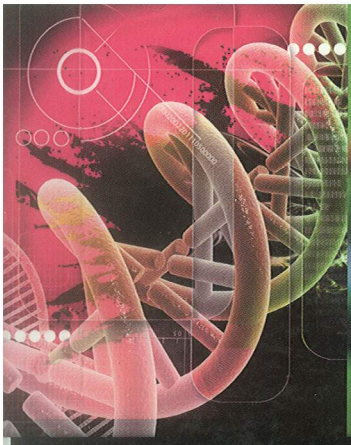


PRACA ZBIOROWA POD REDAKCJĄ
Ewy Bartnik i Waldemara Lewińskiego

Biologia 3

PODRĘCZNIK • ZAKRES ROZSZERZONY

OPERON
WYDAWNICTWO PEDAGOGICZNE

OPERON
Edukacja jest podróżą

Konsultacja naukowa projektu: *prof. dr hab. Ewa Bartnik*
Konsultacja naukowa działów: „Elementy genetyki" *prof. dr hab. Janusz Limon, prof. dr hab. Maciej Żylicz*; „Ewolucja biologiczna" *dr hab. Tomasz Umiński*; „Elementy ochrony środowiska" *prof. dr hab. Joanna Gliwicz, dr Anna Kalinowska*
Autor rozdziału „Przyszłość biologii i biotechnologii (zamiast zakończenia)": *dr Paweł Golik*

Projekt okładki: *Artur Tarasiewicz*
Redaktorzy prowadzący: *Anna Tekień, Monika Balcerowicz*
Redakcja: *Małgorzata Makowska*
Redakcja graficzna i skład: *Ewa Nowaczyk*
Fotoedycja: *Magdalena Cenckiewicz, Joanna Głębocka*
Korekta techniczna: *Agata Bugiel, Honorata Jasicka, Marlena Dobrowolska*

Zdjęcia: Agencja G. A., ALCES/R. M. Kosińscy, Agencja Medium, BE&W/Gamma Press Images, BE&W, Corel Professional Photos, DigiTouch/Z. Gawron, DigiTouch/R. K. Janowski, Digital Vision Ltd, East News, East News/Masterfile, East News/SPL, Erich Lessing/Ek Pictures, W. Giłka, M. Jasiński, W. Kamiński, KFP/Ł. Głowala, KFP/K. Mystkowski, W. Lewiński, NASA GSFC Scientific Visualization Studio/G. Shirah, PAP, PAP/CAF M. Trembecki, PhotoDisc, K. Sabat, M. Smoczyk, S. Wiktorowicz, S. Zieliński, 2000 Nova Developement
Ilustracje: J. Balerstet, J. Głębocka

Specjalne podziękowania: dr Miroslawa V. Derenko/Instytut Biologicznych Problemów Północy, Magadan, Rosja; M. Smoczyk/Zakład Systematyki i Fitosocjologii Instytut Biologii Roślin Uniwersytetu Wrocławskiego

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 (w zakresie rozszerzonym) na poziomie liceum ogólnokształcącego, na podstawie opinii rzeczoznawców: mgr Krystyny Grykiel, dr Barbary Stejgwiłło Laudańskiej, dr. Błażeja Rychlika, mgr. Klemensa Stróżyńskiego.

Numer dopuszczenia: 178/04

© Copyright by Wydawnictwo Pedagogiczne OPERON Sp. z o.o. & Jacek Balerstet, Ewa Bartnik, Ewa Holak, Waldemar Lewiński, Małgorzata Łaszczyca, Karol Sabath, Grażyna Skirmuntt
Gdynia 2013

Wszelkie prawa zastrzeżone. Kopiowanie w całości lub we fragmentach bez zgody wydawcy zabronione.
5-13/N3063/XXIII

Wydawca:
Wydawnictwo Pedagogiczne OPERON Sp. z o.o
81-212 Gdynia, ul. Hutnicza 3
tel. centrali 58 679 00 00
e-mail: info@operon.pl
www.operon.pl

ISBN 978-83-7680-145-2

Spis treści

Wstęp 5

Elementy genetyki

1. DNA – podstawowy nośnik informacji genetycznej 6
1.1. Poszukiwanie nośnika informacji genetycznej 6
1.2. Budowa chemiczna i strukturalna DNA oraz RNA 9
1.3. Powielanie informacji genetycznej – replikacja 14
1.4. Organizacja materiału genetycznego 20

2. Przekazywanie informacji genetycznej komórkom potomnym 28
2.1. Cykl komórkowy i mitoza 28
2.2. Mejoza 29
2.3. Zasadnicze strategie rozmnażania się organizmów 32

3. Ekspresja informacji genetycznej 38
3.1. Podstawowe zasady kodowania informacji genetycznej 38
3.2. Biosynteza białka – transkrypcja i translacja 41
3.3. Regulacja ekspresji genów 49

4. Geny i ich dziedziczenie – podstawowe reguły 58
4.1. Dziedziczenie według Mendla 58
4.2. Dziedziczenie według Morgana 66
4.3. Przykłady dziedziczenia określonych cech 85
4.4. Dziedziczenie pozajądrowe 103

5. Zmienność organizmów i jej przyczyny 112
5.1. Zmienność niedziedziczna 112
5.2. Zmienność dziedziczna 113

6. Genetyka i medycyna 126
6.1. Choroby dziedziczne człowieka 127
6.2. Transformacja nowotworowa 132
6.3. Badania i diagnostyka chorób dziedzicznych oraz nowotworowych 136

7. Zastosowania genetyki – inżynieria genetyczna 142
7.1. Zasadnicze metody stosowane w inżynierii genetycznej 143
7.2. Problemy inżynierii genetycznej 148
7.3. Sekwencjonowanie genomu człowieka 157

Ewolucja biologiczna

8. Dzieje myśli ewolucyjnej 162
8.1. Historyczne poglądy na stałość i zmienność w przyrodzie 162
8.2. Poglądy współczesne – syntetyczna teoria ewolucji 168

9. Dowody ewolucji **172**
9.1. Wybrane pośrednie dowody ewolucji 172
9.2. Niektóre bezpośrednie dowody ewolucji – świadectwa kopalne (paleontologiczne) 180

10. Mechanizmy sprawcze i prawidłowości ewolucji **188**
10.1. Podstawowe przyczyny zmian ewolucyjnych 188
10.2. Rodzaje doboru naturalnego 192
10.3. Ewolucja genów 196
10.4. Powstawanie gatunków (specjacja) 198
10.5. Prawidłowości ewolucji 202

11. Ewolucyjna historia życia na Ziemi **214**
11.1. Biogeneza 214
11.2. Powstanie komórki eukariotycznej 217
11.3. Powstanie protistów 218
11.4. Pochodzenie i rozwój roślin, grzybów oraz zwierząt 220

12. Ewolucja naczelnych i antropogeneza **224**
12.1. Cechy charakterystyczne i filogeneza ssaków naczelnych 224

Elementy ochrony środowiska

13. Środowisko przyrodnicze i jego stan współczesny **240**
13.1. Antropogeniczne przekształcenia zasobów nieodnawialnych 242
13.2. Antropogeniczne przekształcenia zasobów odnawialnych 244
13.3. Wpływ rolnictwa na środowisko i różnorodność biologiczną 257
13.4. Wpływ degradacji środowiska na zdrowie człowieka 260
13.5. Konieczność ochrony środowiska 264

14. Formy ochrony środowiska i przyrody **274**
14.1. Międzynarodowe działania na rzecz ochrony środowiska 274
14.2. Zasada zrównoważonego rozwoju 277
14.3. Sposoby ochrony 279
14.4. Konserwatorska ochrona przyrody w Polsce 285
14.5. Rolnictwo ekologiczne 289

15. Prawne regulacje ochrony przyrody i środowiska w Polsce **291**

Przyszłość biologii i biotechnologii (zamiast zakończenia) **298**

Aneks **307**
Literatura pomocnicza **310**
Słownik trudniejszych terminów **311**
Indeks **318**

Wstęp

Biologia 3. Zakres rozszerzony to ostatni tom z trzytomowej serii podręczników do biologii w zakresie rozszerzonym dla uczniów liceów ogólnokształcących. Książka jest częścią pakietu edukacyjnego, w którego skład wchodzą: program nauczania, przewodnik metodyczny dla nauczyciela, zeszyt ćwiczeń, scenariusze lekcji, testy kontrolne, foliogramy oraz filmy edukacyjne. Wszystkie elementy tego zestawu są ze sobą ściśle zintegrowane i pozwalają na pełne wykorzystanie nowoczesnych metod dydaktycznych w nauczaniu biologii. Proces dydaktyczny z pewnością wzbogacą także testy maturalne dostosowane do nowej formuły egzaminu dojrzałości.

W niniejszym tomie autorzy prezentują elementy genetyki i ewolucjonizmu oraz zagadnienia z zakresu ochrony przyrody. Szczególny nacisk położono na omówienie materialnego podłoża i mechanizmów dziedziczenia, zamieszczono też istotne informacje o procesach ewolucji świata istot żywych. Ponadto przedstawiono niektóre zagadnienia ogólnoprzyrodnicze, jak i formalnoprawne, dotyczące ochrony przyrody i środowiska.

Program nauczania biologii w zakresie rozszerzonym może być realizowany w zwiększonym wymiarze godzin. Materiał przeznaczony dla klas, którym przydzielono większą liczbę godzin, został umieszczony na beżowym tle. Dla uczniów szczególnie zainteresowanych biologią, którzy posiedli już podstawową wiedzę z zakresu biologii molekularnej i ewolucji, przeznaczone są fragmenty zamieszczone na specjalnym jasnozielonym tle. Gwiazdką ‘ oznaczono grupy systematyczne wymienione w podręczniku, ale nieopisane.

Przejrzysty i uporządkowany układ podręcznika ułatwia zrozumienie i zapamiętanie prezentowanych treści. Problematyka omawiana w każdym rozdziale ujęta jest w formę bogato ilustrowanego wykładu, urozmaicanego ciekawostkami, stanowiącymi często informacje pozaprogramowe. Znajdujące się pod koniec każdego rozdziału podsumowania zawierają syntezę zawartych w nim informacji. Ćwiczenia umożliwiają uczniom praktyczne wykorzystanie wiadomości, natomiast polecenia kontrolne służą utrwaleniu zdobytej wiedzy. Ćwiczenia i polecenia o większym stopniu trudności wyróżniono gwiazdką *.

Korzystanie z podręcznika ułatwia zamieszczony na końcu książki indeks oraz słowniczek trudniejszych terminów. Uczniowie zainteresowani poszerzeniem wiedzy mogą skorzystać z propozycji zawartych w spisie proponowanej literatury pomocniczej.

Prosimy o nadsyłanie pod adresem Wydawnictwa wszelkich uwag i sugestii. Będą one niezwykle przydatne w pracach nad kolejnymi wydaniami książki. Wszystkim uczniom życzymy sukcesów w nauce biologii i satysfakcji ze zgłębiania tajemnic świata istot żywych.

podsumowanie

ćwiczenia

polecenia kontrolne

informacje ponadprogramowe

1. DNA – podstawowy nośnik informacji genetycznej

Istotą **genetyki** jest badanie **dziedziczności** i związanej z nią **zmienności** organizmów. Genetyka jest obecnie jednym z najszybciej rozwijających się działów biologii i mającym największy rozgłos. Niezwykle burzliwy rozwój genetyki nastąpił jeszcze w poprzednim stuleciu.

W ostatnich latach genetyka stała się bardzo popularnym tematem w mediach. Z jednej strony jest to korzystne ze względu na informowanie społeczeństwa o osiągnięciach tej dziedziny, z drugiej jednak wiele dokonań ulega w tych przekazach uproszczeniom i przeinaczeniom. Wśród wielu osób wywołuje to nieprawdziwe przekonanie, że za wszystko odpowiadają geny.

1.1. Poszukiwanie nośnika informacji genetycznej

Podstawowe badania

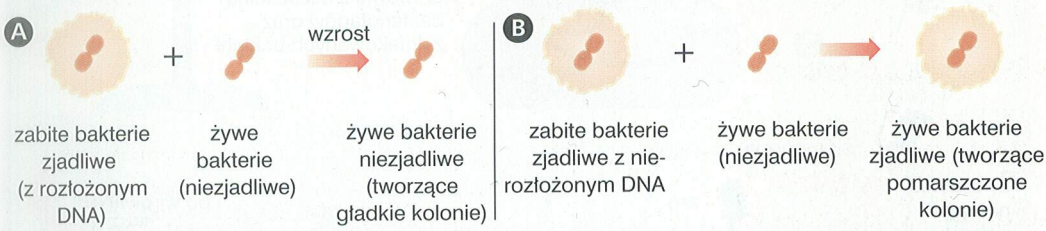
Pojęcie informacji genetycznej można wstępnie zdefiniować jako przekazywany z pokolenia na pokolenie zapis o jakiejś cesze lub cechach organizmów. Dla przyrodników znających budowę składników komórki było oczywiste, że materialny nośnik tego, co jest przekazywane (dziedziczone), musi być obecny w organizmie. Na początku XX wieku znane były wszystkie podstawowe składniki organiczne komórki – białka, lipidy, cukry i kwasy nukleinowe. Nikt z badaczy nie podejrzewał, że cukry i lipidy mogą pełnić inne funkcje niż strukturalne czy energetyczne, natomiast białkami i kwasami nukleinowymi interesowano się ze względu na ich skomplikowaną strukturę.

W latach dwudziestych ubiegłego wieku Frederick Griffith przeprowadził doświadczenie, dzięki któremu w dość prosty sposób dowiódł przekazywania informacji genetycznej. Do badań wykorzystał on dwa szczepy dwoinki zapalenia płuc: zjadliwy (wywołujący u myszy zapalenie płuc) oraz łagodny (który tego zapalenia nie wywoływał). Komórki szczepu zjadliwego mają charakterystyczne „śluzowe" otoczki, komórki szczepu łagodnego – ich nie mają.

Przeprowadzając serie wielu doświadczeń na myszach, Griffith podawał im bakterie zjadliwe (z otoczkami) oraz bakterie łagodne (niemające otoczek). Stwierdził wówczas między innymi, że podanie razem martwych bakterii z otoczkami i żywych bakterii bez otoczek ostatecznie wywoływało u myszy zapalenie płuc. Wykrył też w materiale izolowanym z myszy obecność żywych bakterii z otoczkami. To oznaczało, że żywe bakterie pobrały od bakterii nieżywych informację o zjadliwości i uległy **transformacji**. Nadal jednak nie było wiadomo, czym jest owa informacja, to znaczy nie określono, jaki składnik bakterii zabitych stanowił swoistą instrukcję: „bądźcie zjadliwe" (ryc. 1.1).

Ryc. 1.1. Doświadczenie Griffitha z myszami zainfekowanymi dwoinką zapalenia płuc

Pytanie pozostawało bez odpowiedzi przez ponad dwadzieścia lat. Wówczas to zidentyfikowano i oczyszczono specyficzne enzymy – proteazy, nukleazy itp. rozkładające określone składniki chemiczne komórki. Pozwoliło to na rozstrzygnięcie[1], czym jest substancja odpowiadająca za zjadliwość dwoinek zapalenia płuc. Tą substancją okazał się **kwas deoksyrybonukleinowy** – DNA (dodanie nukleaz rozkładających DNA uniemożliwiało transformację). Jeszcze później wykazano, że informacja ta zawierała instrukcję o syntezie ściany komórkowej, która powodowała, że bakterie były zdolne przeciwstawiać się mechanizmom obronnym myszy. Badania te prowadzono w prostszym układzie doświadczalnym – nie na myszach, lecz hodując bakterie na pożywkach. Bakterie chorobotwórcze tworzyły kolonie gładkie, zaś bakterie niepatogenne – kolonie pomarszczone, a dodatek wyciągu z martwych bakterii powodował przekształcenie kolonii pomarszczonych w gładkie (ryc. 1.2).



Ryc. 1.2. Schemat doświadczeń pozwalający stwierdzić, co jest czynnikiem transformującym bakterie dwoinki zapalenia płuc: A – gdy rozłożono DNA w bakteriach z otoczką, B – gdy nie rozłożono DNA.

Mimo że praca na temat transformacji została opublikowana w znanym czasopiśmie naukowym, nie wzbudziła szczególnego zainteresowania. Być może dlatego, że ukazała się podczas II wojny światowej, a może dlatego, że wówczas wielu naukowców za materiał genetyczny uważało raczej białka – substancje chemiczne o strukturze znacznie bardziej złożonej od kwasów nukleinowych.

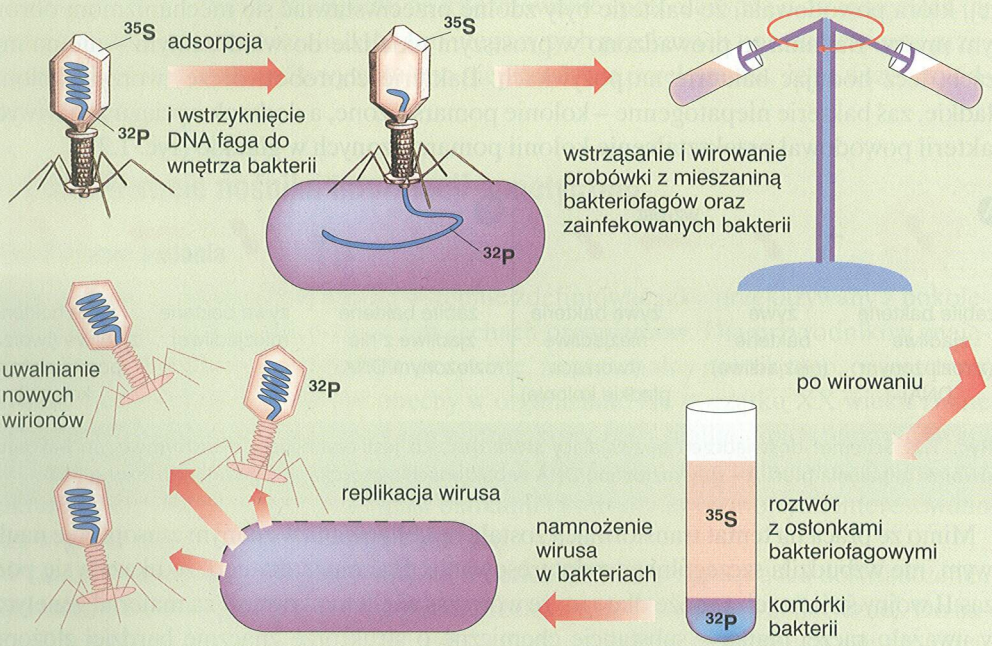
Jeszcze jedno doświadczenie, przeprowadzone nieco później, dowiodło, jak ważna jest rola DNA. W roku 1952 Martha Chase i Albert Hershey wykazali, że substancją, która wnika do komórki bakterii podczas zakażenia wirusem T2 (ryc. 1.3), jest kwas nukleinowy – otoczka białkowa pozostawała przyczepiona na zewnątrz. Przeprowadzenie tego doświadczenia stało się możliwe dzięki postępowi technicznemu – opracowaniu technik znakowania białek i kwasów nukleinowych różnymi izotopami radioaktywnymi.

Ryc. 1.3. Bakteriofag T2 – mikrofotografia SEM

Doświadczenie Chase i Hersheya polegało na zakażeniu bakterii *Escherichia coli* bakteriofagiem T2 i hodowaniu bakterii w obecności dwóch izotopów – radioaktywnego fosforu, który znakował kwasy nukleinowe, i radioaktywnej siarki, która znakowała

[1] Dokonali tego w roku 1944 trzej amerykańscy uczeni: Oswald Avery, Colin MacLeod i Maclyn McCarty.

wyłącznie białka. Bakteriofag T2 składa się tylko z DNA i otoczki białkowej i zakaża komórkę w ten sposób, że otoczka zostaje na zewnątrz, a do bakterii wnika wyłącznie DNA. W doświadczeniu można więc było rozróżnić, jaki radioaktywny izotop wnika do komórek bakterii i, ponieważ był to fosfor, można było wywnioskować, że w przekazywaniu informacji genetycznej uczestniczy DNA, a nie białko (ryc. 1.4).

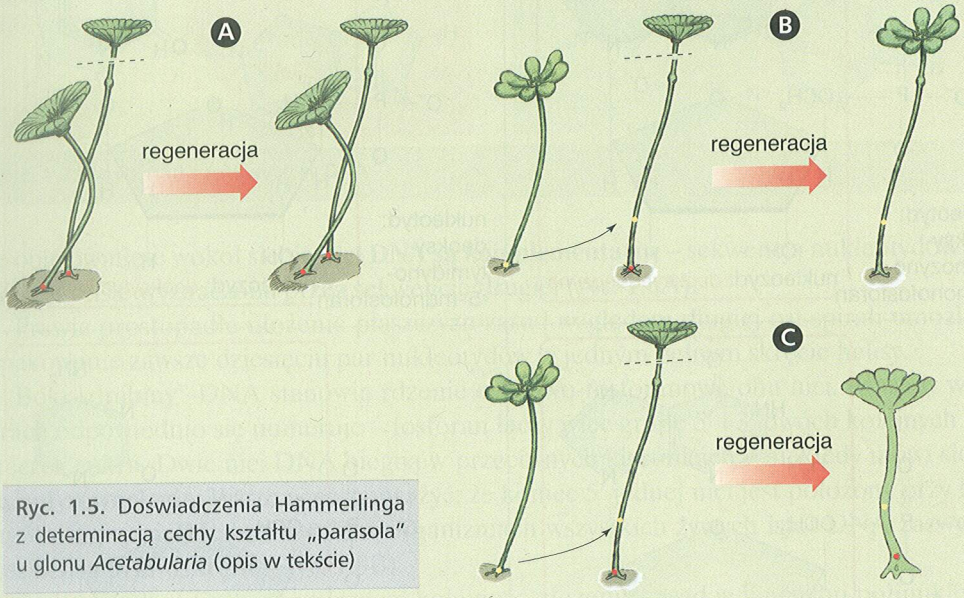


Ryc. 1.4. Doświadczenie Chase i Hersheya. Zawartość izotopu ^{32}P w komórkach atakowanych bakterii, a izotopu ^{35}S w mieszaninie dowodzi, że do komórek wstrzykiwany był tylko DNA.

Przykładem prostego i pomysłowego doświadczenia wykazującego z kolei rolę jądra komórkowego w dziedziczeniu cech jest eksperyment Joachima Hammerlinga przeprowadzony w 1931 roku na niewielkim glonie – zielenicy z rodzaju Acetabularia. Ten morski organizm jest jednokomórkowcem osiągającym kilka centymetrów wysokości. Najciekawszą cechą Acetabularii jest jej charakterystyczny kształt przypominający parasol. W dużym skrócie przebieg doświadczenia Hammerlinga można przedstawić następująco: odcięcie górnej (pozbawionej jądra) części komórki powodowało jej obumieranie. „Trzonek", jeśli miał jądro komórkowe, zawsze odtwarzał utraconą górną część „parasola". To oznaczało, że jądro steruje procesami regeneracji oraz umożliwia funkcjonowanie komórki w ogóle (ryc. 1.5A).

W kolejnej fazie doświadczeń Hammerling odcinał górną część komórki, z „trzonka" usuwał jądro komórkowe i w jego miejsce wprowadzał inne, z gatunku charakteryzującego się odmiennym kształtem górnej części. Odtwarzany w tych warunkach „parasol" był charakterystyczny dla gatunku, z którego pochodziło jądro, a nie cytoplazma i inne organelle (ryc. 1.5B). Natomiast jednoczesne umieszczenie w odciętym „trzonku" jądra pochodzącego od innego gatunku *Acetabularia* powodowało, że regenerowany „parasol"

miał kształt pośredni (ryc. 1.5C). Wynika z tego, że za rozwój komórki odpowiada jądro komórkowe, które zawiera informację genetyczną o budowie danego organizmu.



Ryc. 1.5. Doświadczenia Hammerlinga z determinacją cechy kształtu „parasola" u glonu *Acetabularia* (opis w tekście)

1.2. Budowa chemiczna i strukturalna DNA oraz RNA

Składniki chemiczne DNA

Jak wiadomo, DNA zbudowany jest z czterech podstawowych jednostek zwanych **nukleotydami** (Budowę chemiczną DNA poznaliście już wcześniej; por. *Biologia 2. Zakres rozszerzony*). Każdy nukleotyd składa się z pentozy – deoksyrybozy, reszty kwasu fosforowego i zasady azotowej. To zasada azotowa różnicuje nukleotydy – zawierają one adeninę (A), tyminę (T), cytozynę (C) albo guaninę (G). Połączenie zasady z cukrem nazywamy nukleozydem[2].

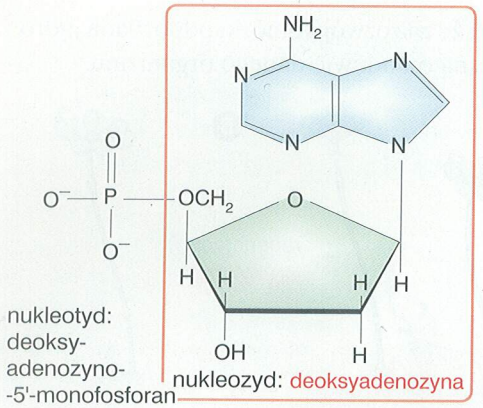
Nukleotydy DNA łączą się ze sobą wiązaniami fosfodiestrowymi (ryc. 1.6, s. 10). Powstające w ten sposób nici polinukleotydowe mogą liczyć nawet miliony nukleotydów.

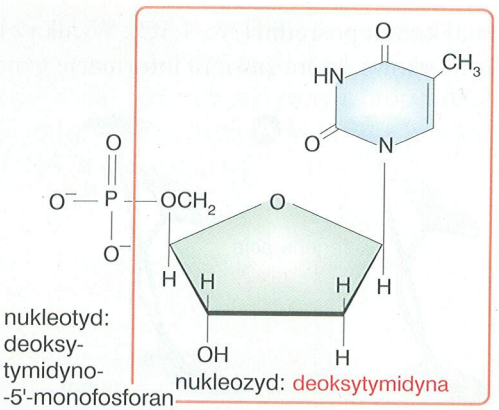
Zasadnicze cechy modelu DNA zaproponowanego przez Jamesa Watsona i Francisa Cricka

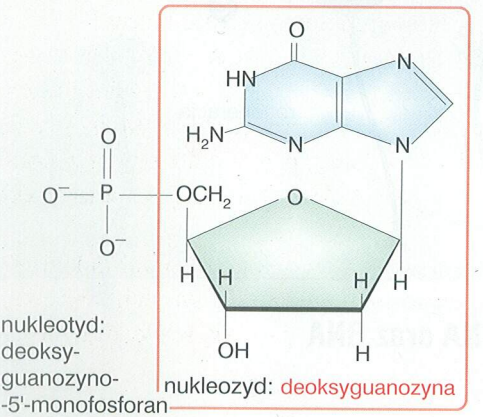
Rozstrzygnięcie roli DNA jako nośnika informacji genetycznej zapoczątkowało falę badań zmierzających do opracowania modelu budowy tej cząsteczki. Na przykład na początku lat pięćdziesiątych XX wieku Erwin Chargaff wykrył, że w DNA ilość adeniny równa jest ilości tyminy (A=T), a ilość cytozyny równa jest ilości guaniny (C=G), jednak wówczas nie potrafiono tego wyjaśnić. Poprawny model budowy cząsteczki DNA, który wyjaśniał nie tylko zależność odkrytą przez Chargaffa, ale i wiele innych danych, zaproponowali w 1953 roku James Watson i Francis Crick[3].

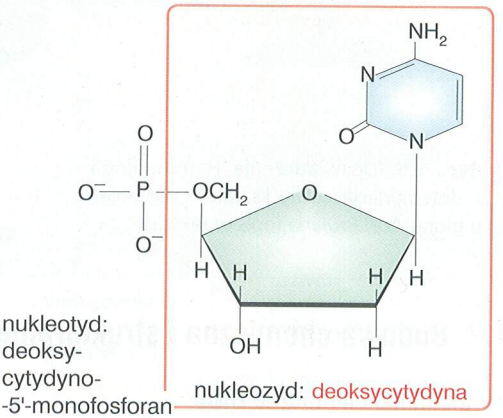
[2] Każdy ufosforylowany nukleozyd, a więc mono-, di- oraz trifosforan nukleozydu, możemy nazywać nukleotydem.

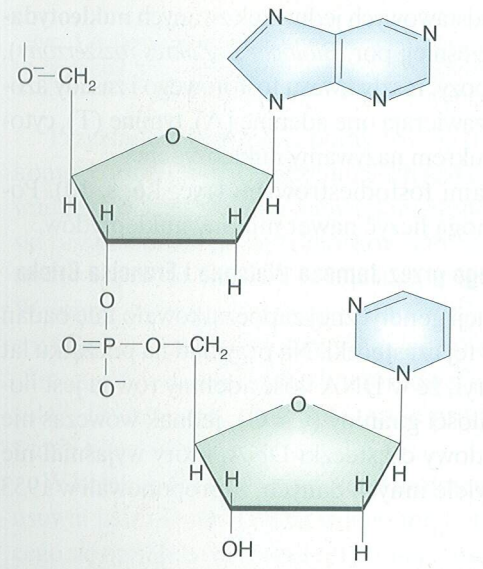
[3] Mniej znany jest fakt, że w tym samym numerze „Nature" oprócz artykułu Watsona i Cricka ukazały się jeszcze dwie prace na temat struktury DNA – autorstwa Maurice'a Wilkinsa oraz Rosalind Franklin.





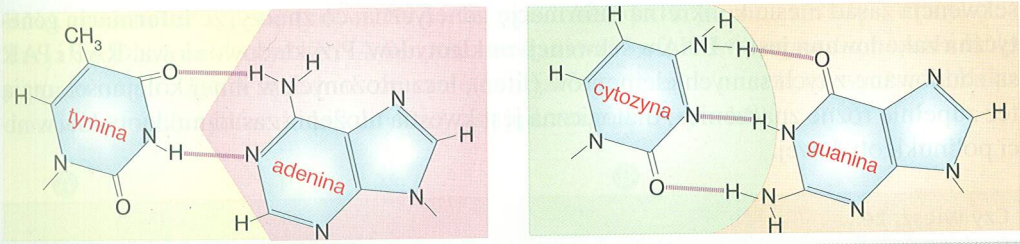






Ryc. 1.6. Nukleotydy DNA oraz modelowy dinukleotyd. Zwróć uwagę na wiązanie fosfodiestrowe.

Według modelu Watsona i Cricka DNA jest dwuniciowym polinukleotydem o kształcie **podwójnej helisy**, która przypomina regularnie skręconą drabinę sznurkową. Szczeble tej „drabiny" stanowią pary zasad połączone wiązaniami wodorowymi: adenina zawsze łączy się z tyminą dwoma wiązaniami, a cytozyna z guaniną – trzema wiązaniami (ryc. 1.7). Jak łatwo zauważyć, w każdej parze zasad jest jedna pirymidynowa (jednopierścieniowa) oraz jedna purynowa (dwupierścieniowa). Dzięki temu cząsteczka DNA zachowuje regularny kształt (ściślej – helisa ma stałą średnicę). Zasady parowania tłumaczą oczywiście odkrycie Chargaffa (por. wyżej). Oznaczają także,



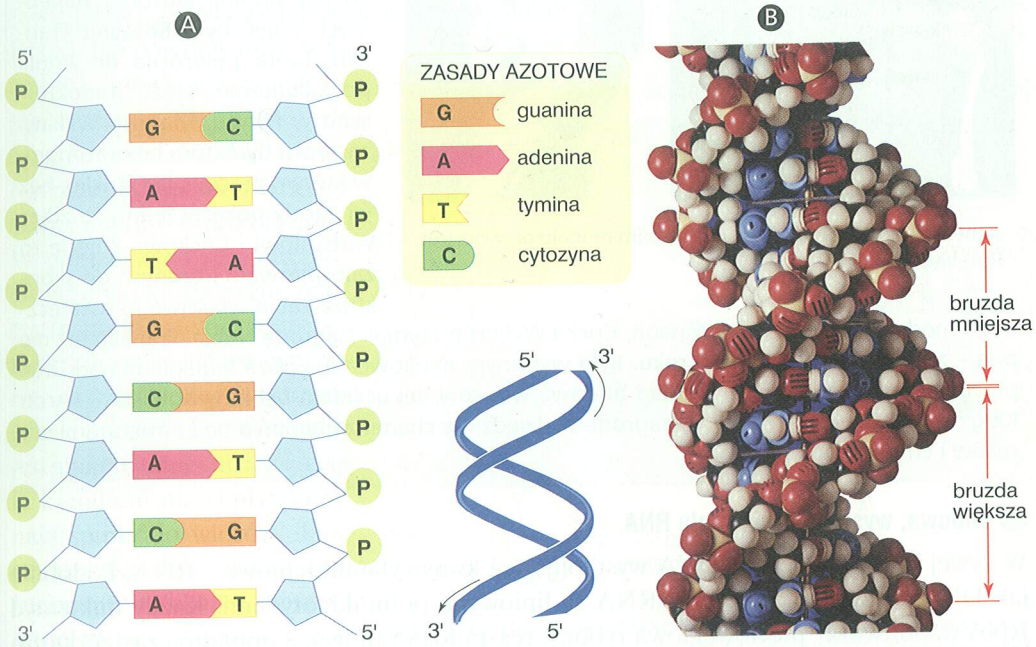
Ryc. 1.7. Pary zasad azotowych w DNA

że obie owinięte wokół siebie **nici DNA są komplementarne** – sekwencja nukleotydów jednej jest ściśle wyznaczona przez sekwencję drugiej (ryc. 1.8A).

Prawie prostopadłe ułożenie płaszczyzn zasad względem długiej osi spirali umożliwia upakowanie zawsze dziesięciu par nukleotydów w jednym pełnym skręcie helisy.

Boki „drabiny" DNA stanowią rdzenie cukrowo-fosforanowe obu nici. Zasady w cukrach odpowiednio się numeruje – fosforan łączy więc grupę 5' i 3' dwóch kolejnych cząsteczek cukru. Dwie nici DNA biegną w przeciwnych kierunkach – niekiedy mówi się, że **są antyrównoległe**. Warto więc zauważyć, że koniec 5' jednej nici jest położony przy końcu 3' drugiej nici. Jednocześnie w organizmach wszystkich żywych istot DNA zazwyczaj jest **helisą prawoskrętną** (ryc. 1.8B).

Pod względem fizykochemicznym kolejność ułożenia zasad w łańcuchu polinukleotydowym nie jest w żaden sposób ograniczona (jest to analogiczne do sytuacji, w której w dowolnej kolejności napisalibyśmy litery). Jednocześnie jednak ściśle określona



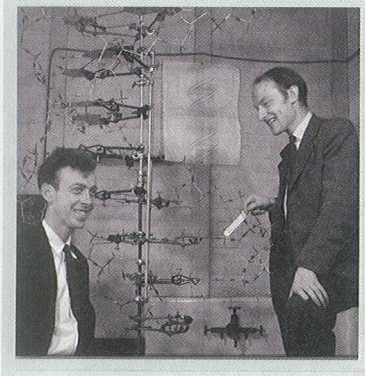
Ryc. 1.8. Modele DNA: A – dwuwymiarowy, B – trójwymiarowy uwzględniający organizację przestrzenną

sekwencja zasad niesie konkretną informację genetyczną, co znaczy, że **informacja genetyczna zakodowana jest w DNA w sekwencji nukleotydów**. Przykładowo słowa: RAP i PAR są zbudowane z tych samych elementów (liter), lecz ułożonych w innej kolejności, mają też zupełnie różne znaczenie. Analogiczna jest kwestia ułożenia zasad nukleotydów w nici polinukleotydowej.

Czy wiesz, że...

Osobom zainteresowanym genetyką, a także historią, polecamy przeczytać *Podwójną helisę* Jamesa Watsona, Szalony pościg Francisa Cricka oraz dotąd nieprzetłumaczoną na język polski biografię *Rosalind Franklin. The dark lady of DNA* autorstwa Brendy Maddox.

Odkrycie struktury DNA było niewątpliwie ogromnym osiągnięciem bardzo wówczas młodego, bo zaledwie dwudziestotrzyletniego Amerykanina, Jamesa Watsona, mającego już tytuł doktora, oraz trzydziestopięcioletniego Anglika, Francisa Cricka, przygotowującego pracę doktorską poświęconą budowie białek (nie zaś DNA). Watson przyjechał do Oksfordu, żywiąc głębokie przekonanie, że zbadanie DNA jest bardzo ważne dla wszystkich biologów. Przekonał Cricka, by i on się tym zajął. Nie przeprowadzali żadnych eksperymentów, ale na podstawie danych uzyskanych przez innych naukowców budowali druciane modele. Konstruowanie modeli przebiegało etapami. Najpierw zasady umieszczano na zewnątrz, a reszty kwasu fosforowego w środku. Później naukowcy stosowali niewłaściwe formy zasad (tzw. formy enolowe zamiast ketonowych), co sprawiało, że modele nie układały się właściwie.



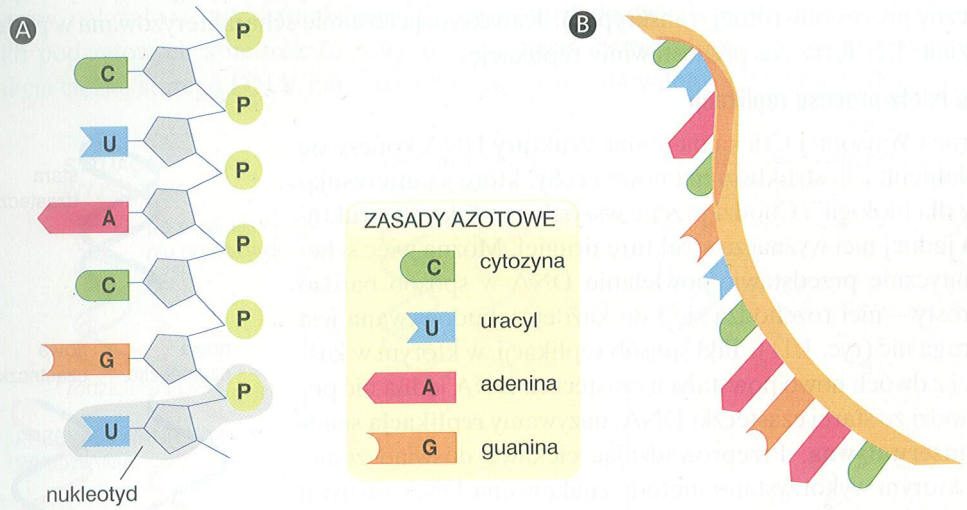
James Watson i Francis Crick przy swoim modelu oraz portret Rosalind Franklin

Dane niezbędne do budowania modeli czerpano głównie z obrazów rozpraszania promieni Roentgena na kryształach DNA. Ówcześnie robienie tych zdjęć było wielką sztuką. Autorką najlepszych zdjęć była Rosalind Franklin, która powróciła do Anglii po kilkuletnim stażu podoktorskim w Paryżu. Maurice Wilkins, zastępca dyrektora laboratorium, w którym pracowała Franklin, bez jej zgody pokazał jedno ze zdjęć Watsonowi i Crickowi. Zdjęcie to zainspirowało uczonych do skonstruowania właściwego ostatecznego modelu. W 1963 roku Watson, Crick i Wilkins otrzymali Nagrodę Nobla. Franklin już nie żyła – zmarła na raka w 1958 roku. Była wybitnym naukowcem – poza badaniami nad DNA pracowała nad strukturami węgla i budową wirusów. Jej uczniem był inny noblista – Aaron Klug. W 1982 roku otrzymał tę nagrodę w dziedzinie chemii za badania nad strukturami wirusów i chromatyny.

Budowa, występowanie i rola RNA

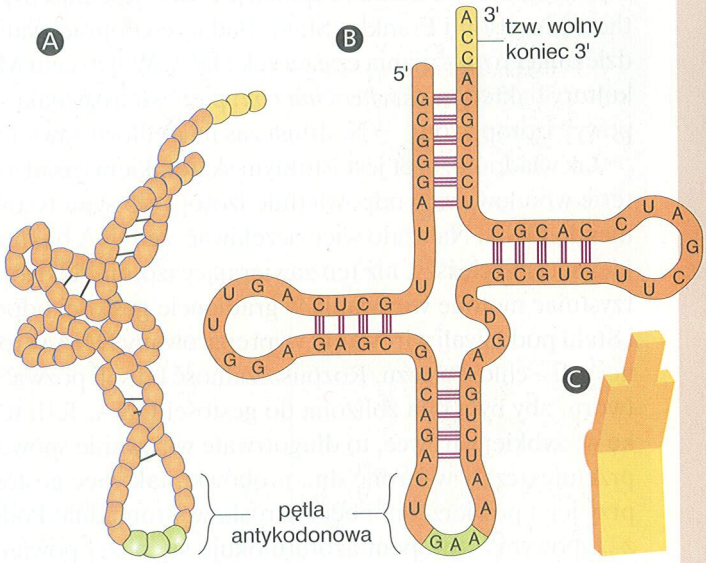
W żywej komórce oprócz DNA występuje też **kwas rybonukleinowy** – RNA. Podobnie jak DNA, wszystkie cząsteczki RNA są liniowymi polinukleotydami. Każdy nukleotyd RNA współtworzy pięciowęglowa ryboza, reszta fosforanowa, a ponadto cząsteczka zasady azotowej. Trzy spośród czterech rodzajów nukleotydów RNA zawierają taką samą zasadę, jak nukleotydy DNA: adeninę, guaninę albo cytozynę. Czwarty rodzaj nukleotydu

RNA zawiera nie tyminę (jak w DNA), lecz podobną do niego inną zasadę – uracyl (U). Tak jak w DNA nukleotydy RNA łączą się wiązaniami fosfodiestrowymi. Cząsteczki RNA w porównaniu z DNA są jednak znacznie mniejsze (krótsze) – mierzą zazwyczaj od kilkudziesięciu nukleotydów do kilku tysięcy i są jednoniciowe (ryc. 1.9).



Ryc. 1.9. Ogólne modele cząsteczek RNA: A – dwuwymiarowy, B – trójwymiarowy

W rodzinie cząsteczek RNA najważniejszą rolę pełnią: mRNA (informacyjny albo matrycowy RNA), rRNA (kilka rodzajów rybosomalnego RNA) oraz tRNA (transportujący RNA). Ich powstawanie i rola zostaną omówione w kolejnym podrozdziale. W niektórych cząsteczkach RNA istnieją rejony z komplementarnymi sekwencjami nukleotydów. W pobliżu tych rejonów powstają charakterystyczne zgięcia (ramiona zakończone pętlami), umożliwiające tworzenie wiązań wodorowych pomiędzy komplementarnymi odcinkami jednej nici. Zgięcia te kształtem nieco przypominają spinki do włosów. Taka cząsteczka RNA ma więc fragmenty helikalne i przyjmuje złożoną formę przestrzenną (ryc. 1.10).



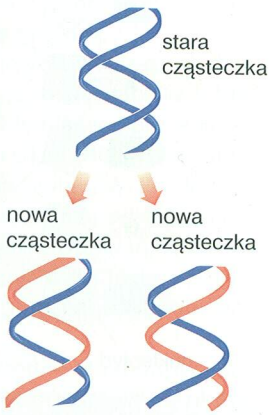
Ryc. 1.10. Cząsteczka tRNA: A – forma przestrzenna przypominająca odwróconą literę L, B – dwuwymiarowy model tak zwanej trójlistnej koniczyny, C – uproszczony model trójwymiarowy (zostanie wykorzystany do zilustrowania biosyntezy białka).

1.3. Powielanie informacji genetycznej – replikacja

Główny magazyn informacji genetycznej – DNA – ulega powieleniu w procesie zwanym replikacją. Matrycą w replikacji jest sam DNA (por. niżej). Cząsteczki RNA powstają w procesie transkrypcji. Matrycą, na której powstaje RNA, jest DNA (pomijamy tu specyficzny proces odwrotnej transkrypcji). Transkrypcja zostanie scharakteryzowana w podrozdziale 3.2. Teraz zaś przedstawimy replikację.

Istota procesu replikacji

Praca Watsona i Cricka na temat struktury DNA kończy się zdaniem: „Ta struktura ma nowe cechy, które są interesujące dla biologii". Chodzi przede wszystkim o fakt, że struktura jednej nici wyznacza strukturę drugiej. Można więc schematycznie przedstawić powielanie DNA w sposób bardzo prosty – nici rozchodzą się i do każdej dobudowywana jest druga nić (ryc. 1.11). Taki sposób replikacji, w którym w każdej z dwóch nowo powstałych cząsteczek DNA jedna nić pochodzi ze starej cząsteczki DNA, nazywamy **replikacją semikonserwatywną**. Przeprowadzając ciekawe doświadczenie, w którym wykorzystano metodę znakowania DNA różnymi izotopami, udowodniono, że we wszystkich organizmach zachodząca replikacja istotnie jest semikonserwatywna, a nie na przykład konserwatywna (z zachowaniem całej podwójnej „starej nici").



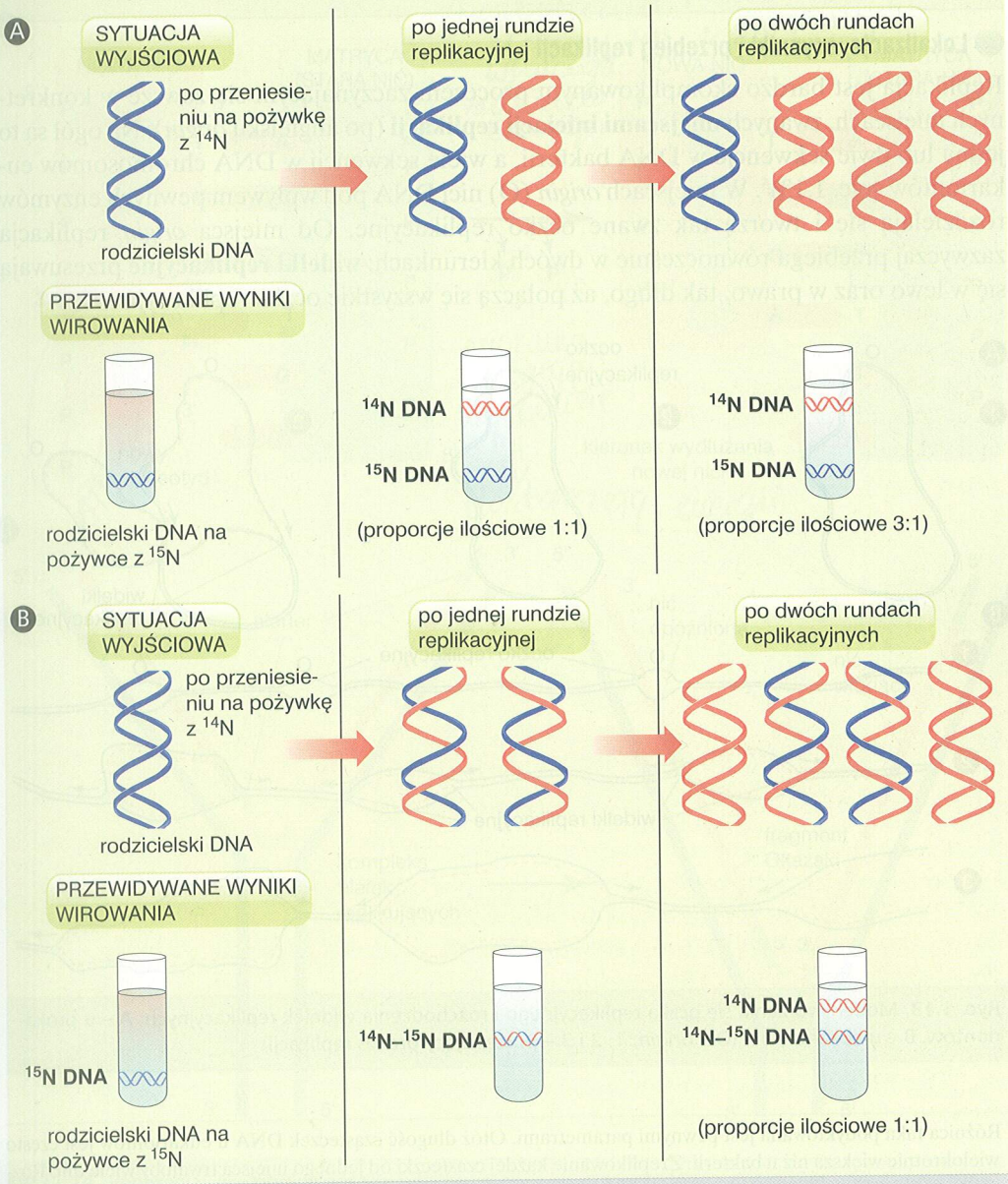
Ryc. 1.11. Ogólna zasada replikacji semikonserwatywnej

O tym, który z modeli replikacji DNA[4] jest słuszny, rozstrzygnęli w 1957 roku Matthew Meselson i Franklin Stahl. Badacze ci opracowali bardzo pomysłową metodę oddzielania i rozróżniania cząsteczek DNA. W tym celu Meselson i Stahl wyhodowali dwie kultury bakteryjne *Escherichia coli*: pierwsza rozwijała się na podłożu zawierającym „typowy" izotop azotu – ^{14}N, druga zaś na podłożu zawierającym ciężki izotop azotu – ^{15}N.

Jak wiadomo, azot jest istotnym składnikiem zasad azotowych, a więc hodowane bakterie wbudowywały odpowiednie izotopy do syntetyzowanych zasad azotowych, a później do DNA. Należało więc oczekiwać, że DNA bakterii zawierający izotop ^{15}N będzie nieznacznie cięższy, niż ten zawierający izotop ^{14}N. Różnice te można stwierdzić, wykorzystując metodę wirowania w gradiencie gęstości odpowiedniego roztworu. Meselson i Stahl poddawali wirowaniu wypreparowany DNA w roztworze doskonale rozpuszczalnej soli – chlorku cezu. Rozpuszczalność tej soli pozwala na takie dobranie gęstości roztworu, aby była ona zbliżona do gęstości DNA. Jeśli teraz umieścić specjalną probówkę w szybkiej wirówce, to długotrwałe wirowanie spowoduje, że cząsteczki soli będą się przemieszczały w stronę dna probówki, tak więc gęstość roztworu będzie najmniejsza przy jego powierzchni i będzie rosła w stronę dna. Podobnie DNA – lżejsze cząsteczki z „typowym" izotopem azotu ulokują się bliżej powierzchni, natomiast te z izotopem ciężkim – bliżej dna.

[4] Początkowo modele replikacji tworzono jedynie na podstawie założeń teoretycznych.

Analizując dalej, jeśli replikacja miałaby charakter konserwatywny, to po jednej rundzie replikacyjnej rozkład DNA po wirowaniu powinien być taki, jak przedstawiono na rycinie 1.12A. Należałoby zatem oczekiwać, że połowę DNA stanowiłaby ciężka frakcja starego DNA, połowę zaś lekka frakcja nowego DNA. Jeśli model taki byłby słuszny, należało się także spodziewać, że gdy dojdzie do dwóch rund replikacji (dwóch cykli podziałowych komórek *E. coli*), to zasadniczo czwartą część DNA stanowiłaby frakcja ciężka starego DNA, natomiast trzy czwarte stanowiłoby lekki nowy DNA.

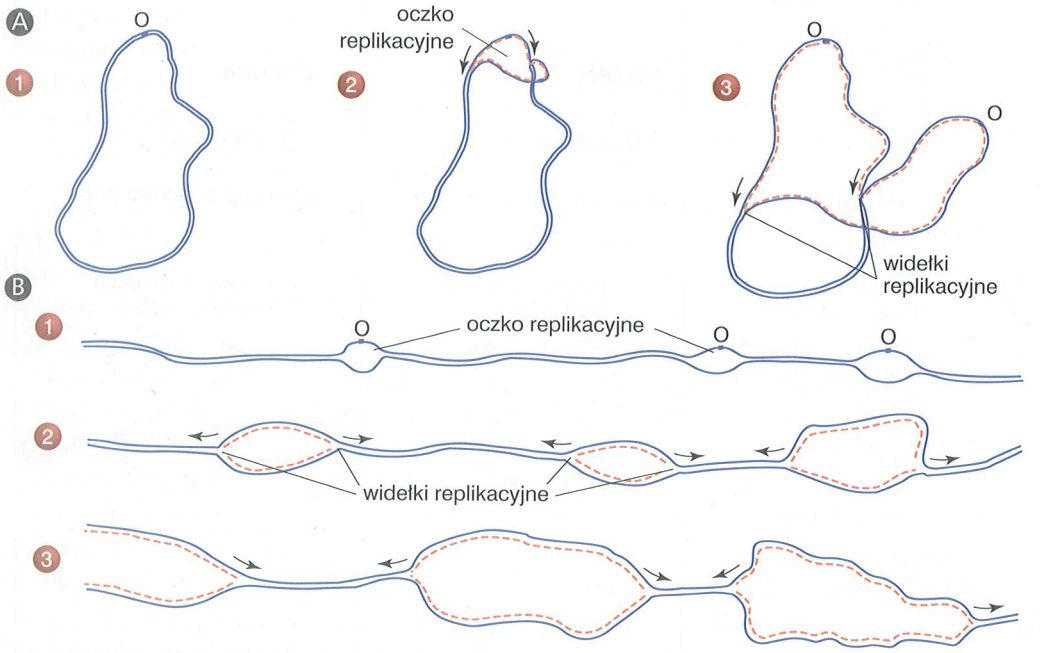


Ryc. 1.12. Schemat przebiegu doświadczenia przy założeniu, że replikacja miałaby charakter: A – konserwatywny, B – semikonserwatywny.

Jakich wyników oczekiwalibyśmy, gdyby replikacja miała charakter semikonserwatywny? W takim wypadku cały DNA, powstały po jednej rundzie replikacyjnej, ulokowałby się mniej więcej w środku probówki (ze względu na hybrydowy charakter miałby gęstość pośrednią; ryc. 1.12B, s. 15). Zgodnie z tym modelem, jeśli doszłoby do dwóch rund replikacji (dwóch cykli podziałowych komórek *E. coli*), to jedną połowę wytworzonego DNA stanowiłaby frakcja „średnia", a drugą część – lekki, nowy DNA. Wyniki uzyskane przez Meselsona i Stahla dowodziły jednoznacznie, że replikacja DNA ma charakter semikonserwatywny.

Lokalizacja, czynniki i przebieg replikacji

Replikacja jest bardzo skomplikowanym procesem zaczynającym się zawsze w konkretnych miejscach, zwanych **miejscami inicjacji replikacji** (po angielsku *origin*). Na ogół są to jedna lub dwie sekwencje w DNA bakterii, a wiele sekwencji w DNA chromosomów eukariontów (ryc. 1.13)[5]. W miejscach *origin* (O) nici DNA pod wpływem pewnych enzymów rozdzielają się i tworzą tak zwane oczko replikacyjne. Od miejsca *origin* replikacja zazwyczaj przebiega równocześnie w dwóch kierunkach: **widełki replikacyjne** przesuwają się w lewo oraz w prawo, tak długo, aż połączą się wszystkie oczka replikacyjne.

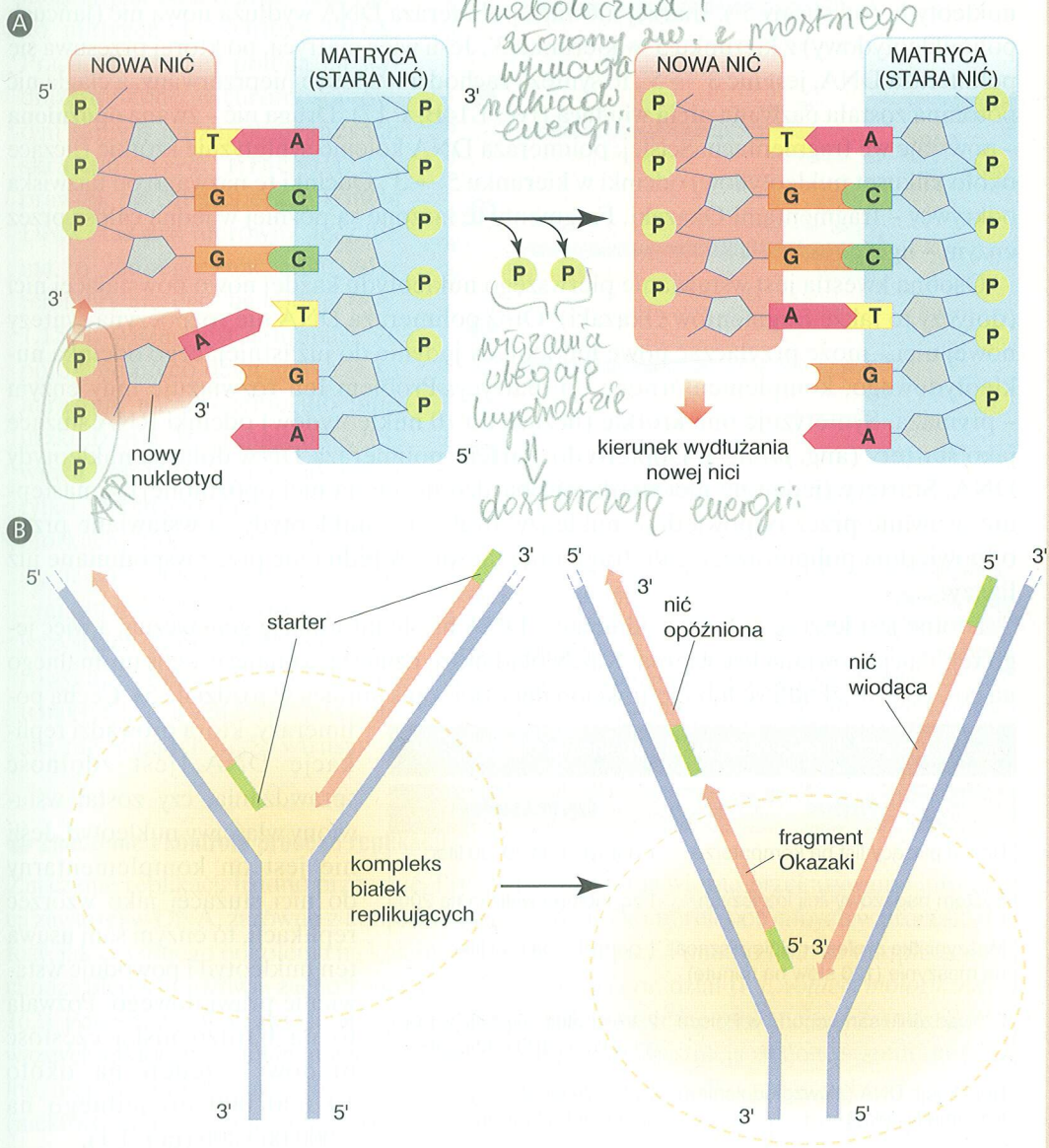


Ryc. 1.13. Model tworzenia się oczka replikacyjnego i rozchodzenia widełek replikacyjnych: A – u prokariontów, B – u eukariontów (O – *origin*; 1, 2 i 3 – postępujący proces replikacji)

[5] Różnica taka podyktowana jest pewnymi parametrami. Otóż długość cząsteczek DNA u eukariontów jest często wielokrotnie większa niż u bakterii. Zreplikowanie każdej cząsteczki od jednego miejsca trwałoby wiele dni. Rozwiązaniem jest jednoczesne rozpoczynanie replikacji w wielu miejscach. Takie fragmenty DNA z własnym miejscem inicjacji i replikujące się jako pewna całość to replikony (por. też podrozdz. 1.4).

Sprawny przebieg replikacji wymaga obecności bardzo wielu różnych białek enzymatycznych, w tym między innymi rozplatających lokalnie helisę DNA (dokonuje tego enzym o nazwie helikaza) oraz wstawiających nowe nukleotydy (polimeraza DNA). Większość białek uczestniczących w replikacji tworzy duże kompleksy enzymatyczne. Każdy taki kompleks przesuwający się wzdłuż DNA umożliwia skoordynowaną syntezę nowego DNA (ryc. 1.14).

Przebieg replikacji najlepiej poznano u bakterii, ale wiadomo, że u organizmów eukariotycznych przebiega ona bardzo podobnie. My skoncentrujemy się na kwestii wstawiania



Ryc. 1.14. Replikacja: A – ogólna zasada włączania nowych nukleotydów – rozwijanie nowej nici DNA, B – schemat przesuwania pojedynczych widełek replikacyjnych

nowych nukleotydów syntetyzowanej nici DNA oraz korekty popełnionych błędów w obrębie pojedynczych widełek replikacyjnych.

Matrycą dla polimerazy DNA budującej nową nić DNA jest oczywiście stara nić DNA, substratem zaś – trifosforany nukleozydów (ryc. 1.14A, s. 17). Energii do włączenia nowego, komplementarnego nukleotydu dostarcza rozpad wiązań wysokoenergetycznych między resztami fosforanowymi trifosforanu nukleozydu. Polimeraza DNA zawsze przyłącza nowy nukleotyd, tworząc wiązanie fosfodiestrowe pomiędzy wolną grupą –OH przy węglu 3' ostatniego nukleotydu w nowej nici a grupą fosforanową kolejnego wstawianego nukleotydu (od strony 5'). Inaczej mówiąc, polimeraza DNA wydłuża nową nić (łańcuch polinukleotydowy) z kierunku 5' w kierunku 3'. Jeśli więc matrycą, po której przesuwa się polimeraza DNA, jest nić 3' → 5', to synteza zachodzi w sposób nieprzerwany, a ciągła nić potomna została nazwana **nicią wiodącą** (ryc. 1.14B, s. 17). Druga nić – zwana **opóźnioną** – powstaje we fragmentach. Ściślej: polimeraza DNA kolejno syntetyzuje krótkie (liczące około kilkuset nukleotydów) odcinki w kierunku 5'→ 3'. Odcinki te nazwano od nazwiska odkrywcy – fragmentami Okazaki. Fragmenty te łączone są później w jedną całość przez enzym – ligazę.

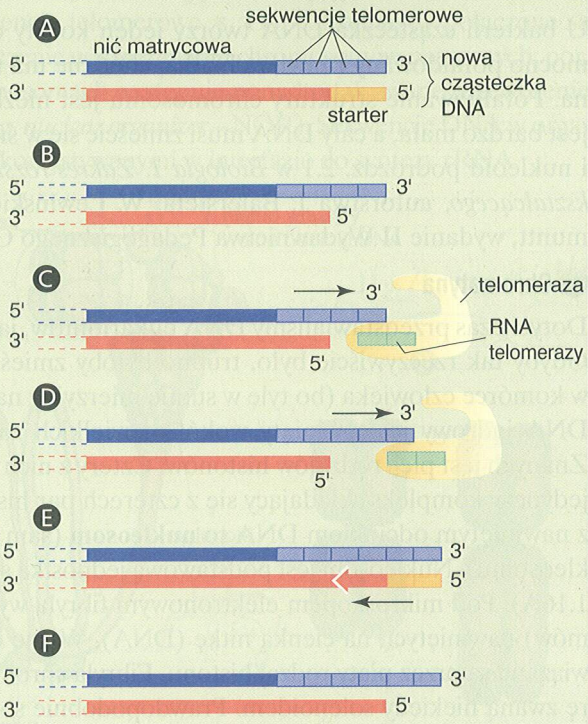
Osobną kwestią jest wstawianie pierwszego nukleotydu każdej nowo powstającej nici (dotyczy to także fragmentów Okazaki). Otóż polimeraza DNA nie rozpoczyna syntezy nowej nici – może przyłączać nowe nukleotydy jedynie do już istniejącego odcinka nukleotydowego, komplementarnego do matrycy. Problem ten rozwiązuje inny enzym – prymaza. Syntetyzuje ona krótkie (liczące do 10 nukleotydów) odcinki RNA służące jako startery (ang. *primer*). Dopiero do startera polimeraza DNA dołącza nukleotydy DNA. Startery (jeden na nici wiodącej i bardzo liczne na nici opóźnionej) są następnie usuwane przez odpowiednie nukleazy, brakujące nukleotydy są wstawiane przez odpowiednią polimerazę, a całe fragmenty łączone w jedną nić przez wspomniane już ligazy.

Istotne jest jeszcze jedno zagadnienie – DNA niesie informację genetyczną, a więc jego replikacja powinna być wierna. Każdy błąd może oznaczać zmianę czegoś normalnego na coś, co jest szkodliwe lub niefunkcjonalne (por. opis mutacji w rozdziale 5). Cechą polimerazy, która prowadzi replikację DNA, jest zdolność sprawdzania, czy został wstawiony właściwy nukleotyd. Jeśli nie jest on komplementarny do nici służącej jako wzorzec replikacji, to enzym sam usuwa ten nukleotyd i powoduje wstawianie prawidłowego. Pozwala to na bardzo niską częstość błędów – jeden na około 10 000 000 do jednego na 1 000 000 000 (tab. 1.1).

Tab. 1.1. Przykłady częstości popełniania błędów

Przykład	Częstość błędów
Uczeń piszący list na komputerze	1 pomyłka na 20–30 liter
System bagażowy linii lotniczych	1 zagubiona walizka na 200
Maszynistka profesjonalnie pisząca na maszynie (120 słów na minutę)	1 pomyłka na 250 liter
Prowadzenie samochodu w Polsce	2 śmiertelne wypadki w ciągu roku na 100 000 osób
Replikacja DNA (z uwzględnieniem systemu korekty)	1 błędnie wstawiony nukleotyd na miliard

Na końcach liniowych cząsteczek DNA eukariontów znajdują się tak zwane telomery – wielokrotnie powtórzone krótkie sekwencje kilku nukleotydów[6]. Ze względu na usuwanie starterów po każdej replikacji telomery ulegają nieznacznemu skróceniu (ryc. 1.15A, B). Zjawisku temu zapobiega enzym zwany telomerazą. Częścią telomerazy jest RNA, który służy jako matryca do syntezy DNA! Praca telomerazy polega na wydłużaniu końców chromosomów, tym samym na zapobieganiu ich skracania (ryc. 1.15C–E). Co prawda, po całej operacji koniec DNA i tak jest nierówny, lecz nie ma to żadnego znaczenia, gdyż telomery niczego nie kodują (ryc. 1.15F). Ważne jest natomiast, że położone nieco dalej geny nie są narażone na skrócenie lub inne uszkodzenia. W organizmie człowieka telomeraza jest aktywna tylko w bardzo nielicznych komórkach, które w zasadzie mogą się dzielić w nieskończoność. Enzym ten jest też aktywny w prawie wszystkich komórkach nowotworowych. Telomery nie występują u bakterii, których DNA jest koliste, nie mają ich także wirusy.



Ryc. 1.15. Schemat ilustrujący mechanizm zapobiegania skracaniu się cząsteczek DNA po replikacji: A – sytuacja wyjściowa, B – usunięcie startera, C oraz D – dołączenie telomerazy i wydłużanie nici matrycowej DNA, E – zsyntetyzowanie fragmentu nici potomnej przy wykorzystaniu wydłużonej nici matrycowej, F – zakończenie DNA po usunięciu startera. Zwróć uwagę na długość cząsteczki DNA bezpośrednio po replikacji i po zakończeniu wydłużania telomerów.

Znaczenie i kontrola procesu replikacji

Znaczenie replikacji trudno przecenić. Proces ten zapewnia wierne przekazywanie informacji zawartej w DNA, zarówno z komórki macierzystej do komórek potomnych w procesie mitozy, jak i z jednego pokolenia na kolejne w procesie mejozy. Ponadto fakt, że w replikacji zachodzą błędy, umożliwia zachodzenie procesu ewolucji (por. dział II. *Ewolucja biologiczna*, s. 162). Ponieważ jednak zwykle błędna, na przykład niekompletna replikacja, prowadzi do poważnych zakłóceń w funkcjonowaniu komórki, w tej ostatniej istnieją złożone systemy kontrolne, niejako sprawdzające poprawność całego procesu, a nie tylko pracę polimerazy DNA (niektóre elementy kontrolne zostaną przedstawione w dalszej części podręcznika).

[6] W prasie popularnej porównano je do skuwek na sznurowadłach, zabezpieczających sznurowadła przed skróceniem i strzępieniem.

1.4. Organizacja materiału genetycznego

Chromosom bakteryjny

U bakterii cząsteczka DNA tworzy jeden kolisty chromosom. W rzeczywistości jest on mocno pofałdowany i zawiera białka, choć nie ma tak regularnej struktury jak chromatyna. Pofałdowanie struktury chromosomu jest niezbędne, ponieważ komórka bakteryjna jest bardzo mała, a cały DNA musi zmieścić się w środkowej części komórki (por. genofor i nukleoid podrozdz. 2.1 w *Biologia 1. Zakres rozszerzony. Podręcznik dla liceum ogólnokształcącego,* autorstwa J. Balersteta, W. Lewińskiego, J. Prokopa, K. Sabatha, G. Skirmuntt, wydanie II Wydawnictwa Pedagogicznego OPERON).

Chromatyna

Dotychczas przedstawialiśmy DNA eukariontów, jakby był nagą, wyizolowaną cząsteczką. Gdyby tak rzeczywiście było, trudno byłoby zmieścić na przykład prawie 2 metry DNA w komórce człowieka (bo tyle w sumie mierzyłby nasz DNA całkowicie „wyprostowany"). DNA jądrowy jest owinięty wokół niewielkich zasadowych białek zwanych histonami. Znanych jest pięć rodzajów histonów. Cztery z nich tworzą niewielkie kompleksy. Taki pojedynczy kompleks składający się z czterech par histonów (tzw. oktamer histonowy) wraz z nawiniętym odcinkiem DNA to **nukleosom** (sam oktamer histonowy stanowi rdzeń nukleosomu). Nukleosom jest podstawową jednostką strukturalną **fibryli chromatynowej** (ryc. 1.16A). Pod mikroskopem elektronowym fibryla wygląda więc jak sznur korali (nukleosomów) nawiniętych na cienką nitkę (DNA). Wolne odcinki DNA (między nukleosomami) wiązane są przez piąty rodzaj histonu. Fibryla chromatyny zwinięta jest spiralnie w strukturę zwaną niekiedy solenoidem. Prawdopodobnie solenoidy tworzą wydłużone pętle, które wspólnie z różnymi białkami i RNA mogą zmieniać stopień kondensacji chromatyny[7]. Taka skomplikowana struktura materiału genetycznego eukariontów umożliwia zmieszczenie znacznej liczby dużych cząsteczek DNA w jądrze komórkowym, wybiórczą dostępność do określonych genów oraz replikację i uporządkowany podział komórki.

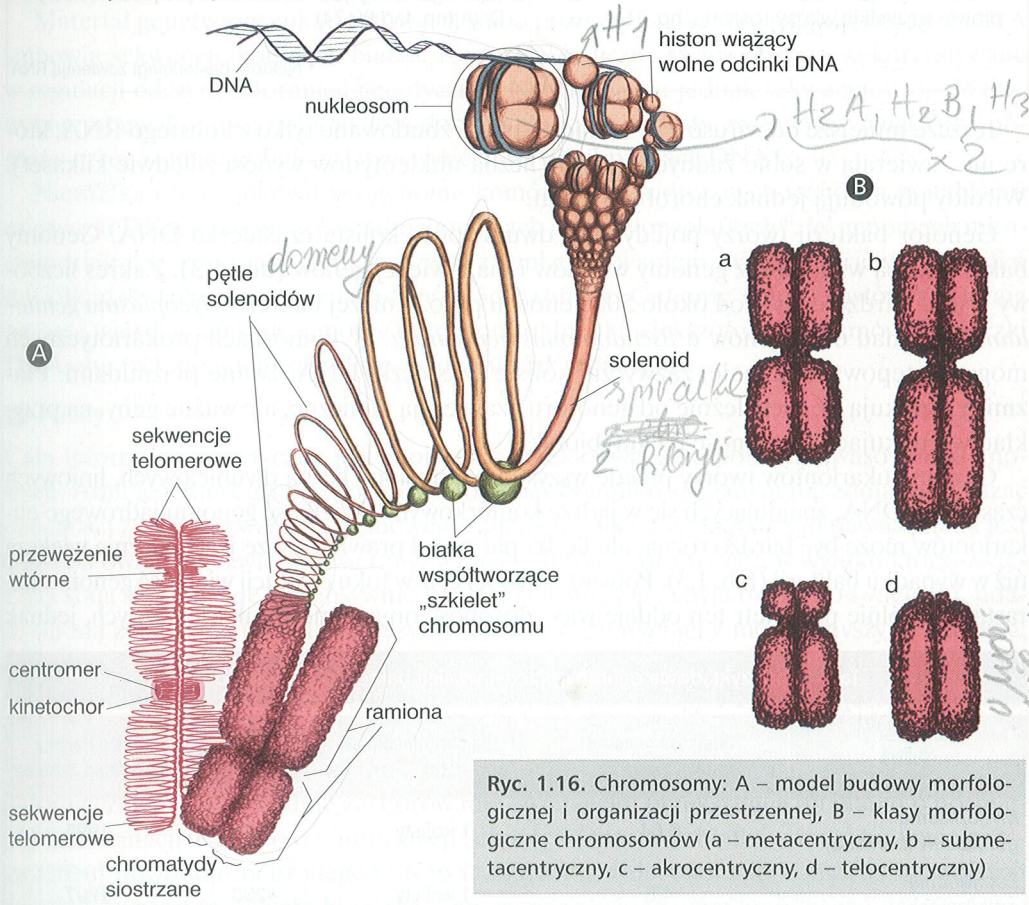
Budowa morfologiczna chromosomów eukariontów

W jądrze komórkowym, które ulega podziałowi, chromatyna ulega bardzo silnej kondensacji – powstają wówczas widoczne nawet pod mikroskopem optycznym pałeczkowate, ciemne twory, czyli **chromosomy**. Jak wiadomo, liczba chromosomów jest cechą gatunkową, na przykład muszka owocowa (*Drosophila melanogaster*) ma ich 8 (2n = 8), nicień (*Caenorhabditis elegans*) 12 (2n = 12). Większość eukariontów ma od kilkunastu do kilkudziesięciu chromosomów, chociaż istnieją gatunki mające nawet kilkaset (np. niektóre paprocie). Jak wiadomo, u zwierząt komórki rozrodcze (gamety) są najczęściej haploidalne, natomiast komórki somatyczne – diploidalne. U roślin jedno pokolenie – gametofit – jest haploidalne, drugie – sporofit – diploidalne (por. *Biologia 1. Zakres rozszerzony*).

Chromosomy różnią się cechami morfologicznymi: wielkością, długością ramion (co wynika z umiejscowienia charakterystycznego przewężenia – centromeru; ryc. 1.16B). Mają także charakterystyczny układ poprzecznych prążków powstających po wybarwieniu specjalnym barwnikiem (ryc. 4.17, s. 76). W pojedynczym chromosomie metafazowym znajdują się dwie

[7] Stopień kondensacji chromatyny w niedzielącym się jądrze przeanalizujemy w podrozdziale 3.3.

identyczne (skondensowane kilkadziesiąt tysięcy razy) cząsteczki DNA. Każda z tych cząsteczek wraz z odpowiednimi białkami tworzy jedną **chromatydę** (zwaną chromatydą siostrzaną). Chromosom składa się więc z dwóch chromatyd siostrzanych. Można w nim wyróżnić ramiona zakończone telomerami (por. sekwencje telomerowe, s. 19). Chromatydy połączone są centromerem (rejon ten ma istotne znaczenie w rozdzielaniu chromosomów potomnych; por. dalej kariokinezy). W niektórych chromosomach występuje ponadto tak zwane przewężenie wtórne, czyli organizator jąderkowy (ang. *nuclear organizer* – NOR). Sekwencje DNA w organizatorze jąderkowym są matrycami wykorzystywanymi w interfazie do syntezy rRNA.



Ryc. 1.16. Chromosomy: A – model budowy morfologicznej i organizacji przestrzennej, B – klasy morfologiczne chromosomów (a – metacentryczny, b – submetacentryczny, c – akrocentryczny, d – telocentryczny)

Wielkość i organizacja genomów

Genom to kompletny zapis informacji genetycznej danego organizmu lub wirusa. Wielkości genomów są bardzo różne. Podstawowym parametrem jest tu liczba par zasad (nukleotydów), choć czasem obrazowo podaje się też liczbę oraz wielkość genów[8].

Najmniejsze genomy występują u wirusów. Genomy wirusów mogą być zbudowane z dwuniciowego DNA, ale także jednoniciowego DNA, jednoniciowego RNA lub nawet RNA dwuniciowego. W danym wirusie występuje tylko jeden rodzaj kwasu nukleinowego (tab. 1.2, s. 22). Genomy wirusów zawierają też różną liczbą genów – najmniejsze liczą tylko 3, największe nawet około 100 genów.

[8] W takim ujęciu gen jest fragmentem genomu.

Tab. 1.2. Przykłady wirusów o różnych genomach

RNA-wirusy	DNA-wirusy
– pikornawirusy, np. wirus choroby polio – togawirusy, np. wirus różyczki – myksowirusy, np. wirus grypy – reowirusy (zawierają dwuniciowy RNA), wywołują np. biegunki u dzieci – retrowirusy, np. wirus HIV – prawie wszystkie wirusy roślinne, np. TMV	– pokswirusy, np. wirus ospy – papovawirusy, np. wywołujące brodawki – parwowirusy (niektóre zawierają jednoniciowy DNA), np. wywołujące infekcje u świń i psów – bakteriofagi* – większość nich ma dwuniciowy DNA (np. fag T2, fag l), a niewielka część jednoniciowy DNA (np. fag fX174) * niektóre bakteriofagi zawierają RNA

Jeszcze mniejsze od wirusów są **wiroidy** – twory zbudowane tylko z kolistego RNA, które nie zawierają w sobie żadnych genów (liczba nukleotydów wynosi zaledwie kilkaset). Wiroidy powodują jednak choroby u roślin.

Genofor bakterii tworzy pojedyncza, dwuniciowa, kolista cząsteczka DNA. Genomy bakteryjne są większe niż genomy wirusów i mają więcej genów (tab. 1.3). Zakres liczbowy jest tu bardzo duży – od około 500 genów u pasożytniczej bakterii *Mycoplasma genitalium* do ponad 6000 genów u *Pseudomonas aeruginosa*. W komórkach prokariotycznych mogą występować też małe, zazwyczaj koliste cząsteczki DNA, zwane plazmidami. **Plazmidy** replikują się niezależnie od genoforu i zawierają nieliczne, ale ważne geny, na przykład warunkujące odporność na antybiotyki.

Genom eukariontów tworzy przede wszystkim określona liczba dwuniciowych, liniowych cząsteczek DNA, znajdujących się w jądrze komórkowym[9]. Wielkość genomu jądrowego eukariontów może być bardzo różna, ale liczba par zasad prawie zawsze jest znacznie większa niż w wypadku bakterii (tab. 1.3). Potwierdza to tezę, iż w toku ewolucji wielkość genomu narastała. Ogólnie parametr ten oddaje więc złożoność organizmów eukariotycznych, jednak

Tab. 1.3. Przykładowe genomy przedstawicieli bakterii oraz eukariontów

Nazwa	Wielkość genomu (w milionach par zasad – Mz)	Liczba chromosomów (n)	Liczba genów	Rok ustalenia sekwencji genomu
Mycoplasma genitalium (bakteria)	0,64	1 kolisty	500	1995
Escherichia coli (bakteria)	4,6	1 kolisty	4200	1997
Arabidopsis thaliana (rzodkiewnik pospolity)	100	5	25 000	1999
Saccharomyces cerevisiae (drożdże)	12,1	16	6000	1996
Caenorhabditis elegans (nicień)	97	6	19 000	1998
Homo sapiens (człowiek	3000–3500	23	35 000	2001
Mus musculus (mysz)	3000	20	30 000	2002

[9] W odniesieniu do eukariontów zawsze podaje się wielkość genomu haploidalnego.

czasem bywa mylący. Przykładem może być choćby jednokomórkowiec – pełzak (*Amoeba dubis*), którego genom ma wielkość 670 000 Mz. Szczególnie problematyczne może być proste odniesienie liczby i wielkości genów do wielkości genomu. Na przykład człowiek ma około 30 000–35 000 sekwencji genowych, które stanowią zaledwie 3–5% jego całkowitego DNA, podczas gdy rzodkiewnik zwyczajny (roślina dwuliścienna), mimo podobnej liczby genów (ok. 25 000), ma genom trzydziestokrotnie mniejszy. Wnioskować zatem należy, że zróżnicowanie świata eukariontów w mniejszym stopniu wynika z różnic w ilości DNA, w większym zaś z różnic jakościowych (sekwencji samych genów i sposobów ich wykorzystywania).

Materiał genetyczny eukariontów jest słabo poznany – wiadomo jedynie, że część DNA stanowią sekwencje kodujące białka, różne RNA, liczne są też obszary wykorzystywane w regulacji odczytu informacji genetycznej. Najwięcej jest jednak sekwencji w ogóle niewykorzystanych, które najprawdopodobniej stanowią swoisty ewolucyjny balast przenoszony przez kolejne pokolenia (tzw. śmieciowy albo milczący DNA).

Niewielką część całkowitego genomu komórek eukariotycznych stanowią pojedyncze cząsteczki DNA występujące w mitochondriach oraz chloroplastach[10]. W genomach mitochondrialnych występują geny związane z funkcjonowaniem mitochondriów – od kilku do kilkudziesięciu genów w zależności od gatunku. Genomy chloroplastów zawierają na ogół więcej genów niż genomy mitochondrialne. U większości organizmów cząsteczki DNA obu tych organelli są koliste, podobnie jak u bakterii.

Priony

Cała informacja genetyczna jest zapisana i przekazywana za pomocą kwasów nukleinowych. Istnieje jednak grupa chorób, w których w czynniku zakaźnym nie zdołano wykazać obecności żadnego kwasu nukleinowego, a jedynie obecność białka. Od dawna znana jest choroba owiec o nazwie *scrapie* (ang. *scrape* – drapać, zdrapywać), w wyniku której zwierzęta stają się osowiałe i intensywnie się drapią. Choroba ta była badana od wielu lat, udało się nią zakazić na przykład myszy. Okazało się, że wyciągi z mózgu myszy są zakaźne, lecz czynnik zakaźny był białkiem, nie zaś kwasem nukleinowym. Ten zakaźny czynnik nazwano **prionem**. Dowiedziono, że białko, takie jak powodujące chorobę, jest obecne także u zdrowych zwierząt. Kolejność aminokwasów w tym białku jest taka sama jak w białku zakaźnym, jednak ma ono inną budowę przestrzenną (konformację). Uważa się, że patologiczny prion powoduje zachorowanie zwierzęcia: przekształca on białko o normalnej konformacji w białko o konformacji „chorej". Obecność białka o innej budowie przestrzennej powoduje neurodegenerację (zaburzenia i degenerację komórek nerwowych mózgu). Nie jest to jedynie hipoteza – myszy pozbawione genu kodującego to komórkowe białko nie są podatne na zakażenia, co oznacza, że czynnik zakaźny (prion) musi działać na białko obecne w komórkach zakażanego organizmu.

Choroby prionowe budzą duże zainteresowanie uczonych, gdyż od kilku lat stały się poważnym problemem społecznym, medycznym i gospodarczym. Nie ma żadnych dowodów, by *scrapie* owiec było zakaźne dla człowieka. Także w przypadku **choroby szalonych krów – BSE** – bydlęcego odpowiednika *scrapie* przesłanki o przenoszeniu się jej na ludzi nie są do końca przekonywające. Przypadków zachorowań było dotychczas bardzo niewiele. Bydło, które choruje, jest zabijane i usuwane, mimo to wiele osób rezygnuje obecnie ze spożywania wołowiny.

[10] Oczywiście chloroplasty są specyficzne dla fotosyntetyzujących eukariontów.

Pojawiające się u ludzi objawy charakterystyczne dla BSE bardzo przypominają opisane już wcześniej schorzenie genetyczne, zwane od nazwisk jego odkrywców **chorobą Creutzfeldta–Jacoba**. W chorobie tej dziedziczona jest zmutowana forma ludzkiego genu. Sprzyja ona najprawdopodobniej przyjmowaniu przez pewne białko konformacji, która powoduje uszkodzenie komórek nerwowych mózgu. Istnieją nieliczne udokumentowane przypadki zakażenia ludzi chorobami typu prionowego przy przeszczepach oraz przy podawaniu preparatów medycznych takich jak na przykład hormon wzrostowy izolowany niegdyś z ludzkich przysadek mózgowych.

Podsumowanie

1. Liczne odkrycia i eksperymenty przeprowadzone w XIX i w XX wieku wykazały, że podstawowym nośnikiem informacji genetycznej we wszystkich organizmach jest DNA.
2. DNA jest łańcuchowym polimerem o prostej, bardzo powtarzalnej budowie chemicznej.
3. Przestrzenny model budowy DNA, wyjaśniający właściwości tej cząsteczki, przedstawili James Watson i Francis Crick. Zgodnie z tym modelem:
   a) DNA jest cząsteczką o kształcie komplementarnie skręconej, dwuniciowej helisy;
   b) zasady azotowe znajdują się wewnątrz helisy, a deoksyrybozy i grupy fosforanowe na zewnątrz;
   c) łańcuchy (nici DNA) łączą się ze sobą wiązaniami wodorowymi między zasadami w parze; adenina łączy się zawsze dwoma wiązaniami z tyminą, a guanina trzema wiązaniami z cytozyną;
   d) średnica helisy jest stała i wynosi 2 nm; na jeden pełny skręt spirali przypada 10 par nukleotydów leżących w stałej odległości 0,34 nm;
   e) ściśle określona sekwencja zasad w łańcuchu polinukleotydowym niesie konkretną informację genetyczną.
4. Replikacja prowadzi do powielenia DNA – z każdej dwuniciowej cząsteczki powstają dwie cząsteczki potomne o identycznej sekwencji nukleotydowej. Zapewnia to ciągłość trwania DNA. Replikacja ma charakter semikonserwatywny.
5. W czasie replikacji powstają tak zwane widełki replikacyjne, a do powielania DNA potrzebne są złożone układy enzymatyczne.
6. Kompletny zapis informacji genetycznej organizmu lub wirusa to genom.
7. Genomy różnią się zarówno wielkością, jak i organizacją. Największą złożoność wykazują genomy organizmów eukariotycznych.

Ćwiczenia

1. Zbierz dowody na to, że genetyka jest jedną z najszybciej i najintensywniej rozwijających się dziedzin nauk przyrodniczych. W tym celu przejrzyj codzienną prasę z ostatnich tygodni oraz kilka numerów czasopism popularnonaukowych (np. „Wiedzę i Życie", „Świat Nauki"). Znajdź w nich artykuły dotyczące dziedziczenia cech, ostatnich badań i odkryć genetycznych. Wykorzystaj kilka najciekawszych artykułów i zdjęć i przygotuj gazetkę (poster).

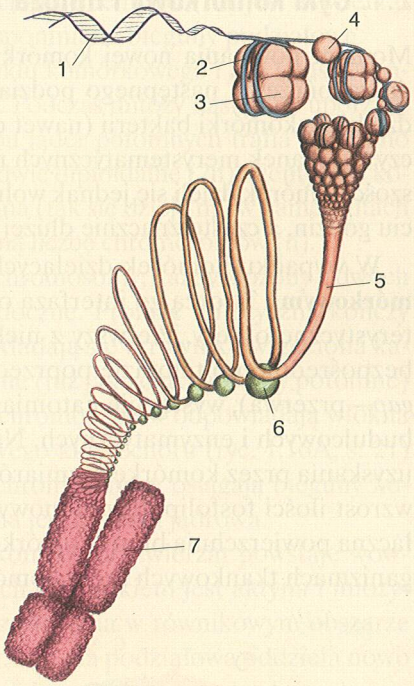
2. Przeczytaj uważnie poniższy tekst opisujący transdukcję i wykonaj polecenia.
   Szczep bakterii *Escherichia coli* wymagających do życia metioniny oznaczono symbolem met$^-$, natomiast szczep, który nie wymagał metioniny, symbolem met$^+$. W wyniku zakażenia komórki *E. coli* met$^+$ bakteriofagiem powstaje w niej wiele nowych bakteriofagów, wśród których kilka jest nieprawidłowych. Oprócz wirusowego DNA zawierają bowiem małe fragmenty DNA bakteryjnego. Nowo powstałe fagi uwalniają się z komórki gospodarza. Jeśli jeden z takich bakteriofagów zakazi komórkę *E. coli* met$^-$, to przenoszony przez niego DNA może zostać włączony do DNA nowego gospodarza. Okazuje się, że po takim procesie *E. coli* met$^-$ nie potrzebuje do wzrostu metioniny, podobnie jak *E. coli* met$^+$. Wirus niejako przeniósł fragment DNA z jednej bakterii do drugiej.
   a) Przedstaw powyższy tekst w postaci schematycznych, opisanych rysunków.
   b) Oceń, czy opisany proces transdukcji może być dowodem na to, że informacja genetyczna jest zapisana w DNA.
3. Zbierz wiadomości na temat przebiegu i efektu doświadczeń, dzięki którym udowodniono, że DNA jest nośnikiem informacji genetycznej, i zaprezentuj je w dowolnej formie (referatu, posteru lub weź udział w dyskusji).
4. Wykonaj uproszczony model fragmentu cząsteczki DNA złożony z 8 par nukleotydów. Wykorzystaj w tym celu schematy zasad azotowych w kształcie figur (np. takich jak na ryc. 1.8, s. 11) wyciętych z papieru. Szkielet nici cukrowo-fosforanowej możesz ulepić z plasteliny, wyciąć z tektury, uformować ze sznurka lub zbudować z innego materiału, według własnego pomysłu. Pamiętaj, że modele komplementarnych zasad muszą geometrycznie pasować do siebie. Na każdej nici zaznacz koniec 3' i 5'.
5. Narysuj schematycznie i wytnij nukleotydy budujące kwas DNA (możesz wykorzystać schematy zasad azotowych i szkielet cukrowo-fosforanowy z ćw. 4). Wykonaj kilkanaście takich modeli w dwóch wersjach kolorystycznych. Wykorzystując modele nukleotydów, przedstaw istotę semikonserwatywnej replikacji DNA. Cząsteczka macierzysta powinna mieć obie nici w tym samym kolorze. Nukleotydy, które posłużą do zbudowania nowej nici, powinny mieć inny kolor. Każda z dwóch nowo powstałych cząsteczek powinna mieć nici w dwóch kolorach. Ułóż i zapisz komentarz do swojej demonstracji.
6. Przygotuj krótką informację na temat badania genomów. Uwzględnij w niej wyjaśnienie, na czym to badanie polega, oraz nazwy organizmów, których sekwencję genomu już ustalono. Przedstaw własne zdanie na temat przydatności badań genomów.
7. Wykorzystując różne źródła informacji (np. książki i czasopisma popularnonaukowe, encyklopedie multimedialne), przygotuj krótką wypowiedź ustną lub pisemną na temat historycznych definicji genów i definicji współczesnej. Wyjaśnij, dlaczego definicja genu się zmieniała.

Polecenia kontrolne

1. Zdefiniuj pojęcie dziedziczności.
2. Określ, jakimi problemami zajmują się genetycy.
3. Podaj nazwy dziedzin biologii, z którymi genetyka jest najbardziej związana.
4. Opisz doświadczenie Fredericka Griffitha i doświadczenie Oswalda Avery'ego. Wyjaśnij, w jaki sposób doświadczenia te dowodzą, że informacja genetyczna jest zapisana w DNA.

5*. Zanalizuj opis i schemat doświadczenia Marthy Chase i Alberta Hersheya przedstawiony w podrozdziale 1.1 na stronie 8, a następnie wykonaj poniższe polecenia.
   a) Sformułuj problem badawczy i zapisz go.
   b) Zaproponuj hipotezę roboczą.
   c) Opisz metodę doświadczenia.
   d) Sformułuj i zapisz wnioski z doświadczenia.
6. Wyjaśnij, na czym polega technika znakowania związków izotopami radioaktywnymi. Podaj przykłady wykorzystania tej metody w badaniach biologicznych (por. *Biologia 2. Zakres rozszerzony*, podrozdział 1.1).
7. Zanalizuj opis i schemat doświadczenia Joachima Hammerlinga przedstawiony na stronie 8 i 9. Opisz kolejne fazy doświadczenia i uzasadnij wnioski.
8. Wyjaśnij, na czym polegał wkład naukowców Jamesa Watsona i Francisa Cricka w rozwój genetyki.
9. Wymień wszystkie rodzaje związków chemicznych (podjednostek), z których zbudowany jest:
   a) nukleozyd,
   b) nukleotyd.
10. Podaj kolejność nukleotydów w łańcuchu DNA komplementarnym do łańcucha ... ATCGCA.... Narysuj schematycznie ten fragment cząsteczki DNA. Dla przejrzystości rysunku nie przedstawiaj spiralnego skręcenia nici.
11. Wymień zasady azotowe należące do puryn oraz należące do pirymidyn. Wskaż różnicę w strukturze (budowie i kształcie) cząsteczek tych dwu rodzajów zasad.
12. Wyjaśnij, na czym polega komplementarność nici w cząsteczce DNA.
13. Wyjaśnij, dlaczego parę zasad komplementarnych tworzy puryna z pirymidyną, a nie dwie pirymidyny lub dwie puryny.
14. Nazwij wiązania powstające między komplementarnymi zasadami w DNA i podaj ich liczbę w poszczególnych parach.
15. Fragment DNA, zbudowany z 300 nukleotydów, zawiera 82 nukleotydy z tyminą. Oblicz, ile nukleotydów z guaniną powinno być w tym fragmencie cząsteczki.
16. Przyjmijmy, iż w DNA otrzymanym z komórek nabłonkowych myszy nukleotydy z adeniną stanowią 24% liczby wszystkich nukleotydów. Oblicz, ile procent w tym DNA stanowią nukleotydy z cytozyną. Przedstaw i wyjaśnij sposób obliczenia.
17. Dopisz komplementarną nić DNA do podanej:
    ATTATTCGTGGTACGTATATAGCCGTGATA.
18. Przeanalizuj uważnie schemat przedstawiający budowę DNA (ryc. 1.8, s. 11) i wyjaśnij stwierdzenie, że nici DNA są antyrównoległe.
19. Porównaj skład oraz budowę DNA i RNA. Wykaż podobieństwa i różnice.
20. Wymień rodzaje RNA występujące w komórce.
21. Wymień struktury (organelle) komórki roślinnej, w których zachodzi replikacja DNA.
22*. Nazwij enzymy biorące udział w replikacji i określ ich rolę.
23. Określ, skąd pochodzi energia do syntezy nowej cząsteczki DNA.
24. Na podstawie analizy ryciny 1.13 (s. 16), wyjaśnij, na czym polega różnica w przebiegu replikacji w komórkach prokariotycznych i eukariotycznych.

25. Wskaż mechanizm, który umożliwia szybką replikację długiej cząsteczki DNA chromosomu komórki eukariotycznej.
26*. Opisz syntezę nici wiodącej i nici opóźnionej podczas replikacji u eukariontów. Wskaż zasadnicze różnice.
27. Wyjaśnij, w jaki sposób korygowane są błędy, które mogą wystąpić podczas replikacji.
28. Oceń znaczenie procesu replikacji dla wszystkich organizmów.
29. Na podstawie opisu budowy chromatyny (podrozdz. 1.4, s. 20) wskaż na zamieszczonym obok uproszczonym schemacie:
    a) pojedynczy nukleosom,
    b) fragment podwójnej helisy DNA,
    c) fragment solenoidu,
    d) fragment fibryli chromatynowej.



30*. Wyjaśnij, dlaczego nić DNA jest upakowana w tak skomplikowany sposób, skoro musi się rozpleść przed każdym procesem replikacji.
31. Wyjaśnij pojęcie chromosomów homologicznych. Narysuj schematycznie komórkę diploidalną zawierającą 6 chromosomów. Opisz chromosomy homologiczne.
32. Na modelu budowy chromosomu wskaż:
    a) centromer,
    b) chromatydy,
    c) przewężenie wtórne.
    Wyjaśnij rolę każdej z wymienionych struktur.
33. Nazwij struktury komórkowe zawierające kwas deoksyrybonukleinowy:
    a) w komórkach roślinnych,
    b) w komórkach zwierzęcych.
34. Określ, czym się różnią komórki bakterii od komórek eukariotycznych pod względem lokalizacji DNA i budowy chromosomu.
35. Nazwij struktury, które zawierają kwas nukleinowy, chociaż nie są komórką ani jej częścią.
36. Podaj charakterystyczne cechy genomu wirusa. Wskaż różnice między genomem wirusa i dowolnego organizmu.
37. Wyjaśnij różnicę pomiędzy komórką haploidalną a diploidalną oraz podaj, które komórki są haploidalne:
    a) u roślin okrytonasiennych,
    b) u zwierząt rozmnażających się płciowo.
38. Samopowielające się czynniki zakaźne zawsze zawierają kwasy nukleinowe jako nośnik informacji genetycznej. Wskaż odstępstwo od tej reguły.
39. Wyjaśnij działanie prionów. Podaj przykłady chorób prionowych.

2. Przekazywanie informacji genetycznej komórkom potomnym

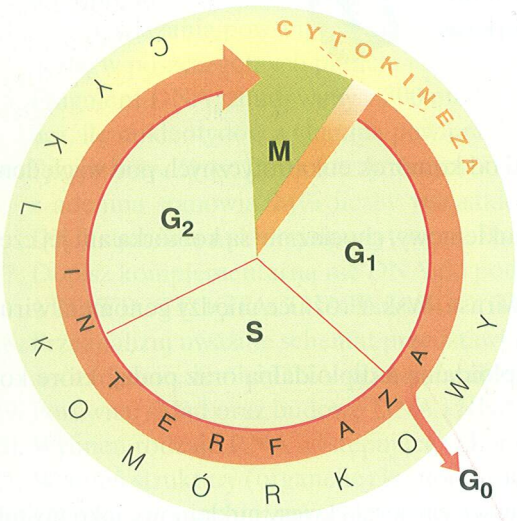
UWAGA!

Ogólną charakterystykę przebiegu mitozy oraz mejozy przedstawiono w podręczniku *Biologia 2. Zakres rozszerzony*, rozdział 2.

2.1. Cykl komórkowy i mitoza

Moment powstania nowej komórki jest początkiem jej **cyklu życiowego**, który trwa aż do zakończenia następnego podziału. Częstotliwość podziałów jest różna – najszybciej dzielą się komórki bakterii (nawet co kilkanaście minut), komórki embrionalne zwierząt czy też tkanek merystematycznych roślin (ich cykl może trwać niespełna godzinę). Większość komórek dzieli się jednak wolniej (ich cykl życiowy trwa kilkanaście do kilkudziesięciu godzin, a często znacznie dłużej).

W wypadku komórek dzielących się mitotycznie cykl życiowy nazwano **cyklem komórkowym**[1]. Tworzą go interfaza oraz mitoza (ryc. 2.1). Interfaza dzieli się na charakterystyczne okresy. Pierwszy z nich – **okres G_1** (ang. *gap* – przerwa) – rozpoczyna się bezpośrednio po telofazie poprzedniej mitozy. Cechuje go brak replikacji DNA (stąd *gap* – przerwa), występuje natomiast duże zużycie tlenu oraz intensywna synteza białek budulcowych i enzymatycznych. Nie jest to dziwne, jeśli wziąć pod uwagę konieczność uzyskania przez komórkę rozmiarów sprzed podziału. Dla G_1 charakterystyczny jest też wzrost ilości fosfolipidów błonowych (po podziale kulistej komórki na dwie potomne łączna powierzchnia błony komórkowej tych drugich jest większa około 1,6 razy). W organizmach tkankowych część komórek po okresie G_1 zaprzestaje aktywności podziałowej i przechodzi specjalizację funkcjonalną (G_0). Niektóre komórki mogą jednak ponownie podjąć aktywność podziałową, co będzie podyktowane działaniem na przykład hormonów.



Ryc. 2.1. Cykl komórkowy (opis w tekście)

Po okresie G_1 w komórce przygotowującej się do podziału następuje **okres S**. W tym czasie zmniejsza się synteza białek budulcowych i enzymatycznych, syntetyzowane są natomiast proteiny związane z odtwarzaniem genomu (najważniejsze z nich to histony). Podczas fazy S cały metabolizm komórki podporządkowany zostaje replikacji DNA. W okresie S dochodzi więc do zwiększenia liczby cząsteczek DNA jądrowego, na przykład w komórkach człowieka z 46 do 92.

[1] Cykliczny wzrost i prosty podział komórki bakterii (nie jest to mitoza!) także nazywamy cyklem komórkowym.

Ostatni jest **okres G_2** – poprzedzający profazę zbliżającej się mitozy. W tym czasie replikacja DNA już nie następuje, natomiast komórka przygotowuje składniki protoplastu do podziału. Zwykle właśnie w tym czasie dzielą się organelle półautonomiczne. Wzrasta też bardzo wyraźnie synteza białek wrzeciona kariokinetycznego. W przeciętnych warunkach, pod koniec G_2, komórka musi już przejść do fazy mitozy (M). Nadchodząca mitoza jest sygnalizowana pod koniec interfazy, między innymi przez tak zwane okapy biegunowe. Są one skupieniami syntetyzowanej w tym czasie tubuliny, która gromadzi się w okolicach biegunów podziałowych. W komórkach mających parę centrioli (tak jest u zwierząt i grzybów) dzieli się ona na dwie, które wyznaczają wspomniane bieguny podziałowe.

Mitoza stanowi zwykle tylko 5–10% czasu całego cyklu komórkowego i jest konsekwencją procesów zachodzących w okresach S i G_2 interfazy. Podczas mitozy następuje uporządkowany rozdział materiału genetycznego, tak że do obu jąder potomnych trafia tyle samo chromosomów. Podział komórki diploidalnej daje więc dwie diploidalne (2n), identyczne komórki potomne. Jeśli mitozie uległa komórka haploidalna (tak się dzieje np. w gametofitach roślin), to oczywiście komórki potomne mają haploidalną liczbę chromosomów (n).

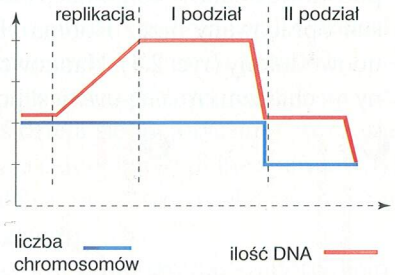
Przypomnijmy jeszcze, że w profazie zreplikowane chromosomy, każdy złożony z dwóch chromatyd siostrzanych, kondensują się i stają się widoczne. Profazę mitotyczną kończy rozpad otoczki jądrowej. W metafazie chromosomy układają się w równiku wrzeciona kariokinetycznego. Podczas anafazy chromatydy siostrzane (już jako chromosomy potomne) rozchodzą się do dwóch biegunów komórki. Za ruch chromosomów odpowiadają włókna wrzeciona kariokinetycznego przyczepione do białkowego kinetochoru (ryc. 1.16A, s. 21) montowanego w późnej profazie. W telofazie grupy chromosomów osiągają bieguny komórki i ulegają dekondensacji. Wówczas też odtwarzana jest otoczka jądrowa.

Pod koniec mitozy rozpoczyna się **cytokineza**. W komórkach zwierząt powstaje wówczas kurczliwy pierścień włókienek białkowych, których składnikiem jest aktyna i miozyna. Kurczący się pierścień prowadzi do powstania przewężenia w równikowym obszarze dzielącej się komórki i utworzenia bruzdy podziałowej. Bruzda podziałowa oddziela nowo powstałe komórki. U roślin błona komórkowa i ściana komórkowa, rozdzielające nowo powstające komórki, są budowane bez przewężenia (patrz fragmoplast w podręczniku *Biologia 2. Zakres rozszerzony*, podrozdz. 2.2).

Po mitozie i cytokinezie nowo powstałe komórki rozpoczynają kolejny cykl komórkowy.

2.2. Mejoza

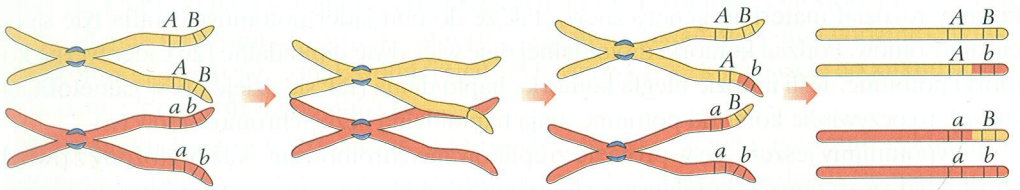
Jak już wiecie, w cyklach życiowych większości organizmów eukariotycznych występuje **mejoza** – podział jądra komórkowego, który nie odtwarza diploidalnej liczby chromosomów, lecz zmniejsza ją o połowę (z 2n do n). Mejoza poprzedzona jest interfazą i składa się z dwóch kolejnych podziałów (ryc. 2.2). W każdym z nich można wyróżnić profazę, metafazę, anafazę i telofazę. Przygotowania do pierwszego podziału rozpoczynają się już w interfazie, podczas której komórka replikuje swój DNA i histony oraz syntetyzuje inne białka niezbędne do podziału.



Ryc. 2.2. Zmiany ilości materiału genetycznego w dzielącej się mejotycznie komórce diploidalnej

Pierwszy podział mejotyczny

W długiej profazie I chromosomy kondensują i stają się widoczne. Chromosomy homologiczne łączą się parami w biwalenty. Ponieważ każdy chromosom zbudowany jest z dwóch identycznych chromatyd siostrzanych, w jednym biwalencie znajdują się cztery chromatydy (tetrada). Wówczas w niektórych miejscach dochodzi do swoistego pękania chromatyd niesiostrzanych i do wymiany odpowiadających sobie odcinków chromosomów homologicznych (ryc. 2.3). Sam proces wymiany nosi nazwę ***crossing-over*** (dla tego terminu brak jest polskiego odpowiednika). Jego przejawem cytologicznym są chiazmy obserwowane pod mikroskopem. Molekularnym skutkiem *crossing-over* jest więc wymiana niektórych odcinków DNA (rekombinacja DNA). Pod koniec profazy I zanika otoczka jądrowa.



biwalent – para chromosomów homologicznych: ojcowski i matczyny (każdy chromosom składa się z dwóch chromatyd siostrzanych)

crossing-over

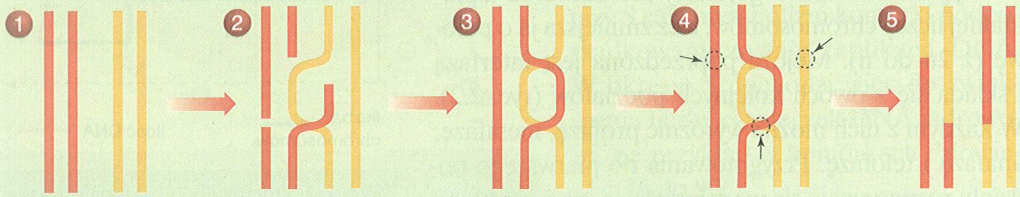
para chromosomów homologicznych po *crossing-over*

chromosomy potomne, w tym dwa z wymienionymi odcinkami chromatyd niesiostrzanych

Ryc. 2.3. Ogólny morfologiczny mechanizm *crossing-over* pozwala wyjaśnić, jak dochodzi do wymieszania materiału genetycznego w obrębie jednej pary chromosomów homologicznych (A, a, B, b – geny).

W metafazie I biwalenty ustawiają się w równiku wrzeciona podziałowego. W anafazie I chromosomy homologiczne rozdzielają się po jednym do każdej komórki potomnej. W telofazie I odtwarza się otoczka jądrowa. Powstają dwa jądra komórkowe o zredukowanej do n liczbie chromosomów, przy czym są to chromosomy podwójne.

Crossing-over zachodzi najczęściej między odcinkami DNA o takiej samej sekwencji nukleotydów. Jednocześnie wiadomo jednak, że dwuniciowy DNA nie ma żadnej możliwości rozpoznawania obszarów komplementarnych w innych cząsteczkach DNA. Molekularne podłoże takiego rozpoznawania i wymiany na odcinkach homologicznych nie zostało jeszcze zbadane. Nieliczne konkretne fakty udało się zebrać niemal wyłącznie na podstawie analiz rekombinacji bakterii *E. coli*. Najbardziej znany model tego procesu został opracowany przez Robina Hollidaya, chociaż ten mechanizm nie został do końca udowodniony (ryc. 2.4). Naukowcy sądzą jednak, że w komórkach eukariotycznych ogólny mechanizm *crossing-over* jest podobny do występującego w układach prokariotycznych.



Ryc. 2.4. Postulowany molekularny mechanizm *crossing-over* (1–5 – postępujący *crossing-over*). Czarnymi strzałkami zaznaczono miejsca cięcia, obrotu, wymiany i ligacji.

Według przedstawionego modelu najpierw odcinki (rejony) homologiczne (o identycznej lub bardzo podobnej sekwencji nukleotydów dwóch dwuniciowych cząsteczek DNA) układają się równolegle. Prawdopodobnie niektóre nici DNA ulegają wówczas przecięciu i każda łączy się z nicią komplementarnego DNA. Powstaje więc struktura, w której obie cząsteczki DNA są połączone w ten sposób, że dwie nici krzyżują się, a dwie nie są skrzyżowane. Jest to tak zwana struktura krzyżowa, zwana też strukturą Hollidaya. Wówczas następuje seria ruchów rotacyjnych prowadzących do skrzyżowania nici dotychczas nieskrzyżowanych. Jeżeli ulegają one rozcięciu, to w miejscu skrzyżowania łączą się z nicią z drugiej cząsteczki. W ten sposób dochodzi do *crossing-over*, w którym fragment jednej cząsteczki DNA (tworzącej chromatydę jednego chromosomu homologicznego) łączy się z fragmentem drugiej cząsteczki DNA (chromatydy niesiostrzanej drugiego chromosomu homologicznego).

Rekombinacja zachodząca pomiędzy odcinkami DNA w pełni homologicznymi nazywana jest **uprawnioną** albo po prostu homologiczną. Zachodzi ona w czasie koniugacji u prokariontów, gdy z komórki dawcy do komórki biorcy zostaje przekazany nowy DNA, a także w trakcie mejozy u eukariontów. Jeśli wymianie ulegają odcinki o sekwencjach niehomologicznych, to zachodzi **rekombinacja nieuprawniona**. Dzieje się tak na przykład w czasie infekcji wirusów integrujących się z DNA gospodarza lub w czasie transdukcji (por. podrozdz. 2.3).

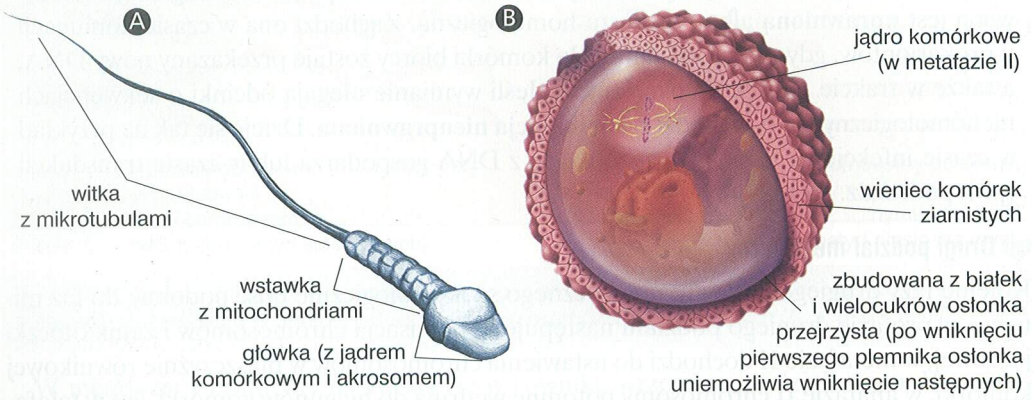
Drugi podział mejotyczny

Kolejne fazy drugiego podziału mejotycznego są morfologicznie dość podobne do faz mitozy – w profazie drugiego podziału następuje kondensacja chromosomów i zanik otoczki jądrowej, w metafazie II dochodzi do ustawienia chromosomów w płaszczyźnie równikowej komórki, w anafazie II chromosomy potomne wędrują do biegunów komórki, zaś w telofazie II odtwarza się błona jądrowa i w efekcie powstają cztery jądra potomne. Pod koniec drugiego podziału mejotycznego zachodzi cytokineza, powstają więc cztery komórki haploidalne. Dzięki mejozie z każdej pary chromosomów homologicznych do komórek potomnych może trafić jeden z dwóch niezrekombinowanych chromosomów albo jeden z dwóch chromosomów zrekombinowanych (por. prawa strona ryc. 2.3). Oznacza to, że każda komórka potomna zawiera losowy haploidalny zestaw chromosomów matczynych i ojcowskich (z których część jest zrekombinowana).

Szczególnie złożony charakter ma mejoza u zwierząt, w tym u człowieka (por. podręcznik *Biologia 2. Zakres rozszerzony*, podrozdz. 8.1). Plemniki powstają w wyniku spermatogenezy i spermiogenezy. **Spermatogeneza** to równy podział mejotyczny niewyspecjalizowanych diploidalnych komórek – spermatogoniów, licznie występujących w ścianach kanalików nasiennych jąder. W okresie dojrzałości płciowej część spermatogoniów zaprzestaje mitoz, rośnie i przekształca się w spermatocyty I rzędu. Te zaś dzielą się mejotycznie – w czasie spermatogenezy z każdego spermatocytu I rzędu powstają cztery haploidalne spermatydy. Spermatydy nie dzielą się, lecz przekształcają w plemniki (m.in. tracą cytoplazmę, wytwarzają witkę i akrosom; ryc. 2.5A, s. 32). Jest to **spermiogeneza**.

Przykładem skrajnie długiej i skomplikowanej mejozy jest powstawanie komórek jajowych. Są one efektem nierównego podziału mejotycznego niewyspecjalizowanych, diploidalnych komórek – oogoniów. Oogonia dzielą się mitotycznie w jajnikach w czasie rozwoju płodu żeńskiego (łączna liczba oogoniów jest jednak wielokrotnie mniejsza niż spermatogoniów). Nieco później część oogoniów rośnie i przekształca się w oocyty I rzędu,

które rozpoczynają podział mejotyczny. Zostaje on jednak zatrzymany w końcowej profazie I. Dziewczynka rodzi się więc ze ściśle określoną, szacowaną na 1 milion, liczbą oocytów, zamkniętych w pierwotnych pęcherzykach jajnikowych. Dopiero po osiągnięciu dojrzałości płciowej mejoza jest kontynuowana. Wówczas naprzemiennie, raz w jednym, raz w drugim jajniku jeden z pozostałych 400 tysięcy oocytów kończy pierwszy podział mejotyczny. Jego efektem jest oocyt II rzędu oraz niewielkie ciałko kierunkowe (polocyt). Oocyt od razu rozpoczyna drugi podział mejotyczny, ale ulega on zatrzymaniu na etapie metafazy II. W tym stadium oocyt staje się komórką jajową i jest uwalniany do jajowodu (ryc. 2.5B). Dopiero po zapłodnieniu zostaje dokończony drugi podział mejotyczny. Jedno z dwóch powstałych jąder jest usuwane jako ciałko kierunkowe II rzędu. Zawartość drugiego jądra zlewa się z zawartością główki plemnika. A zatem podział mejotyczny prowadzący do powstania komórki jajowej (oogeneza) może trwać od kilkunastu do kilkudziesięciu lat.



Ryc. 2.5. Gamety: A – budowa plemnika, B – komórka jajowa (proporcje wielkości pominięto)

Oczywiście podczas oogenezy DNA dzieli się równo, lecz podział cytoplazmy polega na tym, że zasadnicza jej część pozostaje w komórce jajowej. Jedynie niewielka część jest usuwana wraz z DNA – jako kolejne polocyty – w I i II podziale mejotycznym.

2.3. Zasadnicze strategie rozmnażania się organizmów

UWAGA!

Namnażanie się bakteriofagów przedstawiono w podręczniku *Biologia 1. Zakres rozszerzony,* w rozdziale 3, natomiast namnażanie się wirusów zwierzęcych w podręczniku *Biologia 2. Zakres rozszerzony,* w podrozdziale 13.2.
Sposoby rozmnażania się i podstawowe typy rozwoju organizmów zostały scharakteryzowane w podręczniku *Biologia 1. Zakres rozszerzony*, między innymi w podrozdziałach 4.4, 10.4 i 11.2.

Namnażanie się wirusów

Wirusy można określić jako zakaźne, namnażające się wyłącznie w komórkach kwasy nukleinowe, „obudowane" otoczką białkową, a czasami jeszcze osłonką białkowo–lipidową. Celem wirusa jest przejęcie kontroli nad komórką i zmuszenie jej do produkcji nowych wirionów. Materiał genetyczny niektórych wirusów wbudowuje się do DNA zakażonej

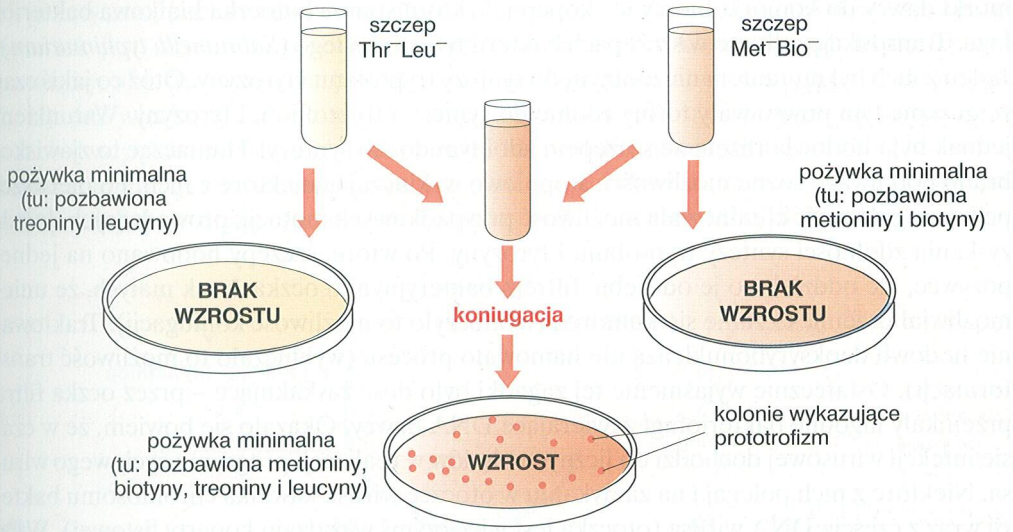
komórki. W zależności od typu wirusa i wielkości jego genomu, wnika on do komórki zaopatrzony (lub nie) w białka potrzebne mu do procesu namnażania się. Ze względu na różnorodność materiału genetycznego wirusów sam proces replikacji może być odmienny w poszczególnych typach infekowanych komórek.

Na ogół geny wirusa dzieli się na wczesne i późne, w zależności od tego, jak szybko od momentu wniknięcia do komórki stają się aktywne. Cykl inwazyjny wirusa zwykle przebiega w kilku charakterystycznych etapach.

Rozmnażanie się prokariontów (bakterii)

U sinic, jak i u innych prokariontów istnieje rozmażanie bezpłciowe, polegające na prostym podziale komórkowym, poprzedzonym replikacją genoforu. Podział ten prowadzi do powstania dwóch identycznych komórek potomnych. Ponadto u eubakterii stwierdzono występowanie różnych procesów, które można z powodzeniem określić jako płciowe. Do najważniejszych należą: koniugacja, transformacja i transdukcja.

Koniugacja jest tylko pewnym odpowiednikiem rozmnażania płciowego organizmów eukariotycznych, dlatego określa się ją jako proces płciowy. Koniugację odkryto, hodując w jednej probówce dwa różne szczepy *E. coli*. Pierwszy z nich był niezdolny do syntezy aminokwasów: treoniny i leucyny (co oznacza się jako Thr^- Leu^-), syntetyzował zaś metioninę i biotynę[2] (oznacza się jako Met^+ Bio^+). Drugi szczep natomiast – odwrotnie – syntetyzował treoninę i leucynę (Thr^+ Leu^+), lecz nie syntetyzował metioniny i biotyny (Met^- Bio^-). Można było to wykazać, wysiewając bakterie na pożywki minimalne, to znaczy zawierające glukozę i sole mineralne, ale pozbawione niezbędnych składników egzogennych (ryc. 2.6). Inaczej przebiegało doświadczenie, gdy takie wspomniane dwie hodowle połączono w jedną. Po jakimś czasie część komórek *E. coli* była zdolna do wzrostu nawet na pożywce minimalnej.



Ryc. 2.6. Schemat doświadczenia wykazującego istnienie koniugacji u bakterii

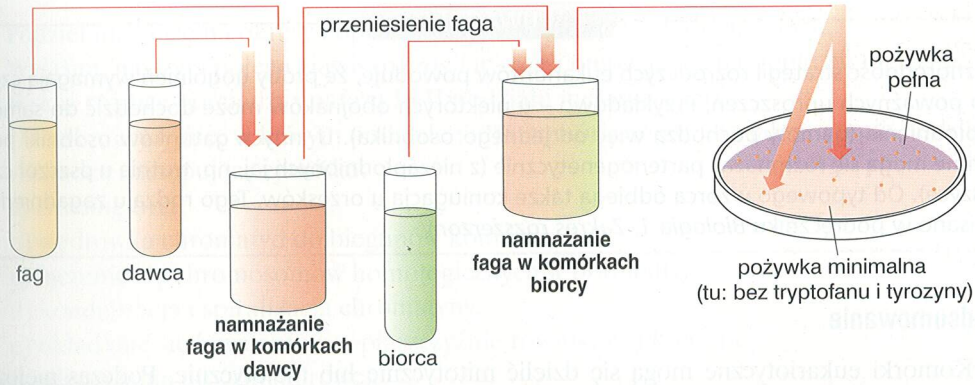
[2] Biotyna jest koenzymem ważnym w przemianach dwutlenku węgla. Dla człowieka jest związkiem egzogennym (witamina H) wytwarzanym przez bakterie jelitowe.

Nasuwał się więc wniosek, że aby zaszło to zjawisko, niezbędny był wzajemny kontakt komórek różnych szczepów. Rzeczywiście, wykazano, iż niektóre bakterie łączą się w pary i jedna z nich przekazuje niewielką część materiału genetycznego drugiej, przez co ta może nabyć nowe cechy. Proces ten prowadzi do opisanej już rekombinacji materiału genetycznego i nazwano go koniugacją. Jest to analogiczne do rozmnażania płciowego, co w dużym uproszczeniu polega na tym, że komórka dawcy (donor) spełnia rolę płci męskiej, natomiast komórka biorcy (akceptor) funkcjonalnie odpowiada płci żeńskiej. Komórki „męskie" mają zdolność wytwarzania fimbrii płciowych (pilli) – niewielkich, cieniutkich wypustek protoplazmatycznych, ułatwiających kontakt komórek i przenoszenie DNA (komórki „żeńskie" nie mają pilli). Zdolność ta uwarunkowana jest tak zwanym czynnikiem płciowym (F), który może stanowić odrębną, niewielką, kolistą cząsteczkę DNA funkcjonującą u donora niezależnie od chromosomu bakteryjnego (dlatego komórki F^- są „żeńskie", a F^+ są „męskie").

Z hodowli komórek F^+ wyizolowano też takie, które szczególnie często przekazywały DNA do komórek biorców. Od angielskich słów *high frequency of recombination* oznaczono je jako **komórki Hfr**. Okazało się, że powstają one, gdy czynnik płciowości F ulega włączeniu do chromosomu bakteryjnego.

Transformacja to nabywanie przez komórki biorcy nowych cech w drodze pobrania obcego DNA występującego w środowisku. Zdolność do wydajnej, spontanicznej transformacji mają tylko nieliczne komórki bakterii. Przykładem procesu transformacji są opisane wcześniej zmiany niezjadliwych bakterii dwoinki zapalenia płuc w zjadliwe.

Transdukcja różni się od transformacji jak list od zwyczajnej kartki pocztowej. Jest w tym porównaniu wiele racji, ponieważ transdukcja polega na przeniesieniu DNA z komórki dawcy do komórki biorcy w „kopercie", którą stanowi otoczka białkowa bakteriofaga. Transdukcję odkryto w szczepach bakterii tyfusu mysiego (*Salmonella typhimurium*). Jeden z nich był mutantem niezdolnym do syntezy tryptofanu i tyrozyny. Otóż co jakiś czas w szczepie tym powstawały formy zdolne do syntezy i tryptofanu, i tyrozyny. Warunkiem jednak była hodowla razem ze szczepem zdolnym do ich syntezy. Tłumacząc to zjawisko, brano pod uwagę różne możliwości, stopniowo wykluczając niektóre z nich. Po pierwsze, pewna regularność eliminowała możliwość przypadkowych mutacji, prowadzących do odzyskania zdolności syntezy tryptofanu i tyrozyny. Po wtóre, szczepy hodowano na jednej pożywce, ale oddzielono je od siebie filtrem bakteryjnym o oczkach tak małych, że uniemożliwiał przemieszczanie się komórek (wykluczyło to możliwość koniugacji). Traktowanie hodowli deoksyrybonukleazą nie hamowało procesu (wykluczało to możliwość transformacji). Ostatecznie wyjaśnienie tej zagadki było dość zaskakujące – przez oczka filtra przenikały łagodne bakteriofagi zawierające DNA dawcy. Okazało się bowiem, że w czasie infekcji wirusowej dochodzi do licznych błędów w realizacji programu życiowego wirusa. Niektóre z nich polegają na zamykaniu w otoczce wirusa kawałka chromosomu bakterii wraz z częścią DNA wirusa (otoczka jest więc czymś w rodzaju koperty listowej). W tej sytuacji po ataku na komórkę biorcy do jej wnętrza dostają się geny poprzedniego gospodarza. Mogą one zostać włączone w chromosom biorcy, przez co nabywa on nowych właściwości (ryc. 2.7).

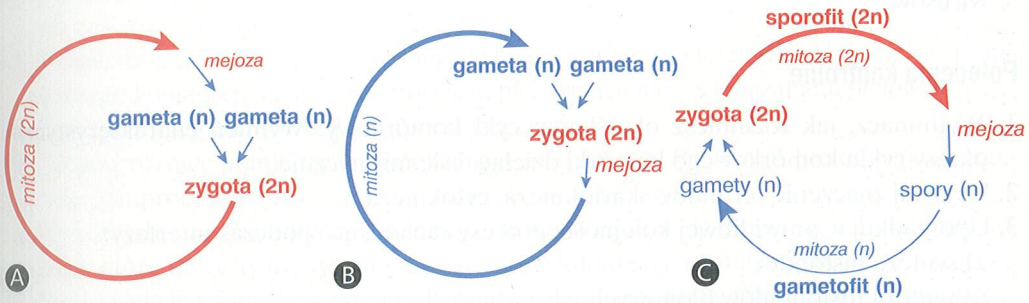


Ryc. 2.7. Schemat wyjaśniający istotę transdukcji. Zwróć uwagę, że wektor wirusowy przeniósł informację genetyczną z komórki dawcy do komórki biorcy.

Cykle życiowe organizmów eukariotycznych

W wypadku jednokomórkowców eukariotycznych podziały mitotyczne w relatywnie prosty sposób prowadzą do wzrostu liczby osobników. Organizmy wielokomórkowe wykorzystują mitozę do wzrostu liczby komórek somatycznych ciała. Mitoza daje też możliwość **rozmnażania bezpłciowego** (m.in. różne sposoby powielania organów wegetatywnych u roślin oraz pączkowanie u niektórych prostszych zwierząt). Zauważmy, że powstające w wyniku rozmnażania bezpłciowego organizmy potomne są klonami (identycznymi kopiami) określonego organizmu rodzicielskiego.

W wypadku zwierząt mejoza prowadzi do powstania gamet (ryc. 2.8A) – nietrwałych komórek umożliwiających **rozmnażanie płciowe**. Dochodzi w nim do łączenia się informacji genetycznej pochodzącej od różnych rodziców. Jednak w grupie eukariontów nie zawsze tak jest. Wystarczy prześledzić cykl rozwojowy jednokomórkowych haploidalnych protistów, aby stwierdzić, że tam mejoza powoduje powstanie nowych osobników (ryc. 2.8B). Jak wiecie, w świecie roślin jest jeszcze inaczej. W cyklu życiowym funkcjonują u nich dwa pokolenia: diploidalny **sporofit** i haploidalny **gametofit** (ryc. 2.8C). Ten ostatni jest stadium życiowym, produkującym gamety w drodze mitozy. Powstały z zygoty sporofit produkuje w drodze mejozy specjalne komórki – **zarodniki**, czyli mejospory.



Ryc. 2.8. Zasadnicze cechy cykli rozwojowych u organizmów eukariotycznych: A – diplonta, B – haplonta, C – przemiana pokoleń u roślin

UWAGA!

Różnorodność strategii rozrodczych eukariontów powoduje, że próby uogólnień wymagają często poważnych uproszczeń. Przykładowo – u niektórych obojnaków może dochodzić do samozapłodnienia (gamety pochodzą więc od jednego osobnika). U innych gatunków osobniki potomne mogą się rozmnażać partenogenetycznie (z niezapłodnionych jaj, np. trutnie u pszczół czy mszyce). Od typowego wzorca odbiega także koniugacja u orzęsków. Tego rodzaju zagadnienia opisano w podręczniku *Biologia 1. Zakres rozszerzony*.

Podsumowanie

1. Komórki eukariotyczne mogą się dzielić mitotycznie lub mejotycznie. Podczas mejozy zachodzi rekombinacja materiału genetycznego (jej podstawą jest zjawisko *crossing-over*).
2. W komórkach bakterii stwierdzono występowanie procesów prowadzących do wzrostu różnorodności genetycznej. W warunkach naturalnych największe znaczenie ma koniugacja, natomiast znacznie mniejsze – transformacja i transdukcja.
3. Najbardziej złożone instrukcje genetyczne i cykle życiowe charakteryzują organizmy eukariotyczne. U nich też między innymi obecność histonów stwarza możliwość różnicowania komórek, a materiał genetyczny tworzy większa liczba cząsteczek DNA.

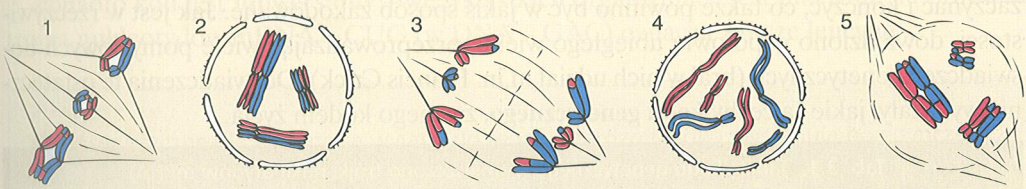
Ćwiczenia

1. Zilustruj schematycznymi rysunkami mitotyczny oraz mejotyczny podział komórki, której $2n = 8$.
2. Na podstawie tekstu z podręcznika przedstaw graficznie cykl komórkowy komórki dzielącej się mejotycznie. Porównaj go z ryciną 2.1, s. 28, sformułuj i zapisz wniosek.
3. Zaprojektuj i narysuj tabelę, w której porównasz przebieg i efekt mitozy i mejozy. W tabeli uwzględnij: liczbę cykli podziałowych, powstawanie biwalentów, rekombinację materiału genetycznego, liczbę komórek potomnych, liczbę n i cDNA komórek potomnych w stosunku do macierzystej, podobieństwo jakościowe komórek potomnych między sobą i do komórki macierzystej.
4. Przypomnij sobie wiadomości z podręcznika *Biologia 1. Zakres rozszerzony* (rozdz. 3) i przedstaw w dowolnej formie (posteru, referatu, miniwykładu) budowę i klasyfikację wirusów.

Polecenia kontrolne

1. Wytłumacz, jak rozumiesz określenie: cykl komórkowy. Wymień charakterystyczne okresy cyklu komórkowego komórki dzielącej się mitotycznie.
2. Wyjaśnij znaczenie terminów: kariokineza, cytokineza.
3. Uporządkuj w prawidłowej kolejności procesy zachodzące podczas interfazy:
   a) synteza histonów,
   b) synteza fosfolipidów błonowych,
   c) synteza tubuliny,
   d) synteza mRNA,
   e) synteza DNA.

4. Podziel interfazę na okresy i opisz procesy zachodzące w każdym z nich.
5. Wyjaśnij, na czym polega zjawisko *crossing-over* i omów jego znaczenie biologiczne.
6. Wskaż różnice pomiędzy anafazą I i II podziału mejotycznego.
7. Określ precyzyjnie, w którym podziale jądra komórkowego i na jakim etapie podziału zachodzą następujące zjawiska:
   a) *crossing-over*,
   b) wędrówka chromatyd do biegunów komórki,
   c) łączenie się chromosomów homologicznych w biwalenty,
   d) kondensacja i spiralizacja chromatyny,
   e) układanie się biwalentów w płaszczyźnie równikowej komórki,
   f) odtwarzanie otoczki jądrowej,
   g) wędrówka chromosomów homologicznych do biegunów komórki,
   h) zanikanie jąderka.
8. Przeanalizuj rycinę 2.2 na stronie 29 i przedstaw w postaci wykresu zmiany ilości materiału genetycznego w komórce dzielącej się mitotycznie.
9. Przeanalizuj schematy przedstawiające różne fazy podziału mejotycznego komórki, a następnie wykonaj polecenia zamieszczone poniżej.



   a) Rozpoznaj i nazwij przedstawione na schematach fazy mejozy.
   b) Uporządkuj rysunki zgodnie z kolejnością zachodzenia zmian przedstawionych na schematach.
   c) Określ haploidalną i diploidalną liczbę chromosomów.
   d) Określ liczbę biwalentów.
   e) Wskaż na rysunkach miejsca, w których zaszło zjawisko *crossing-over*.
10. Wymień różnice między cytokinezą w komórkach roślinnych i zwierzęcych.
11. Omów przebieg cyklu inwazyjnego wirusa.
12. Wytłumacz, dlaczego w stosunku do wirusów używamy określenia „namnażanie się", nie zaś „rozmnażanie się".
13. Określ, na czym polega proces koniugacji i jakie jest jego znaczenie biologiczne. Wyjaśnij, dlaczego koniugację nazywa się procesem płciowym, a nie rozmnażaniem płciowym.
14. Opisz przebieg transdukcji i transformacji.
15*. Wskaż różnice pomiędzy transdukcją a transformacją. Przedstaw biologiczne znaczenie obu procesów.
16. Wykorzystując schematyczne rysunki (2.6, s. 33 i 2.7, s. 35), opisz przebieg doświadczeń, które umożliwiły wyjaśnienie procesów koniugacji i transdukcji.
17. Na podstawie ryciny 2.8 ze strony 35 omów cykle rozwojowe organizmów: diploidalnego i haploidalnego.
18. Wyjaśnij, na czym polega przemiana pokoleń. Podaj po jednym przykładzie organizmu roślinnego i zwierzęcego, u których zachodzi przemiana pokoleń.

3. Ekspresja informacji genetycznej

3.1. Podstawowe zasady kodowania informacji genetycznej

Cechy kodu genetycznego

Wiadomo, że DNA jest makrocząsteczką składającą się z ułożonych kolejno nukleotydów – umownie oznaczonych literami A, T, C i G. Białka natomiast są liniowymi makrocząsteczkami, w których znajduje się ponad dwadzieścia rodzajów **aminokwasów**. Istnieją bardzo małe białka, złożone z kilkudziesięciu aminokwasów, oraz białka olbrzymie, złożone z więcej niż tysiąca „cegiełek". Na podstawie badań przeprowadzonych w połowie lat czterdziestych XX wieku wykazano, że w DNA danego organizmu jest zapisana informacja o kolejności aminokwasów we wszystkich jego białkach. Nie było jednak wówczas wiadomo, w jaki sposób 4 „literki" (A, T, C i G) mogły zapisać, a więc zakodować 20 różnych aminokwasów („cegiełek"). Za jeden aminokwas musi odpowiadać na pewno więcej niż jedna „literka". Jeśli jednak będą to dwa nukleotydy (kodowanie dwójkowe), istnieje $4^2 = 16$ możliwości (czyli za mało), jeśli 3 nukleotydy (kodowanie trójkowe), to istnieją $4^3 = 4 \times 4 \times 4 = 64$ możliwości (czyli nawet za dużo). Synteza białka również musi się gdzieś zaczynać i kończyć, co także powinno być w jakiś sposób zakodowane. Jak jest w rzeczywistości, dowiedziono w połowie ubiegłego wieku, przeprowadzając wiele pomysłowych doświadczeń genetycznych (brał w nich udział m.in. Francis Crick). Doświadczenia te ostatecznie wykazały, jakie są cechy **kodu genetycznego**, zwanego kodem życia.

Tab. 3.1. Tabela kodu genetycznego (zamieszczono trójki nukleotydów mRNA)

UUU fenyloalanina	UCU seryna	UAU tyrozyna	UGU cysteina
UUC fenyloalanina	UCC seryna	UAC tyrozyna	UGC cysteina
UUA leucyna	UCA seryna	**UAA** STOP	**UGA** STOP
UUG leucyna	UCG seryna	**UAG** STOP	UGG tryptofan
CUU leucyna	CCU prolina	CAU histydyna	CGU arginina
CUC leucyna	CCC prolina	CAC histydyna	CGC arginina
CUA leucyna	CCA prolina	CAA glutamina	CGA arginina
CUG leucyna	CCG prolina	CAG glutamina	CGG arginina
AUU izoleucyna	ACU treonina	AAU asparagina	AGU seryna
AUC izoleucyna	ACC treonina	AAC asparagina	AGC seryna
AUA izoleucyna	ACA treonina	AAA lizyna	AGA arginina
AUG metionina – START	ACG treonina	AAG lizyna	AGG arginina
GUU walina	GCU alanina	GAU asparaginian	GGU glicyna
GUC walina	GCC alanina	GAC asparaginian	GGC glicyna
GUA walina	GCA alanina	GAA glutaminian	GGA glicyna
GUG walina	GCG alanina	GAG glutaminian	GGG glicyna

Teoretyczne założenie, że kod genetyczny powinien być **trójkowy**, okazało się prawdziwe. Poszczególne „wyrazy" kodu mają stałą wielkość – każdy składa się z trzech nukleotydów (tab. 3.1). Trzy kolejne nukleotydy tworzą więc **kodon** odpowiadający za jeden aminokwas[1]. Tylko trzy kodony spośród 64 nie odpowiadają żadnemu aminokwasowi, ale są niczym znak „STOP" (wyznaczają miejsce, gdzie kończy się zapis białka). Znakiem startu biosyntezy białka jest zawsze kodon metioniny (kodon inicjujący albo kodon „START").

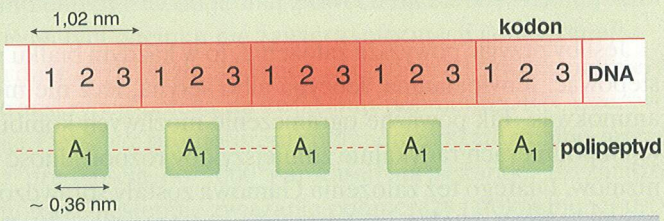
Kod genetyczny ma też inne charakterystyczne cechy. Jest **bezprzecinkowy** i **niezachodzący**. Oznacza to, że między trójkami kodującymi nie ma żadnych dodatkowych elementów i odczytywane są jedna po drugiej. Trójki w żaden sposób nie zachodzą na siebie, na przykład ostatni nukleotyd pierwszego kodonu nie jest pierwszym nukleotydem drugiego. Poszczególne aminokwasy kodowane są przez więcej niż jeden kodon (jest przecież 61 trójek kodujących na 20 aminokwasów). Cechę tę nazwano **degeneracją** kodu genetycznego. Jednocześnie jednak kod genetyczny jest **jednoznaczny**. Ta cecha jest najistotniejsza, bowiem dana trójka nukleotydów (kodon) koduje wyłącznie jeden określony rodzaj aminokwasu (tab. 3.1). W ten sposób informacja genetyczna zawarta w konkretnym odcinku DNA po skopiowaniu na mRNA zawsze daje możliwość zsyntetyzowania tego samego białka (o tej samej sekwencji aminokwasów; por. dalej podrozdz. 3.2).

Ponadto kod jest **uniwersalny** – we wszystkich organizmach jest taki sam, na przykład trójka nukleotydów mRNA – CUG (w DNA – GAC) oznacza zawsze leucynę.

Czy wiesz, że...

Charakterystyczne dla biologii są wyjątki od reguł – bardzo rzadko występują pojedyncze różnice w kodonach (np. u niektórych jednokomórkowych protistów, tzw. zwierzęcych, oraz w mitochondrium kodon UGA oznacza tryptofan). Czasem – o czym już wspomniano – na danym odcinku DNA geny zachodzą na siebie. Często dzieje się to wtedy, gdy DNA ma ograniczoną długość (u wirusów, które muszą zmieścić w swoich otoczkach DNA o małej długości).

Badania nad istotą kodu genetycznego były bardzo ciekawe, choć żmudne i niekiedy wiodły naukowców w ślepe uliczki. Przykładem mogą być błędne założenia – skądinąd wybitnego badacza – George'a Gamowa. Przyjął on, że DNA służy jako bezpośrednia matryca do biosyntezy białka. Według Gamowa zatem synteza białek miała polegać na dostawianiu kolejnych aminokwasów do nici DNA (ryc. 3.1). Problem jednak stanowił fakt, że licząc wzdłuż długiej osi cząsteczki DNA, odcinek zajmowany przez trzy nukleotydy ma stałą długość 1,02 nm (bo 3 x 0,34 nm;

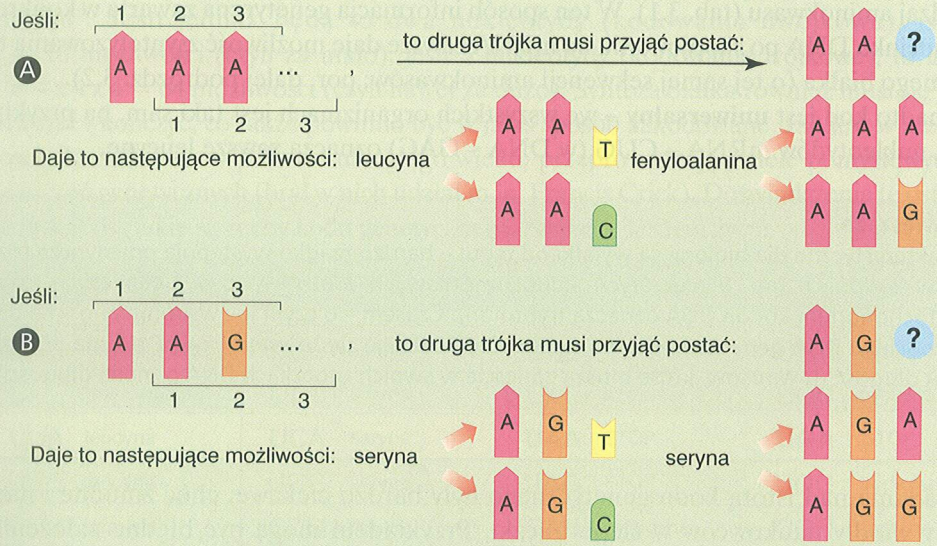


Ryc. 3.1. Model zakładający, że DNA jest bezpośrednią matrycą dla syntezy łańcucha polipeptydowego. Zwróć uwagę na nadmierną długość wiązania polipeptydowego.

[1]Pojęcie kodonu można odnosić zarówno do trójek nukleotydowych DNA, jak i mRNA.

por. model Watsona i Cricka). Tymczasem odcinek, który zajmuje jeden aminokwas w łańcuchu polipeptydowym, ma długość około 0,36 nm (dokładna wartość zależy od rodzaju aminokwasu). Jeśli więc aminokwasy miałyby być bezpośrednio „przykładane" do matrycy, to wiązanie peptydowe osiągałoby niedopuszczalną długość.

Gamow był świadomy słabości tego złożenia. Wybrnął z kłopotu, dokonując złożonych obliczeń, których sens sprowadzał się do tego, że kod genetyczny jest **nakładający**. Przyjęcie takiego rozwiązania oznaczałoby, że drugi nukleotyd pierwszej trójki stanowi pierwszy nukleotyd drugiej trójki, a trzeci nukleotyd pierwszej trójki jest drugim nukleotydem drugiej trójki i jednocześnie pierwszym trzeciej trójki[2]. Nakładanie się trójek narzuca jednak istotne ograniczenia – po danej trójce nie może być dowolnej innej trójki, co zmniejsza liczbę możliwości ustawień aminokwasów w białkach. Posłużmy się przykładem trójek DNA: AAA oraz AAG kodujących fenyloalaninę (sytuację tę zobrazowano na rycinie 3.2).



Ryc. 3.2. Przykładowa sytuacja, w której kod genetyczny byłby nakładający, a pierwsza trójka miałaby: A – sekwencję AAA, B – sekwencję AAG.

Jeśliby przyjąć powyższe założenia, to w każdym białku po fenyloalaninie mogłyby występować: fenyloalanina, leucyna albo seryna, lecz nie mógłby występować żaden inny aminokwas. Tak poważne ograniczenie możliwych kombinacji aminokwasów w białkowych polimerach radykalnie zmniejszyłoby różnorodność biochemiczną w świecie organizmów. Dlatego też założenia Gamowa zostały sprawdzone empirycznie. Doświadczenia, w których ustalono sekwencje aminokwasów w białkach, wykazały, że badacz ten popełnił błąd. Dotyczyło to zarówno wyboru DNA jako bezpośredniej matrycy w biosyntezie białka, jak i nakładania się trójek kodujących.

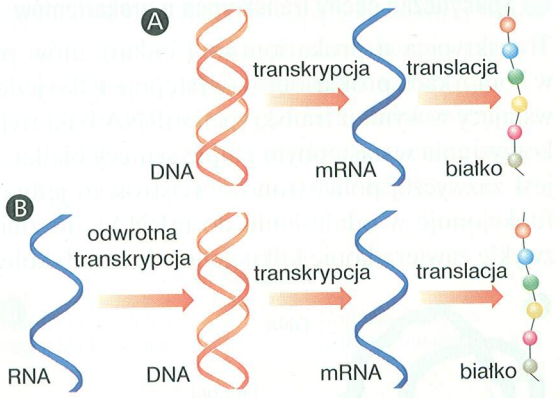
[2] Możliwa była też sytuacja, w której ostatni nukleotyd pierwszego kodonu był pierwszym nukleotydem drugiego kodonu.

3.2. Biosynteza białka – transkrypcja i translacja

Rozwój danego organizmu jest bardzo złożonym procesem wynikającym z niezwykle licznych oddziaływań międzycząsteczkowych. Toteż dokładne poznanie istoty wykształcenia danej cechy lub cech najczęściej jest niezwykle trudne. Jednak na poziomie elementarnym proces ekspresji (odczytu) **informacji genetycznej** został już dokładnie poznany i opisany. Zwykle polega on na zsyntetyzowaniu określonego białka, na przykład enzymu odpowiadającego za przeprowadzenie reakcji syntezy czerwonego barwnika w komórkach płatków korony kwiatów grochu jadalnego. Do syntezy takiego enzymu potrzebny jest przede wszystkim gen – odcinek DNA zawierający informację o strukturze I-rzędowej takiego białka. Należy więc przyjąć, że ekspresja informacji genetycznej wymaga precyzyjnego przetłumaczenia „języka" kwasów nukleinowych na „język" białek.

Badania wykazały, że DNA nie jest bezpośrednio matrycą dla syntetyzowanego białka (por. błąd Gamowa w podrozdz. 3.1). We wszystkich komórkach informacja genetyczna jest realizowana w dwóch etapach. Pierwszym jest **transkrypcja** – informacja genetyczna kopiowana jest z matrycy DNA na swoistą kopię roboczą – jest nią cząsteczka mRNA. W drugim etapie matryca mRNA wykorzystywana jest do właściwej syntezy białka – **translacji**. Dopiero wówczas następuje przełożenie sekwencji nukleotydów na sekwencję aminokwasów (ryc. 3.3A).

Rzeczywiście, w komórce informacja najczęściej jest przekazywana zgodnie z zasadą: DNA → mRNA → → białko. W latach siedemdziesiątych XX wieku wykazano, że możliwe jest też przekazywanie informacji z RNA na DNA. Dotyczy to niektórych wirusów RNA, zwanych retrowirusami (ryc. 3.3B).



Ryc. 3.3. Możliwości ekspresji informacji genetycznej: A – typowa, B – u niektórych RNA-wirusów

Transkrypcja – mechanizm ogólny

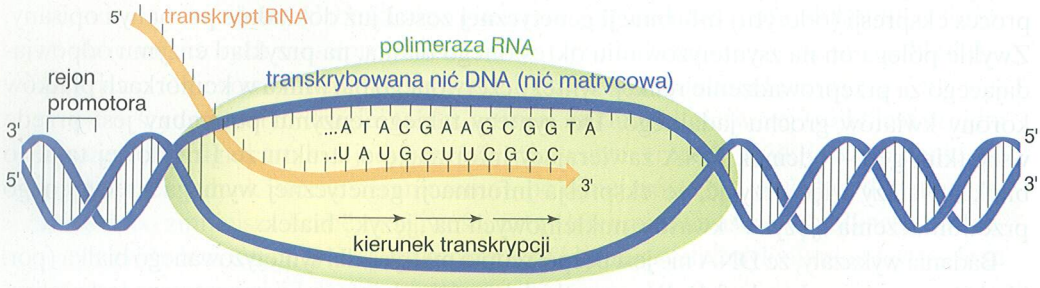
W procesie transkrypcji syntetyzowana jest nić mRNA komplementarna do matrycy DNA. Ściślej – mRNA jest komplementarny do jednej z dwóch nici DNA – do tej, którą nazwano matrycową[3]. Druga nić na tym odcinku nie zawiera informacji genetycznej[4].

Transkrypcję przeprowadzają duże enzymy, zbudowane z podjednostek, zwane **polimerazami RNA**. Zapoczątkowanie transkrypcji polega na związaniu polimerazy RNA ze swoistym odcinkiem matrycowej nici DNA – z promotorem (polimeraza skanuje albo inaczej przeszukuje sekwencje DNA z prędkością do 1000 par zasad na sekundę, aż znajdzie sekwencję promotora). W promotorze następuje związanie polimerazy i dokładne jej ustawienie na pierwszym nukleotydzie transkrybowanego genu, co umożliwia odpowiednią fazę odczytu. Rozsunięcie niewielkiego odcinka helisy DNA (długości kilkunastu par nukleotydów) umożliwia wstawienie pierwszego, a następnie włączanie kolejnych nukleotydów

[3] W całej cząsteczce DNA, w różnych genach, odcinki matrycowe mogą występować w każdej nici.

[4] Chociaż jest identyczna z powstającym mRNA (jeśli uwzględnić m.in. fakt, że w RNA zamiast tyminy występuje uracyl).

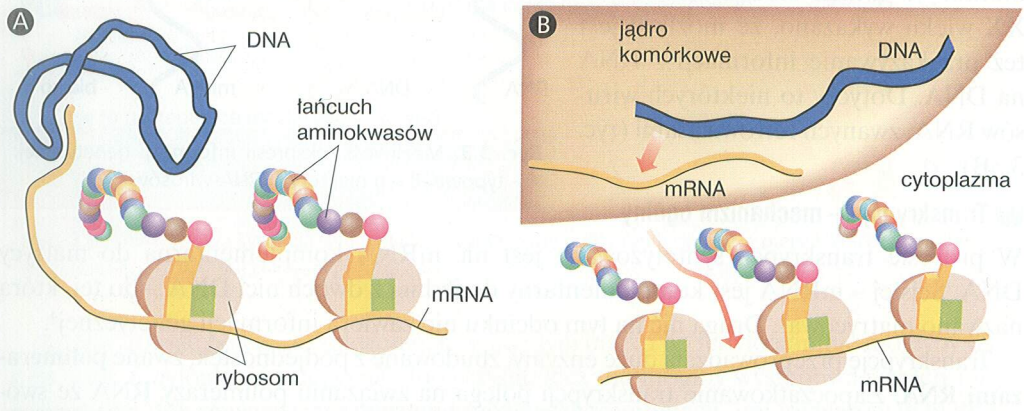
RNA (oczywiście w kierunku 5' → 3'). Gdy przesuwająca się polimeraza dotrze do specjalnej sekwencji (stanowiącej sygnał terminacji transkrypcji), odłącza się. Uwolniony zostaje też powstały RNA, natomiast DNA powraca do swojej dwuniciowej struktury. Ogólny mechanizm transkrypcji odcinków DNA kodujących wszystkie rodzaje RNA jest taki sam (ryc. 3.4).



Ryc. 3.4. Model ogólny transkrypcji, który można odnieść do wszystkich organizmów.

Specyficzne cechy transkrypcji u prokariontów

Transkrypcja u prokariontów i eukariontów przebiega nieco odmiennie. Po pierwsze, w komórkach prokariontów występuje tylko jeden rodzaj polimerazy RNA. Po drugie, powstający w wyniku transkrypcji mRNA bakteryjny jest w zasadzie od razu gotowy do wykorzystania w następnym etapie syntezy białka, czyli w translacji (ryc. 3.5A). Taki mRNA jest zazwyczaj policistronowy (cistron to jedna z nazw genu, która wyszła z użycia, ale funkcjonuje w odniesieniu do mRNA). To znaczy, że cząsteczka mRNA prokariontów zwykle zawiera kopie kilku genów leżących kolejno za sobą (ryc. 3.6A).



Ryc. 3.5. Porównanie działania genów: A – w komórce prokariotycznej, B – w komórce eukariotycznej

Specyficzne cechy transkrypcji u eukariontów

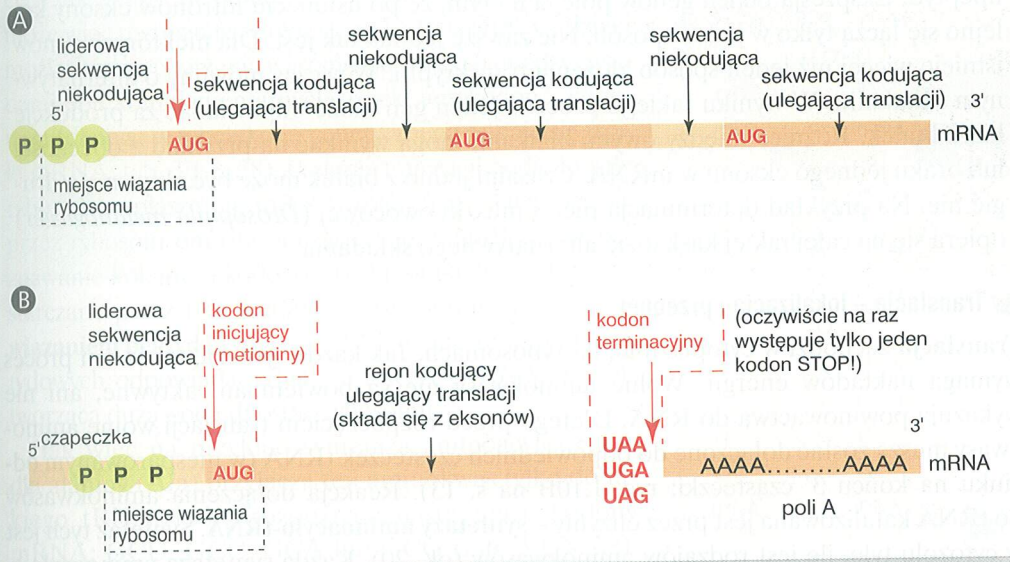
W transkrypcji u eukariontów wykorzystywane są trzy wyspecjalizowane polimerazy RNA[5]. Do inicjacji transkrypcji wymagane są liczne białka, zwane czynnikami transkryp-

[5] Polimeraza I transkrybuje geny rRNA, polimeraza II – geny kodujące białka, polimeraza III – geny tRNA oraz gen jednego z rodzajów rRNA. Polimeraza I występuje głównie w jąderku, dwie pozostałe – w innych rejonach nukleoplazmy.

cyjnymi. Ponadto u eukariontów transkrypcji ulegają pojedyncze geny (każdemu genowi odpowiada więc jeden promotor, a powstający mRNA określa się jako monocistronowy). Najważniejszą różnicą jest jednak to, że u eukariontów pierwotny transkrypt (tak zwany pre-mRNA) nie przypomina mRNA gotowego do translacji.

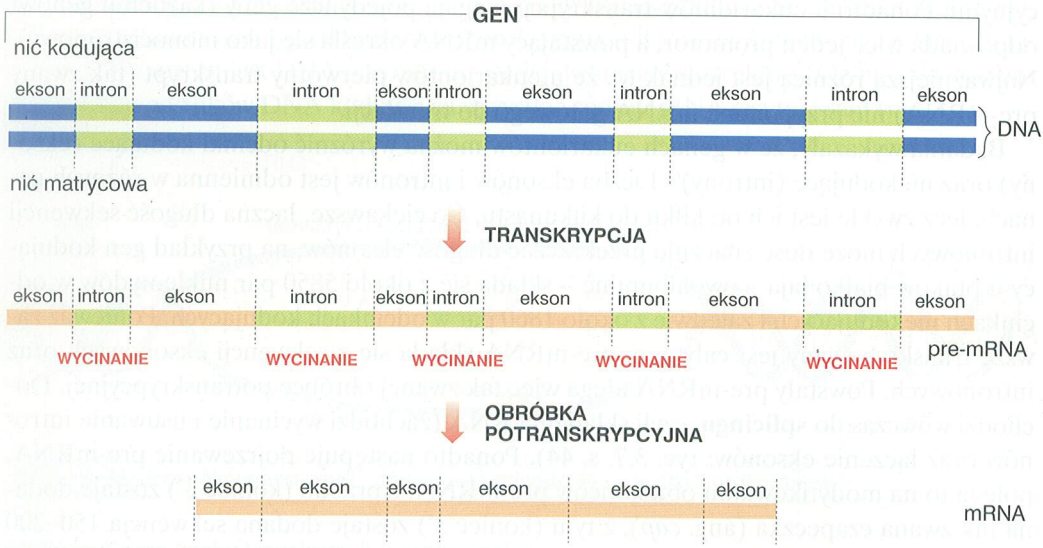
Badania wykazały, że w genach eukariontów można wyróżnić odcinki kodujące (eksony) oraz niekodujące (introny)[6]. Liczba eksonów i intronów jest odmienna w różnych genach, lecz zwykle jest ich od kilku do kilkunastu. Co ciekawsze, łączna długość sekwencji intronowych może dość znacznie przekraczać długość eksonów, na przykład gen kodujący u ptaków białko jaja – owoalbuminę – składa się z około 5850 par nukleotydów w odcinkach niekodujących i zaledwie z około 1860 par w odcinkach kodujących. Ponieważ zawsze transkrybowany jest cały gen, pre-mRNA składa się z sekwencji eksonowych oraz intronowych. Powstały pre-mRNA ulega więc tak zwanej obróbce potranskrypcyjnej. Dochodzi wówczas do **splicingu**, czyli składania RNA (zachodzi wycinanie i usuwanie intronów oraz łączenie eksonów; ryc. 3.7, s. 44). Ponadto następuje dojrzewanie pre-mRNA, polega to na modyfikowaniu obu końców pre-mRNA: z przodu (koniec 5') zostaje dodana tak zwana czapeczka (ang. *cap*), z tyłu (koniec 3') zostaje dodana sekwencja 150–200 nukleotydów adeninowych, zwana ogonem *poli* (A) (ryc. 3.6B). Czapeczka ułatwia wiązanie małej podjednostki rybosomu, natomiast ogon *poli* (A) ma zapewne zabezpieczać cząsteczkę mRNA przed atakami enzymów rozkładających RNA (egzonukleaz RNA).

Procesy transkrypcji i obróbki potranskrypcyjnej zachodzą w jądrze komórkowym i dopiero stamtąd mRNA eksportowany jest do cytoplazmy. Mówimy więc, że u eukariontów transkrypcja i translacja są rozdzielone w czasie oraz w przestrzeni (ryc. 3.5B).



Ryc. 3.6. Model prokariotycznego mRNA (A) oraz model eukariotycznego mRNA (B) gotowych do translacji

[6] Introny mogą występować także w genach tRNA i rRNA.



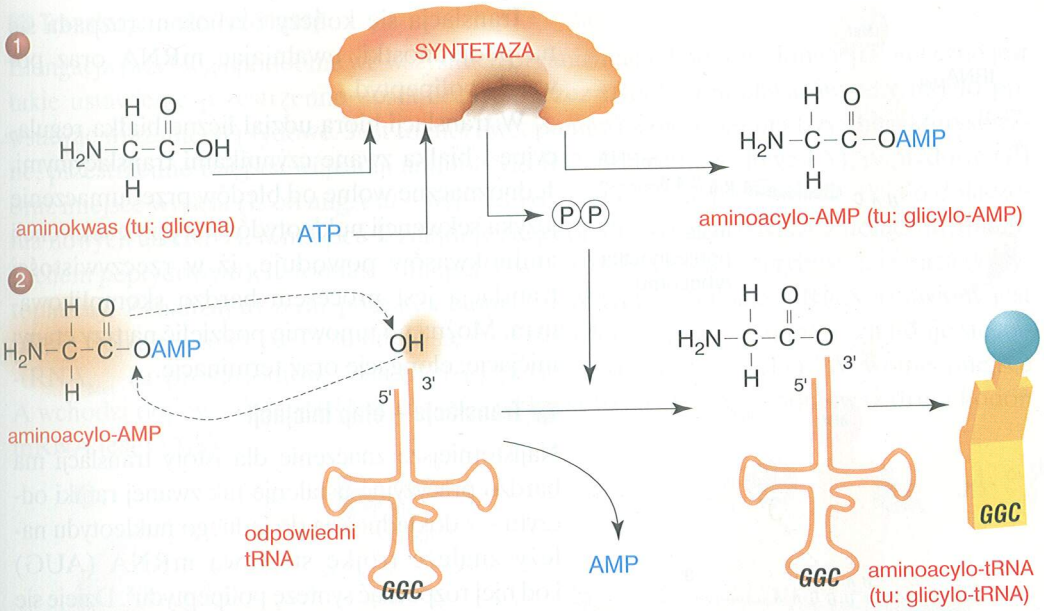
Ryc. 3.7. Ogólna zasada organizacji genu nieciągłego, jego transkrypcji oraz obróbki potranskrypcyjnej zachodzących na terenie jądra komórkowego

Alternatywne składanie

Według klasycznej definicji molekularnej gen to odcinek DNA, który koduje jeden polipeptyd. Ekspresja takich genów polega na tym, że po usunięciu intronów eksony kolejno się łączą tylko w jeden sposób. Nie zawsze jednak tak jest. Dla niektórych genów istnieje więcej niż jeden sposób złożenia transkryptu. Wówczas mówimy o alternatywnym składaniu. W wyniku takiego procesu jeden gen może odpowiadać za produkcję kilku białek. Różnice między owymi białkami mogą wynikać na przykład z obecności lub braku jednego eksonu w mRNA. Czasami jedno z białek może być aktywne, a drugie nie. Na przykład determinacja płci u muszki owocowej (*Drosophila melanogaster*) opiera się na całej takiej kaskadzie alternatywnego składania.

Translacja – lokalizacja i przebieg

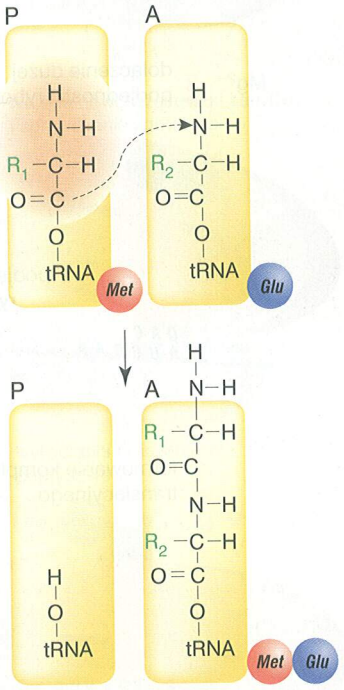
Translacja zachodzi w cytoplazmie, na rybosomach. Jak każda synteza, także ten proces wymaga nakładów energii. Wolne aminokwasy nie są bowiem ani aktywne, ani nie wykazują powinowactwa do RNA. Dlatego przed rozpoczęciem translacji wolne aminokwasy muszą zostać dołączone do odpowiednich cząsteczek tRNA (w niesparowanym odcinku na końcu 3' cząsteczki; ryc. 1.10B na s. 13). Reakcja dołączenia aminokwasów do tRNA katalizowana jest przez enzymy – **syntetazy aminoacylo-tRNA**. Syntetaz tych jest w cytozolu tyle, ile jest rodzajów aminokwasów (ok. 20). Każda syntetaza aminoacylo-tRNA jest więc specyficznym enzymem, który przyłącza tylko określony rodzaj aminokwasu do określonego tRNA. Reakcja syntezy aminoacylo-tRNA jest dwuetapowa i wymaga hydrolizy ATP do AMP (ryc. 3.8). W powstałym aminoacylo-tRNA (aa-tRNA) wiązanie kowalencyjne aminokwas–tRNA jest wysokoenergetyczne, co zostaje wykorzystane później – podczas translacji (por. dalej).



Ryc. 3.8. Dwuetapowa aminoacylacja tRNA (tu: przyłączenie glicyny – Gly)

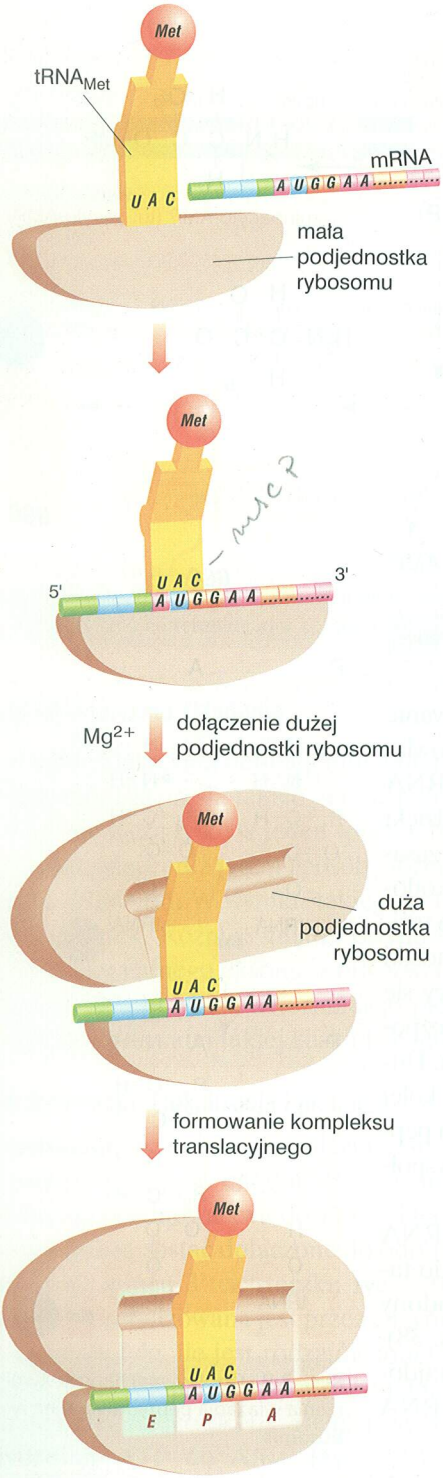
Wyjątkową cechą każdego tRNA jest też występowanie (w jednym z ramion) pętli z trójką nukleotydów stanowiących tak zwany **antykodon** (ryc. 1.10, s. 13). Dany tRNA może więc rozpoznawać określony kodon mRNA – dzięki możliwości wytworzenia wiązań wodorowych między zasadami obu komplementarnych trójek: antykodon z kodonem (dlatego w tabeli kodu genetycznego podaje się trójki mRNA; tab. 3.1, s. 38). Podczas translacji podjednostki rybosomu opłaszczają mRNA. mRNA przesuwający się przez rybosom umożliwia cząsteczkom aa-tRNA rozpoznawanie kolejnych kodonów (w kierunku 5" → 3"). Dostarczane przez tRNA aminokwasy łączone są po kolei **wiązaniem peptydowym** (ryc. 3.9). Za syntezę wiązań peptydowych odpowiada jedna z cząsteczek rRNA[7], współtworząca dużą podjednostkę rybosomu.

Tak więc na przykład syntetaza aminoacylo-tRNA dla alaniny (Ala) przyłącza ten aminokwas tylko do takiego tRNA, który rozpoznaje następujące kodony mRNA: GCU, GCC, GCA lub GCG (tab. 3.1, s. 38). W komórce, która syntetyzuje białka, musi się znajdować odpowiednia liczba cząsteczek aminoacylo-tRNA wszystkich rodzajów.



Ryc. 3.9. Ogólny mechanizm tworzenia wiązania peptydowego na rybosomie

[7] Ściślej mówiąc, ta cząsteczka rRNA jest katalityczną częścią enzymu – RNA-peptydylo-transferazy – będącego głównym składnikiem dużej podjednostki rybosomu (por. też później rybozymy).



Ryc. 3.10. Inicjacja translacji u eukariontów

Translacja się kończy i rybosom rozpada się na podjednostki, uwalniając mRNA oraz powstały polipeptyd.

W translacji biorą udział liczne białka regulacyjne i białka zwane czynnikami translacyjnymi. Jednoznaczne wolne od błędów przetłumaczenie języka sekwencji nukleotydów na język sekwencji aminokwasów powoduje, iż w rzeczywistości translacja jest procesem bardzo skomplikowanym. Można go umownie podzielić na trzy etapy: inicjację, elongację oraz terminację.

Translacja – etap inicjacji

Najistotniejsze znaczenie dla istoty translacji ma bardzo precyzyjne ustalenie tak zwanej ramki odczytu – z dokładnością do jednego nukleotydu należy znaleźć trójkę startową mRNA (AUG) i od niej rozpocząć syntezę polipeptydu[8]. Dzieje się to podczas inicjacji translacji. Inicjacja u prokariontów przebiega nieco inaczej niż u eukariontów.

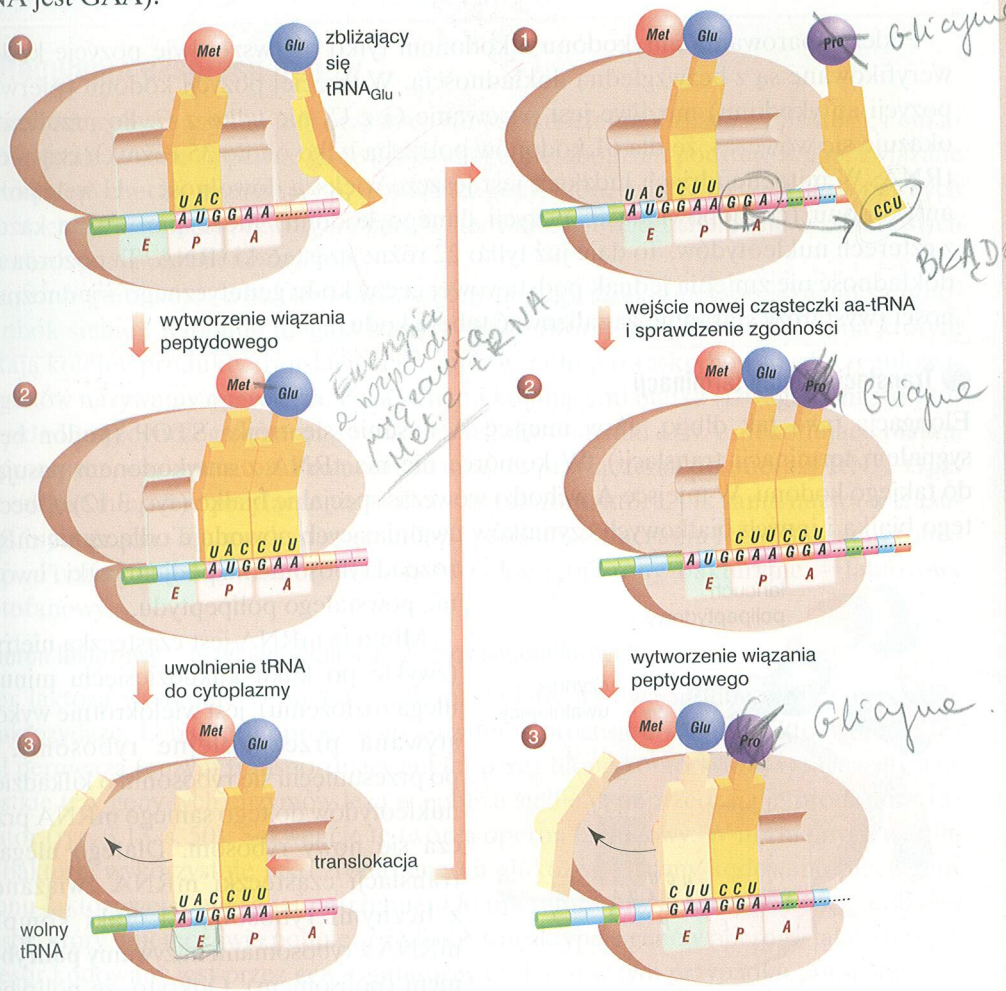
Wiadomo, że mRNA prokariotyczny ma przed pierwszą trójką startową krótką sekwencję wiążącą rybosom (ryc. 3.6A, s. 43). Jest ona komplementarna do sekwencji rRNA małej podjednostki rybosomowej. Pozwala to na precyzyjne ustawienie ramki odczytu. Teraz do kodonu startowego przyłącza się tRNA$_{fMet}$ (czyli z formylometioniną – zmodyfikowaną metioniną). Inicjację kończy przyłączenie dużej podjednostki rybosomu.

U eukariontów najpierw mała podjednostka rybosomu łączy się z aa-tRNA$_{Met}$ (metionylo-tRNA, ryc. 3.10). Wówczas dołącza się mRNA (związaniu z podjednostką rybosomu ulega początkowy odcinek mRNA w pobliżu miejsca 5'; ryc. 3.6B, s. 43). Następnie mRNA przesuwa się względem kompleksu mała podjednostka rybosomowa–tRNA$_{Met}$ tak długo, aż na wysokości antykodonu tRNA$_{Met}$ znajdzie się kodon startowy (AUG). W tym momencie dołącza się duża podjednostka rybosomu i cały kompleks jest gotowy do elongacji.

[8] Błędne ustalenie ramki odczytu, na przykład o jeden nukleotyd w prawo, spowodowałoby błędny odczyt wszystkich kolejnych trójek (por. później skutki mutacji punktowych).

Translacja – etap elongacji

Elongacja przebiega podobnie we wszystkich organizmach. Podczas elongacji konieczne jest takie ustawienie przestrzenne dostarczanych przez tRNA aminokwasów, aby mogło powstawać wiązanie peptydowe. Jest to możliwe, ponieważ rybosom ma trzy charakterystyczne, przestrzenne miejsca wiązania aminoacylo-tRNA[9]: aminoacylowe (A), peptydowe (P) oraz miejsce wyjścia (E od ang. *exit* – wyjście; ryc. 3.11). W miejscu A dochodzi do dołączenia nowych aa-tRNA, w miejscu P znajduje się peptydylo-tRNA (tRNA z dołączonym łańcuchem peptydowym), natomiast z miejsca E wolny tRNA opuszcza rybosom i wraca do cytoplazmy. Zanalizujmy teraz początek elongacji. W tym momencie mRNA ustawiony jest tak, że trójka startowa AUG znajduje się na wysokości miejsca P, w nim zaś znajduje się aa-$tRNA_{Met}$ (u prokariontów – aa-$tRNA_{fMet}$) (lewa strona ryc. 3.11). W wolne miejsce A wchodzi odpowiedni aa-tRNA (na ryc. 3.11 jest to aa-$tRNA_{Glu}$, ponieważ drugi kodon mRNA jest GAA).



Ryc. 3.11. Translacja – włączenie drugiego oraz trzeciego aminokwasu (1–3 – dołączenie aminokwasu)

[9] W literaturze przedmiotu często wymieniane są tylko dwa miejsca: akceptorowe (A) i peptydowe (P).

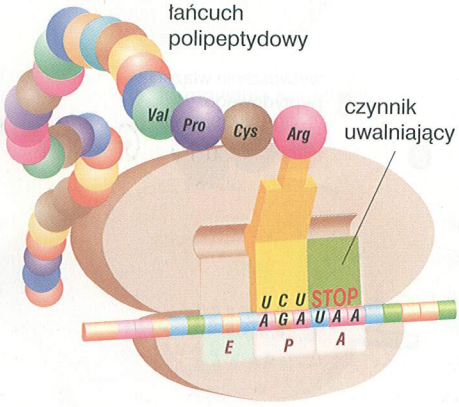
Teraz dochodzi do zerwania wiązania wysokoenergetycznego między metioniną i jej tRNA i następuje połączenie grupy karboksylowej metioniny z grupą aminową glutaminy. Powstaje więc wiązanie peptydowe między Met i Glu. Następnie mRNA przemieszcza się względem rybosomu o trzy nukleotydy. W wyniku tego wolny $tRNA_{Met}$ przesuwa się w miejsce E i opuszcza rybosom, kompleks peptydylo-$tRNA_{Glu-Met}$ przesuwa się w miejsce P, a miejsce A zostaje puste (wolne). W to wolne miejsce A wchodzi kolejny aa-tRNA (na ryc. 3.11 jest to aa-$tRNA_{Pro}$, ponieważ trzeci kodon mRNA jest GAA).

Peptydylotransferaza działa drugi raz – zrywa wiązanie wysokoenergetyczne między Glu a jej tRNA i łączy grupę karboksylową tego aminokwasu z grupą aminową proliny (prawa strona ryc. 3.11, s. 47). Wolny tRNA przesuwa się w miejsce E i uwalniany jest do cytoplazmy. Kompleks peptydylo-$tRNA_{Pro-Glu-Met}$ przesuwa się w miejsce P, a miejsce A kolejny raz staje się dostępne dla aa-tRNA z czwartym aminokwasem (na wysokości miejsca A nasuwa się czwarty kodon mRNA).

Podczas parowania antykodonu z kodonem tylko pierwsze dwie pozycje kodonu weryfikowane są z bezwzględną dokładnością. W trzeciej pozycji kodonu (pierwszej pozycji antykodonu) możliwe jest parowanie G z U, nie tylko z C. Po przeliczeniu okazuje się wówczas, że dla 61 kodonów potrzeba tylko około 35 różnych cząsteczek tRNA. W mitochondriach ludzkich jest jeszcze większa dowolność – U w 1. pozycji antykodonu (co odpowiada 3. pozycji danego kodonu) może parować z każdym z czterech nukleotydów. To daje już tylko 22 różne cząsteczki tRNA. Ta pozorna niedokładność nie zmienia jednak podstawowej cechy kodu genetycznego – jednoznaczności (wystarczy starannie zanalizować tabelę kodu).

Translacja – etap terminacji

Elongacja trwa tak długo, aż w miejsce A nasunie się trójka STOP (kodon będący sygnałem terminacji translacji). W komórce nie ma tRNA z antykodonem pasującym do takiego kodonu. W miejsce A wchodzi wówczas specjalne białko (ryc. 3.12). Obecność tego białka i innych białkowych czynników uwalniających powoduje odłączenie mRNA, rozpad rybosomu na podjednostki i uwolnienie powstałego polipeptydu.



Ryc. 3.12. Translacja – etap terminacji

Mimo iż mRNA jest cząsteczką nietrwałą (zwykle po kilku–kilkudziesięciu minutach ulega rozłożeniu), jest wielokrotnie wykorzystywana przez kolejne rybosomy. Już po przesunięciu się rybosomu o kilkadziesiąt nukleotydów do tego samego mRNA przyłącza się nowy rybosom. Dlatego ulegające translacji cząsteczki mRNA związane są z licznymi rybosomami. Taki kompleks mRNA z rybosomami nazywamy **polirybosomem** (polisomem). Odkryto, że polirybosomy występują zarówno u prokariontów, jak i eukariontów.

Po translacji białko może być gotowe do wykorzystywania, gdyż przyjmuje przestrzenną strukturę już w czasie translacji. Może jednak wymagać tak zwanej obróbki potranslacyjnej (określa się ją jako dojrzewanie). Czasem jest to przyłączenie reszt cukru, lipidu lub grupy fosforanowej, dla innych białek może być to odcięcie ich części, a jeszcze inne muszą trafić do miejsca, w którym staną się aktywne (jądro, błona komórkowa, organelle).

Białka opiekuńcze

Nie zawsze tworzone białka spontanicznie przybierają pożądaną konformację o odpowiedniej aktywności. Czasem wymagany jest więc udział innych białek, zwanych po polsku **białkami opiekuńczymi**. W przypadku białek opiekuńczych chodzi o ułatwienie w przyjmowaniu prawidłowej struktury przestrzennej przez inne białko. Nazwa angielska – *chaperones* – jest zabawniejsza. *Chaperone* to przyzwoitka – osoba, która dba, by nic niestosownego nie wydarzyło się między parą młodych osób.

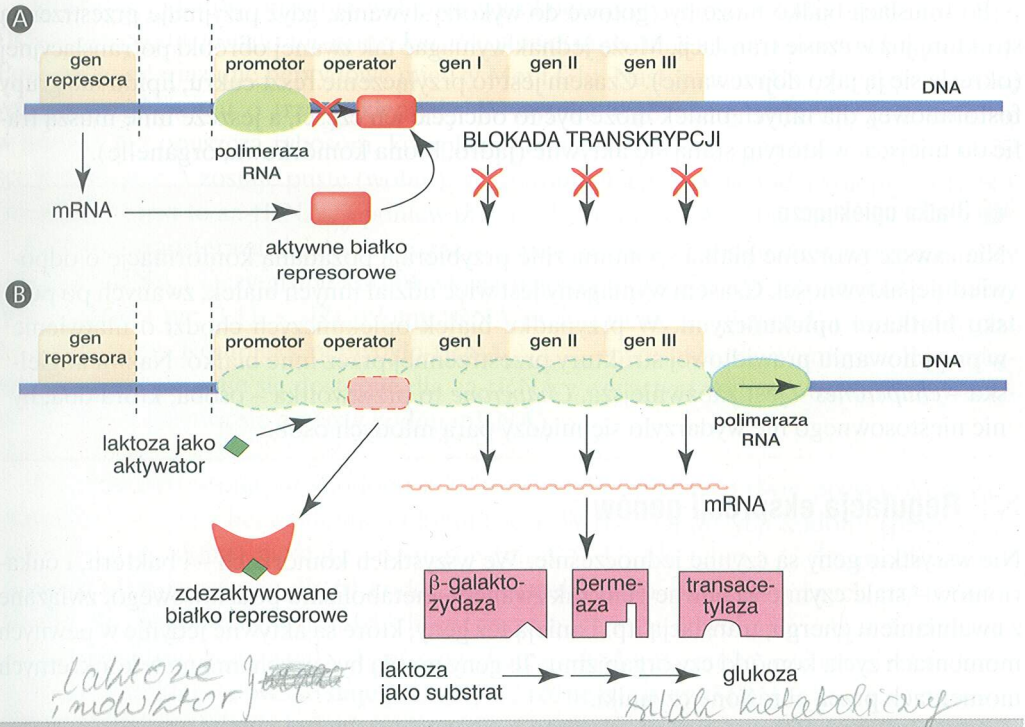
3.3. Regulacja ekspresji genów

Nie wszystkie geny są czynne jednocześnie. We wszystkich komórkach – i bakterii, i eukariontów – stale czynne są pewne geny tak zwanego metabolizmu podstawowego, związane z uwalnianiem energii, translacją itp. Istnieją też geny, które są aktywne jedynie w pewnych momentach życia komórki czy organizmu. Te geny muszą być uruchamiane w konkretnych momentach przez określone czynniki.

Jak już wspomniano, u bakterii zwykle geny danego szlaku metabolicznego są położone obok siebie i wspólnie ulegają transkrypcji – tworzy się jeden mRNA, na którym powstają kolejne produkty translacji. Taki zbiór wspólnie transkrybowanych i regulowanych genów nazywamy **operonem**. Poza genami kodującymi białka (tzw. genami struktury) w skład pojedynczego operonu wchodzą też dwa odcinki DNA niekodujące białka, czyli promotor oraz operator. **Promotor** to miejsce przyłączenia polimerazy RNA. **Operator** zaś jest miejscem przyłączenia białka – regulatora, które, jak sama nazwa wskazuje, reguluje operon. Ten mechanizm regulacji polega na włączaniu lub wyłączaniu transkrypcji. Poniżej zanalizowaliśmy dwa przykładowe operony bakteryjne – laktozowy i tryptofanowy.

Operon laktozowy – przykład regulacji szlaków katabolicznych

Cukier laktoza występuje w mleku i jest rozkładany na dwa monocukry przez enzym β-galaktozydazę. U bakterii oprócz tego enzymu w procesie rozkładu laktozy bierze też udział permeaza (enzym transportujący cukier przez błonę komórkową) i transacetylaza. Wszystkie trzy geny tych enzymów leżą w pobliżu siebie, a poprzedzają je promotor oraz operator (ryc. 3.13, s. 50). Sekwencje te tworzą operon laktozowy. W normalnych warunkach bakteria wykorzystuje jako źródło energii glukozę i enzymy kodowane przez geny operonu laktozowego nie są jej potrzebne. Do operatora przyłączany jest więc białkowy represor, który uniemożliwia polimerazie RNA transkrypcję genów operonu laktozowego. Represor kodowany jest przez **gen regulatorowy**, akurat w tym przypadku położony dość blisko genów operonu. Nie jest to regułą i często gen regulator jest całkowicie niesprzężony z genami operonu.



Ryc. 3.13. Operon laktozowy: A – nieaktywny, B – aktywny

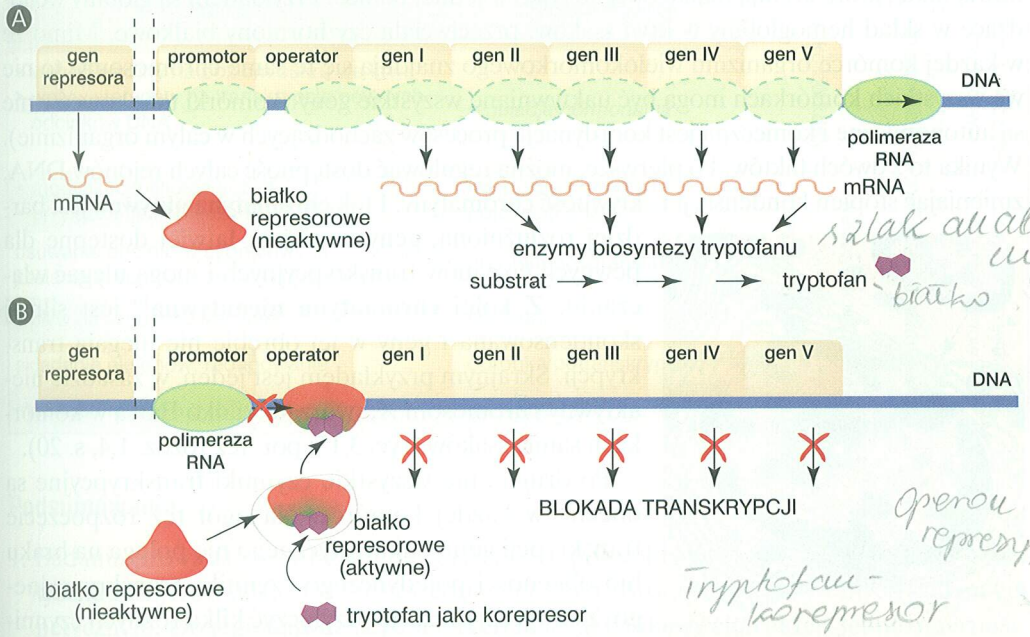
Jeśli natomiast w pożywce, na której rosną bakterie, znajdzie się laktoza, to łączy się ona z represorem i niejako zrzuca go z operatora. Można to sobie wyobrazić dość prosto: represor może się łączyć z laktozą albo z DNA, nie zaś z obydwoma naraz. Laktoza jest więc aktywatorem tego operonu (jest on więc przykładem systemu indukowalnego). W jej obecności polimeraza może transkrybować operon laktozowy. Następnie zachodzi translacja i powstają enzymy potrzebne do rozkładu laktozy. Laktoza jest rozkładana aż do momentu, kiedy jej zapas w komórce zostanie wyczerpany. Wówczas nieaktywny kompleks represor–laktoza rozpada się i represor znów przyłącza się do operatora. To z kolei uniemożliwia polimerazie RNA transkrypcję tego operonu.

U bakterii cząsteczki mRNA mają dość krótki okres życia, po kilku minutach ich ilość spada o połowę i po zużyciu laktozy czy po przeniesieniu bakterii w warunki, w których nie występuje laktoza, dość szybko spada poziom mRNA niosącego informację o białkach operonu laktozowego. Na ogół białka enzymatyczne w komórce są obecne dłużej, ale i one ulegają inaktywacji oraz rozcieńczeniu przy szybkich zazwyczaj podziałach bakterii.

Operon tryptofanowy – przykład regulacji szlaków anabolicznych

Operon tryptofanowy koduje enzymy potrzebne do syntezy aminokwasu – tryptofanu (ryc. 3.14). Składa się także z operatora, promotora i kilku genów struktury. Jednak dla bakterii obecność tryptofanu ma inne znaczenie niż obecność laktozy. Aminokwas ten jest stale potrzebny i normalnie geny operonu tryptofanowego są włączane (ulegają transkrypcji, ponieważ białko represora tego operonu jest nieaktywne i nie blokuje polimerazie możliwości przeprowadzenia transkrypcji). Dopiero gdy stężenie tryptofanu w komórce

wzrasta, jego cząsteczki łączą się z nieaktywnym represorem. Następuje wówczas modyfikacja represora i staje się on aktywny (tryptofan jest tu korepresorem). Aktywny represor blokuje operator i następuje „wyłączenie" genów operonu tryptofanowego (jest to więc system reprymowalny). Stan taki utrzymuje się tak długo, aż stężenie tryptofanu się zmniejszy.



Ryc. 3.14. Operon tryptofanowy: A – aktywny, B – nieaktywny

Oba opisane powyżej operony się różnią, lecz mają też wiele istotnych cech wspólnych. Systemy regulacji tego typu są w zasadzie zero-jedynkowe i umożliwiają dość szybką reakcję na obecność związku chemicznego w podłożu lub na jego brak. Można to porównać do działania prostego przełącznika – geny są dostępne dla transkrypcji lub nie, w zależności od obecności jakiegoś drobnocząsteczkowego związku, który działa na białko represora jako induktor (laktoza) albo jako represor (tryptofan) allosteryczny (por. też podrozdz. 3.1, *Biologia 2. Zakres rozszerzony*). Ten typ regulacji nazywany jest też kontrolą negatywną, gdyż białkowy regulator jest represorem przeszkadzającym w transkrypcji operonu.

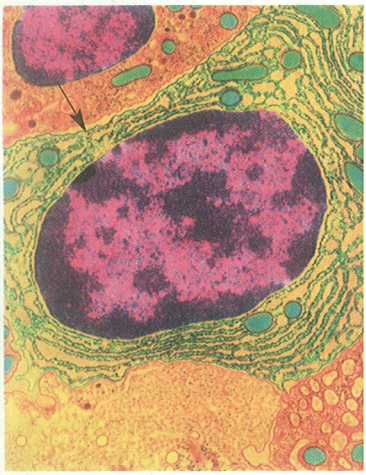
Dla genów związanych z rozkładaniem związków, które są źródłami węgla, istnieje ponadto nadrzędny schemat regulacji związany z hamowaniem przez glukozę transkrypcji wszystkich takich operonów. Mechanizm ten nazywany jest represją kataboliczną.

Systemy kontrolne w komórkach eukariotycznych

Eukarionty mają inne mechanizmy regulacji działania genów. Przede wszystkim obecność histonów utrudnia przyłączanie się białek do DNA, zaś polimeraza RNA nie łączy się z DNA samodzielnie, lecz wymaga obecności licznych dodatkowych czynników białkowych. Stan, w którym dostęp polimerazy do genów jest utrudniony, jest stanem wyjściowym. U eukariontów przeważa więc kontrola pozytywna polegająca na włączaniu

transkrypcji przez białkowe aktywatory. Eukarionty mają też więcej genów od bakterii i nie mają operonów (każdy gen eukariotyczny ma swój promotor i ulega transkrypcji oddzielnie).

Transkrypcja wspomnianych już genów metabolizmu podstawowego jest też regulowana i związana z tempem podziałów komórki. Geny te kodują białka obecne w rybosomach, związane z podstawowymi przemianami cukrów lub tworzące cytoszkielet itp. Inny typ genów stanowią takie, które kodują białka obecne tylko w jednej tkance. Przykładem są globiny wchodzące w skład hemoglobiny w krwi ssaków, przeciwciała czy hormony białkowe. Mimo że w każdej komórce organizmu wielokomórkowego znajdują się te same chromosomy, to nie we wszystkich komórkach mogą być uaktywniane wszystkie geny (komórki tkankowców nie są autonomiczne i konieczna jest koordynacja procesów zachodzących w całym organizmie). Wynika to z dwóch faktów. Po pierwsze, można regulować dostępność całych rejonów DNA, zmieniając stopień kondensacji i aktywność chromatyny. I tak **chromatyna aktywna** jest bardziej rozluźniona, geny w niej są łatwiej dostępne dla pewnych enzymów transkrypcyjnych i mogą ulegać włączaniu. Z kolei **chromatyna nieaktywna**[10] jest silniej skondensowana i geny w jej obrębie nie ulegają transkrypcji. Skrajnym przykładem jest jeden, w zasadzie nieaktywny chromosom X, tworzący ciałko Barra w komórkach samic ssaków (ryc. 3.15; por. też rozdz. 1.4, s. 20).



Ryc. 3.15. Ciałko Barra

Po drugie, nie wszystkie czynniki transkrypcyjne są obecne w każdej komórce. Na ogół też rozpoczęcie transkrypcji genu eukariotycznego nie polega na braku lub obecności pojedynczego czynnika transkrypcyjnego. Zazwyczaj musi się przyłączyć kilka różnych czynników transkrypcyjnych do obszaru promotora (i nie tylko – także do sekwencji znacznie oddalonych od transkrybowanego genu[11]), po to, by polimeraza RNA mogła przeprowadzić proces transkrypcji danego genu.

Poziomy regulacji metabolizmu komórkowego – porównanie prokariontów i eukariontów

U bakterii w zasadzie cała regulacja ekspresji informacji genetycznej odbywa się na poziomie transkrypcji. Mechanizm ten pozwala na szybkie reagowanie na zmiany w otoczeniu i umożliwia bakteriom przystosowywanie się do zmiennych warunków.

U eukariontów istnieje kilka poziomów regulacji (tab. 3.2). Wspomnieliśmy już o strukturze chromatyny, regulowane jest też rozpoczęcie, a nawet tempo transkrypcji. Obróbka transkryptu, czyli modyfikowanie obu jego końców i wycinanie intronów, daje kolejne możliwości regulacji. U niektórych organizmów zachodzi ponadto tak zwane redagowanie transkryptu, czyli wprowadzanie zmian w sekwencji mRNA, które nie są obecne w DNA. Następnie kontrolowany jest eksport mRNA z jądra do cytoplazmy, trwałość mRNA, inicjacja translacji oraz stabilność i aktywność powstałego białka. Najważniejszym

[10] Chromatyna aktywna nazywana jest euchromatyną, nieaktywna natomiast – heterochromatyną. Tę ostatnią można rozpoznać pod mikroskopem optycznym jako obszary jądra ulegające silnemu wybarwieniu.

[11] Takie sekwencje DNA, które wzmagają transkrypcję z dużej odległości, nazywamy wzmacniającymi, te zaś, które hamują ekspresję genu – wyciszającymi.

etapem regulacji pozostaje co prawda inicjacja transkrypcji, ale pozostałe etapy też są istotne dla płynnej regulacji procesów zachodzących w komórce.

Tab. 3.2. Różne poziomy regulacji metabolizmu

Przykłady	Poziom regulacji	mechanizmy kontroli metabolizmu:		
• wpływ insuliny na poziom cukru we krwi; • wpływ sterydów na transkrypcję pewnych odcinków DNA	*regulacja hormonalna*	ponadkomórkowy		Dotyczy wyłącznie tkankowców
• modyfikacja allosteryczna; • przyłączanie i odłączanie koenzymu	kontrola aktywności gotowych enzymów	wewnątrzkomórkowy	„białkowy”	Dotyczy wszystkich organizmów
usuwanie odcinków sygnałowych zasłaniających centrum aktywne enzymu	obróbka posttranslacyjna			
wpływ na szybkość translacji	translacja		„matrycowy”	
składanie eksonów; redagowanie	obróbka potranskrypcyjna			
indukcja i represja genów	transkrypcja			

Podsumowanie

1. Badania prowadzone w latach pięćdziesiątych pozwoliły wykazać, że informacja genetyczna zaszyfrowana jest w DNA według bardzo prostych reguł, nazywanych kodem genetycznym. Do jego najważniejszych cech należą: **trójkowy charakter**, **jednoznaczność**, **nienakładanie się trójek**, **bezprzecinkowość**, **degeneracja** (wynikająca z nadmiarowości) oraz **uniwersalność**.
2. Współcześnie informację genetyczną organizmu można zdefiniować jako zbiór dziedzicznych poleceń zakodowanych w sekwencji nukleotydów DNA. Polecenia te określają strukturę, czas oraz wydajność syntezy cząsteczek RNA i białek. Realizacja informacji genetycznej jest wieloetapowa.
3. Pierwotną funkcją genu jest zapis budowy białka.
4. Uruchomienie informacji genetycznej wymaga przepisania jej z matrycy DNA na mRNA w procesie transkrypcji. Transkrypcja u eukariontów i prokariontów nieco się różni.
5. Właściwa synteza białka, czyli translacja, odbywa się na rybosomach i można ją podzielić na trzy etapy: inicjację, elongację oraz terminację.
6. Do efektywnej translacji potrzebne są: mRNA, rybosomy, odpowiednia liczba tRNA i aminokwasów oraz energia w postaci ATP.
7. Wszystkie organizmy mają możliwość sterowania własnymi procesami metabolicznymi.
8. Podstawowa kontrola metabolizmu jest sprawowana na poziomie transkrypcji. Istnieją też inne mechanizmy, w tym kontroli translacji i aktywności gotowych białek.
9. U prokariontów geny kodujące enzymy jednego szlaku metabolicznego często zorganizowane są w operony. W skład operonu, poza genami struktury, wchodzi promotor i operator (transkrypcja jednego operonu daje pojedynczą cząsteczkę policistronowego mRNA).

10. Geny eukariontów nie są zorganizowane w operony. Mechanizmy kontroli ekspresji genów u eukariontów są bardziej złożone niż u prokariontów.

Ćwiczenia

1. Wykonaj następujące polecenia:
   a) Posługując się tabelą kodu genetycznego (podrozdz. 3.1, s. 38), odczytaj następującą informację genetyczną w mRNA: **UUAGUCCCACGCUCACGGGGGCUAGCCCAC**. Zapisz ją na kartce w postaci sekwencji aminokwasów (łańcucha peptydowego) i porównaj swoje wyniki z wynikami dwóch kolegów (koleżanek).
   b) Zakryj zapis informacji z ćwiczenia a). Na podstawie tabeli kodu odczytaj kodony odpowiadające aminokwasom wymienionym poniżej i zapisz informację w postaci łańcucha mRNA, odpowiadającego peptydowi: **leucyna–walina–prolina–arginina–seryna–arginina–glicyna–leucyna–alanina–histydyna**.

   Następnie porównaj swoje wyniki z wynikami dwóch kolegów (koleżanek) oraz z zapisem informacji z ćwiczenia a).
2. Pracując w trzy- lub czteroosobowym zespole, powtórz całe ćwiczenie 1 na dowolnie wybranych fragmentach mRNA oraz na peptydach.
   a) Zapiszcie 10 dowolnych kodonów – 30 symboli zasad (z wyjątkiem kodonu „stop") – wszyscy troje taki sam. Indywidualnie odczytajcie informację z tabeli kodu i zapiszcie w postaci sekwencji aminokwasów. Porównajcie swoje peptydy.
   b) Zapiszcie dowolny peptyd składający się z 10 aminokwasów – także wszyscy troje taki sam. Z tabeli kodu genetycznego indywidualnie odczytajcie i zapiszcie informację, według której powstał ten peptyd. Porównajcie swoje fragmenty mRNA.

   Następnie wyciągnijcie wnioski z ćwiczeń 1 i 2 i nazwijcie cechy kodu genetycznego, które sprawdziliście, wykonując oba ćwiczenia.
3. Przeczytaj uważnie w podręczniku opis procesu transkrypcji (podrozdz. 3.2, s. 41). Na podstawie tekstu dokonaj symulacji transkrypcji, podobnie jak wcześniej replikacji. W tym celu możesz wykorzystać model DNA (wykonany tak, jak w ćw. 4, rozdz. 1, s. 25) oraz wycięte schematy nukleotydów RNA. Pamiętaj o komplementarności zasad – kształt uracylu powinien być taki, jak tyminy. Zaznacz koniec 3' i 5' na niciach DNA i wybierz nić, która będzie matrycą. Następnie zapisz w zeszycie treść informacji genetycznej oraz wynik tanskrypcji – sekwencję nukleotydów w utworzonym mRNA. Opisz swoimi słowami przebieg transkrypcji.
4. Wykonaj modele cząsteczek tRNA, których antykodony będą komplementarne do kodonów mRNA utworzonego w ćwiczeniu 3. Wytnij prostokąty z nazwami aminokwasów. Korzystając z tabeli kodu genetycznego, przyporządkuj aminokwasy odpowiednim cząsteczkom tRNA i przypnij je w odpowiednim miejscu do modelu tRNA. Przeprowadź symulację procesu translacji – dopasuj antykodony do kodonów. Połącz aminokwasy w łańcuch.

   Zaprezentuj wynik ćwiczenia, podając:
   a) sekwencję nukleotydów DNA – informację genetyczną,
   b) sekwencję nukleotydów mRNA jako wynik transkrypcji,
   c) sekwencję aminokwasów peptydu (fragment białka) jako wynik translacji.

5. Zanalizuj schemat przedstawiający działanie operonu laktozowego (ryc. 3.13, s. 50) i wykonaj poniższe polecenia.
   a) Nazwij białka kodowane przez geny I, II i III.
   b) Wyjaśnij, jaką rolę w operonie laktozowym spełniają operator i białko represorowe.
   c) Wskaż na schemacie dwa miejsca przedstawiające proces transkrypcji.
   d) Nazwij związek chemiczny, który aktywuje operon laktozowy i wyjaśnij mechanizm tego procesu.
6. Dokonaj analizy schematu przedstawiającego działanie operonu tryptofanowego (ryc. 3.14, s. 51) i wykonaj polecenia.
   a) Określ rolę promotora i polimerazy RNA.
   b) Wyjaśnij, dlaczego na rycinie 3.14B (s. 51) transkrypcja jest zablokowana.
   c) Rozpoznaj na schemacie dwa miejsca przedstawiające proces translacji i podaj nazwy jej produktów.
   d) Opisz przedstawiony mechanizm blokowania transkrypcji, posługując się pojęciami użytymi w opisie schematu.

Polecenia kontrolne

1. Pogrupuj podane niżej wyrażenia, wpisując je w odpowiednie kolumny tabeli: informacja genetyczna, symbole chemiczne pierwiastków, kod genetyczny, alfabet łaciński, /... /—-/... /, list do koleżanki, wzory związków chemicznych, alfabet Morse'a.

Spisób zapisu	Treść

2. Podaj, inne niż w poleceniu 1, przykłady kodów, z jakimi się spotkałeś, oraz przykład informacji, jaką można zapisać za pomocą tych kodów.
3. Wymień i omów cechy kodu genetycznego.
4. Na podstawie tabeli kodu genetycznego (tab. 3.1, s. 38) udowodnij, że kod genetyczny jest jednoznaczny.
5. Scharakteryzuj rolę kodonu AUG w procesie ekspresji informacji genetycznej. Następnie znajdź w tabeli kodu genetycznego kodony wyznaczające miejsce zakończenia syntezy białka.
6. Korzystając z tabeli kodu genetycznego, oceń skutki drobnej pomyłki w zapisie informacji w postaci zmiany trzeciej zasady w kodonie, na przykład GGG zamiast GGC.
7. Wyjaśnij, dlaczego w tabeli kodu genetycznego umieszcza się trójki nukleotydów mRNA, a nie DNA.
8*. Przedstaw założenia George'a Gamowa dotyczące istoty kodu genetycznego i uzasadnij, dlaczego nie można ich przyjąć.
9. Wyjaśnij różnicę pomiędzy informacją genetyczną a kodem genetycznym. Podaj definicje obu terminów.

10. Przerysuj do zeszytu i uzupełnij tabelę zestawiającą cechy kodu genetycznego.

Cecha kodu genetycznego	Wyjaśnienie	Przykład lub schematyczny rysunek, ewentualne wyjątki
		u myszy, konia, sosny, pieczarki, euglena i innych organizmów kodon AUG zawsze wyznacza metioninę, kodon GUU walinę itd.
Jednoznaczny		CUU – zawsze leucyna
	jeden aminokwas kodują zawsze trzy kolejne nukleotydy	
Niezachodzący		wyjątek stanowią wirusy, np. ...ACG UUA CCU CCG... treonina leucyna prolina prolina ...A CGU UAC CUC CG... ... arginina tyrozyna leucyna ...AC GUU AGC UCC G... walina seryna seryna
	kolejne kodony w łańcuchu nie są oddzielone od siebie żadnym ugrupowaniem chemicznym; wyodrębnianie kodonów podczas translacji zachodzi przez „odliczanie" po trzy nukleotydy	
Zdegenerowany		

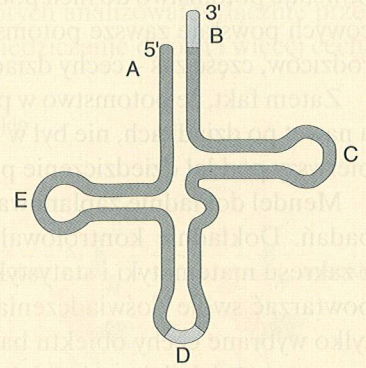
11. Odszukaj w tabeli kodu i zapisz nazwy tych aminokwasów, które są kodowane tylko przez jeden kodon. Określ cechę kodu, od której stanowią one wyjątek.
12. Uzasadnij, dlaczego kod genetyczny nie może być dwójkowy.
13. Wyjaśnij, o czym świadczy uniwersalność kodu genetycznego.
14. Znajdź w słowniku języka polskiego oraz w słowniku wyrazów bliskoznacznych słowo: ekspresja. Wyjaśnij znaczenie tego terminu w odniesieniu do informacji genetycznej.
15. Spośród przedstawionych w tabeli obok procesów (przemian, reakcji) wybierz te, które mogą zachodzić w organizmach. Nazwij je, korzystając z następujących określeń: replikacja, transkrypcja, odwrotna transkrypcja, translacja.

Substrat		Produkt
DNA	→	białko
RNA	→	DNA
DNA	→	mRNA
mRNA	→	białko (peptyd)
Białko	→	mRNA
DNA	→	DNA
Białko	→	DNA

16. Opisz w kilku zdaniach przebieg procesu transkrypcji.
17. Wskaż i omów różnice między transkrypcją u prokariontów i eukariontów.
18. Podaj kolejność nukleotydów w nici RNA, która powstała w wyniku transkrypcji łańcucha DNA o następującej sekwencji: ACTGTAGCAGACTGAGCTA.
19. Określ rolę kodonów: AUG, UAA, UAG, UGA w procesie translacji.
20. Scharakteryzuj obróbkę potranskrypcyjną. Określ lokalizację tego procesu w komórce.
21. Wyjaśnij pojęcia: intron, ekson (egzon).
22*. Wyjaśnij, na czym polega składanie i dojrzewanie pre-mRNA.
23. Na podstawie analizy danych zawartych w tabeli określ prawdopodobną liczbę nukleotydów stanowiących introny w genach 2, 3, 4.

Lp.	Wielkość genu (liczba par zasad)	Liczba eksonów (egzonów)	Wielkość polipeptydu (liczba aminokwasów w ostatecznej formie białka)	Kodowane białko
1)	585	1	195	histon H1
2)	1430	3	51	insulina
3)	1600	3	146	β-globina (białko krwi)
4)	10000	5	394	α_1-antytrypsyna (inhibitor proteinaz)

24. Nazwij produkt reakcji łączenia aminokwasu z odpowiednią cząsteczką tRNA.
25. Wskaż na schemacie cząsteczki tRNA:
    a) antykodon,
    b) miejsce, w którym przyłącza się aminokwas.
    Określ, które miejsce w cząsteczkach tRNA różni się sekwencją nukleotydów w zależności od transportowanego aminokwasu i umożliwia rozpoznanie odpowiedniej trójki mRNA.



26. Wymień, a następnie scharakteryzuj przebieg wszystkich etapów translacji. Wskaż różnice w przebiegu omawianych procesów u prokariontów i eukariontów.
27. Nazwij enzymy biorące udział w procesie translacji.
28. Zapisz w postaci równania chemicznego reakcję łączenia się dwóch dowolnych aminokwasów. Zaznacz wiązanie peptydowe.
29. Korzystając z tabeli kodu genetycznego, podaj nazwy aminokwasów, które powinny być transportowane przez tRNA z antykodonem o sekwencji: a) GGG, b) CCC, c) AAA.
30. Nazwij strukturę komórkową, na której odbywa się synteza białka. Opisz budowę tej struktury i wskaż różnice u prokariontów i eukariontów.
31. W cytoplazmie znajduje się mRNA o następującej sekwencji nukleotydów:
    AUGACAAAAGGUGGCUGGUUC.
    a) Zapisz sekwencję nukleotydów w dwuniciowym fragmencie DNA, na którym zaszedł proces transkrypcji podanego odcinka mRNA.
    b) Podaj, z ilu aminokwasów zbudowany będzie łańcuch peptydowy powstały w wyniku translacji tego fragmentu mRNA.
    c) Korzystając z tablicy kodu genetycznego, określ skład aminokwasowy peptydu powstałego po translacji tego odcinka mRNA.
32. Przedstaw udział wymienionych składników i struktur w procesie syntezy białka: a) tRNA, b) mRNA, c) rRNA, d) pre-mRNA, e) rybosomy, f) aminokwasy.
33. Sporządź tabelę, w której wszystkie znane ci rodzaje RNA porównasz pod względem: lokalizacji w komórce, kształtu i wielkości cząsteczki oraz funkcji w komórce.
34. Podaj definicję operonu i wymień geny, które wchodzą w jego skład.
35. Uzasadnij stwierdzenie, że operon tryptofanowy utrzymuje optymalny poziom cząsteczek wolnego tryptofanu w komórce bakterii. Wyjaśnij, jakie korzyści płyną z takiej regulacji.
36. Porównaj na przykładzie laktozy i tryptofanu rolę korepresora i derepresora w regulacji ekspresji genów.

4. Geny i ich dziedziczenie – podstawowe reguły

4.1. Dziedziczenie według Mendla

Prace Mendla

Gregor Mendel (1822–1884), czeski przyrodnik, opat zakonu augustianów w Brünn (dzisiejsze Brno) na Morawach, pierwszy odkrył, że dziedziczenie cech[1] często odbywa się według prostych, powtarzalnych reguł. Gdy Mendel rozpoczynał eksperymenty hodowlane z roślinami, wiedziano już, że w wyniku krzyżowania roślin tego samego typu (odmiany) powstaje potomstwo do nich podobne, podczas gdy w wyniku krzyżowania roślin mieszańcowych powstaje zawsze potomstwo zróżnicowane. Część osobników ma wówczas cechy rodziców, część zaś – cechy dziadków.

Zatem fakt, że potomstwo w pewien powtarzalny sposób dziedziczy cechy po rodzicach, a nawet po dziadkach, nie był w XIX wieku tajemnicą. Zasługą Mendla natomiast jest, że pierwszy poddał dziedziczenie prawidłowej analizie logicznej.

Mendel dokładnie zaplanował swoje badania. Przede wszystkim celowo wybrał obiekt badań. Dokładnie kontrolował przebieg doświadczeń, a mając dobre przygotowanie z zakresu matematyki i statystyki, starannie zapisywał i porównywał wyniki. Potrafił też powtarzać swoje doświadczenia i uzyskiwać takie same rezultaty. Ponadto analizował tylko wybrane cechy obiektu badań. Była to znakomita metoda, ponieważ badanie jednoczesnego dziedziczenia wielu cech jest bardzo trudne, nawet współcześnie, w dobie komputeryzacji.

Mendel rozpoczął prace w latach pięćdziesiątych XIX wieku. Do badań wybrał groch jadalny (*Pisum sativum*) – roślinę bardzo pospolitą i łatwą w uprawie, o kwiatach obupłciowych. Cechą grochu, korzystną dla badań, jest także samopylność. Obcopylność bowiem wymagałaby kosztownych zabiegów, które miałyby umożliwiać kontrolę nad procesem zapłodnienia (jeśli bowiem nie wiadomo, skąd pochodzi pyłek, nie będzie wiadomo, jaka jest to krzyżówka). Czasem pyłek mogą przenosić owady, jednak w wypadku grochu wystarczy okryć kwiaty torebkami z papieru, aby wykluczyć przypadkowe zapylenie obcym pyłkiem. Nie oznacza to oczywiście, że nie można w kontrolowany sposób przenieść pyłku jednej rośliny na drugą.

Mendel wykorzystał nasiona różnych odmian grochu, które wyraźnie różniły się podstawowymi, łatwymi do zaobserwowania cechami. Następnie wyselekcjonował tak zwane linie czyste (utrzymujące się w typie). Dokonał tego, wybierając na przykład rośliny o kwiatach czerwonych, które krzyżował ze sobą, a z ich potomstwa wybierał wyłącznie rośliny o kwiatach czerwonych. W ten sposób po upływie kilku pokoleń rośliny o kwiatach czerwonych, krzyżowane ze sobą, dawały w potomstwie wyłącznie rośliny o kwiatach czerwonych. Najprawdopodobniej Mendel doszedł do wniosku, że w ten sposób otrzyma jednorodny materiał hodowlany – było to bardzo słuszne postępowanie.

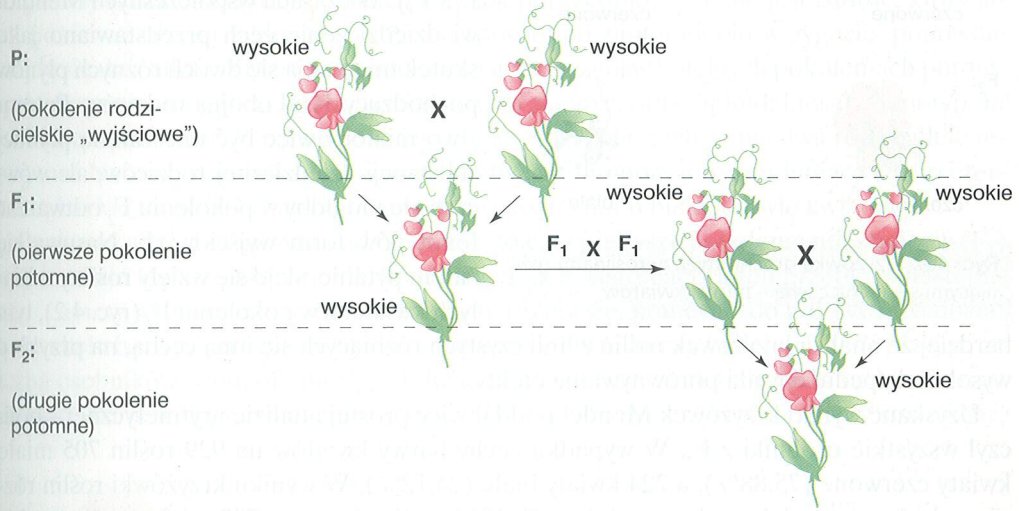
Zatem rośliny o kwiatach czerwonych krzyżowane ze sobą dawały wyłącznie rośliny o kwiatach czerwonych. Podobnie rośliny wysokie krzyżowane z wysokimi dawały potomstwo

[1] Określenie „dziedziczenie cech" jest zwyczajowym, utrwalonym uproszczeniem, którego my także będziemy często używać. W rzeczywistości dziedziczone są geny.

złożone wyłącznie z roślin wysokich, natomiast rośliny niskie krzyżowane z niskimi dawały tylko rośliny o pędach niskich itd. (ryc. 4.1). Dalsze krzyżówki wykorzystywane w celu uzyskania kolejnych pokoleń potomnych (F_3 i dalszych) nie zmieniały fenotypów. Po trzech latach Mendel otrzymał kilkanaście linii genetycznych grochu jadalnego, zróżnicowanych pod względem kilku cech fenotypowych, w tym:

a) barwy kwiatów (linie o kwiatach czerwonych i o kwiatach białych);
b) barwy nasion (linie o nasionach żółtych i o nasionach zielonych);
c) uformowania powierzchni nasion (linie o nasionach gładkich i o nasionach pomarszczonych);
d) wysokości pędu (linie o pędach wysokich i o pędach niskich).

Prace Mendla można umownie podzielić na te, w których analizował wyłącznie przekazywanie jednej cechy, oraz te, w których analizował dziedziczenie dwóch i więcej cech.



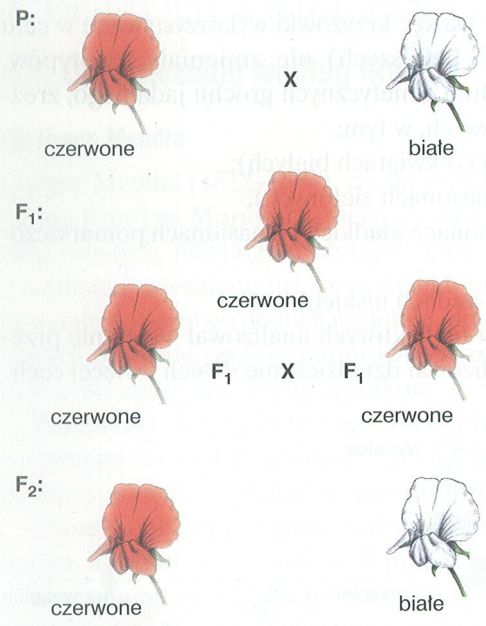
Ryc. 4.1. Ogólny zapis krzyżówki między roślinami nieróżniącymi się wysokością pędu, pochodzącymi z tej samej linii czystej

Analiza dziedziczenia jednej cechy

Mendel skrzyżował ze sobą rośliny różniące się jedną cechą – barwą kwiatów, a więc rośliny o kwiatach czerwonych z roślinami o kwiatach białych. W pierwszej wersji eksperymentu przeniósł pyłek z roślin o białych kwiatach na znamiona słupków roślin o kwiatach czerwonych (ryc. 4.2, s. 60). W tych warunkach całe pokolenie F_1 miało kwiaty czerwone. Samozapylenie roślin z F_1 dało w F_2 rośliny o kwiatach czerwonych oraz o kwiatach białych.

Identyczny rezultat jak przez samozapylenie można osiągnąć, dokonując krzyżowania między osobnikami z F_1 (inaczej: w obrębie F_1 albo $F_1 \times F_1$).

Następnie Mendel odwrócił kierunek krzyżowania: pyłek z roślin o kwiatach czerwonych przeniósł na znamiona słupków w kwiatach białych (nazywamy to krzyżówką odwrotną). Uzyskany wynik był identyczny jak w poprzednim wypadku. Wniosek Mendla był słuszny – rola płci w przekazywaniu tej cechy jest nieistotna. Takie wyniki sugerowały ponadto, że oboje rodzice uczestniczą w przekazywaniu cech potomstwu.



Ryc. 4.2. Krzyżówka grochu między roślinami różniącymi się jedną cechą – barwą kwiatów

Pozwoliło to odrzucić założenie, że na przykład męskie komórki rozrodcze jedynie pobudzają do rozwoju komórkę jajową, która zawiera całą informację genetyczną.

Powtarzalność wyników uzyskiwanych przez Mendla wyraźnie sugerowała, że w komórkach rozrodczych powinna być zawarta połowa informacji genetycznej. Kolejnym problemem, na który Mendel zwrócił uwagę, było zjawisko pojawiania się w F_2 roślin o białych kwiatach (po krzyżówce F_1 x F_1). W czasach współczesnych Mendlowi dziedziczenie cech przedstawiano jako skutek mieszania się dwóch różnych płynów pochodzących od obojga rodziców. Potomstwo miałoby więc być mieszaniną płynnej substancji dziedzicznej rodziców, ale wówczas nie mogłoby w pokoleniu F_2 odtwarzać fenotypów form wyjściowych. Nasuwa się zatem pytanie, skąd się wzięły rośliny o białych kwiatach w pokoleniu F_2 (ryc. 4.2), tym bardziej że analiza krzyżówek roślin z linii czystych różniących się inną cechą, na przykład wysokością pędu, dawała porównywalne efekty.

Uzyskane wyniki krzyżówek Mendel poddał więc prostej analizie arytmetycznej – policzył wszystkie osobniki z F_2. W wypadku cechy barwy kwiatów na 929 roślin 705 miało kwiaty czerwone (75,88%), a 224 kwiaty białe (24,12%). W wyniku krzyżówki roślin różniących się wysokością pędu powstały w F_2 1064 rośliny, z czego 787 miało pędy wysokie (73,97%), a 277 niskie (26,03%). W wypadku krzyżówki roślin różniących się cechą barwy nasion na ogólną liczbę 8022 nasion w F_2 6021 miało barwę żółtą (75,06%), a 2001 nasion – barwę zieloną (24,94%). Jeśli przyjąć pewien margines błędu, okazuje się, że rozkład fenotypów kształtował się zawsze w proporcjach 3:1 (w wypadku barwy kwiatów 3 na 4 rośliny potomne miały kwiaty czerwone i tylko 1 roślina – białe). Charakter wyników i ich powtarzalność wyraźnie sugerowały, że cechy determinowane są przez materialne, niepodzielne zawiązki cech (nie mogło więc być mowy o mieszaniu się płynów).

Dzisiaj wiemy, że owe zawiązki cech to geny tworzące genotyp warunkujący fenotyp osobnika. Dla Mendla jednak zależność ta była niewytłumaczalna. Badacz ten wybrnął z kłopotu w bardzo prosty sposób – nie analizował tych zależności i skoncentrował się na analizie matematycznej samej istoty dziedziczenia. Mendel założył więc, że groch ma dwa rodzaje zawiązków cechy (alleli)[2] barwy kwiatów: jeden z nich warunkuje powstawanie kwiatów czerwonych (określmy go jako *A*), drugi zaś odpowiada za wykształcenie kwiatów białych (określmy go jako *a*). Mendel przyjął także, że każda roślina grochu ma

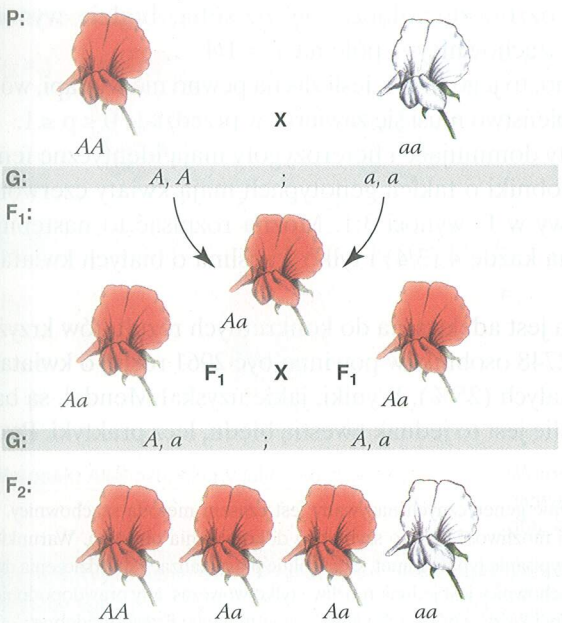
[2] Nazwa „zawiązek cechy" nie jest już dzisiaj stosowana, toteż w tekście używać będziemy określeń „allel" lub „gen".

dwa zawiązki tej cechy – jeden odziedziczony po jednym rodzicu, drugi po drugim rodzicu. W istocie *A* oraz *a* są allelami jednego genu.

Założenie Mendla przewidywało następujące skutki: po pierwsze allele nie mogły być równocenne, ponieważ w obecności allelu *A*, determinującego czerwoną barwę kwiatów, allel *a* się nie ujawniał. Inaczej: *A* był allelem panującym (dziś określa się go jako allel dominujący), natomiast *a* – allelem ustępującym (dziś: allelem recesywnym). Po drugie, w czasie tworzenia gamet każdy z pary alleli byłby segregowany niezależnie. Oznaczałoby to, że **do każdej gamety dostaje się jeden allel z danej pary**.

Do takich wniosków doszedł Mendel, kiedy więc formułowano **prawo czystości gamet**, nazwano je I prawem Mendla (ryc. 4.3). Tak więc z pary alleli *AA* osobnika rodzicielskiego o czerwonych kwiatach do gamety dostaje się tylko jeden z nich (nie jest istotne, który allel, gdyż oba są takie same). Z kolei od osobnika o białych kwiatach (o genotypie *aa*) do gamety dostaje się któryś z alleli *a* (tak jak poprzednio, więc nie jest istotne, który allel, ponieważ oba są takie same). W ten sposób, po zapłodnieniu w zygocie, ponownie znajdą się dwa allele. Zatem ilość informacji genetycznej w kolejnych pokoleniach potomnych utrzymywana jest na stałym poziomie (por. mejoza oraz diploidalność). Genotyp *Aa* osobnika z pokolenia F_1 oznacza, że jest on heterozygotą, czyli że ma dwa różne allele tego genu! Natomiast pokolenie rodzicielskie tworzą: homozygoty dominujące (*AA* o czerwonej barwie kwiatów) oraz homozygoty recesywne (*aa* o białej barwie kwiatów).

Ponieważ allel *A* dominuje nad allelem *a*, to całe pierwsze pokolenie mieszańców (F_1) będzie miało kwiaty czerwone. W krzyżówce F_1 x F_1 segregacja alleli przebiega następująco: gamety wytwarzane przez heterozygoty różnią się, ponieważ do połowy nich dostają się allele barwy czerwonej (*A*), do połowy zaś – allele barwy białej (*a*). Jeśli przyjąć, że liczba osobników w pokoleniu F_1 jest duża, to pewne jest, że liczba gamet będzie jeszcze większa. Ponieważ przenoszenie ziaren pyłku ma charakter losowy, należy stwierdzić,



G \ G	p = 0,5 A	p = 0,5 a
p = 0,5 A	AA czerwone	Aa białe
p = 0,5 a	Aa czerwone	aa białe

Fenotypowo 3 : 1
Genotypowo 1 : 2 : 1

Ryc. 4.3. Wyjaśnienie krzyżówek roślin z linii czystych różniących się barwą kwiatu, uwzględniające stosunki fenotypowe i genotypowe (dokładniejszy opis w tekście)

że zapłodnienie konkretnej gamety żeńskiej przez konkretną gametę męską jest kwestią przypadku (gamety żeńskie i męskie powstają w wyniku zdarzeń całkowicie od siebie niezależnych!). Wyniki krzyżowania F_1 x F_1 można wówczas przedstawić w postaci szachownicy genetycznej (tabeli Punnetta). Jeśli przyjąć, że w heterozygocie *Aa* prawdopodobieństwo (p) wejścia do gamety allelu *A* wynosi 0,5 (50% szans), to można przewidzieć wyniki w F_2. Wystarczy pamiętać, że prawdopodobieństwo jednoczesnego wystąpienia dwóch zdarzeń niezależnych jest równe iloczynowi prawdopodobieństw wystąpienia każdego z tych zdarzeń z osobna.

A zatem, aby powstał osobnik *AA* (homozygota dominująca), w zapłodnieniu muszą wziąć udział gamety: z allelem *A* od jednego rodzica oraz z allelem *A* od drugiego rodzica (nie ma innej możliwości). Prawdopodobieństwo, że do gamety pierwszego heterozygotycznego osobnika z F_1 wejdzie allel *A*, wynosi p = 0,5. Tak samo prawdopodobne jest (p = 0,5), że gameta od drugiego osobnika także będzie zawierała allel *A*. Są to zdarzenia niezależne, więc szansa, że wystąpią jednocześnie, równa jest 0,5 x 0,5 = 0,25. Można to ująć nieco prościej. Analizując szachownicę genetyczną (prawa strona ryc. 4.3), łatwo zauważyć, że homozygota dominująca jest jedną z czterech kombinacji p (*AA*) = 1/4[3].

Z kolei osobnik o genotypie *Aa* (heterozygota) powstaje, gdy:
- gameta od pierwszego osobnika będzie zawierać allel *A*, zaś gameta od drugiego osobnika allel *a*; prawdopodobieństwo takiego wydarzenia wynosi 0,5 x 0,5 = 0,25;
- gameta od pierwszego osobnika zawierać będzie allel *a*, natomiast gameta od drugiego osobnika allel *A*; prawdopodobieństwo takiego wydarzenia wynosi 0,5 x 0,5 = 0,25.

Ogólny wynik uzyskujemy, dodając (0,5 x 0,5) + (0,5 x 0,5) = 0,25 + 0,25 = 0,5. Dzieje się tak, ponieważ nie jest istotne, czy heterozygota powstanie na skutek pierwszego zdarzenia, czy drugiego. Obliczenie wyniku metodą szachownicy przedstawia się następująco: 2 pola z 4 = 2/4 = 1/2.

Homozygota recesywna (*aa*) powstaje wówczas, gdy obie gamety będą zawierały allel *a*. Szansa, że akurat takie komórki rozrodcze połączą się ze sobą, będzie wynosiła 0,5 x 0,5 = 0,25. Zgodnie z metodą szachownicy: 1 pole na 4 = 1/4.

Jeśli dane zdarzenie wystąpi na pewno, to jego p = 1, jeśli zaś na pewno nie wystąpi, wówczas jego p = 0. Tak więc prawdopodobieństwo musi się zawierać w przedziale $0 \leq p \leq 1$.

W przypadku dominacji homozygoty dominujące i heterozygoty mają identyczne fenotypy. W analizowanym przykładzie osobniki o takich genotypach mają kwiaty czerwone. W związku z tym stosunek fenotypowy w F_2 wynosi 3:1. Można rozpisać to następująco: 3 rośliny o czerwonych kwiatach na każde 4 (3/4) i tylko 1 roślina o białych kwiatach na każde 4 (1/4).

Czy jednak taka analiza statystyczna jest adekwatna do konkretnych rezultatów krzyżowania? Przykładowo dla F_2 liczącego 2748 osobników powinno być 2061 roślin o kwiatach czerwonych (75%) i 687 o kwiatach białych (25%). Wyniki, jakie uzyskał Mendel, są bardzo podobne, chociaż nieidentyczne. Nie jest to jednak kwestią błędu, lecz praktyki. Praw-

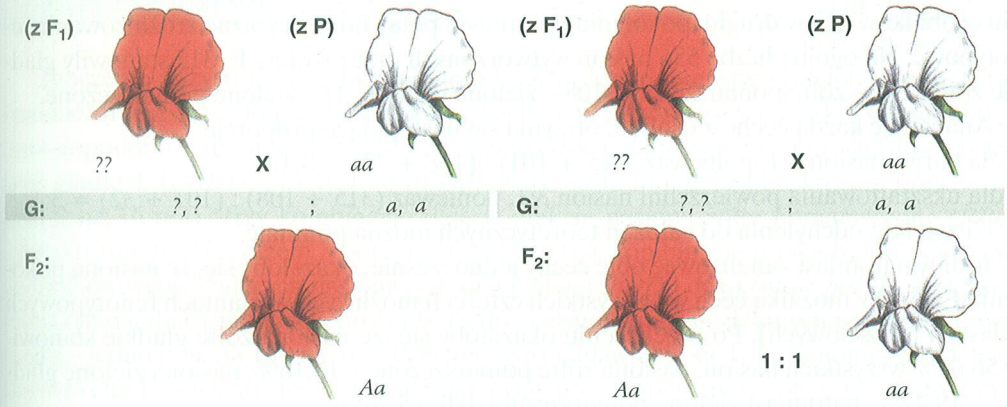
[3] Sposób polegający na rozrysowywaniu szachownic genetycznych nazywany jest czasem metodą szachownicy. Jej podstawową zaletą jest przejrzystość wyników i możliwość bardzo szybkiego dokonywania obliczeń. Warunkiem osiągnięcia dobrych rezultatów jest prawidłowe wypisanie typów gamet, szczególnie przy analizach dziedziczenia dwugenowego (por. dalej). Zwykłe liczenie oczek szachownicy jest jednak możliwe tylko wówczas, gdy prawdopodobieństwo powstania różnych gamet jest takie samo, czyli każde z pól szachownicy jest jednakowo prawdopodobne.

dopodobieństwo określone teoretycznie bardzo rzadko idealnie pokrywa się z wynikami rzeczywistymi. Jednak im większa będzie próba, tym większa będzie zgodność wyników.

W opisywanej krzyżówce oprócz proporcji fenotypów analizie poddaje się także proporcje genotypów. I tak prawdopodobieństwo powstania homozygoty dominującej równe jest 0,25, heterozygoty 0,5, zaś dla homozygoty recesywnej wynosi ono 0,25 (w tym przypadku jest to więc tylko powtórzenie poprzednich obliczeń). Zatem proporcje genotypów w stosunku do siebie będą następujące: 1:2:1.

I prawo Mendla znajduje doskonałe potwierdzenie także w wypadku krzyżowania osobników heterozygotycznych z F_1 (*Aa* o czerwonej barwie kwiatów) z homozygotami recesywnymi z pokolenia rodzicielskiego (*aa* o białej barwie kwiatów). Po przeliczeniu uzyskano proporcje fenotypów 1:1. Potwierdza to wstępne założenie, że 50% gamet osobnika o genotypie *Aa* miało allel *A*, zaś drugie 50% miało allel *a*. Zwróćmy teraz uwagę, że w dominacji niemożliwe jest fenotypowe odróżnienie heterozygoty od homozygoty dominującej. Tak jest na przykład, jeżeli nie znamy rodowodu roślin grochu o kwiatach czerwonych. Genotyp tych osobników można ustalić, wykonując tak zwaną **krzyżówkę testową** z homozygotą recesywną. Wykorzystanie w krzyżówce testowej osobnika z pokolenia rodzicielskiego powoduje, że tego rodzaju krzyżówki czasem określa się mianem **wstecznych**.

Istotę krzyżówki testowej oddaje rycina 4.4. Całe potomstwo krzyżówki przedstawionej po lewej stronie ma kwiaty czerwone. Wynika z tego, że wszystkie osobniki potomne muszą zawierać allel *A*. Nie mogły go otrzymać od homozygoty recesywnej, a jedynie od drugiego osobnika – musiał więc on być homozygotą dominującą. Natomiast w krzyżówce przedstawionej po prawej stronie otrzymano inne wyniki. W tym wypadku w potomstwie doszło do rozszczepienia cech w proporcjach 1:1. Jedynym wytłumaczeniem może więc być przyjęcie założenia, że testowany osobnik o czerwonych kwiatach miał allel *a*. Logika pozwala uzyskać pewność, iż osobnik o nieznanym genotypie jest heterozygotą. Tak więc krzyżówka testowa polega na krzyżowaniu z homozygotą recesywną i pozwala na wykazanie heterozygotyczności testowanego osobnika.



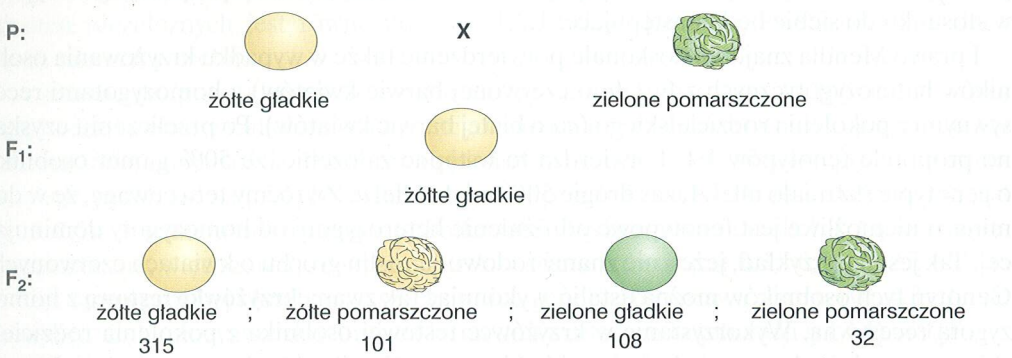
Wniosek: Allel oznaczony jako *?* to zawsze *A*.

Wniosek: Osobnik oznaczony jako *??* to *Aa*, ponieważ potomstwo ma czerwone kwiaty (*Aa*) oraz białe (*aa*).

Ryc. 4.4. Wyjaśnienie istoty krzyżówki testowej na przykładzie dziedziczenia cechy barwy kwiatu u grochu zwyczajnego

Analiza dziedziczenia dwóch i więcej cech

Po przebadaniu i przeanalizowaniu dziedziczenia kilku odrębnych cech Mendel doszedł do słusznego wniosku, że ich dziedziczenie odbywa się według tych samych reguł. Rozpoczął więc jednoczesną analizę dwóch cech grochu – barwy nasion i ukształtowania ich powierzchni (ryc. 4.5).



Ryc. 4.5. Fenotypowy obraz krzyżówki roślin różniących się dwiema cechami: barwą nasion i ukształtowaniem powierzchni

Wybrane do krzyżówki rośliny – co typowe dla badań Mendla – pochodziły z linii czystych: pierwsze wytwarzały nasiona żółte o gładkiej powierzchni, a drugie – nasiona zielone o powierzchni pomarszczonej. Ponieważ każda z tych cech jest determinowana przez odrębny gen, krzyżówkę taką można nazwać dwugenową (krzyżówki opisane wcześniej zalicza się do jednogenowych)[4].

W doświadczeniu Mendla, po skrzyżowaniu osobników z P, całe pokolenie F_1 było jednolite – jego nasiona miały żółtą barwę i gładką powierzchnię. Takiego wyniku należało oczekiwać, ponieważ Mendel wcześniej ustalił, że są to cechy dominujące. Po samozapyleniu osobników z F_2 w drugim pokoleniu potomnym pojawiło się wyraźne zróżnicowanie fenotypowe. Na ogólną liczbę 556 nasion wytworzonych przez rośliny F_2 315 stanowiły gładkie żółte, 101 – żółte pomarszczone, 108 – zielone gładkie, 32 – zielone pomarszczone.

Analizując każdą cechę z osobna, otrzyma się następujące proporcje:
– dla barwy nasion 3:1, ponieważ (315 + 101) : (108 + 32) = 3:1;
– dla ukształtowania powierzchni nasion 3:1, ponieważ (315 + 108) : (101 + 32) = 3:1.

Niewielkie odchylenia od założeń teoretycznych można pominąć.

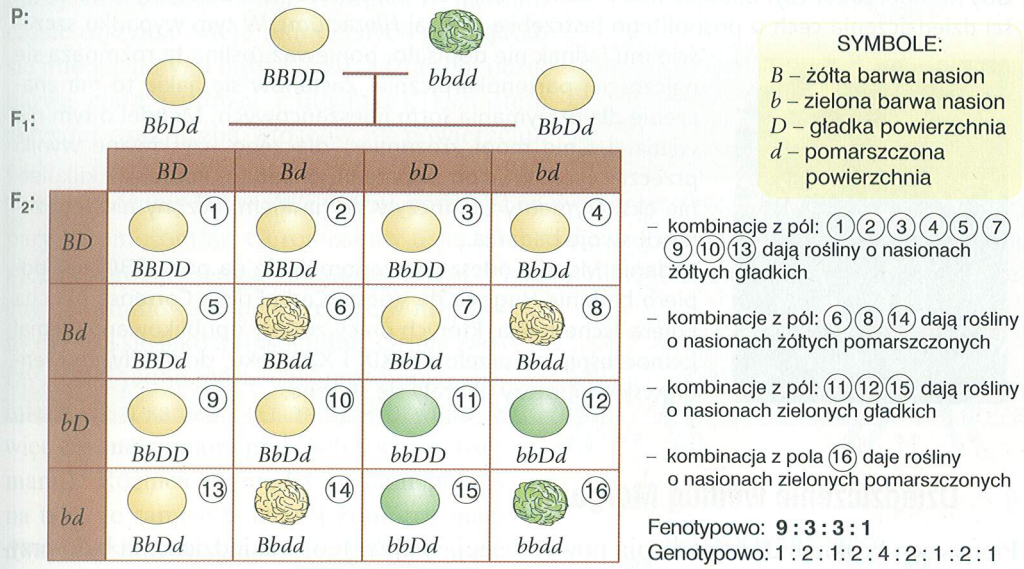
Jeśliby natomiast zanalizować obie cechy jednocześnie, okazałoby się, że nasiona pokolenia F_2 byłyby mozaiką cech we wszystkich czterech możliwych wariantach fenotypowych (klasach jakościowych). Po przeliczeniu okazałoby się, że nasiona żółte gładkie stanowiły 56,66% wszystkich nasion, nasiona żółte pomarszczone – 18,16%; nasiona zielone gładkie – 19,42%; natomiast zielone pomarszczone tylko 5,76%.

Pierwsze ujęcie jest zrozumiałe, trudniejsze natomiast jest zinterpretowanie drugiego, całościowego. Niech *B* oznacza żółtą barwę nasion, *b* – zieloną, *D* – gładką powierzchnię

[4] Krzyżówka jednogenowa zachodzi między osobnikami różniącymi się allelami w obrębie pojedynczego *locus*, natomiast dwugenowa – pomiędzy osobnikami różniącymi się allelami w obrębie dwóch *loci* (por. dalej – prace Thomasa Morgana).

nasion, zaś *d* – pomarszczoną. Jeśli całe F_1 było jednolite, to pokolenie wyjściowe musiało być złożone wyłącznie z osobników podwójnie homozygotycznych: *BBDD* x *bbdd*. Osobniki takie wytwarzają jedynie gamety: *BD* (od homozygot dominujących) oraz *bd* (od homozygot recesywnych). Tak więc osobniki pokolenia F_1 będą podwójnymi heterozygotami *BbDd*.

Mendel przyjął następnie, że wszystkie rośliny *BbDd* z pokolenia F_1 wytwarzają cztery rodzaje gamet: *BD*, *Bd*, *bD* oraz *bd*, a przy tym ich liczba była taka sama. Wówczas krzyżowanie F_1 x F_1 dawało 16 możliwych kombinacji połączeń gamet w zygoty (4 x 4; por. szachownicę na ryc. 4.6).



Ryc. 4.6. Wyjaśnienie wyników krzyżówki roślin różniących się dwiema cechami: barwą nasion i ukształtowaniem ich powierzchni

Obliczenie wszystkich kombinacji metodą prawdopodobieństwa zajęłoby nieco czasu, ograniczmy się więc do policzenia pól w szachownicy (ponieważ wszystkie są jednakowo prawdopodobne). Istnieje aż 9 układów genetycznych dających osobniki o nasionach żółtych gładkich (*BBDD*, dwukrotnie *BBDd*, dwukrotnie *BbDD* i czterokrotnie *BbDd* – razem 9 na 16 pól). Trzy kombinacje dają w efekcie nasiona żółte pomarszczone (*BBdd* i dwukrotnie *Bbdd* – razem 3 pola na 16). Także trzy kombinacje prowadzą do powstania osobników wytwarzających nasiona zielone gładkie (*bbDD* i dwukrotnie *bbDd*). Jest natomiast tylko jedna kombinacja prowadząca do powstania nasion zielonych pomarszczonych (*bbdd* – jedno pole na 16), ale też cechy recesywne ujawniają się tylko w homozygotach recesywnych. Przeliczmy teraz ułamki na procenty: 9/16 stanowi 56,25%, 3/16 stanowią 18,75%, a 1/16 to 6,25%. Widać wyraźnie, że wyniki te prawie pokrywają się z uzyskanymi, a to oznacza, że takie wytłumaczenie jest prawidłowe. Proporcja fenotypów – 9:3:3:1 jednoznacznie wskazywała, że **poszczególne geny dziedziczą się niezależnie od siebie**, tworząc w gametach wszystkie kombinacje z jednakowym prawdopodobieństwem, a w potomstwie całą mozaikę cech w określonym stosunku liczbowym. Tak dzisiaj brzmi **II prawo Mendla**, nazywane inaczej prawem niezależnego dziedziczenia.

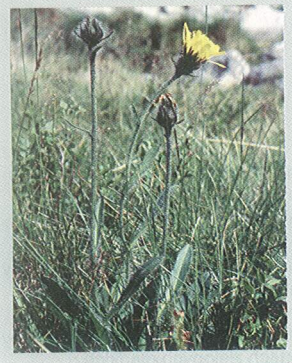
Uzyskane proporcje fenotypów 9:3:3:1 można także wytłumaczyć, posługując się wzorami skróconego mnożenia:

$(3x + 1x_1)(3y + 1y_1) = 9xy + 3xy_1 + 3x_1y + 1x_1y_1$,

gdzie: x – barwa żółta, x_1 – barwa zielona, y – gładka powierzchnia, y_1 – pomarszczona powierzchnia nasion.

Czy wiesz, że...

Gdy Mendel zakończył badania nad grochem, zajął się poszukiwaniem podobnych zależności dziedziczenia cech u pospolitego jastrzębca (rodzaj *Hieracium*). W tym wypadku szczęście mu jednak nie dopisało, ponieważ roślina ta rozmnaża się najczęściej partenokarpicznie. Zastanów się, jakie to ma znaczenie dla otrzymania form mieszańcowych. Mendel o tym nie wiedział i nie mógł zrozumieć, dlaczego uzyskiwane wyniki przeczą wynikom jego poprzednich badań. Ponieważ kilkuletnie eksperymenty zakończyły się fiaskiem, uczony niestety zarzucił swoje badania.



Badania Mendla odeszły w zapomnienie na ponad 30 lat i dopiero badania Hugona de Vriesa, Carla Ericka Correnса i Ericha Edlera Tschermaka, których prace zostały opublikowane niemal jednocześnie na przełomie XIX i XX wieku, dowiodły, że Mendlowskie hipotezy okazały się słuszne.

4.2. Dziedziczenie według Morgana

Pierwszym krokiem do stworzenia nowoczesnej, spójnej teorii dziedziczenia było przyjęcie założenia, że geny mieszczą się w chromosomach. Mendel nie mógł o tym wiedzieć, lecz pod koniec XIX wieku poziom wiedzy z zakresu biologii komórki wyraźnie to sugerował. Pierwszym człowiekiem, który zdołał to udowodnić, był amerykański genetyk Thomas Morgan (1866–1945). W 1910 roku ogłosił on pierwsze wyniki badań, które przeprowadził ze swymi współpracownikami (w 1933 r. za swoje osiągnięcia otrzymał Nagrodę Nobla).

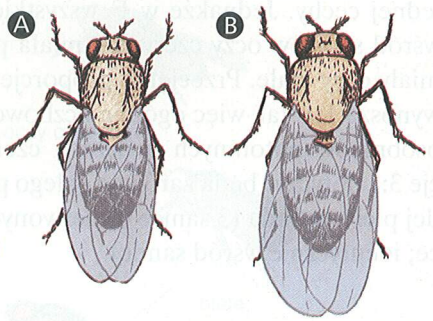
UWAGA!

Przypisywanie Morganowi wszystkich odkryć związanych z tak zwaną chromosomowo-genową teorią dziedziczności jest niewątpliwym nadużyciem. Niemniej badacz ten jest twórcą podstaw tej teorii, toteż często określa się ją mianem chromosomowo-genowej teorii dziedziczności Thomasa Morgana.

Muszka owocowa – obiekt badań genetycznych

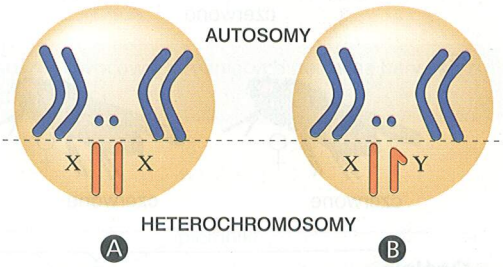
Jako podstawowy obiekt badań Morgan wybrał niewielką **muszkę owocową** (wywilżna, karłówka, *Drosophila melanogaster*). Jest ona dobrym obiektem doświadczeń, ponieważ dorosłe osobniki są małe (wielkości 2–3 mm), ale na tyle duże, że łatwo można obserwować ich cechy fenotypowe (ryc. 4.7). Gatunek ten ma bardzo małe wymagania życiowe: można go wręcz hodować w butelkach z pożywką zawierającą mąkę z dodatkiem drożdży

i owoców. Krótki cykl rozwojowy tego owada (ok. 2–3 tygodni) i duża płodność (samica daje do 200 osobników potomnych) sprzyjają szybkiemu osiąganiu wyników. Wreszcie owad ten ma wyraziste, łatwe do zaobserwowania cechy fenotypowe i niewielką liczbę chromosomów. Ponadto muszka owocowa jest gatunkiem o silnie zaznaczonym dymorfizmie płciowym i dość dużej zmienności. Toteż Morgan w krótkim czasie otrzymał wiele linii czystych różniących się między innymi barwą oczu, kształtem oczu, barwą ciała (tułowia i odwłoka), kształtem skrzydeł oraz liczbą włosków na powierzchni ciała.



Ryc. 4.7. *Drosophila melanogaster* – pokrój ogólny ciała: A – samiec, B – samica. Zwróć uwagę na różnice wielkości ciała i kształtu odwłoka oraz skrzydeł.

Chromosomy *Drosophila* można podzielić na dwie grupy (ryc. 4.8). Pierwszą tworzą trzy pary chromosomów. Chromosomy te są takie same u obu płci (patrząc tylko na nie, nie można odróżnić samca od samicy). Między innymi dlatego nazwano je **autosomami**, a cechy determinowane przez leżące w nich geny określa się jako **autosomalne**. Drugą tworzy tylko jedna para chromosomów, odmiennych u samca i u samicy. Nazwano je więc **chromosomami płci** (heterochromosomami). Różnica pomiędzy płciami polega na tym, że samice w każdej komórce mają **dwa** tak samo wyglądające, pałeczkowate **chromosomy X**, natomiast samce w swoich komórkach mają jeden **chromosom X** i jeden **chromosom Y** (ten ostatni jest charakterystycznie wygięty).



Ryc. 4.8. Kariotyp muszki owocowej: A – samicy, B – samca. Zwróć uwagę na różnice w składzie chromosomów płci.

Kariotyp muszki owocowej można umownie zapisać następująco:
- dla samicy **2n = 2A + XX** = 8;
- dla samca **2n = 2A + XY** = 8, gdzie A oznacza podstawowy komplet autosomów.

UWAGA!

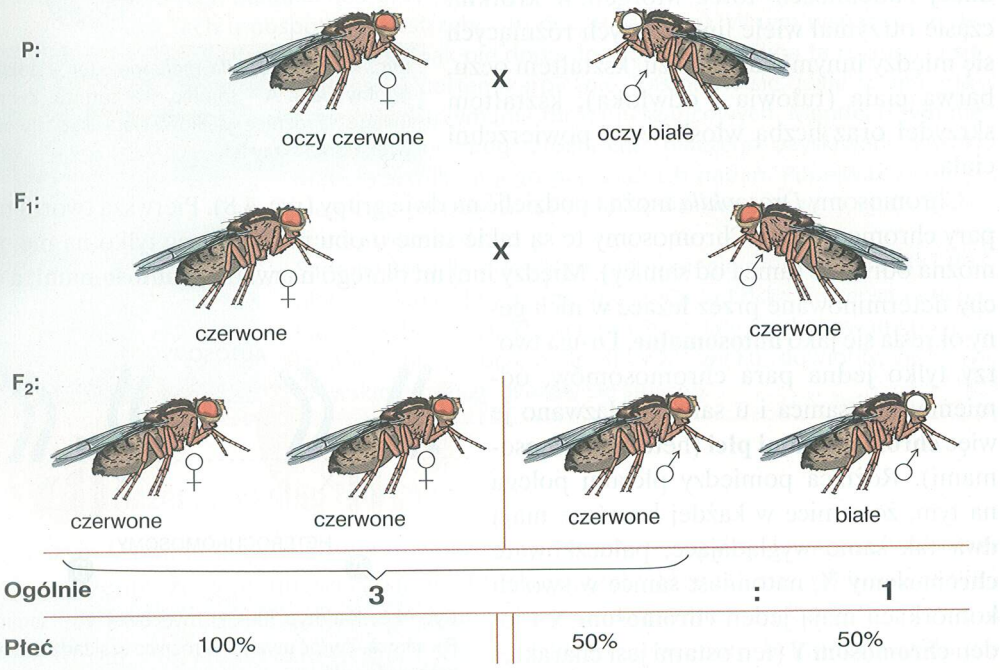
Wyróżnia się wiele „rodzajów" płci, u człowieka na przykład: genetyczną, gonadalną, hormonalną i psychiczną. W podręczniku analizowana jest jedynie szeroko rozumiana płeć genetyczna.

Geny sprzężone z płcią

Zanalizujmy teraz wynik doświadczenia, w którym krzyżowano ze sobą muszki pochodzące z linii czystych, a więc homozygotyczne, różniące się barwą oczu: samice o oczach typu dzikiego (czerwonych) z samcami o oczach białych (ryc. 4.9, s. 68).

W pokoleniu F_1 wszystkie samce i samice miały oczy czerwone. Krzyżowanie ich ze sobą dało w pokoleniu F_2 rozszczepienie fenotypów w proporcjach 3:1 (czerwonookie do białookich). Na początku wynik ten potwierdza typowe rozszczepienie Mendlowskie

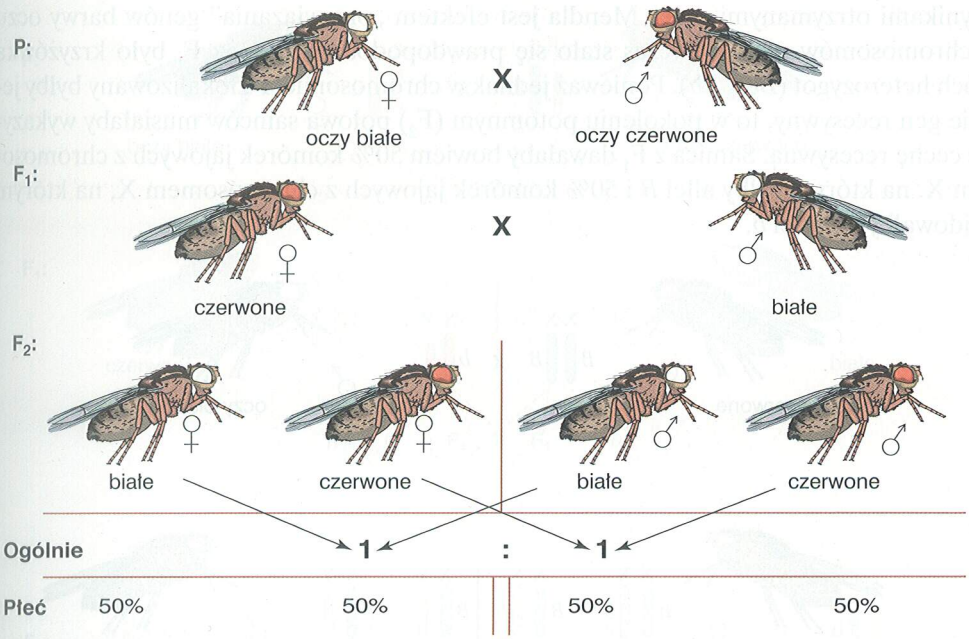
jednej cechy. Jednakże w F_2 wszystkie samice miały oczy czerwone (100%), natomiast wśród samców oczy czerwone miała połowa osobników (50%). Pozostałe samce (50%) miały oczy białe. Przeciętne proporcje samców do samic w potomstwie muszki owocowej wynoszą 1:1, tak więc ogólnie liczbowo: 100% samic + 50% samców daje razem owe 3/4 osobników potomnych o oczach czerwonych. Jednak należało oczekiwać, że proporcje 3:1 dotyczyć będą zarówno całego pokolenia F_2, jak i rozkładu tej cechy w obrębie każdej płci z osobna (3 samce o czerwonych oczach i jeden o oczach białych na każde 4 samce; identycznie wśród samic).



Ryc. 4.9. Analiza fenotypowa krzyżówki muszek owocowych różniących się cechą barwy oczu – czerwonookich samic z białookimi samcami (ogólnie – proporcje fenotypowe, płeć – proporcje fenotypowe w obrębie każdej płci z osobna)

Początkowo trudno było to wytłumaczyć, jednak uzyskane wyniki były w pełni powtarzalne, co wykluczało możliwość błędów. Dlatego dokonano krzyżowań odwrotnych – samic o oczach białych z samcami o oczach czerwonych (ryc. 4.10). Tak jak w poprzednim wypadku osobniki pokolenia wyjściowego starannie dobierano z linii czystych. Pomimo to już w F1 nastąpiło rozszczepienie na osobniki o oczach czerwonych i o oczach białych w proporcjach 1:1, przy czym czerwone oczy miały tylko samice (w 100%), białe zaś tylko samce (w 100%). Krzyżowano je następnie ze sobą (F1 x F1), otrzymując w F2 następujące stosunki fenotypowe: ogólnie 1:1 (czerwonookie do białookich), a w obrębie każdej z płci także 1:1 (50%:50%).

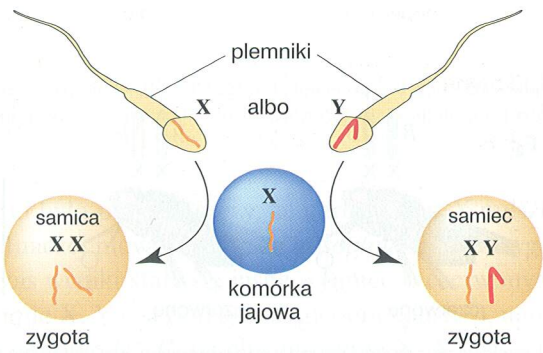
Analiza obu krzyżówek pozwala natychmiast dostrzec różnice w proporcjach fenotypów, zarówno w F_1, jak i w F_2. Sugerowało to bardzo wyraźną zależność uzyskanego wyniku od płci. W jaki sposób zatem determinowana jest płeć muszki owocowej?



Ryc. 4.10. Analiza fenotypowa krzyżówki odwrotnej muszek owocowych różniących się cechą barwy oczu – białookich samic z czerwonookimi samcami (por. ryc. 4.9)

Ponieważ samce różnią się od samic składem heterochromosomów, logiczne było założenie, że to one **odpowiadają za determinację płci** (ryc. 4.11).

W czasie gametogenezy do komórki rozrodczej dostaje się tylko jeden chromosom płciowy. W oogenezie nie jest to istotne (tylko w pewnym sensie, o czym później), ponieważ i tak będzie to chromosom X. Inaczej u samców – w spermatogenezie do plemnika wchodzi albo chromosom X, albo chromosom Y (50% plemników ma X, 50% ma Y). Należy oczekiwać, że u *Drosophila* osobniki męskie decydują o płci potomstwa.

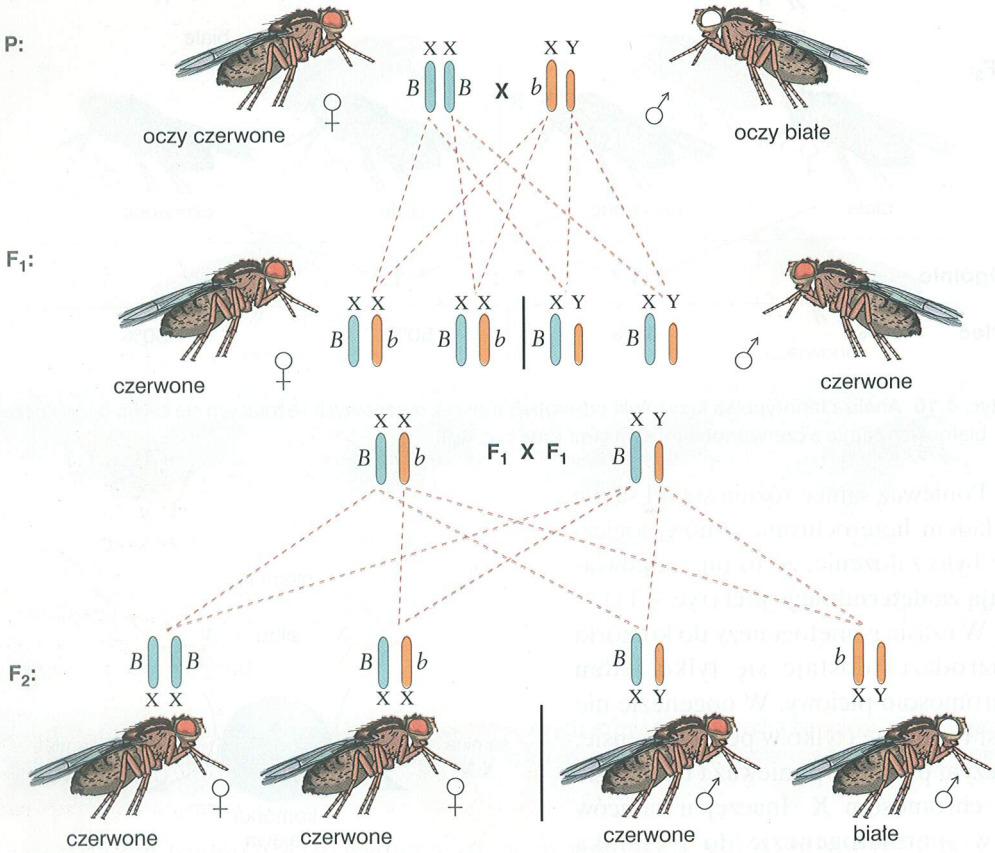


Ryc. 4.11. Symboliczne przedstawienie możliwych kombinacji heterochromosomów i dziedziczenie płci u *Drosophila melanogaster* (ogólny model u człowieka jest taki sam). Autosomy pominięto.

Morgan przyjął więc, że gen determinujący barwę oczu u muszki owocowej jest zlokalizowany w chromosomach płci, co znacznie uprościłoby interpretację wyników doświadczenia (ryc. 4.12, s. 70). Jednorodność całego pokolenia F_1 uzyskanego w krzyżówce sugerowała jednogenowe dziedziczenie z dominacją allelu czerwonej barwy oczu.

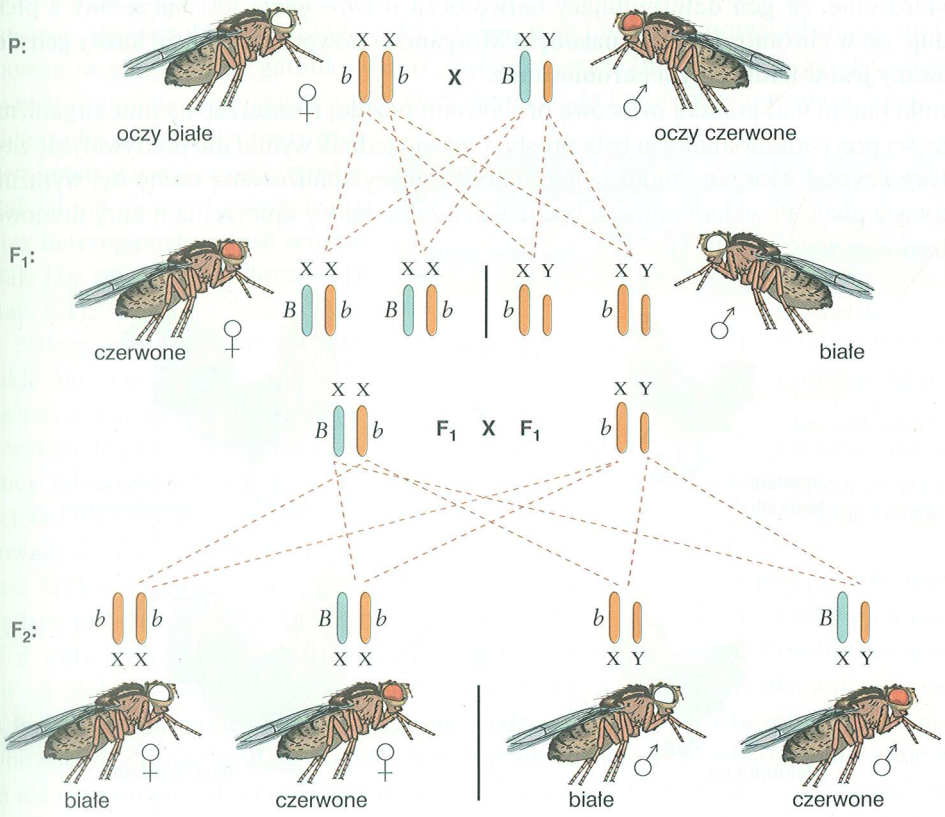
Genotypy rodziców można byłoby zapisać jako *BB* (samice) oraz *bb* (samce), gdzie: *B* – allel barwy czerwonej, *b* – allel barwy białej. Różnica wyników w F_2 w porównaniu

z wynikami otrzymanymi przez Mendla jest efektem „przywiązania" genów barwy oczu do chromosomów płci. Wówczas stało się prawdopodobne, że F_1 x F_1 było krzyżówką dwóch heterozygot (*Bb* x *Bb*). Ponieważ jednak w chromosomie Y zlokalizowany byłby jedynie gen recesywny, to w pokoleniu potomnym (F_2) połowa samców musiałaby wykazywać cechę recesywną. Samica z F_1 dawałaby bowiem 50% komórek jajowych z chromosomem X, na którym byłby allel *B* i 50% komórek jajowych z chromosomem X, na którym znajdowałby się allel *b*.



Ryc. 4.12. Wyjaśnienie krzyżówki muszek owocowych różniących się cechą barwy oczu – czerwonookich samic z białookimi samcami. Uwzględniono segregację chromosomów płci i alleli genu determinującego barwę oczu.

Zastanawia więc, dlaczego na rycinie 4.12 w chromosomie Y nie wpisano żadnego symbolu. Nie jest to błąd, a wyjaśnienie tej zagadki tkwi w drugiej, odwrotnej krzyżówce (ryc. 4.13). W tym wypadku już na wstępie należy odrzucić możliwość zwykłej krzyżówki bb (samica) x BB (samiec). Jej skutkiem powinno być jednolite pokolenie F_1 o czerwonych oczach, a tymczasem regularnie otrzymywano rozszczepienie 1:1, które powielało się także w pokoleniu F_2.



Ryc. 4.13. Wyjaśnienie krzyżówki odwrotnej muszek owocowych różniących się cechą barwy oczu – białookich samic z czerwonookimi samcami. Uwzględniono segregację chromosomów płci i alleli genu determinującego barwę oczu.

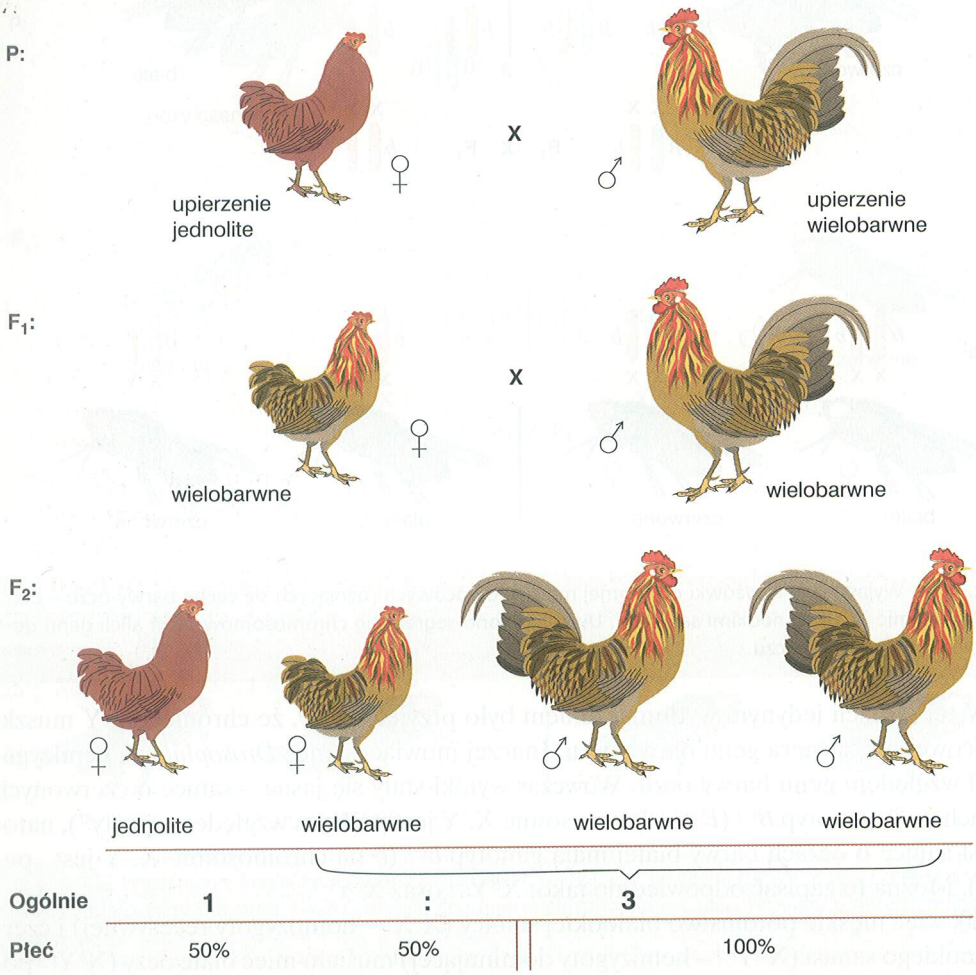
W tej sytuacji jedynym wytłumaczeniem było przyjęcie tezy, że chromosom Y muszki owocowej nie zawiera genu barwy oczu. Inaczej mówiąc, samce *Drosophila* są **hemizygotami** względem genu barwy oczu. Wówczas wyniki stały się jasne – samce o czerwonych oczach mają genotyp $B^{(-)}$ (*B* na chromosomie X, Y jest pod tym względem „pusty"), natomiast samce o oczach barwy białej mają genotyp $b^{(-)}$ (*b* na chromosomie X, Y jest „pusty"). Można to zapisać odpowiednio jako: $X^BY^{(-)}$ oraz $X^bY^{(-)}$.

Tak więc męskie potomstwo białookiej samicy (X^bX^b – homozygoty recesywnej) i czerwonookiego samca ($X^BY^{(-)}$ – hemizygoty dominującej) musiało mieć białe oczy ($X^bY^{(-)}$ ponieważ X pochodzący od matki wnosi *b*, natomiast Y pochodzący od ojca nie zawiera alleli genu *B*). Analizując dalej krzyżówkę odwrotną – F_1 x F_1 daje wyniki takie, jak gdyby była to krzyżówka heterozygoty z homozygotą recesywną. W rzeczywistości jednak to układ X^BX^b x $X^bY^{(-)}$ daje takie wyniki fenotypowe.

Dalsze badania Morgana dowiodły, że w ten sposób dziedziczy się wiele cech *Drosophila*, takich jak na przykład barwa ciała, szczątkowe skrzydła czy wstęgowaty kształt oczu (ta ostatnia cecha determinowana jest przez gen dominujący). Z kolei chromosom Y okazał się genetycznie prawie pusty (zawierał jedynie nieliczne geny).

Stwierdzenie, że gen determinujący barwę oczu u *Drosophila* jest **sprzężony z płcią** (znajduje się w chromosomie X), nasunęło Morganowi przypuszczenie, że **każdy gen zlokalizowany jest w konkretnym chromosomie**.

Wyniki badań nad muszką owocową próbowano później rozszerzać na inne organizmy i dla części przypadków analogia była prosta. Czasem jednak wyniki nie pokrywały się z tymi, które uzyskał Morgan, mimo iż gen determinujący analizowaną cechę był wyraźnie sprzężony z płcią. Przykładem może być dziedziczenie barwy upierzenia u kury domowej (*Gallus domesticus*; ryc. 4.14).



Ryc. 4.14. Analiza fenotypowa krzyżówki kur i kogutów różniących się cechą barwy upierzenia: wielobarwnych kogutów z jednolicie ubarwionymi kurami

Wykonanie krzyżówek i badań cytologicznych podobnych do tych, jakie przeprowadził Morgan, wykazało, że u drobiu samce mają dwa chromosomy płci ZZ, zaś samice ZW. Chromosom Z ptaków pełni taką funkcję jak chromosom X, natomiast chromosom W jest odpowiednikiem chromosomu Y (też jest niewielki i zawiera nieliczne geny).

Typy determinacji płci organizmów

Porównanie sposobu determinacji płci u *Drosophila* i u drobiu potwierdza, że skład chromosomów płci różnych gatunków może być odmienny. Biorąc pod uwagę to, która płeć wytwarza gamety zróżnicowane pod względem składu heterochromosomów, a więc decyduje o płci potomstwa, wyróżnia się: **heterogametyczność męską** (tak jak np. u muszki owocowej) oraz **heterogametyczność żeńską** (tak jak np. u kury domowej) (tab. 4.1).

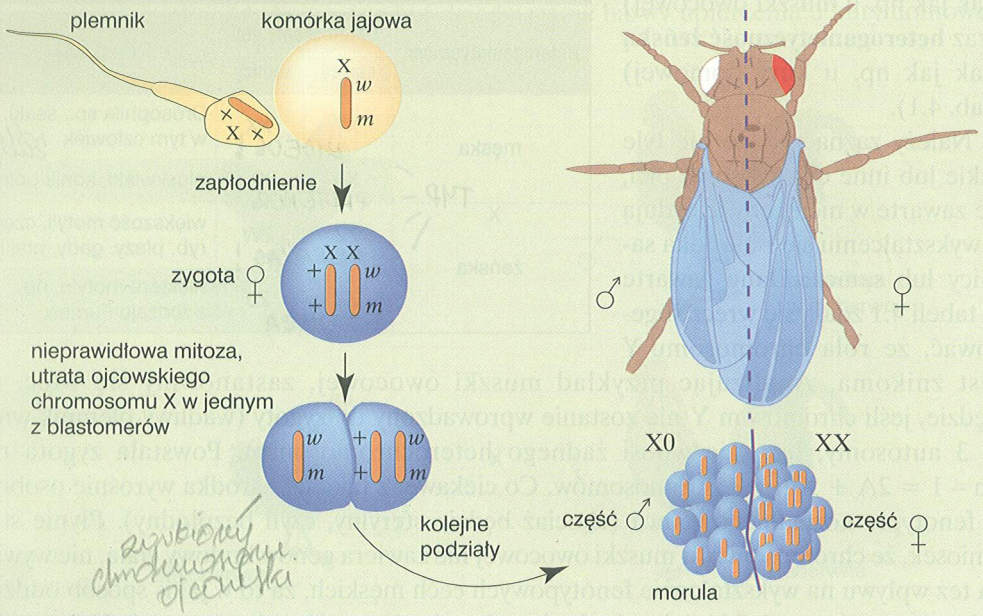
Tab. 4.1. Podstawowe typy determinacji płci

Heterogametyczność	Chromosomy płci		Przykłady
	samca	samicy	
męska	XY	XX	Drosophila sp., ssaki, w tym człowiek
	X0	XX	pluskwiaki, konik polny
żeńska	ZZ	ZW	większość motyli, część ryb, płazy, gady, ptaki
	ZZ	Z0	niektóre motyle, np. z rodzaju Fumea

Należy zaznaczyć, że nie tyle takie lub inne chromosomy płci, ile zawarte w nich geny decydują o wykształceniu się z zarodka samicy lub samca. Dane zawarte w tabeli 4.1 zdają się wręcz sugerować, że rola chromosomu Y jest znikoma. Analizując przykład muszki owocowej, zastanówmy się więc, co będzie, jeśli chromosom Y nie zostanie wprowadzony do zygoty (wadliwy plemnik wnosi 3 autosomy, lecz nie wnosi żadnego heterochromosomu). Powstała zygota ma $2n - 1 = 2A + X0 = 7$ chromosomów. Co ciekawe, z takiego zarodka wyrośnie osobnik o fenotypie normalnego samca (chociaż będzie sterylny, czyli bezpłodny). Płynie stąd wniosek, że chromosom Y u muszki owocowej nie zawiera genów budowy ciała, nie wywiera też wpływu na wykształcenie fenotypowych cech męskich, za to w jakiś sposób oddziałuje na rozwój gonad. Późniejsze badania wykazały obecność w chromosomie Y *Drosophila* nielicznych genów, które wpływają na prawidłowość formowania jąder. Pozornie nie ma to znaczenia, jeśli jednak zastanowić się nad skutkami, to okaże się, że brak chromosomu Y może prowadzić do poważnych zaburzeń rozwojowych. U niektórych organizmów są one bardzo duże (por. dalej). Istnieją jednak i takie gatunki, dla których obecność tylko jednego chromosomu płci jest naturalna.

Ciekawych wniosków dostarczają badania gynandromorfów. W hodowlach niektórych gatunków owadów z zaznaczonym dymorfizmem płciowym, na przykład u muszki owocowej, czasem pojawiają się osobniki nietypowe. Ich ciało składa się jakby z dwóch prawie równych części: żeńskiej oraz męskiej (rozdział przebiega wzdłuż długiej osi ciała; ryc. 4.15, s. 74), dlatego nazwano je gynandromorfami (gr. *gyne* – kobieta, żeński; *andro* – męski; *morphos* – kształt, postać). Powstają one na skutek błędów zachodzących w czasie wczesnych podziałów zygoty. Przypadek taki został zilustrowany na rycinie 4.15 – w zapłodnieniu biorą udział dwie normalne gamety, przy czym każda wnosi chromosom X. Na chromosomie matczynym znajdują się recesywne allele determinujące: w – białą barwę oczu oraz vg – zredukowane, a ściślej nieco zmniejszone i wywinięte, skrzydła. Z kolei chromosom X pochodzący od ojca ma oba allele dominujące (dzikie – oznaczone plusami). Należy więc oczekiwać, że z takiej zygoty wyrośnie samica o czerwonych oczach i normalnie wykształconych skrzydłach (typ dziki, ponieważ $X^{++}X^{wvg}$). Tymczasem błąd

w czasie pierwszego podziału zygoty (mitotycznego!) prowadzi do utraty chromosomu ojcowskiego przez jeden z dwóch blastomerów I rzędu. Ten z prawej zawiera więc prawidłowy, heterozygotyczny układ $X^{++}X^{wvg}$, drugi zaś tylko X^{wvg}. Ze względu na nieskomplikowaną mechanikę rozwojową taka asymetria utrzyma się w czasie dalszego rozwoju. Tak więc w połowie ciała dorosłej muszki komórki będą miały zmniejszoną liczbę chromosomów, w drugiej zaś ich liczba będzie normalna.



Ryc. 4.15. Schemat powstawania osobnika gynandromorficznego

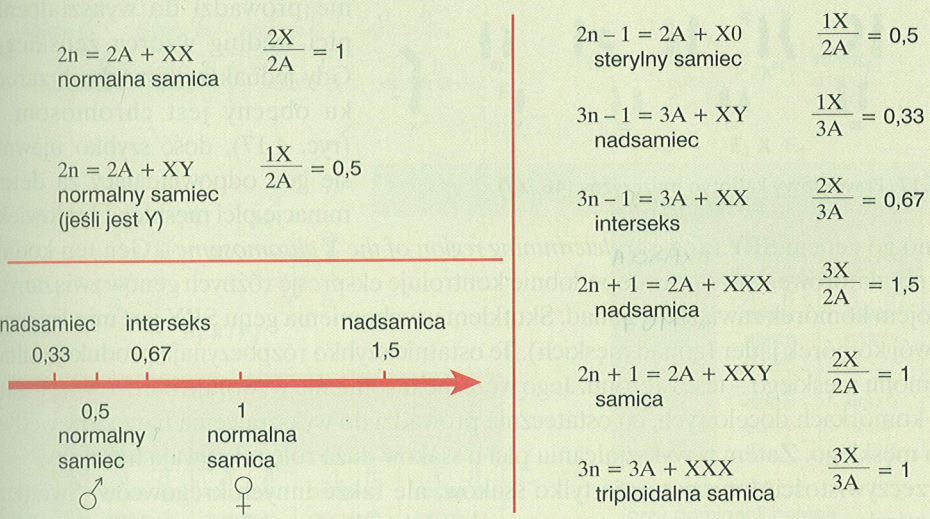
Z jednej części zarodka (X0) rozwinie się fenotypowo męski fragment ciała, jednak jego niedorozwinięte gonady nie będą produkowały gamet. Z drugiej części zarodka (XX) rozwinie się żeński fragment o normalnych funkcjach fizjologicznych. Potwierdzeniem różnic wynikających z dymorfizmu płciowego są inne cechy fenotypowe takiego osobnika. Lewa strona ciała ma białe oczy i zredukowane skrzydła (ujawniają się więc cechy recesywne), prawa zaś ma normalne cechy dominujące (oczy czerwone i skrzydła typowych rozmiarów).

Z analizy genetycznej gynandromorfów można wnioskować, że część genów determinujących cechy budowy ciała dla obu płci leży na chromosomie X, natomiast sposób ich ekspresji zależy od składu heterochromosomów. Czy tylko? Prace Amerykanina Calvina Bridgesa prowadzone w latach dwudziestych XX wieku przyniosły wiele ciekawych odkryć.

Płeć u *Drosophila* jest wynikiem równowagi pomiędzy genami chromosomów X a genami autosomalnymi. Bridges badał liczne mutanty muszki owocowej, określając w nich stopień wykształcenia płci w stosunku do samców oraz samic wzorcowych. Stwierdził, że u tego gatunku bardzo ważne są proporcje chromosomów płci do autosomów (ryc. 4.16).

O tym, jak ważna jest proporcja heterochromosomów do autosomów, świadczy fakt, że na przykład z zygot o kariotypie 3A + XX wyrastały **interseksy** – osobniki o pośrednich cechach płciowych, mimo iż posiadały dwa chromosomy X (współczynnik X/A = 0,67). Jeśli zygoty miały 3A+XY, wyrastały z nich tak zwane **nadsamce** (współczynnik

X/A = 0,33), mimo że posiadały normalny „samczy" garnitur heterochromosomów. Co ciekawsze, z zygot 2A+XXX (współczynnik X/A = 1,5) wyrastały tak zwane **nadsamice**. Wbrew nazwie muszki takie są sterylne, słabe i mało żywotne, chociaż mają wyraźnie podkreślone cechy płciowe. Wszystko to dowodzi, że odchylenia współczynnika X/A, zarówno w dół od 0,5, jak i w górę powyżej 1, prowadzą do nasilających się zaburzeń rozwojowych (por. oś na ryc. 4.16).

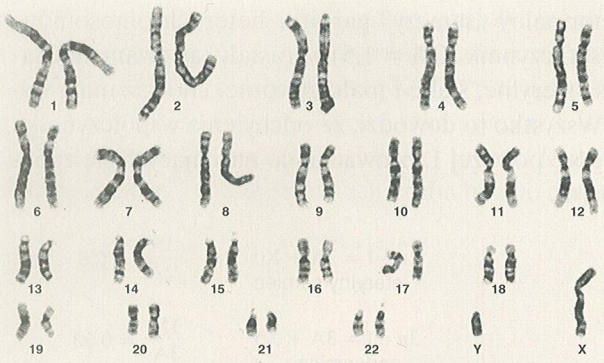


Ryc. 4.16. Płeć u *Drosophila* jako stan równowagi heterochromosomów X i autosomów (X – liczba chromosomów X, A – liczba kompletów autosomów). Zwróć szczególną uwagę na osobniki 2n – 1 = 2A + X0 oraz 2n + 1 = 2A + XXY.

Determinacja płci u ssaków

U ssaków podstawowa jest płeć żeńska. Pomimo że ogólny typ determinacji płci u muszki owocowej i u ssaków jest podobny, to mechanizm wykształcania różnic w budowie samca i samicy jest odmienny. W zarodkach samic wszystkich ssaków (XX) następuje inaktywacja (unieczynnienie) i częściowa kondensacja jednego z chromosomów X. W jądrach interfazowych komórek żeńskich jest on widoczny jako tak zwane ciałko Barra, które barwi się nieco inaczej niż reszta materiału jądrowego (ryc. 3.15, s. 52). Inaktywacja jest przy tym losowa, to znaczy w jednych komórkach ulega jej jeden chromosom X, w innych drugi chromosom X. W efekcie organizm heterozygotycznej (względem genów sprzężonych z płcią) samicy składa się jakby z dwóch linii komórek o odmiennym zestawie działających alleli. Na przykład sierść myszy o genotypie *+mo* (inaczej $X^{+}X^{mo}$) składa się z jasnych plam (tam, gdzie aktywny jest recesywny allel (*mo*), odpowiadający za rozjaśnienie sierści) oraz ciemnych (w tych komórkach, gdzie aktywny jest allel dominujący typu dzikiego (+), odpowiadający za ciemnienie sierści).

Nie można więc twierdzić, że tak jak u *Drosophila*, kierunek rozwoju płci u ssaków zależy od stosunku X:A, ponieważ u obu płci funkcjonalnie wynosi on 0,5. Ponadto na przykład u człowieka osoby z kariotypem XXY są płci męskiej, natomiast X0 – płci żeńskiej. Wynika z tego, że w determinacji płci ssaków chromosom Y odgrywa rolę kluczową.



Ryc. 4.17. Prawidłowy kariotyp mężczyzny (46, XY)

We wczesnych stadiach rozwoju embrionalnego ssaków zawiązki gonad u obu płci są takie same. Jeśli w ich komórkach nie ma chromosomu Y, wówczas gonada różnicuje się w jajnik, co ostatecznie prowadzi do wykształcenia płci według wzorca żeńskiego. Gdy jednak w komórkach zarodka obecny jest chromosom Y (ryc. 4.17), dość szybko ujawnia się gen odpowiadający za determinację płci męskiej. U człowieka nazwano go genem **SRY** (ang. *sex determining region of the Y chromosome*). Gen ten koduje białko regulatorowe, które prawdopodobnie kontroluje ekspresję różnych genów związanych z rozwojem komórek zawiązków gonad. Skutkiem uruchomienia genu SRY jest między innymi rozwój komórek jąder (gonad męskich). Te ostatnie szybko rozpoczynają produkcję silnego hormonu męskiego – testosteronu. Jego wczesne uwolnienie wywołuje bardzo wiele skutków w komórkach docelowych, co ostatecznie prowadzi do wykształcenia narządów według wzorca męskiego. Zatem w wykształcaniu płci u ssaków dużą rolę odgrywają hormony.

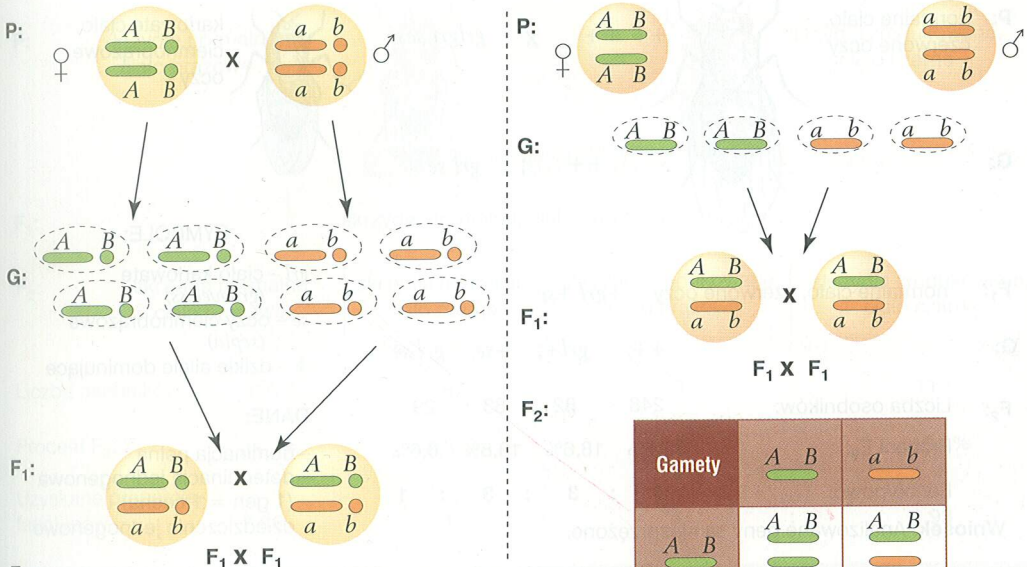
W rzeczywistości dotyczy to nie tylko ssaków, ale także innych kręgowców. Świadczą o tym między innymi eksperymenty z **rewersją płci** (odwróceniem) u ptaków. Kastracja kogutów powodowała, że wyrastały z nich kapłony (brak androgenów). Gdy samicom usuwano jajniki (brak estrogenów), niekiedy dochodziło wręcz do pełnej rewersji i z genetycznej kury wyrastał fenotypowy kogut o czynnych gonadach męskich (u ptaków samice posiadają szczątkowe jądro, ale normalnie jego aktywność jest zupełnie zablokowana przez wysoki poziom estrogenów).

Jest bardzo prawdopodobne, że do uruchomienia wykształcania płci według wzorca męskiego potrzebne są jeszcze inne geny (nie tylko SRY). Na razie jednak uczeni nie mają odpowiednich danych, aby móc to jednoznacznie rozstrzygnąć.

Grupy genów sprzężonych ze sobą

Znaczenie określenia „sprzężenie" jest dwojakie, oznacza bowiem zarówno sprzężenie danego genu z chromosomem płci, jak i grupę genów położonych w jednym chromosomie. Nie wyklucza to możliwości istnienia na przykład par genów sprzężonych ze sobą, leżących w chromosomie X.

Morgan i jego współpracownicy doskonale znali przebieg mejozy. Wiedzieli więc, że do komórek potomnych wędrują całe chromosomy. Problem tkwił w II prawie Mendla, które zakładało niezależne dziedziczenie się wszystkich genów. Jeśli byłoby ono słuszne w całej rozciągłości, to wówczas segregacji powinny podlegać maluteńkie fragmenty chromosomów. W przeciwnym wypadku u *Drosophila* rozdziałowi ulegałoby tylko 8 dużych swoistych „paczek chromosomowych", co zdecydowanie zmniejszałoby liczbę możliwych kombinacji genetycznych, a więc zmienność wśród osobników potomnych! II prawo Mendla budziło więc wątpliwości tak samo, jak prosta interpretacja rozdziału chromosomów w mejozie (ryc. 4.18).



Gamety	A B	A b	a B	a b
A B	A B / A B	A B / A b	A B / a B	A B / a b
A b	A B / A b	A b / A b	A B / a b	A b / a b
a B	A B / a B	A b / a B	a B / a B	a B / a b
a b	A B / a b	A b / a b	a B / a b	a b / a b

Fenotypowo: **9 : 3 : 3 : 1**
(przy dominacji pełnej)

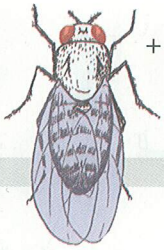
Gamety	A B	a b
A B	A B / A B	A B / a b
a b	A B / a b	a b / a b

Fenotypowo: **3 : 1**
(przy dominacji pełnej)

Ryc. 4.18. Schemat ilustruje możliwe kombinacje dwóch par alleli leżących na różnych chromosomach (lewa strona ryciny) i leżących na jednym chromosomie (prawa strona ryciny). Zwróć uwagę, że w drugim wypadku dochodzi do zmniejszenia liczby typów gamet i możliwych układów fenotypowych w potomstwie (allele w zygotach celowo nie zostały „uporządkowane").

Geny sprzężone w jednym chromosomie

Morgan wykazywał, że u muszki owocowej występują zarówno geny dziedziczące się niezależnie od siebie, jak i pozostające w sprzężeniu. W ten sposób wykazał, że te dwa typy dziedziczenia wcale się nie wykluczają. Wręcz przeciwnie, wzajemnie się uzupełniają. Chcąc to udowodnić, posłużmy się konkretnym przykładem, gdy krzyżowano muszki owocowe typu dzikiego z muszkami o karłowatym ciele i ciemnobrązowych oczach (pokolenie P pochodziło z linii czystych; ryc. 4.19, s. 78).

P: normalne ciało, czerwone oczy  ++ ++ x *grlgrl sese* karłowate ciało, ciemnobrązowe oczy

G: ++ ; *grl se*

F_1: normalne ciało, czerwone oczy *+grl +se*

G: ++, *grl+*; *+se*, *grl se*

F_2:	Liczba osobników:	248	82	83	29
	Procent F_2:	56,1%	18,6%	18,8%	6,6%
	Fenotypowo:	**9** :	**3** :	**3** :	**1**

Wniosek: Analizowane geny są niesprzężone.

SYMBOLE:

grl – ciało karłowate *(grooveless)*
se – oczy ciemnobrązowe *(sepia)*
\+ – dzikie allele dominujące

DANE:

– dominacja pełna
– determinacja jednogenowa (1 gen = 1 cecha)
– dziedziczenie jednogenowe

Ryc. 4.19. Krzyżówka pomiędzy muszkami różniącymi się dwiema cechami: wielkością ciała i barwą oczu. Szachownicę prowadzącą do F_2 narysuj samodzielnie (opis w tekście).

UWAGA!

1. Pewien rodzaj zapisu, w którym stosuje się skróty anglojęzyczne, na przykład *+grl+se* przy podwójnej heterozygocie, jest dla większości uczniów mało czytelny. Dlatego chcąc rozpisać tę krzyżówkę, warto zastosować prostsze symbole, na przykład: A – ciało normalnej wielkości, a – ciało karłowate, B – oczy czerwone, b – oczy ciemnobrązowe.
2. Barwa oczu tego owada jest cechą nieco mylącą, ponieważ pełne jej wykształcenie wymaga posiadania licznych enzymów, których geny są zlokalizowane w różnych chromosomach. Dlatego na przykład muszki o oczach białych wykorzystano do analizy dziedziczenia cech sprzężonych z płcią, a muszki o oczach ciemnobrązowych – do wykazania istnienia cech autosomalnych (por. mapa chromosomów *Drosophila* na ryc. 4.26, s. 84).
3. W wypadku dziedziczenia wielogenowego czasem warto zastosować zapis ułamkowy (ryc. 4.43, s. 102). Jeśli analizowane geny są niesprzężone, rozpisuje się je jako niezależne ułamki, w przypadku sprzężenia natomiast zapisuje się w jednym ułamku. Dodatkowym ułatwieniem jest czytelność takiego zapisu – wiadomo, które układy alleli są niezrekombinowane, a które zrekombinowane.

Całe pokolenie F_1, bez względu na płeć, powstałe w wyniku tej krzyżówki miało normalne rozmiary ciała i czerwone oczy (osobniki były fenotypowo dzikie). Krzyżówka F_1 x F_1 dała w F_2 wszystkie cztery spodziewane klasy fenotypowe w proporcjach 9:3:3:1. W krzyżówce wstecznej powstało natomiast rozszczepienie fenotypów 1:1:1:1 (warto ją rozpisać). Ta i wiele innych krzyżówek były doskonałym potwierdzeniem istnienia genów niesprzężonych ani ze sobą, ani z płcią.

Jednakże spora część krzyżówek dwugenowych przynosiła zaskakujące efekty. Wyniki były bowiem początkowo trudne do zinterpretowania. Przykładowo – krzyżowano muszki typu dzikiego z osobnikami o zredukowanych skrzydłach i czarnej barwie ciała (pokolenie P pochodziło z linii czystych; ryc. 4.20). Zgodnie z oczekiwaniami całe F_1 miało normalnie wykształcone skrzydła i brązowe ciało (cechy dzikie wykazywały więc dominację).

P: skrzydła normalne, ciało brązowe X skrzydła zredukowane, ciało czarne

F_1: skrzydła normalne, ciało brązowe

F_2:	skrzydła normalne, ciało brązowe	skrzydła normalne, ciało czarne	skrzydła zredukowane, ciało brązowe	skrzydła zredukowane, ciało czarne
Liczba osobników:	456	57	59	112
Procent F_2:	66,7%	8,3%	8,6%	16,4%
Uzyskane proporcje fenotypów:	**7,86** :	**1** :	**1** :	**1,93**

Ryc. 4.20. Fenotypowy obraz krzyżówki muszek owocowych różniących się dwiema cechami: sposobem wykształcenia skrzydeł oraz barwą ciała. Osobniki typu dzikiego miały skrzydła normalne i ciało o barwie brązowej (w uproszczeniu), natomiast drugą linię reprezentowały muszki o zredukowanych skrzydłach i czarnej barwie ciała.

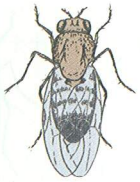
Oczekiwano, że krzyżówka F_1 x F_1 doprowadzi do powstania w F_2 następujących układów fenotypowych:

- czterech klas fenotypowych w proporcjach 9:3:3:1, jeśli byłyby to geny niesprzężone ze sobą (geny niezależne, dziedziczące się według II prawa Mendla, na przykład jak na ryc. 4.18, s. 77 oraz 4.19);
- dwóch klas fenotypowych w proporcjach 3:1, jeśli geny leżałyby na jednym chromosomie (geny sprzężone ze sobą w 100%, dziedziczące się jak np. na ryc. 4.18 (s. 77) – prawa strona); w tym wypadku pary genów nieallelicznych segregowałyby się jako niepodzielne komplety, tak jak chromosomy (stąd określenie – 100% sprzężenia).

Istotnie więc uzyskane wyniki mogły być początkowo zaskakujące, ponieważ nie potwierdzały żadnego z założeń. Krzyżówka F_1 x F_1 dała bowiem wszystkie cztery możliwe klasy fenotypowe, ale w nieoczekiwanych proporcjach (ryc. 4.20). Na 684 osobniki potomne: 456 było fenotypowo dzikich (66,7%); 57 miało normalne skrzydła, ale czarne ciało; 59 miało zredukowane skrzydła i brązowe ciało (8,6%); natomiast aż 112 osobników fenotyp recesywny (16,4% muszek o skrzydłach zredukowanych i czarnej barwie ciała). Sugerowało to wyraźnie istnienie trzeciej możliwości. W tym celu wykonano krzyżówki testowe osobników F_1, z podwójnymi homozygotami recesywnymi z pokolenia rodzicielskiego P (ryc. 4.21, s. 80). Potomstwo z tego rodzaju krzyżówek – o czym wiadomo – ściśle odzwierciedla proporcje gamet powstających w heterozygocie.

Spójrzmy więc na uzyskane wyniki – klasy fenotypowe nie są równe liczebnie i układają się w charakterystyczne pary. Spośród nich zdecydowanie liczniejsza jest para grupująca fenotypy rodzicielskie (łącznie 81,4%), podczas gdy fenotypów mieszańcowych jest znacznie mniej (18,6%).

(z F_1) skrzydła normalne, ciało brązowe



X

(z P) skrzydła zredukowane, ciało czarne

F_2:	skrzydła normalne, ciało brązowe	skrzydła zredukowane, ciało czarne	skrzydła zredukowane, ciało brązowe	skrzydła normalne, ciało czarne
	1	2	3	4
Liczba osobników:	158	153	35	36
Procent F_2:	41,4%	40%	9,2%	9,4%
Uzyskane proporcje fenotypów:	**4,45** :	**4,31** :	**1** :	**1**

Ryc. 4.21. Fenotypowy obraz krzyżówki testowej muszek owocowych różniących się dwiema cechami: sposobem wykształcenia skrzydeł oraz barwą ciała. Heterozygotyczne osobniki F_1 miały skrzydła normalne i ciała o barwie brązowej, natomiast homozygoty recesywne – zredukowane skrzydła i czarną barwę ciała.

Oznacza to, że osobnik z F_1 o skrzydłach normalnych i ciele brązowym tworzy gamety dające w potomstwie fenotypy:

a) 1 i 2 – takie jak w pokoleniu wyjściowym,

b) 3 i 4 – o cechach wymieszanych w stosunku do pokoleń wyjściowych.

Ponadto te pierwsze powstają znacznie częściej (stanowią ponad 80% potomstwa krzyżówki wstecznej). Zatem musiała istnieć możliwość mieszania alleli różnych genów leżących w jednym chromosomie (a właściwie alleli leżących w jednej parze chromosomów homologicznych). Morgan doszedł do wniosku, że w części komórek szlaku płciowego zachodzi rekombinacja (opisaliśmy ją w rozdz. 2.2).

To właśnie zjawisko *crossing-over* prowadzi do zwiększenia liczby możliwych kombinacji alleli w gametach (u roślin w zarodnikach), a więc do wzrostu różnorodności genetycznej w potomstwie. Nie zapominajmy jednak, że na tę ostatnią wpływa też niezależna segregacja chromosomów. Przykładowo można łatwo policzyć, że u człowieka ($2n = 46$) jest aż $2^{23} = 8{,}4 \times 10^6$ możliwych układów chromosomów. Jednak dopiero, gdy dodamy do tego skutki *crossing-over* (bez konkretnych liczb), liczba kombinacji genetycznych staje się niewyobrażalna.

Badania przeprowadzone przez Morgana wykazały, że *crossing-over* jest zjawiskiem powszechnym i niemal całkowicie losowym. Owa losowość dotyczy tego, w jakich komórkach szlaku płciowego nastąpi, w jakich biwalentach i w jakich konkretnych miejscach w danym chromosomie. Morgan był przekonany, że miejsca pęknięć leżą pomiędzy genami, tak więc rekombinacji ulegają całe geny jako niepodzielne całości. Współczesne badania wykazały jednak, że może dochodzić do wymiany odcinków wewnątrz pojedynczego genu (warunkiem jest tylko homologiczność odcinków DNA!). Badania przeprowadzone w ostatnich latach wykazały też, że na przykład chromosom Y ssaków ma dwa krótkie fragmenty homologiczne do fragmentu chromosomu X. Między nimi może dochodzić do rekombinacji. Wiadomo jednocześnie, że wymiana odcinków DNA może zachodzić zarówno pomiędzy homologicznymi chromosomami organizmów eukariotycznych, jak i homologicznymi sekwencjami DNA u bakterii oraz wirusów.

Morgan i jego współpracownicy wykonali bardzo wiele różnych krzyżówek, które potwierdziły istnienie genów sprzężonych i rekombinacji między nimi.

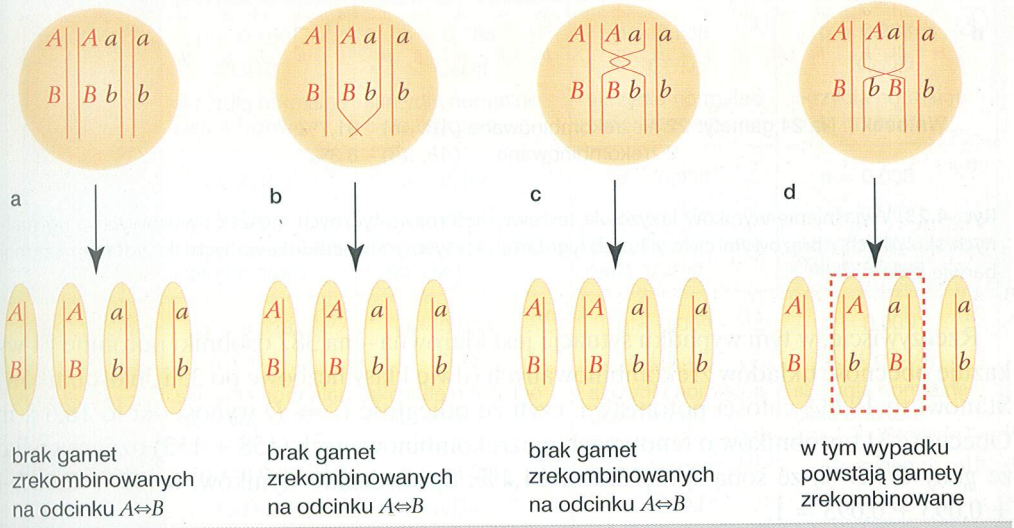
Dla zilustrowania losowego charakteru *crossing-over* zanalizujmy modelowy przykład dwóch par alleli zlokalizowanych w jednej parze chromosomów homologicznych. W tym przypadku można sobie wyobrazić, że:

a) *crossing-over* (*c.o.*) nie zajdzie wcale w parze chromosomów (ryc. 4.22a);

b) *c.o.* zajdzie w miejscu leżącym poza odcinkiem $A \Leftrightarrow B$ (ryc. 4.22b);

c) ***c.o.* zajdzie na odcinku $A \Leftrightarrow B$, ale tuż obok nastąpi ponownie, co przywróci pierwotny układ alleli** (ryc. 4.22c);

d) na odcinku $A \Leftrightarrow B$ zajdzie pojedyncze *c.o.*, co doprowadzi do rekombinacji (ryc. 4.22d).



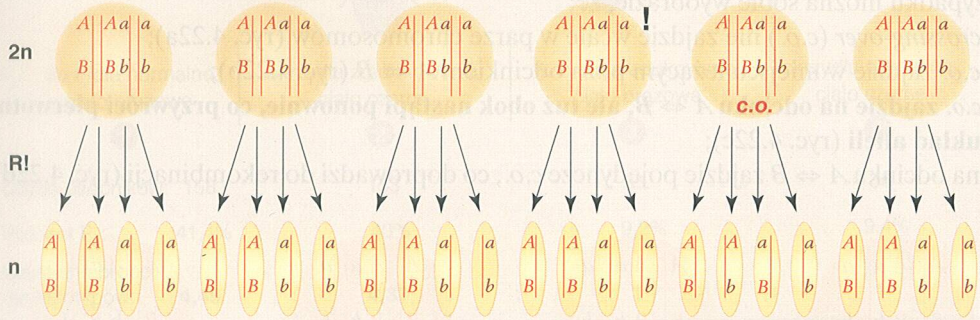
Ryc. 4.22. Możliwe wydarzenia pomiędzy parą chromosomów homologicznych

Częstość *crossing-over* a odległość między genami

Odległość pomiędzy genami sprzężonymi można zmierzyć. Oczywiście pośrednio, gdyż ze względu na zmieniającą się długość chromosomów i bardzo małe odległości między genami pomiar bezpośredni nie jest możliwy. Można natomiast wykorzystać tę samą zasadę, co przy obliczaniu prawdopodobieństwa jakiegoś zdarzenia. Jest to **sposób pomiaru** opierający się na losowym charakterze zjawiska. Jeśli więc geny zajmują stałe położenie (*loci*) w chromosomach, to zależność jest prosta: dla genów położonych daleko od siebie częstość *crossing-over* będzie duża, natomiast dla genów położonych blisko siebie będzie mała.

Morgan zaproponował więc, aby wyrażać tę odległość w procentach rekombinantów (stosunek liczbowy gamet po *crossing-over* do wszystkich powstałych gamet). Przyjął, że 1% gamet zrekombinowanych oznacza 1 jednostkę mapową (1 j. m.). Jeśli więc na przykład heterozygota *AaBb* wytworzyła 8,3% gamet zrekombinowanych, to można powiedzieć, że geny *A* i *B* znajdują się w odległości 8,3 j. m.

Wróćmy teraz do wcześniejszego przykładu – do krzyżówki muszek różniących się dwiema cechami: stopniem wykształcenia skrzydeł i barwą ciała. Zacznijmy od wyjaśnienia wyników krzyżówki testowej, gdyż są łatwiejsze do interpretacji (ryc. 4.21, s. 80 i następnie 4.23).



Wniosek: Na 24 gamety: 22 niezrekombinowane (*AB*, *ab*) – 91,7%
2 zrekombinowane (*Ab*, *aB*) – 8,3%

Ryc. 4.23. Wyjaśnienie wyników krzyżówki testowej heterozygotycznych muszek owocowych o normalnych skrzydłach i brązowym ciele z homozygotami recesywnymi o zredukowanych skrzydłach i czarnej barwie ciała

Rzeczywiście, w tym wypadku sytuacja jest klarowna – na 382 osobniki potomne 71 wykazuje obecność układów zrekombinowanych (dwie klasy liczbowe po 35 i 36 osobników). Stanowi to 18,6% całości potomstwa, czyli że odległość $C \Leftrightarrow D$ wynosi około 18,6 j. m. Obecność 311 osobników o fenotypach niezrekombinowanych (158 + 153) oznacza tylko, że geny *C* i *D* są ze sobą sprzężone w 81,4%. Sprawdzenie wyników: 0,407 + 0,407 + + 0,093 + 0,093 = 1.

Wyjaśnienie krzyżówki dwóch podwójnych heterozygot jest znacznie trudniejsze (ryc. 4.20, s. 79 i ryc. 4.24). W krzyżówce wstecznej gamety pochodzące od podwójnej homozygoty recesywnej zawsze mają allele recesywne (*cd*), niezależnie od tego, czy w danej komórce rozrodczej zaszło *crossing-over*, czy nie. W krzyżówce dwóch podwójnych heterozygot jest to bardziej skomplikowane, ponieważ:

a) oba osobniki produkują gamety zróżnicowane, wszystkich czterech typów: *CD*, *cd*, *Cd* oraz *cD*;

b) poszczególne typy gamet powstają z niejednakową częstością.

Tak więc dokonując krzyżówki w obrębie F_1, nie można po prostu policzyć pól w szachownicy F_2 (4 x 4). Z 16 możliwych kombinacji zygot część powstaje z większą, część z mniejszą częstotliwością. Ponieważ zaś zapłodnienie jest zjawiskiem losowym, prawdopodobieństwo powstania danej kombinacji w zygocie jest równe iloczynowi prawdopodobieństw powstania odpowiednich gamet. Z krzyżówki testowej wynika, że gamety niezrekombinowane (typu rodzicielskiego: *CD*, *cd*) powstają ze średnim prawdopodobieństwem p = 0,407 każda, natomiast zrekombinowane (*Cd*, *cD*) z prawdopodobieństwem p = 0,093 dla każdej. W tych warunkach prawdopodobieństwo powstania podwójnej homozygoty dominującej (*CCDD* o skrzydłach normalnych i brązowym ciele) będzie

równe 0,407 x 0,407 = 0,166. Przeprowadzając takie same obliczenia dla każdej z 16 kombinacji, otrzymamy prawdopodobieństwa ich realnego powstania. Następnie należy dodawać wartości prawdopodobieństw tych kombinacji alleli, które będą dawać takie same fenotypy.

(F_1 X F_1) skrzydła normalne ciało brązowe

CcDd X *CcDd*

skrzydła normalne ciało brązowe

F_2 G \ G	p = 0,407 *CD*	p = 0,407 *cd*	p = 0,093 *Cd*	p = 0,093 *cD*
p = 0,407 *CD*	p = 0,166 ① *CCDD* skrzydła normalne ciało brązowe	p = 0,166 ② *CcDd* skrzydła normalne ciało brązowe	p = 0,038 ③ *CCDd* skrzydła normalne ciało brązowe	p = 0,038 ④ *CcDD* skrzydła normalne ciało brązowe
p = 0,407 *cd*	p = 0,166 ⑤ *CcDd* skrzydła normalne ciało brązowe	p = 0,166 ⑥ *ccdd* skrzydła zredukowane ciało czarne	p = 0,038 ⑦ *Ccdd* skrzydła normalne ciało czarne	p = 0,038 ⑧ *ccDd* skrzydła zredukowane ciało brązowe
p = 0,093 *Cd*	p = 0,038 ⑨ *CCDd* skrzydła normalne ciało brązowe	p = 0,038 ⑩ *Ccdd* skrzydła normalne ciało czarne	p = 0,009 ⑪ *CCdd* skrzydła normalne ciało czarne	p = 0,009 ⑫ *CcDd* skrzydła normalne ciało brązowe
p = 0,093 *cD*	p = 0,038 ⑬ *CcDd* skrzydła normalne ciało brązowe	p = 0,038 ⑭ *ccDd* skrzydła zredukowane ciało brązowe	p = 0,009 ⑮ *CcDd* skrzydła normalne ciało brązowe	p = 0,009 ⑯ *ccDD* skrzydła zredukowane ciało brązowe

– kombinacje z pól: ① ② ③ ④ ⑤ ⑨ ⑫ ⑬ ⑮ dają fenotyp *CD*
– kombinacje z pól: ⑦ ⑩ ⑪ dają fenotyp *Cd*
– kombinacje z pól: ⑧ ⑭ ⑯ dają fenotyp *cD*
– kombinacja z pola: ⑥ daje fenotyp *cd*

Zatem: – p powstania fenotypu *CD* = 0,166 + 0,166 + 0,038 + 0,038 + 0,166 + 0,038 + 0,009 + + 0,038 + 0,009 = 0,667, czyli 66,7% osobników (genotypy: *C_D_*);
– p powstania fenotypu *Cd* = 0,038 + 0,038 + 0,009 = 0,084, czyli 8,4% osobników (genotypy: *C_dd*);
– p powstania fenotypu *cD* = 0,038 + 0,038 + 0,009 = 0,084, czyli 8,4% osobników (genotypy: *ccD_*);
– p powstania fenotypu *cd* = 0,166, czyli 16,6% osobników (genotyp: *ccdd*).

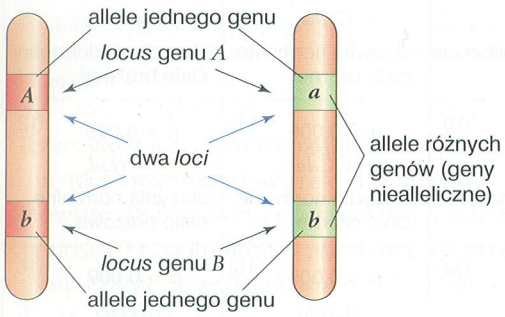
Ryc. 4.24. Wyjaśnienie wyników krzyżówki muszek owocowych o normalnych skrzydłach i brązowym ciele (dwóch podwójnych heterozygot, czyli F_1 x F_1 z ryc. 4.20, s. 79). Uwzględniono analizę fenotypową i genotypową. Dla ułatwienia obliczeń pola szachownicy ponumerowano (opis w tekście). Na przykład zapis *C_D_* oznacza, że nie jest istotne, czy drugi allel genu *C* jest dominujący, czy recesywny; podobnie jest w wypadku genu *D*.

Przedstawiony powyżej przykład jest w pewnym sensie teoretyczny, ponieważ u samców *Drosophila melanogaster* prawie wcale nie zachodzi *crossing-over* – ani między heterochromosomami, ani pomiędzy autosomami! Powyższe rozważania należy więc potraktować jako uproszczony model. Łatwo jest jednak policzyć, jakie wyniki można otrzymać w pokoleniu F_2 (odległość 18,6 j. m. jest zbliżona do rzeczywistej); odległość $C \Leftrightarrow D$ można zaokrąglić do 20 j. m.

Podstawowe założenia teorii chromosomowo-genowej

Prowadzone badania pozwoliły przyjąć założenia, będące podstawą **chromosomowo-genowej teorii dziedziczenia**. Po pierwsze, **każdy gen zajmuje w chromosomie określone miejsce, czyli *locus***. Miejsce to jest takie samo w obu chromosomach homologicznych.

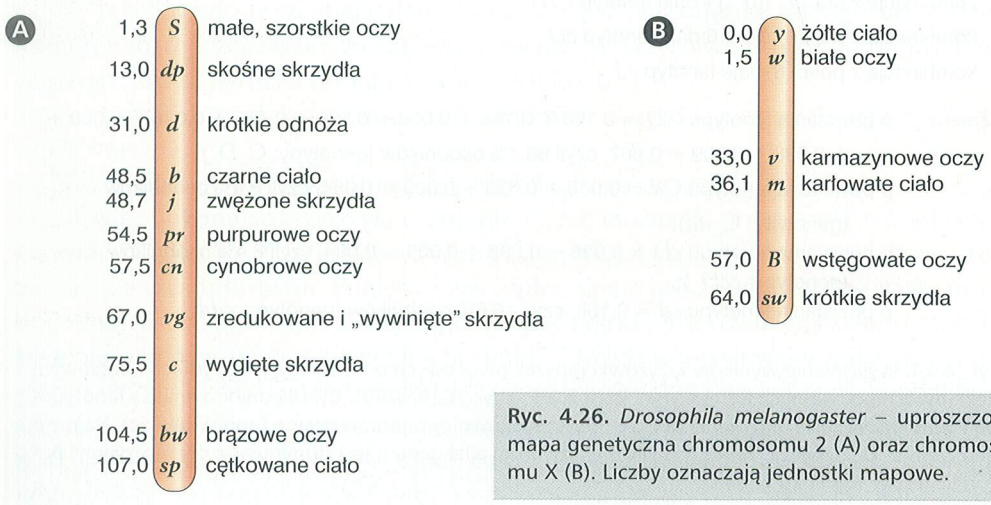
Może to wywoływać nieporozumienie. Otóż określenie *locus* genu sugeruje istnienie tylko jednego miejsca. W rzeczywistości *locus* oznacza oba miejsca genu na obydwu chromosomach homologicznych danej pary (ryc. 4.25). Inaczej mówiąc, na przykład *locus* genu *A* jest takie samo na obu chromosomach. Zatem dwa geny niealleliczne zajmują dwa odmienne *loci*.



Ryc. 4.25. *Locus* i *loci* na przykładzie zygoty *Aabb*

Przyjęcie konkretnej lokalizacji każdego genu rodziło pytanie: W jaki sposób geny są ułożone? Odpowiedzi udzielił także Morgan, który wraz ze swoimi współpracownikami opracował tak zwane mapy chromosomowe muszki owocowej (ryc. 4.26).

Po drugie więc, **geny ułożone są w chromosomach liniowo**. Po trzecie wreszcie, **geny leżące na jednym chromosomie tworzą grupę sprzężoną** (geny sprzężone dziedziczą się niezgodnie z drugim prawem Mendla, a za ich rozdzielenie odpowiedzialny jest *crossing-over*).



Ryc. 4.26. *Drosophila melanogaster* – uproszczona mapa genetyczna chromosomu 2 (A) oraz chromosomu X (B). Liczby oznaczają jednostki mapowe.

Transpozony – ruchome elementy genetyczne

Niektóre odcinki DNA mogą zmieniać położenie. Prowadzone w latach czterdziestych i pięćdziesiątych XX wieku przez Barbarę McClintock badania dziedziczenia barwy ziarniaków kukurydzy wykazały istnienie tak zwanych transpozonów. Później potwierdzono ich występowanie u innych organizmów, okazało się nawet, że także w ludzkim genomie występują setki tysięcy kopii liczącej niespełna 300 nukleotydów sekwencji Alu, która niczego pożytecznego nie koduje. **Transpozony** to niewielkie odcinki DNA o długości od kilku setek do kilku tysięcy par nukleotydów. Ich unikatową cechą jest zdolność do przemieszczania się na przykład z jednego chromosomu na inny, gdzie ulegają włączeniu (w drodze rekombinacji nieuprawnionej). Do dziś nie potrafimy odpowiedzieć na pytanie, czy transpozycja jest naturalnym procesem reorganizacji materiału genetycznego, czy też jest wynikiem bliżej nieokreślonych błędów w DNA. Występowanie transpozonów nie zmienia jednak ogólnej prawidłowości, że *locus* przeciętnego genu jest stałe. Do transpozonów wrócimy jeszcze, omawiając ewolucję.

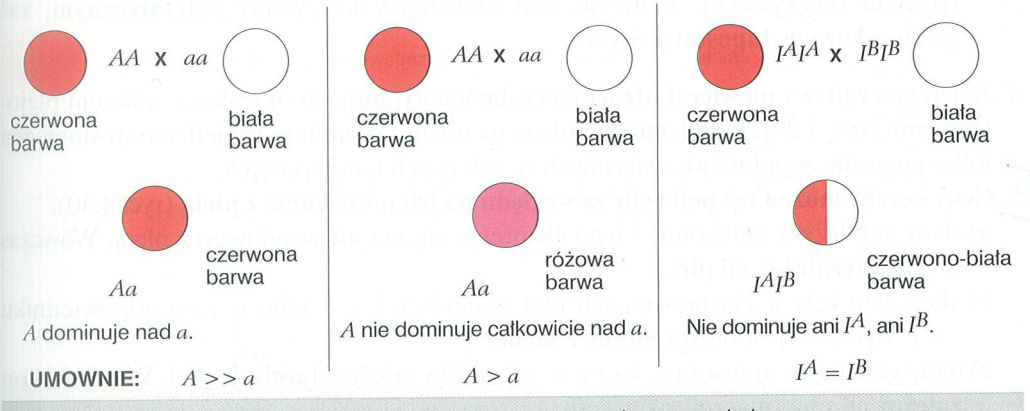
4.3. Przykłady dziedziczenia określonych cech

Geny i determinowane przez nie cechy

W poprzednim rozdziale omówione zostały tylko wybrane pojedyncze przykłady dziedziczenia genów. Przykłady te pozwoliły wyjaśnić ogólne mechanizmy, jednak w żaden sposób nie odzwierciedlają różnorodnych, szczegółowych możliwości dziedziczenia cech.

Pomocne okażą się tu pewne założenia ramowe, które sztucznie podzieliliśmy na grupy.

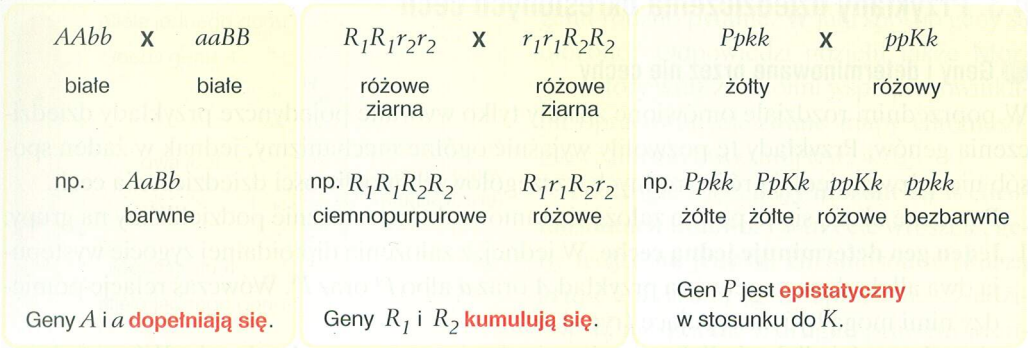
1. **Jeden gen determinuje jedną cechę.** W jednej, z założenia diploidalnej zygocie występują dwa allele danego genu, na przykład A oraz a albo I^A oraz I^B. Wówczas relacje pomiędzy nimi mogą być następujące (ryc. 4.27):
   a) w obecności allelu A allel a nie ujawnia się – nazywamy to **dominacją**. Wówczas heterozygota pod względem fenotypowym jest taka jak homozygota dominująca;
   b) w obecności allelu a allel A nie jest w stanie w pełni wykształcić swojej wartości cechy – nazywamy to **niepełną dominacją**. Wówczas heterozygota Aa wykazuje pośrednią wartość danej cechy (stopień dominacji jednego allelu nad innym może być różny);



Ryc. 4.27. Możliwe relacje pomiędzy allelami jednego genu – schemat poglądowy

c) allele I^A oraz I^B są równowartościowe i w heterozygocie każdy z nich ujawnia się niejako (prowadzi do wykształcenia swojej wartości cechy) obok drugiego. Nazywamy to **kodominacją**, inaczej współdominowaniem. Heterozygota I^AI^B wykazuje mozaikowość danej cechy (charakterystyczny jest sposób oznaczania takich alleli).

2. **Jeden gen determinuje jedną cechę, jednak w populacji występują więcej niż dwa allele tego genu.** Takie allele nazywamy **wielokrotnymi**. Ich wzajemne relacje mogą być takie jak w sytuacji, gdy jeden gen determinuje jedną cechę (patrz założenie 1), jednak możliwych kombinacji jest więcej.
3. **Więcej genów wpływa na jedną cechę** (współdziałanie genów nieallelicznych). Wówczas mogą istnieć następujące możliwości (ryc. 4.28):
   a) do pełnego wykształcenia cechy niezbędne są dwa geny niealleliczne lub więcej. Warunkiem wykształcenia cechy jest ich wzajemne uzupełnianie się. Geny współdziałające w ten sposób nazywamy **dopełniającymi**;
   b) w przypadku niektórych cech stopień ich wykształcenia zależy od sumowania się efektów działania różnych genów, nazywanych **kumulatywnymi** (w początkowej fazie badania trudno odróżnić takie dziedziczenie od opisanego w punkcie a);



Ryc. 4.28. Wpływ alleli różnych genów na jedną cechę – schemat poglądowy

   c) czasem zdarza się, że obecność jednego genu maskuje obecność innego genu nieallelicznego, który ujawnia się tylko, jeśli pierwszy występuje w układzie homozygotycznym recesywnym. Wówczas gen maskujący nazywamy **epistatycznym**, zaś gen maskowany **hipostatycznym**.

4. **Jeden gen wpływa na więcej niż jedną cechę fenotypową**, co określa się mianem plejotropizmu (ryc. 4.29). **Plejotropizm** polega na warunkowaniu przez jeden określony gen kilku pozornie zupełnie niezwiązanych ze sobą cech fenotypowych.
5. **Geny i cechy można też podzielić ze względu na ich powiązanie z płcią** (ryc. 4.30):
   a) dany gen leży w autosomie i jego ekspresja nie ma nic wspólnego z płcią. Wówczas jest on **niezależny od płci**;
   b) dany gen leży w chromosomach płci (najczęściej w X albo w jego odpowiedniku – Z). Wówczas jest on **sprzężony z płcią**;
   c) dany gen leży w autosomie, lecz jego ekspresja zależy od rodzaju płci. Wtedy jest on **zależny od płci** (inaczej: związany).

6. W jednoczesnych analizach dziedziczenia większej liczby genów możliwości są następujące:
   a) dane geny **są niesprzężone** ze sobą (leżą w różnych chromosomach);
   b) dane geny **są ze sobą sprzężone** (leżą w jednym chromosomie);
   c) dane geny leżą w jednym chromosomie i to w chromosomie X. Wówczas jest to **jednoczesne sprzężenie genów ze sobą i z płcią.**

Aa X *Aa*

szurpate upierzenie* przerośnięte serce — szurpate upierzenie przerośnięte serce

AA *Aa* — *aa*

szurpate upierzenie przerośnięte serce — normalne upierzenie normalne serce

3 : 1

Gen *A* wpływa na dwie cechy: rodzaj upierzenia i pośrednio – budowę serca.

Ryc. 4.29. Wpływ genu plejotropowego na dwie cechy – schemat poglądowy (*pióra postrzępione

♀ *AA* X *aa* ♂

brązowe oczy — niebieskie oczy

Aa

wszystkie ♀ i ♂ brązowe oczy

♀ *aa* X *AA* ♂

niebieskie oczy — brązowe oczy

Aa

wszystkie ♀ i ♂ brązowe oczy

Kierunek krzyżowania jest nieistotny. Gen *A* leży na autosomie i jego ekspresja jest taka sama u obu płci.

♀ XX *AA* X ♂ XY *a(–)*

czerwone oczy — białe oczy

♀ XX *Aa* ♂ XY *A(–)*

wszystkie ♀ i ♂ czerwone oczy

♀ XX *aa* X ♂ XY *A(–)*

białe oczy — czerwone oczy

♀ XX *Aa* ♂ XY *a(–)*

♀ czerwone oczy — ♂ białe oczy

Kierunki krzyżowania wskazują na sprzężenie genu *A* z płcią.

♀ *AA* X *aa* ♂

brak łysienia — brak łysienia

♀ *Aa* *Aa* ♂

brak łysienia — łysienie

Gen *A* ulega ekspresji jedynie u mężczyzny – jest więc zależny od płci.

Ryc. 4.30. Stopień powiązania genów z płcią – schemat poglądowy

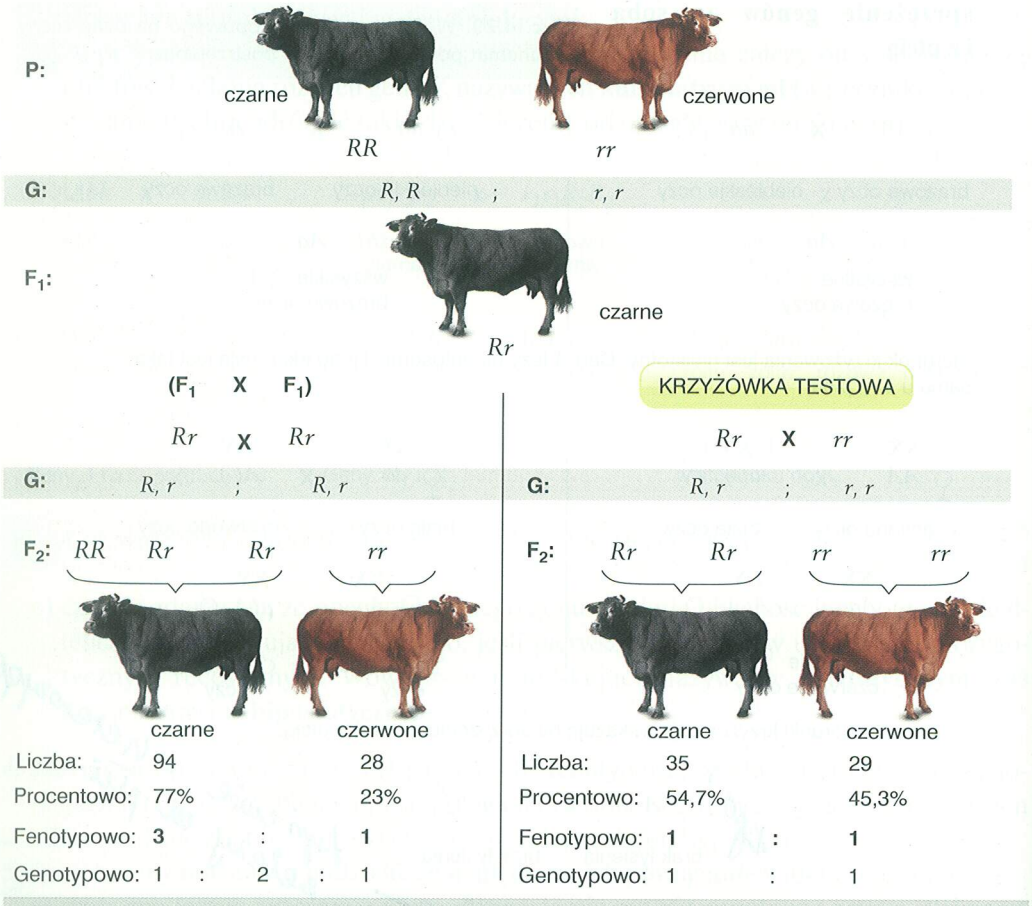
Dziedziczenie jednogenowe

Efekty fenotypowe dziedziczenia jednogenowego, mimo prostego przekazywania, mogą być rozliczne.

Dziedziczenie jednogenowe cech autosomalnych

Przykład 1. Dziedziczenie barwy sierści u bydła

Krzyżowano ze sobą bydło dwóch ras różniących się barwą sierści. Osobniki jednej rasy miały sierść czarną, drugiej zaś czerwoną. W wyniku skrzyżowania ich ze sobą powstały w pokoleniu F_1 243 osobniki (wszystkie o czarnej barwie sierści). Z krzyżówki F_1 x F_1 powstały w F_2 122 osobniki, z których 94 miało czarną sierść, reszta zaś czerwoną (ryc. 4.31). W krzyżówce testowej F_2 na 64 osobniki potomne 35 miało sierść czarną, a 29 czerwoną. Odwracanie kierunku krzyżowania nie zmieniało wyników.



Ryc. 4.31. Wyjaśnienie krzyżówki jednogenowej bydła ras różniących się barwą sierści

Przeliczając bezwzględną liczbę osobników na procenty i ułamki właściwe, otrzymuje się następujące wyniki: w F1 100% wykazywało czarną barwę sierści. W F2 nastąpiło rozszczepienie na czarne: 94 osobniki (77% całości) i czerwone: 28 osobników (pozostałe 23% całości F2). Proporcje fenotypów były więc następujące – odpowiednio 94:28, czyli

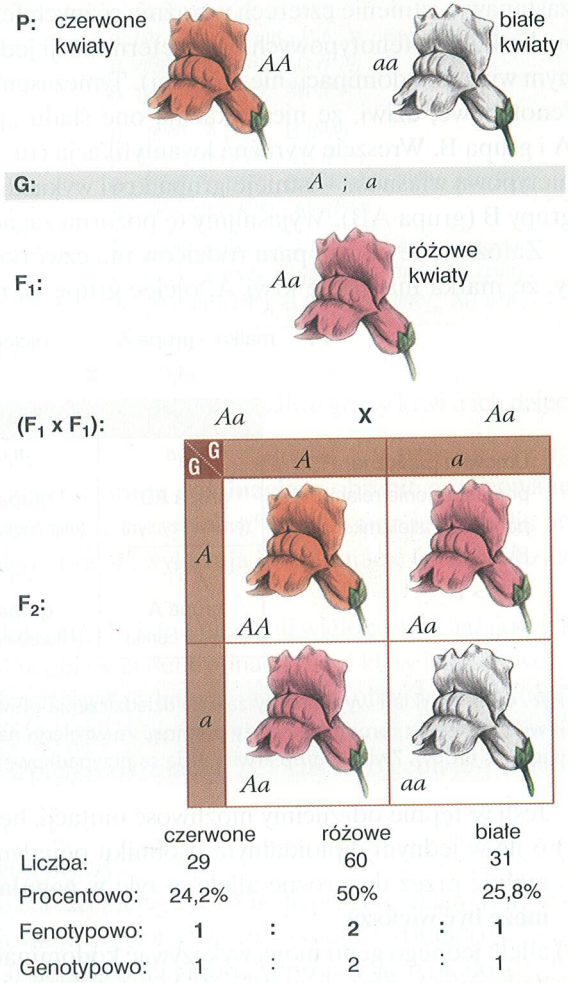
około 3:1. W krzyżówce testowej proporcje wynoszą 35:29, co daje wartość zbliżoną do 1:1 (różnica może zostać pominięta ze względu na zbyt małą próbę).

Wnioski:
- Jest to zatem dziedziczenie jednogenowe z dominacją w obrębie analizowanego *locus* (allel *A* dominuje nad *a*; pokolenie wyjściowe było homozygotyczne).
- Ponadto brak jakichkolwiek sugestii związków z płcią oznacza, że *locus* genu *A* znajduje się w autosomie.

Przykład 2. Dziedziczenie barwy kwiatów u wyżlinu (lwiej paszczy)

Wyżlin (*Antirrhinum*) występuje w odmianach hodowlanych różniących się barwą kwiatów. Odmiany te utrzymują się w typie, co oznacza, że krzyżowane ze sobą rośliny odmiany o czerwonych kwiatach dają rośliny potomne o tej samej wartości cechy. Podobnie w odmianie o białych kwiatach. Jednakże, po skrzyżowaniu ich ze sobą, wszystkie rośliny pierwszego pokolenia potomnego miały kwiaty różowe (ani czerwone, ani białe; ryc. 4.32). W wyniku krzyżowania ich ze sobą w kontrolowanych warunkach doszło w F_2 do rozszczepienia na trzy klasy jakościowe o kwiatach: czerwonych (29 roślin, czyli 24,2% całego F_2 liczącego 120 osobników), różowych (60 roślin, czyli 50% F_2) i białych (31 roślin, czyli 25,8% całości F_2).

Jeśli przyjąć, że rośliny pokolenia P były homozygotami (na co wyraźnie wskazuje jednorodność całego F_1), to całe F_1 musiało być heterozygotyczne. Pośrednia wartość cechy (różowa barwa kwiatów) wykształcona u tych osobników mogła więc powstać, jeśli zachodziłaby dominacja niepełna lub gdyby wpływ miały inne czynniki, na przykład inne geny. Wątpliwości rozstrzyga krzyżówka F_1 x F_1, której efektem jest segregacja fenotypów F_2 w proporcjach 1:2:1. Takie wyniki można uzyskać tylko w dziedziczeniu jednogenowym. Na dowód można by wykonać krzyżówkę testową F_1 z formą rodzicielską o białych kwiatach, uzyskując rozszczepienie w proporcjach 1:1 (różowe do białych).



	czerwone		różowe		białe
Liczba:	29		60		31
Procentowo:	24,2%		50%		25,8%
Fenotypowo:	1	:	2	:	1
Genotypowo:	1	:	2	:	1

Ryc. 4.32. Wyjaśnienie dziedziczenia barwy kwiatów u lwiej paszczy

Wnioski:
- Jest to **dziedziczenie jednogenowe z dominacją niepełną** w obrębie analizowanego genu (allel barwy czerwonej kwiatu A dominuje niecałkowicie nad allelem barwy białej *a*; pokolenie wyjściowe było homozygotyczne).
- W tym typie dominacji formy mieszańcowe wykazują wyraźnie pośrednią wartość cechy (tak samo jest dziedziczona np. barwa kwiatów u dziwaczka, łac. *Mirabilis jalapa*).
- Różnice pomiędzy takimi allelami trudno jest przedstawić graficznie (toteż fakt dominacji niepełnej należy zaznaczyć w opisie).
- W opisywanym wypadku przeprowadzenie krzyżówki testowej nie jest zasadne, ponieważ heterozygoty (*Aa*) mają odmienny fenotyp od homozygot dominujących (*AA*).

Przykład 3. Dziedziczenie głównych grup krwi u człowieka

Jak wiadomo, u każdego człowieka występuje jedna z następujących grup głównych krwi: A, B, AB albo 0. Cecha – grupa główna krwi – jest determinowana jednogenowo, tak więc zastanawia istnienie czterech wyraźnie różnych fenotypów. Łatwo wykazać, że maksymalna liczba klas fenotypowych przy determinacji jednogenowej wynosi trzy (jak np. w opisanym wypadku dominacji niezupełnej). Tymczasem oprócz faktu, że występują cztery klasy fenotypowe, dziwi, że nie wykazują one śladu „pośredniości" – formy pomiędzy grupą A i grupą B. Wreszcie wyraźna kwantyfikacja (tu – rozdzielenie) tej cechy wykazuje jedną nietypową własność – istnieje grupa krwi wykazująca jednocześnie cechy grupy A i cechy grupy B (grupa AB). Wyjaśnijmy tę pozorną zagadkę.

Załóżmy, że pewna para rodziców ma czwórkę dzieci. Badania serologiczne wykazały, że matka ma grupę krwi A, ojciec grupę B, najstarszy syn grupę AB, starsza córka – A, młodsza – 0, a najmłodsze dziecko – chłopiec – ma grupę B (ryc. 4.33). W wypadku ludzi trudno prowadzić badania ze względów praktycznych i etycznych. Przyjmijmy więc, że rodzina ta stanowi pewien model znajdujący potwierdzenie w licznych próbach (wykazują one ponadto, że cecha ta nie jest w żaden sposób związana z płcią).

P: matka – grupa A I^Ai^0 X ojciec – grupa B I^Bi^0

F:

G / G	I^A	i^0
I^B	I^AI^B grupa AB (najstarszy syn)	I^Bi^0 grupa B (najmłodszy syn)
i^0	I^Ai^0 grupa A (starsza córka)	i^0i^0 grupa 0 (młodsza córka)

Umowne graficzne przedstawienie relacji pomiędzy allelami:
$I^A >> i^0$
$I^B >> i^0$
$I^A = I^B$

Ryc. 4.33. Przykład wyjaśniający zasadę dziedziczenia głównych grup krwi u człowieka (proporcje należy pominąć ze względu na zbyt małą wielkość próby). Związki grup krwi z płcią są przypadkowe!

Jeśli wstępnie odrzucimy możliwość mutacji, będziemy musieli założyć, że:

a) o ile w jednym diploidalnym osobniku pojedyncze *locus* może być obsadzone maksymalnie przez dwa różne allele, o tyle **w populacji liczba rodzajów alleli danego genu może być większa**;

b) allele jednego genu mogą wykazywać kodominację, czyli w układzie heterozygotycznym będą się ujawniać, wywołując jednocześnie swoje fenotypy w jednym osobniku (dlatego np. grupa krwi AB);

c) rodzice są heterozygotami, ale o różnym składzie alleli (matka I^Ai^0, ojciec I^Bi^0).

W wypadku alleli głównych grup krwi liczba możliwych kombinacji genetycznych i fenotypowych jest spora, lecz ograniczona. Ta informacja jest pomocna na przykład przy wykluczaniu ojcostwa (por. później rozdz. 7.2). Jeśli bowiem znany jest fenotyp matki i dziecka, możliwe jest ustalenie fenotypu ojca (tab. 4.2). Badania takie mają jednak charakter negatywny – pozytywny wynik oznacza jedynie możliwość ojcostwa, nie zaś pewność. Jeśli więc domniemany ojciec ma na przykład grupę krwi A, matka grupę 0, a dziecko grupę B, to ojcostwo należy wykluczyć.

Tab. 4.2. Możliwe grupy krwi domniemanego ojca

Matka	Dziecko	Ojciec (może mieć)
0 (i^0i^0)	0 (i^0i^0) A (I^Ai^0) B (I^Bi^0)	0 (i^0i^0), A (I^Ai^0), B (I^Bi^0) A (I^Ai^0 albo I^AI^A), AB (I^AI^B) B (I^Bi^0 albo I^BI^B), AB (I^AI^B)
A (I^Ai^0 albo I^AI^A)	0 (i^0i^0)* A (I^Ai^0 albo I^AI^A) B (I^Bi^0)* AB (I^AI^B)	0 (i^0i^0), A (I^Ai^0), B (I^Bi^0) 0 (i^0i^0), A (I^Ai^0 albo I^AI^A), B (I^Bi^0), AB (I^AI^B) B (I^Bi^0 albo I^BI^B), AB (I^AI^B) B (I^Bi^0 albo I^BI^B), AB (I^AI^B)
B (I^Bi^0 albo I^BI^B)	0 (i^0i^0)* A (I^Ai^0)* B (I^Bi^0 albo I^BI^B) AB (I^AI^B)	0 (i^0i^0), A (I^Ai^0), B (I^Bi^0) A (I^Ai^0 albo I^AI^A), AB (I^AI^B) 0 (i^0i^0), A (I^Ai^0), B (I^Bi^0 albo I^BI^B), AB (I^AI^B) A (I^Ai^0 albo I^AI^A), AB (I^AI^B)
AB (I^AI^B)	A (I^Ai^0 albo I^AI^A) B (I^Bi^0 albo I^BI^B) AB (I^AI^B)	0 (i^0i^0), A (I^Ai^0 albo I^AI^A), B (I^Bi^0), AB (I^AI^B) 0 (i^0i^0), A (I^Ai^0), B (I^Bi^0 albo I^BI^B), AB (I^AI^B) A (I^Ai^0 albo I^AI^A), B (I^Bi^0 albo I^BI^B), AB (I^AI^B)

* Istnieje możliwość precyzyjnego określenia genotypu matki.

Oczywiście, znając grupy krwi rodziców, można też ustalać możliwe grupy krwi u ich dzieci.

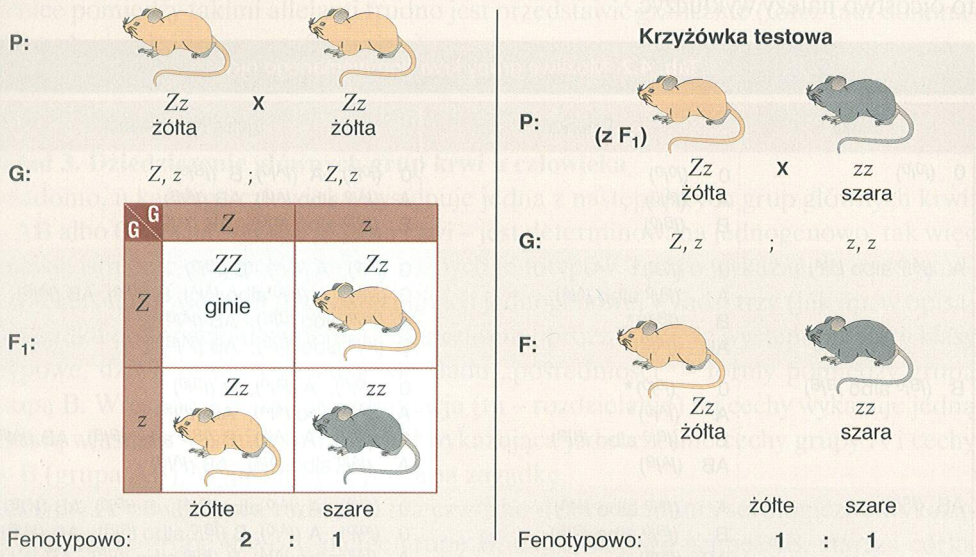
Wnioski:

- Jest to **dziedziczenie jednogenowe ze zróżnicowaną dominacją** w obrębie analizowanego genu allel grupy A (I^A) dominuje nad allelem grupy 0 (i^0), taka sama jest relacja pomiędzy allelem I^B a i^0. Natomiast allele I^A oraz I^B wykazują kodominację (rodzice dzieci byli heterozygotami).
- Opisywany przykład dotyczy alleli wielokrotnych. Istnienie alleli wielokrotnych daje większą różnorodność genetyczną mimo jednogenowej determinacji (tu: 4 klasy jakościowe).
- W wypadku kodominacji formy mieszańcowe wykazują wyraźnie obie wartości cechy (tu: erytrocyty osoby z grupą AB mają cechy biochemiczne grupy A oraz grupy B).
- Wyraźnie zaznaczono brak związków z płcią, co oznacza, że *locus* tego genu jest w autosomie.

Przykład 4. Dziedziczenie barwy sierści u myszy

W laboratoriach genetycznych hoduje się bardzo wiele ras i odmian myszy różniących się między innymi barwą sierści. Otóż krzyżowano ze sobą myszy o sierści żółtej (ryc. 4.34, s. 92). W potomstwie otrzymano myszy o sierści żółtej i szarej w proporcjach około 2:1. Początkowo sądzono, że wynik ten jest skutkiem błędnego sposobu liczenia osobników potomnych. Dokonywano też krzyżówek w określonych kierunkach, lecz nic nie wskazywało na to,

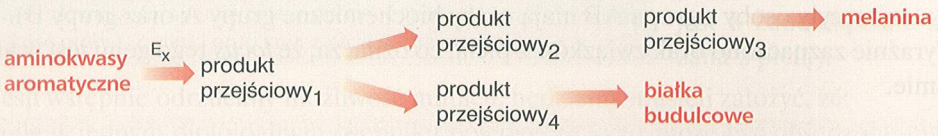
że cecha barwy sierści u myszy była sprzężona z płcią. Z kolei liczba klas jakościowych (żółte myszy oraz szare myszy) wyraźnie sugerowała determinację jednogenową tej cechy. Powinno się wówczas uzyskiwać inne proporcje, na przykład 3:1 (żółte do szarych) lub wszystkie żółte. Dla badaczy było to zagadką także dlatego, że osobników o żółtej sierści było więcej – allel determinujący tę barwę powinien więc być dominujący. Wyjaśnienie znaleziono gdzie indziej. Okazało się bowiem, że u części myszy dochodziło do licznych poronień.



Wniosek: Gen *Z* wywołuje efekt plejotropowy; w układzie homozygotycznym (*ZZ*) jest genem letalnym.

Ryc. 4.34. Wyjaśnienie wyników krzyżówki myszy o żółtej barwie sierści

Najprawdopodobniej część zarodków była niezdolna do samodzielnego życia. Zbadano więc wszystkie osobniki z F_1 o żółtej sierści, krzyżując je z osobnikami o sierści szarej. W potomstwie uzyskano typowe rozszczepienie w proporcjach 1:1 (żółte do szarych). Oznaczało to, iż myszy w F_1 były wyłącznie heterozygotami. Faktycznie okazało się, że homozygoty dominujące nie przeżywały. Najprawdopodobniej dominujące allele *Z* zakłócają przemiany aminokwasów aromatycznych, w wyniku czego następuje zmiana barwy sierści. Jednocześnie, gdy brak jest allelu *z* (w homozygotach *ZZ*), któryś z początkowych etapów przemian aminokwasów aromatycznych zostaje zablokowany i zarodek obumiera (ryc. 4.35).



Genotyp: zz – gwarantuje odpowiednio wysoki poziom enzymu x (E_x);

Zz – powoduje obniżenie ilości czynnego E_x – odchylenia od barwy szarej, ale ilość innych pochodnych jest wystarczająca;

ZZ – powoduje brak czynnego E_x – w efekcie zablokowana zostaje synteza melaniny oraz białek budulcowych i embriony obumierają.

Ryc. 4.35. Hipotetyczny model molekularnego podłoża uzyskiwania efektu plejotropowego na przykładzie barwy sierści u myszy

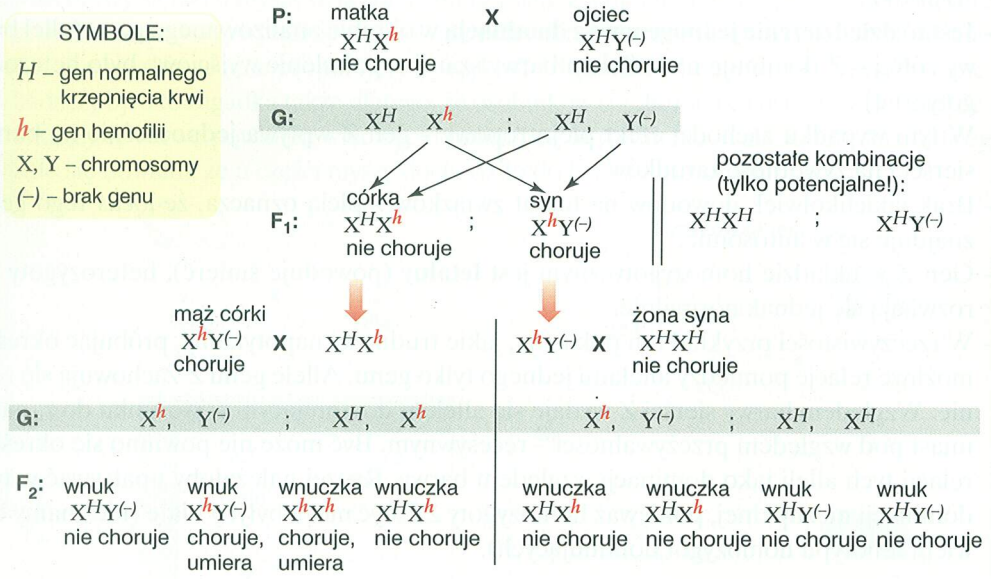
Wnioski:
- Jest to **dziedziczenie jednogenowe z dominacją** w obrębie analizowanego genu (allel barwy żółtej – *Z* dominuje nad allelem barwy szarej *z*; pokolenie wyjściowe było heterozygotyczne).
- W tym wypadku zachodzi efekt plejotropowy – gen *Z* wpływa jednocześnie na barwę sierści i na żywotność zarodków.
- Brak jakichkolwiek dowodów na temat związków z płcią oznacza, że *locus* tego genu znajduje się w autosomie.
- Gen *Z* w układzie homozygotycznym jest **letalny** (powoduje śmierć), heterozygoty *Zz* rozwijają się jednak normalnie.
- W rzeczywistości przykład ten pokazuje, jakie trudności napotykamy, próbując określić możliwe relacje pomiędzy allelami jednego tylko genu. Allele genu *Z* zachowują się różnie. Względem barwy sierści *Z* wydaje się allelem dominującym w stosunku do *z*, natomiast pod względem przeżywalności – recesywnym. Być może nie powinno się określać relacji tych alleli jako dominacji względem barwy. Raczej należałoby upatrywać w tym dominacji niezupełnej, ponieważ homozygoty *ZZ* być może byłyby białe (nie znamy bowiem fenotypu homozygot dominujących).

Dziedziczenie cech, których geny zlokalizowane są w chromosomach płci

Przykład 5. Dziedziczenie hemofilii u człowieka

Hemofilia (rzadziej – krwawiączka) jest chorobą charakteryzującą się upośledzeniem procesu krzepnięcia krwi. Wynika ona z dziedziczonego braku jednego z białkowych czynników krzepnięcia. Na chorobę tę cierpią prawie wyłącznie mężczyźni. Oto przykład teoretyczny: dwoje Anglików, których krew miała zdolność normalnego krzepnięcia, miało dwoje dzieci – chłopca, który cierpiał na hemofilię, oraz dziewczynkę, która nie chorowała. Dzieci te, po osiągnięciu dojrzałości, założyły własne rodziny. Syn ożenił się z kobietą z rodziny, w której hemofilia nigdy nie występowała, córka zaś wyszła za mężczyznę chorującego na hemofilię. Żadne z tej czwórki młodych ludzi nie miało wyboru partnera życiowego, ponieważ należeli do angielskiej rodziny panującej i interesy dynastii stawiano ponad ich uczuciami. Okazało się, że dzieci chorego syna – dwie wnuczki oraz dwóch wnuków – nie chorowały. Córka także miała czworo dzieci: dwie córki i dwóch synów. Spośród tej czwórki wnucząt jedna z dziewczynek zmarła na hemofilię, podobnie jak jeden z chłopców. Pozostałe wnuki nie wykazywały objawów tej choroby.

Rycina 4.36, s. 94 przedstawia wyjaśnienie sposobu dziedziczenia hemofilii. Na 14 osób, które pojawiły się w przytoczonej historii angielskiej rodziny, cztery chorowały na hemofilię. Spośród nich aż trzy przypadki dotyczyły chłopców, czwarty zaś chorej dziewczynki, której ojciec był chory. Sugeruje to, że hemofilia ma związek z płcią. Pierwsze analizowane pokolenie (nazwijmy tych ludzi dziadkami) nie choruje, ale ich syn już tak. Uwagę zwraca natomiast fakt, że syn ten, żeniąc się z dziewczyną z rodziny, w której hemofilia nigdy nie występowała, uniknął wystąpienia tej choroby u swoich licznych dzieci (na rycinie: wnucząt). Znacznie gorszy los spotkał córkę. Nie chorowała ona, jednak zmuszono ją do poślubienia mężczyzny chorego. Skutek był taki, że połowa ich dzieci zachorowała na hemofilię i zmarła. Tak więc dziadek był zdrowy (układ: $X^HY^{(-)}$), babcia natomiast była nosicielką genu na hemofilię (X^HX^h) – sama nie chorowała, ponieważ allel *h* jest recesywny.



Ryc. 4.36. Wyjaśnienie przykładu dziedziczenia hemofilii u ludzi (model)

Statystyczne ryzyko wystąpienia hemofilii u ich dzieci wynosiło 0,25, jednak w odniesieniu do samych chłopców wzrastało ono do 0,5 (por. pokolenie F_1 na ryc. 4.40, s. 99). Nie było natomiast możliwe, by zachorowała dziewczynka; istniało jedynie 50% ryzyka, że córka będzie nosicielką (w tym wypadku akurat tak się stało!).

Żona syna była homozygotą dominującą i dlatego żadne z ich dzieci nie zachorowało na hemofilię (por. prawa strona ryc. 4.40, s. 99). Nie można natomiast wykluczyć, że któraś z córek (wnuczek) będzie miała później chorych synów, ponieważ wszystkie musiały być nosicielkami (X^HX^h; zakładając, że mężowie wnuczek byli zdrowi). Synowie (wnuki) tej pary nie mieli żadnych problemów, gdyż **ojciec nigdy nie przekazuje synowi genów leżących w chromosomie X**!

Mąż córki chorował na hemofilię ($X^hY^{(-)}$), ona sama zaś była nosicielką (por. lewa strona ryc. 4.40, s. 99). To mało prawdopodobna, najbardziej niekorzystna z możliwych kombinacja, ponieważ statystycznie 50% dzieci takich rodziców zachoruje na krwawiączkę (taki sam jest rozkład prawdopodobieństwa dla każdej z płci z osobna). Problem pogłębia fakt, że **ojciec przekazuje córkom swój jedyny chromosom X** (córka takiego ojca zawsze będzie więc nosicielką).

Wnioski:

- Jest to przykład **dziedziczenia jednogenowego recesywnego sprzężonego z płcią** (allel determinujący normalną zdolność krzepnięcia krwi – *H* **dominuje** nad allelem hemofilii – *h*)[5].
- Chromosom Y u człowieka jest genetycznie prawie pusty (to określenie jest dość niebezpiecznym uproszczeniem, chromosom Y zawiera bowiem najprawdopodobniej 26 genów).

[5] Jest to uproszczenie, ponieważ w rzeczywistości nosicielki mają nieznacznie obniżoną krzepliwość krwi.

- *Locus* genu H znajduje się w chromosomie X. **Hemofilia jest chorobą recesywną sprzężoną z płcią.**
- Mężczyzna nie może być nosicielem genu hemofilii. Ze względu na swój układ heterochromosomów może być albo zdrowy, albo chory. W wypadku kobiet możliwe jest nosicielstwo.

Należy pamiętać, że przypadek chorującej dziewczynki jest wyolbrzymiony, ponieważ statystyka wskazuje, że hemofilia u osób płci żeńskiej jest zjawiskiem niezwykle rzadkim. Jednakże należy traktować tę sytuację jako możliwą. Przykład ten został napisany dla potrzeb demonstracji, występuje w nim bardzo wiele osób chorych i nosicieli. Nie zapominajmy także, że osoby cierpiące na hemofilię, dzięki osiągnięciom współczesnej medycyny funkcjonują jak osoby zdrowe.

Ponadto w rzeczywistości dziedziczenie i ekspresja genu hemofilii są bardziej złożone. Występują bowiem dwa podstawowe rodzaje hemofilii związane z defektami w dwóch różnych genach w chromosomie X. Ponadto relacje pomiędzy allelami genów odpowiadających za kodowanie białkowych czynników krzepnięcia krwi nie mają charakteru dominacji.

Relacje pomiędzy genami nieallelicznymi – geny niesprzężone, jednogenowa determinacja cechy

Przykład 6. Dziedziczenie barwy i długości sierści u świnek morskich

Krzyżowano świnki morskie o sierści czarnej, długiej ze świnkami o sierści brązowej, krótkiej (ryc. 4.37, s. 96). Całe potomstwo (F_1) miało sierść czarną, krótką. W wyniku krzyżówki w obrębie F_1 powstały w F_2 cztery klasy fenotypowe w proporcjach 9:3:3:1. Z tego wynika, że najprawdopodobniej jest to dziedziczenie dwugenowe niezależne, przy czym w obrębie każdego genu występuje dominacja (jak w klasycznych doświadczeniach Mendla przeprowadzonych na grochu).

Można przyjąć, że wzajemne relacje alleli w obrębie każdego *locus* są następujące:

- dla genu barwy sierści: allel determinujący czarną barwę dominuje nad allelem barwy brązowej (stąd: *A* – czarna, *a* – brązowa);
- **dla genu długości sierści: allel determinujący długą sierść ustępuje allelowi determinującemu sierść krótką (stąd: b – sierść długa, B – sierść krótka).**

Wynika z tego, że osobniki pokolenia rodzicielskiego były przeciwstawnymi homozygotami, lecz dominującymi względem jednego genu i recesywnymi względem drugiego (układ: *AAbb* x *aaBB*). Połączenie gamet (*Ab*; *aB*) prowadzi do powstania podwójnych heterozygot (*AaBb*), z których wyrosną świnki o sierści czarnej i krótkiej. Krzyżówka w obrębie F_1 doprowadziła do powstania rozkładu fenotypowego, niczym nieróżniącego się od tego, który powstałby, gdyby P tworzyły osobniki *AABB* oraz *aabb*. Nieistotny byłby także kierunek krzyżowania.

Wnioski:

- Analizowane cechy determinowane są jednogenowo.
- Geny determinujące analizowane cechy leżą w różnych autosomach.
- Pokolenie rodzicielskie nie zawsze tworzone jest przez dwie przeciwstawne homozygoty, z których jedna jest w obu *loci* dominująca, a druga recesywna. W tym wypadku homozygoty rodzicielskie miały następujące genotypy: *AAbb* oraz *aaBB*.

P: *AAbb* X *aaBB*

czarna, długowłosa — brązowa, krótkowłosa

G: *Ab* ; *aB*

F_1:

czarna, krótkowłosa *AaBb*

F_1: czarna, krótkowłosa *AaBb* X F_1: czarna, krótkowłosa *AaBb*

F_2:

G \ G	*AB*	*Ab*	*aB*	*ab*
AB	*AABB* czarna, krótkowłosa	*AABb* czarna, krótkowłosa	*AaBB* czarna, krótkowłosa	*AaBb* czarna, krótkowłosa
Ab	*AABb* czarna, krótkowłosa	*AAbb* czarna, długowłosa	*AaBb* czarna, krótkowłosa	*Aabb* czarna, długowłosa
aB	*AaBB* czarna, krótkowłosa	*AaBb* czarna, krótkowłosa	*aaBB* brązowa, krótkowłosa	*aaBb* brązowa, krótkowłosa
ab	*AaBb* czarna, krótkowłosa	*Aabb* czarna, długowłosa	*aaBb* brązowa, krótkowłosa	*aabb* brązowa, długowłosa

Proporcje fenotypowe: **9:3:3:1**

Ryc. 4.37. Wyjaśnienie wyników krzyżówki świnek morskich różniących się dwiema cechami

Geny niesprzężone, dwugenowa determinacja cechy

Nie wszystkie cechy determinowane są jednogenowo. Często zdarza się, że o wykształceniu jednej cechy decyduje para genów albo nawet większy ich zespół.

Przykład 7. Dziedziczenie barwy kwiatów u groszku pachnącego

Krzyżowano dwie utrzymujące się w typie odmiany groszku pachnącego (*Lathyrus odoratus*). Obie wytwarzały białe kwiaty, ale mieszańcowe potomstwo otrzymane po ich skrzyżowaniu miało kwiaty ciemnoróżowe (100%). Jednolitość F_1 sugeruje homozygotyczność pokolenia wyjściowego (ryc. 4.38). W wyniku krzyżówki w obrębie F_1 powstało w F_2 896 roślin, z czego 512 miało kwiaty barwne (ciemnoróżowe – 57,14%), a 384 kwiaty białe (42,86%).

Jest to wynik zastanawiający, zwłaszcza że występuje tu skrajna kwantyfikacja cechy barwy kwiatów: barwa różowa i przeciwstawna jej – biała. Ponieważ homozygoty z P mają takie same fenotypy, a heterozygotyczne osobniki z F_1 wykazują inną wartość cechy, wytłumaczenie może być tylko jedno: **do wytworzenia barwnych kwiatów niezbędna jest obecność większej liczby genów**, których efekty wzajemnie się uzupełniają. O tym, ile genów jest niezbędnych do wykształcenia barwnych kwiatów, można się przekonać, analizując wyniki krzyżówki w obrębie F_1. Należałoby oczekiwać, że jeśli determinacja jest dwugenowa i w obrębie każdego z dwóch niezależnych *loci* występuje dominacja, to w F_2 nastąpi rozszczepienie w proporcjach 9:7 (ciemnoróżowe : białe, czyli 56,25% do 43,75% – porównaj to z wynikami uzyskanymi).

P: kwiaty białe × kwiaty białe

X

G: *Ab* ; *aB*

F_1: kwiaty ciemnoróżowe

AaBb

	ciemnoróżowe	białe
Liczba osobników F_2:	512	384
Procentowo:	57,14%	42,86%
Uzyskane proporcje fenotypów:	1,33 :	1

Ryc. 4.38. Wyjaśnienie wyników krzyżówki dwóch różnych, homozygotycznych odmian groszku pachnącego

F_2: $F_1 \times F_1$

	AB	*Ab*	*aB*	*ab*
AB	*AABB* ciemno-różowe	*AABb* ciemno-różowe	*AaBB* ciemno-różowe	*AaBb* ciemno-różowe
Ab	*AABb* ciemno-różowe	*AAbb* białe	*AaBb* ciemno-różowe	*Aabb* białe
aB	*AaBB* ciemno-różowe	*AaBb* ciemno-różowe	*aaBB* białe	*aaBb* białe
ab	*AaBb* ciemno-różowe	*Aabb* białe	*aaBb* białe	*aabb* białe

Oczekiwane proporcje fenotypów: 9:7 = 1,29:1

Rośliny o kwiatach

ciemnoróżowych: *A_B_* → 9 kombinacji

białych: *aaB_* → 3, *A_bb* → 3, *aabb* → 1 } 7 kombinacji

Najprawdopodobniej synteza różowego barwnika przebiega w dwóch etapach, a każdy z nich wymaga obecności innego enzymu (ryc. 4.39).

Tak więc każda zygota o genotypie *A_B_* będzie zdolna do wytwarzania obu enzymów (kwiaty ciemnoróżowe). W przeciwieństwie do tego osobniki o genotypie *A_bb* nie będą syntetyzowały drugiego z niezbędnych enzymów (posiadanie pierwszego jest bez znaczenia, ponieważ produkt przejściowy jest bezbarwny). Z kolei osobniki o genotypie *aaB_* nie będą syntetyzować pierwszego enzymu (posiadanie drugiego też nie ma znaczenia, ponieważ brak jest produktu przejściowego). Podwójne homozygoty recesywne nie syntetyzują żadnego z potrzebnych enzymów.

Tak więc zygoty niemające przynajmniej jednego allelu *A* oraz jednego allelu *B* nie będą zdolne do zsyntetyzowania barwnika (nie mają informacji potrzebnej do zsyntetyzowania dwóch rodzajów cząsteczek enzymatycznych).

roślina *A_bb* ma enzym E_1, nie ma zaś enzymu E_2

1. substrat —E_1→ bezbarwny produkt przejściowy —✕→ brak barwnika

roślina *aaB_* nie ma enzymu E_1, chociaż ma enzym E_2

2. substrat —✕→ brak produktu przejściowego —E_2→ brak barwnika

✕ – mutacja

roślina *A_B_* ma oba białka: E_1 i E_2

3. substrat —E_1→ bezbarwny produkt przejściowy —E_2→ barwnik antocyjanowy

Ryc. 4.39. Dwuetapowa synteza barwnika kwiatu u groszku pachnącego (1–3 – możliwe warianty).

Podobny jest sposób dziedziczenia barwy oczu u *Drosophila melanogaster*, z tym jednak, że w syntezie barwnika bierze udział znacznie więcej enzymów, a więc też znacznie więcej genów nieallelicznych. Ponadto produkty przejściowe są barwne i wywołują różne efekty fenotypowe, co wpływa na fakt, że liczba odmian muszki jest duża.

Wnioski:
- Jest to **dziedziczenie dwugenowe z dominacją** w obrębie obu analizowanych *loci* (pokolenie rodzicielskie było homozygotyczne).
- W pewnych wypadkach do wykształcenia cechy niezbędne są dwa konkretne geny nieallelicznе, których efekt fenotypowy się uzupełnia. Są to **geny dopełniające się**.
- W opisywanym wypadku geny A i B nie są ze sobą sprzężone.
- Brak związków z płcią oznacza, że *loci* obu genów znajdują się w autosomach.

Przykład 8. Dziedziczenie barwy ziarniaków u zbóż

Powyższe przykłady dotyczyły dziedziczenia genów cech o dość prostej, „skwantyfikowanej" naturze, na przykład czerwonej albo białej barwy kwiatów lub grupy krwi A, B, AB lub 0. Nie jest jednak możliwe scharakteryzowanie w ten sposób takich cech, jak na przykład wzrost, masa ciała, obwód głowy, kształt ciała, masa tkanki mięśniowej, długość kolb u kukurydzy, zabarwienie skóry u człowieka i wielu innych. Wspólnym elementem takich cech jest ich mierzalność, na przykład w centymetrach, kilogramach, mierzalność stopnia natężenia barwy czy kąta rozwarcia. Dlatego cechy takie nazywamy **ilościowymi**. Zanalizujmy zatem pewien klasyczny przykład obrazujący sposób dziedziczenia cech ilościowych, pamiętając, że w rzeczywistości są one determinowane przez dużą liczbę genów, na przykład barwa skóry człowieka zależy od co najmniej czterech par alleli (a jest to determinacja mało złożona). Ponadto na wykształcanie tego rodzaju cech często silny wpływ mają warunki środowiskowe. Analizując dziedziczenie barwy ziarniaków u zbóż, należy więc odrzucić wpływ na przykład składu mineralnego roztworu glebowego na rozwój roślin.

Krzyżowano ze sobą zboża, których ziarniaki różniły się barwą: rośliny wyrosłe z ziarniaków ciemnopurpurowych z roślinami rozwiniętymi z ziarniaków bezbarwnych (mlecznobiałych). Jednorodność mieszańcowego F_1 (wszystkie ziarniaki były ciemnoróżowe) świadczyła o homozygotyczności form wyjściowych (ryc. 4.40). W tym wypadku krzyżówka F_1 x F_1 dała w F_1 4282 ziarniaki, które można było podzielić na 7 klas fenotypowych, różniących się jedynie intensywnością barwy. I tak: 66 ziarniaków miało barwę ciemnopurpurową (1,54% całego F_2), 403 purpurową (9,41%), 1001 jasnopurpurową (23,38%), 1349 ciemnoróżową (31,51%), 1021 różową (23,84%), 398 jasnoróżową (9,29%), a 44 były bezbarwne (1,03%). Najprawdopodobniej w tych ostatnich nie był syntetyzowany barwnik. Charakterystyczne, że najwięcej jest ziarniaków o średnim mianie cechy i im bardziej od tej średniej wartości odchylają się fenotypy, tym mniejsza jest ich liczebność. Dotyczy to zarówno zmniejszania natężenia barwy, jak i zwiększania.

W wytwarzaniu barwy ziarniaków uczestniczą trzy geny, których efekty się sumują (ryc. 4.40 oraz 4.41, s. 100). W tej sytuacji nie jest istotne, który z alleli *R* znajdzie się w zygocie. Ważna jest tylko ich liczba. Na przykład ziarniak o genotypie $R_1R_1r_2r_2r_3r_3$ będzie miał taki sam fenotyp (różowy), jak ziarniak $R_1r_1r_2r_2R_3r_3$ czy ziarniak $r_1r_1R_2r_2R_3r_3$ itd. Jedyne bezbarwne ziarniaki to takie, które w żadnym z trzech *loci* nie mają allelu *R* (zapisywanego wielką literą).

P: $R_1R_1R_2R_2R_3R_3$ ciemnopurpurowe **x** $r_1r_1r_2r_2r_3r_3$ bezbarwne

F_1: $R_1r_1R_2r_2R_3r_3$ ciemnoróżowe **x** $R_1r_1R_2r_2R_3r_3$ ciemnoróżowe

6R	ciemnopurpurowe
5R	purpurowe
4R	jasnopurpurowe
3R	ciemnoróżowe
2R	różowe
1R	jasnoróżowe
0R	bezbarwne

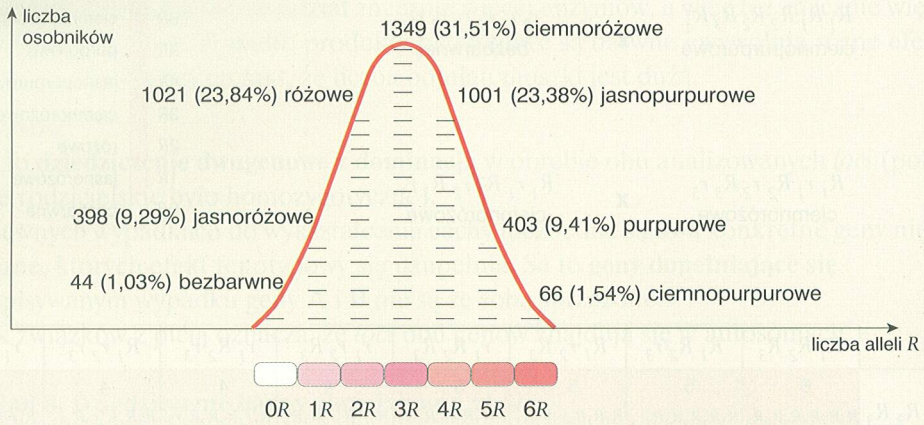
F_2:

	$R_1R_2R_3$	$R_1R_2r_3$	$R_1r_2R_3$	$r_1R_2R_3$	$r_1r_2R_3$	$r_1R_2r_3$	$R_1r_2r_3$	$r_1r_2r_3$
$R_1R_2R_3$	6 $R_1R_1R_2R_2R_3R_3$	5 $R_1R_1R_2R_2R_3r_3$	5 $R_1R_1R_2r_2R_3R_3$	5 $R_1r_1R_2R_2R_3R_3$	4 $R_1r_1R_2r_2R_3R_3$	4 $R_1r_1R_2R_2R_3r_3$	4 $R_1R_1R_2r_2R_3r_3$	3 $R_1r_1R_2r_2R_3r_3$
$R_1R_2r_3$	5 $R_1R_1R_2R_2R_3r_3$	4 $R_1R_1R_2R_2r_3r_3$	4 $R_1R_1R_2r_2R_3r_3$	4 $R_1r_1R_2R_2R_3r_3$	3 $R_1r_1R_2r_2R_3r_3$	3 $R_1r_1R_2R_2r_3r_3$	3 $R_1R_1R_2r_2r_3r_3$	2 $R_1r_1R_2r_2r_3r_3$
$R_1r_2R_3$	5 $R_1R_1R_2r_2R_3R_3$	4 $R_1R_1R_2r_2R_3r_3$	4 $R_1R_1r_2r_2R_3R_3$	4 $R_1r_1R_2r_2R_3R_3$	3 $R_1r_1r_2r_2R_3R_3$	3 $R_1r_1R_2r_2R_3r_3$	3 $R_1R_1r_2r_2R_3r_3$	2 $R_1r_1r_2r_2R_3r_3$
$r_1R_2R_3$	5 $R_1r_1R_2R_2R_3R_3$	$R_1r_1R_2R_2R_3r_3$	4 $R_1r_1R_2r_2R_3R_3$	4 $r_1r_1R_2R_2R_3R_3$	3 $r_1r_1R_2r_2R_3R_3$	3 $r_1r_1R_2R_2R_3r_3$	3 $R_1r_1R_2r_2R_3r_3$	2 $r_1r_1R_2r_2R_3r_3$
$r_1r_2R_3$	4 $R_1r_1R_2r_2R_3R_3$	3 $R_1r_1R_2r_2R_3r_3$	3 $R_1r_1r_2r_2R_3R_3$	3 $r_1r_1R_2r_2R_3R_3$	2 $r_1r_1r_2r_2R_3R_3$	2 $r_1r_1R_2r_2R_3r_3$	2 $R_1r_1r_2r_2R_3r_3$	1 $r_1r_1r_2r_2R_3r_3$
$r_1R_2r_3$	4 $R_1r_1R_2R_2R_3r_3$	3 $R_1r_1R_2R_2r_3r_3$	3 $R_1r_1R_2r_2R_3r_3$	3 $r_1r_1R_2R_2R_3r_3$	2 $r_1r_1R_2r_2R_3r_3$	2 $r_1r_1R_2R_2r_3r_3$	2 $R_1r_1R_2r_2r_3r_3$	1 $r_1r_1R_2r_2r_3r_3$
$R_1r_2r_3$	4 $R_1R_1R_2r_2R_3r_3$	3 $R_1R_1R_2r_2r_3r_3$	3 $R_1R_1r_2r_2R_3r_3$	3 $R_1r_1R_2r_2R_3r_3$	2 $R_1r_1r_2r_2R_3r_3$	2 $R_1r_1R_2r_2r_3r_3$	2 $R_1R_1r_2r_2r_3r_3$	1 $R_1r_1r_2r_2r_3r_3$
$r_1r_2r_3$	3 $R_1r_1R_2r_2R_3r_3$	2 $R_1r_1R_2r_2r_3r_3$	2 $R_1r_1r_2r_2R_3r_3$	2 $r_1r_1R_2r_2R_3r_3$	1 $r_1r_1r_2r_2R_3r_3$	1 $r_1r_1R_2r_2r_3r_3$	1 $R_1r_1r_2r_2r_3r_3$	0 $r_1r_1r_2r_2r_3r_3$

Ryc. 4.40. Wyjaśnienie dziedziczenia natężenia barwy ziarniaków (przyjęto determinację trzygenową; nad genotypami umieszczono cyfrę określającą liczbę kumulatywnych alleli *R*).

Wnioski:

- Jest to **dziedziczenie wielogenowe z dominacją** w obrębie trzech analizowanych *loci* (pokolenia rodzicielskie były homozygotyczne).
- W wypadku **cech ilościowych**, takich jak na przykład natężenie barwy ziarniaków zbóż, wzrost człowieka, kolor skóry, masa ciała, obwód głowy, długość kolb u kukurydzy, masa jaj u kur itd., występuje efekt dodawania skutków ekspresji licznych genów nieallelicznych (w tym wypadku tylko trzech: R_1, R_2 i R_3). Jak już wspomniano, geny, których efekt fenotypowy się sumuje, nazywamy **kumulatywnymi**.
- W opisywanym przypadku przyjęto, że geny R_1, R_2 oraz R_3 nie są ze sobą sprzężone.
- Cechy ilościowe dają bardziej złożony rozkład fenotypów. Wywołuje to wrażenie swoistej płynności cechy – przykładowo ludzie nie dzielą się na 6 wyraźnych typów wzrostu



Ryc. 4.41. Rozkład zmienności cechy barwy ziarniaków u zbóż przy założeniu determinacji trzygenowej (jedna kreska = 1/64 całego F_2). Zwróć uwagę, że obrys rozkładu wartości cechy przypomina krzywą rozkładu normalnego. Analogiczny rozkład otrzymalibyśmy, mierząc na przykład wzrost kobiet w dużej populacji.

(150 cm, 160 cm, 170 cm, 180 cm, 190 cm, 200 cm). Jeśli doliczyć do tego wpływ warunków rozwojowych, to odróżnienie naturalnych klas fenotypowych staje się właściwie niemożliwe.

Przykład 9. Dziedziczenie kształtu owoców i wysokości pędu u pomidora (dwa warianty)
Wariant I. Krzyżowano ze sobą pomidory – rośliny o owocach gładkich i wysokich pędach z roślinami o owocach omszonych i pędach karłowatych (por. lewa strona ryc. 4.42). Rośliny całego fenotypu F_1 miały wysokie pędy i wydawały gładkie owoce. Krzyżowane ze sobą dały w fenotypie F_2 następujący rozkład fenotypowy: 215 roślin o gładkich owocach i wysokich pędach, 8 roślin o owocach omszonych i wysokich pędach, 9 roślin o omszonych owocach i pędach wysokich oraz 66 roślin o owocach omszonych i pędach karłowatych (razem – 298 roślin). Wyniki już wstępnie sugerują, że jest to para genów sprzężonych.

Jednorodny fenotyp F_1 wskazuje, że początkowo krzyżowano ze sobą przeciwstawne, podwójne homozygoty (*AABB* oraz *aabb*). Tak więc heterozygoty z F_1 mają oba allele dominujące na jednym i oba recesywne na drugim chromosomie homologicznym (nieformalnie: w układzie *cis*). Takie zygoty produkują następujące typy gamet: *AB* i *ab* (niezrekombinowane) oraz *Ab* i *aB* (zrekombinowane). Nie znamy więc jeszcze odległości A⇔B. Do jej obliczenia potrzebne są tylko dwie liczby: liczba osobników w F_2 oraz liczba podwójnych homozygot recesywnych (inne dane są zbędne). Spośród 16 nierównocennych kombinacji w krzyżówkach dwugenowych tylko jedna daje podwójną homozygotę recesywną – jeśli połączy się gameta *ab* od jednego osobnika z gametą *ab* od drugiego osobnika. Jest to jedyna możliwość zaobserwowania w fenotypach F_2 pojedynczej kombinacji. Inne fenotypy nie zdradzają swoich genotypów – nie wiadomo na przykład, czy osobnik o owocach gładkich i wysokich pędach ma genotyp *AABB*, czy też *AaBB*, *AaBb* albo *AABb* (łącznie jest tam 9 kombinacji genotypów).

gładkie, wysokie X omszone, karłowate

P: *AABB* X *aabb*

G: *AB* ; *ab*

F_1: gładkie, wysokie *AaBb*

G: *AB*, *ab* || *Ab*, *aB*

p =		0,47 *AB*	0,47 *ab*	0,03 *Ab*	0,03 *aB*
0,47	*AB*	*AABB* 0,221	*AaBb* 0,221	*AABb* 0,014	*AaBB* 0,014
0,47	*ab*	*AaBb* 0,221	*aabb* 0,221	*Aabb* 0,014	*aaBb* 0,014
0,03	*Ab*	*AABb* 0,014	*Aabb* 0,014	*AAbb* 0,001	*AaBb* 0,001
0,03	*aB*	*AaBB* 0,014	*aaBb* 0,014	*AaBb* 0,001	*aaBB* 0,001

F_2: p = 0,47 | 0,47 | 0,03 | 0,03

*A_B_* 72,1% potomstwa

A_bb 2,9% potomstwa

*aaB_* 2,9% potomstwa

aabb 22,1% potomstwa

KRZYŻÓWKA TESTOWA

(z F_1) *AaBb* X *aabb*

G: *AB*, *ab* || *Ab*, *aB*; *ab*

p =	0,47 *AB*	0,47 *ab*	0,03 *Ab*	0,03 *aB*	
F:	*AaBb* 0,47 47%	*aabb* 0,47 47%	*Aabb* 0,03 3%	*aaBb* 0,03 3%	*ab*

p = 1

gładkie, karłowate X omszone, wysokie

P: *AAbb* X *aaBB*

G: *Ab* ; *aB* trans

F_1: gładkie, wysokie *AaBb*

G: *Ab*, *aB* || *AB*, *ab*

p =		0,47 *Ab*	0,47 *aB*	0,03 *AB*	0,03 *ab*
0,47	*Ab*	*AAbb* 0,221	*AaBb* 0,221	*AABb* 0,014	*Aabb* 0,014
0,47	*aB*	*AaBB* 0,221	*aaBB* 0,221	*AaBB* 0,014	*aaBb* 0,014
0,03	*AB*	*AABb* 0,014	*AaBB* 0,014	*AABB* 0,001	*AaBb* 0,001
0,03	*ab*	*Aabb* 0,014	*aaBb* 0,014	*AaBb* 0,001	*aabb* 0,001

F_2: p = 0,47 | 0,47 | 0,03 | 0,03

*A_B_* 50,1% potomstwa

A_bb 24,9% potomstwa

*aaB_* 24,9% potomstwa

aabb 0,1% potomstwa

KRZYŻÓWKA TESTOWA

(z F_1) *AaBb* X *aabb*

G: *Ab*, *aB* || *AB*, *ab*; *ab*

p =	0,47 *Ab*	0,47 *aB*	0,03 *AB*	0,03 *ab*	
F:	*Aabb* 0,47 47%	*aaBb* 0,47 47%	*AaBb* 0,03 3%	*aabb* 0,03 3%	*ab*

p = 1

Ryc. 4.42. Syntetyczne porównanie wyników dziedziczenia pary genów sprzężonych ze sobą (w układzie *cis* – lewa strona i *trans* – prawa strona) za pomocą zapisu tradycyjnego. Dominacja w obrębie obu *loci*, odległość $A \Leftrightarrow B$ = 6 j. m. (opis w tekście). U dołu ryciny przedstawiono krzyżówki testowe. Liczenie do trzeciego miejsca po przecinku zwykle nie jest konieczne.

Prawdopodobieństwo wystąpienia podwójnej homozygoty *aabb* wynosi 0,22 (66 roślin na 298). Wówczas p samej gamety $ab = \sqrt{0{,}22} = 0{,}47$, a więc ponad 25%. Oznacza to między innymi, iż układy *AB* i *ab* są niezrekombinowane (w sumie 94% gamet). Odległość $A \Leftrightarrow B$ = 6 j. m. Tak więc: p gamety *AB* = 0,47, p gamety *ab* = 0,47, p gamety *Ab* = 0,03, zaś p gamety *aB* = 0,03. Teraz mnożąc odpowiednie prawdopodobieństwa gamet, otrzymamy prawdopodobieństwa wystąpienia określonych kombinacji genetycznych. Sumowanie tych, które dają taki sam fenotyp, pozwoli sprawdzić, czy uzyskane wyniki pokrywają się z obliczeniami teoretycznymi.

Sprzężenie genów ze sobą jest najlepiej widoczne, jeśli się analizuje krzyżówki testowe. W wypadku genów niesprzężonych należy oczekiwać rozkładu 1:1:1:1. Natomiast wyniki na rycinie 4.42 (z lewej strony u dołu) wyraźnie od takich proporcji odbiegają, przy czym łatwo można ustalić procent rekombinantów.

Wariant II. W następnym doświadczeniu krzyżowano ze sobą pomidory z linii czystych – rośliny o owocach gładkich i pędach karłowatych z roślinami o owocach omszonych i pędach wysokich (prawa strona ryc. 4.42, s. 101). Całe pokolenie F_1 miało wysokie pędy i wydawało gładkie owoce. Krzyżowane ze sobą dały w F_2 następujący rozkład fenotypowy: 473 rośliny o owocach gładkich i wysokich pędach, 232 rośliny o owocach gładkich i karłowatych pędach, 236 roślin o omszonych owocach i pędach wysokich oraz jedną roślinę o owocach omszonych i pędach karłowatych (razem 942 osobniki w F_2). Także tu wyniki wstępnie sugerują, że jest to para genów sprzężonych. Należy jednak zauważyć, że uzyskane wartości wyraźnie odbiegają od poprzednich, mimo iż analizowaliśmy te same cechy.

Jednorodny fenotyp F_1 wskazuje, że początkowo krzyżowano ze sobą podwójne homozygoty (*AAbb* oraz *AAbb*). Tak więc heterozygoty z F_1 mają jeden allel dominujący w jednym, a drugi w drugim chromosomie homologicznym (nieformalnie: w układzie *trans*). Takie zygoty produkują następujące typy gamet: *Ab* i *aB* (niezrekombinowane) oraz *AB* i *ab* (zrekombinowane). Nie znamy więc odległości $A \Leftrightarrow B$. Podobnie jak w poprzednim wariancie, do jej obliczenia potrzebne są tylko dwie liczby: liczba osobników w F_2 oraz liczba podwójnych homozygot recesywnych.

Prawdopodobieństwo wystąpienia podwójnej homozygoty *aabb* = 0,001 (jedna roślina na 942). Wówczas p gamety $ab = \sqrt{0{,}001} = 0{,}03$. Oznacza to między innymi, iż układy *Ab* i *aB* są niezrekombinowane (w sumie 94% gamet). Odległość $A \Leftrightarrow B$ = 6 j. m. Tak więc: p gamety *AB* = 0,03, p gamety *ab* = 0,03, p gamety *Ab* = 0,47, a p gamety *aB* = 0,47. Teraz, mnożąc odpowiednie prawdopodobieństwa gamet, otrzymamy prawdopodobieństwa wystąpienia określonych kombinacji genetycznych. Sumowanie tych, które dają taki sam fenotyp, pozwoli sprawdzić, czy uzyskane wyniki pokrywają się z obliczeniami teoretycznymi (ryc. 4.43).

P:	$\frac{AB}{AB}$ X $\frac{ab}{ab}$	$\frac{A\ B}{A\ B}$ X $\frac{a\ b}{a\ b}$	$\frac{Ab}{Ab}$ X $\frac{aB}{aB}$
G:	*AB* ; *ab*	*AB* ; *ab*	*Ab* ; *aB*
F_1:	$\frac{AB}{ab}$ *(cis)*	$\frac{A\ B}{a\ b}$ (brak sprzężenia)	$\frac{Ab}{aB}$ *(trans)*
	KRZYŻÓWKA TESTOWA	KRZYŻÓWKA TESTOWA	KRZYŻÓWKA TESTOWA
	$\frac{AB}{ab}$ X $\frac{ab}{ab}$	$\frac{A\ B}{a\ b}$ X $\frac{a\ b}{a\ b}$	$\frac{Ab}{aB}$ X $\frac{ab}{ab}$
G:	*AB*, *ab* || *Ab*, *aB* ; *ab*	*AB*, *ab*, *Ab*, *aB*; *ab*	*Ab*, *aB* || *AB*, *ab*; *ab*
F:	$\frac{AB}{ab}$ $\frac{ab}{ab}$ $\frac{Ab}{ab}$ $\frac{aB}{ab}$	$\frac{A\ B}{a\ b}$ $\frac{a\ b}{a\ b}$ $\frac{A\ b}{a\ b}$ $\frac{a\ B}{a\ b}$	$\frac{Ab}{ab}$ $\frac{aB}{ab}$ $\frac{AB}{ab}$ $\frac{ab}{ab}$
Procentowo:	47% : 47% : 3% : 3%	25% : 25% : 25% : 25%	47% : 47% : 3% : 3%
Proporcje:	15,7 : 15,7 : 1 : 1	1 : 1 : 1 : 1	15,7 : 15,7 : 1 : 1
Homozygoty	*aabb* > niż 25% układ *cis*	*aabb* = 25% dziedziczenie niesprzężone	*aabb* < niż 25% układ *trans*

Ryc. 4.43. Syntetyczne porównanie wyników dziedziczenia pary genów: sprzężonych ze sobą w układzie *cis*, niesprzężonych oraz sprzężonych w układzie *trans*, za pomocą zapisu ułamkowego (dominacja pełna w obrębie obu *loci*, odległość $A \Leftrightarrow B$ = 6 j. m.; opis w tekście). U dołu ryciny przedstawiono krzyżówki testowe.

Wnioski:
- Geny sprzężone wykazują jednakowo silną tendencję do rekombinacji bez względu na układ alleli (*cis* czy *trans*). Tak więc pomiar odległości będzie dawał te same wyniki.
- Skład genetyczny homozygot pokoleń rodzicielskich ma istotne znaczenie dla uzyskiwanych wyników.
- Istnieje możliwość odtwarzania nieznanych danych jedynie na podstawie znajomości udziału podwójnych homozygot recesywnych w F_2 (warunek: w F_1 krzyżówka dwóch identycznych heterozygot podwójnych).

4.4. Dziedziczenie pozajądrowe

Wszystkie cechy u *Eucaryota*, w przykładach opisanych w poprzednim podrozdziale, były determinowane przez DNA zawarty w jądrze komórkowym. Istotnie, w jądrze znajduje się przeważająca większość informacji genetycznej. Jednak pewne doświadczenia wskazywały już dawno, iż nie zawsze jądro komórkowe ma decydujący wpływ na cechy dziedziczne.

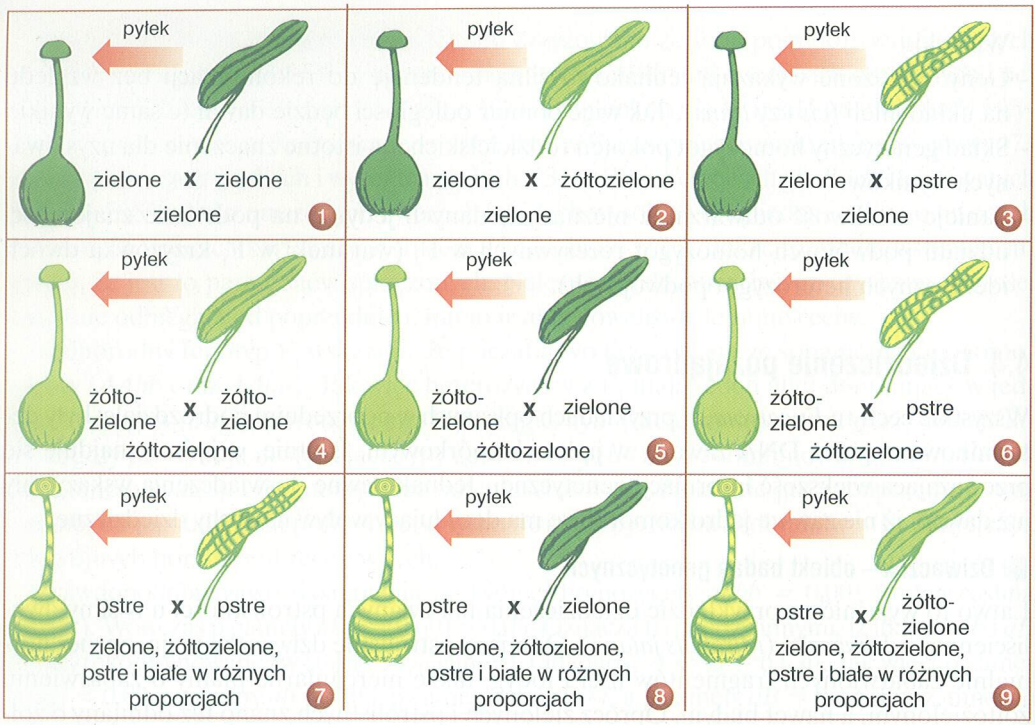
Dziwaczek – obiekt badań genetycznych

Łatwo to wyjaśnić na przykładzie dziedziczenia tak zwanych pstrolistności u rośliny dwuliściennej – dziwaczka (*Mirabilis jalapa*). Odmiany pstrolistne dziwaczka mają, oprócz normalnie zabarwionych fragmentów liści i łodyg, także nieregularne plamy o zabarwieniu żółtozielonym, a nawet białym. Oprócz zielonych i pstrolistnych znano też odmiany o żółtozielonym zabarwieniu liści i łodyg (bez plam). Rośliny takie ze względu na ciekawy wygląd już sto lat temu były często wykorzystywane do celów dekoracyjnych. Wiedziano też wówczas, że odmian pstrolistnych najczęściej nie można otrzymać z nasion, a jedynie przez rozmnażanie wegetatywne (np. przez sadzonkowanie).

Doświadczenia wykazały, że na uzyskiwane wyniki wpływał kierunek krzyżowania. Jeśli pyłek z rośliny zielonej przenoszony był na słupki roślin zielonych, to całe pokolenie potomne było zielone (wariant 1 na ryc. 4.44, s. 104). Przenoszenie pyłku z roślin o innych fenotypach niczego nie zmieniało, jeśli słupki znajdowały się na roślinach zielonych (warianty 2 i 3).

Sprawę dodatkowo komplikował fakt, że jeśli słupki znajdowały się na roślinach pstrolistnych, to bez względu na to, z jakich roślin pochodził pyłek, część potomstwa miała zieloną barwę, część żółtozieloną, a część pstrą. Czasem pojawiały się nawet tak zwane rośliny albinotyczne (warianty 7, 8 i 9). Te ostatnie szybko ginęły.

Rozwiązania problemu zaczęto więc szukać od wyjaśnienia przyczyny powstawania takiej, a nie innej barwy pędu. Wiadomo było, że w chloroplastach normalnie zabarwionych, zielonych roślin występuje prawidłowo wykształcony zestaw barwników – w tym też chlorofil maskujący obecność pozostałych. Żółtozielona barwa niektórych roślin powstawałaby więc w przypadku zakłóceń w syntezie chlorofili (ujawniałyby się inne barwniki, np. karotenoidy). Biała barwa wykształcałaby się w tych roślinach, w których chloroplastach nie byłyby syntetyzowane żadne barwniki. Nie było też tajemnicą, iż chloroplasty występują w cytoplazmie, a więc poza jądrem komórkowym. Wobec tego logiczne stało się założenie, że chloroplasty mają własną informację genetyczną, niezależną od jądra komórkowego.



Ryc. 4.44. Dziedziczenie barwy liści i łodyg u dziwaczka. W kółkach zamieszczono numery kolejnych wariantów krzyżówek (dokładniejszy opis w tekście).

Hipoteza ta była tym bardziej prawdopodobna, że chloroplasty nie powstają de novo, a jedynie przez podziały już istniejących. Wychodząc z takiego założenia, zaproponowano następujące wyjaśnienie uzyskanych wyników. Po pierwsze, ziarno pyłku poza materiałem jądrowym nie wnosi do zygoty chloroplastów ani żadnych innych organelli cytoplazmatycznych. Po drugie, organizm potomny będzie miał takie chloroplasty (i inne organelle półautonomiczne), jak organizm matczyny, ponieważ udział komórki plemnikowej w tworzeniu zygoty ogranicza się jedynie do przekazania materiału jądrowego. W takiej sytuacji nie warto więc analizować fenotypów roślin, z których pochodził pyłek.

Jeśli więc roślina macierzysta ma normalne chloroplasty, to w jej słupkach znajdą się komórki jajowe z normalnymi proplastydami, z których wykształcą się normalne (zielone) chloroplasty (rośliny potomne będą więc także zielone). Rośliny żółtozielone przekazują do komórek jajowych proplastydy zawierające zmienione determinanty barwy. Ostatecznie z takich komórek wyrośnie pokolenie potomne składające się wyłącznie z roślin żółtozielonych. W wypadku roślin pstrolistnych jest to bardziej skomplikowane, ponieważ mają one wszystkie trzy typy chloroplastów: zielone, żółtozielone i bezbarwne („białe"). Barwa danego fragmentu pędu zależy od tego, które chloroplasty są w nim akurat najliczniejsze. Woreczek zalążkowy zawierający komórkę jajową powstaje jako efekt mejozy, a następnie trzech kolejnych podziałów mitotycznych. Za każdym razem w czasie cytokinez protoplast, a więc także proplastydy, rozdzielany jest dość przypadkowo na dwie części. Może się więc zdarzyć, że do komórki jajowej wprowadzone zostaną tylko proplastydy

Czy wiesz, że...

U człowieka do tej pory nie stwierdzono wymiany materiału genetycznego pomiędzy mitochondriami. Dziedziczenie pozajądrowe odbywa się tylko po jednym z rodziców. Nie dziwi więc, że niektórzy badacze próbowali wykorzystać tę informację do ustalania pokrewieństwa między osobnikami, a nawet do analizy drzewa rodowego naszego gatunku. Przyjęli oni, że mtDNA osób współcześnie żyjących jest różny, lecz jedyną tego przyczyną są kumulujące się zmiany mutacyjne. Wiedzieli też, że w dłuższych okresach tempo mutacji jest prawie stałe (choć duże ze względu na niewielkie możliwości naprawy DNA w mitochondriach). Tak więc te grupy ludzi, u których mtDNA jest najbardziej zróżnicowane, powinny być najstarsze. Na podstawie szczegółowych analiz osób pochodzących z różnych ras Amerykanin Allan Wilson skonstruował drzewo rodowe naszego gatunku. Wynika z niego, że gatunek ludzki wywodzi się od jednej pramatki Ewy, która pojawiła się w Afryce nieco ponad 200 tysięcy lat temu (rasa czarna jest więc najstarsza). Wątpliwości co do poprawności tych wniosków są jednak duże. Największe dotyczą datowania, ponieważ mitochondrialna Ewa mogła żyć znacznie wcześniej. Rozstrzygnięcie tego problemu jest niezwykle trudne, jako że czas narastania mutacji (tzw. zegar ewolucyjny) w mitochondriach bardzo trudno wyskalować. Ponadto udowodniono ostatnio, że niezwykle rzadko plemniki kręgowców mogą efektywnie przekazywać mitochondria do zygoty. Tak więc na bardziej precyzyjne ustalenia trzeba będzie jeszcze trochę poczekać (por. też dalej – dział II „Ewolucja biologiczna").

zawierające normalną informację genetyczną – roślina potomna będzie miała pędy zielone. Jeśli zaś w komórce jajowej znajdą się różne proplastydy, to wyrośnie później roślina pstra itd. (por. raz jeszcze warianty 7, 8 i 9 na ryc. 4.44).

Rzeczywiście, późniejsze badania całkowicie potwierdziły słuszność tych przypuszczeń. Okazało się bowiem, że nie tylko chloroplasty, ale i mitochondria zawierają własną informację genetyczną.

Podsumowanie

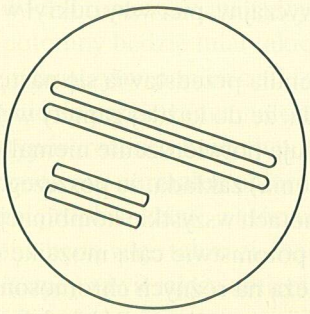
1. Gregor Mendel, badając groch zwyczajny, pierwszy odkrył w XIX wieku podstawowe reguły dziedziczenia.
2. Współczesne brzmienie praw Mendla przedstawia się następująco:
   I prawo (czystości gamet) zakłada, że do każdej gamety wchodzi tylko jeden allel z danej pary; prawo to znajduje potwierdzenie niemal we wszystkich sytuacjach.
   II prawo (niezależnego dziedziczenia) zakłada, że poszczególne geny dziedziczą się niezależnie, tworząc w gametach wszystkie kombinacje z jednakowym prawdopodobieństwem i dając w potomstwie całą mozaikę cech (II prawo jest słuszne, jeśli analizowane geny leżą na różnych chromosomach).
3. Twórcą podstaw chromosomowo-genowej teorii dziedziczności był Thomas Morgan, który swoje wyniki ogłosił na początku ubiegłego wieku.
4. Według tej teorii, której zasadnicze elementy są aktualne do dzisiaj:
   a) organizmy dziedziczą cechy z pokolenia na pokolenie za pomocą genów;
   b) geny potomne są identyczne z wyjściowymi;
   c) każdy gen zajmuje określone miejsce w danym chromosomie; miejsce to nazywa się *locus* (l. mn. *loci*);
   d) geny ułożone są w chromosomach liniowo (jeden za drugim);

e) geny leżące w jednym chromosomie tworzą tak zwaną grupę sprzężoną. Ich dziedziczenie daje wyniki niezgodne z II prawem Mendla.

5. Geny leżące w chromosomie X określa się jako sprzężone z płcią. Chromosom Y natomiast zawiera jedynie nieliczne, ale ważne geny, np. SRY u ssaków.
6. W czasie tworzenia komórek rozrodczych dochodzi do przypadkowej wymiany odcinków chromatyd niesiostrzanych chromosomów homologicznych (proces *crossing-over*). Prowadzi to do rekombinacji DNA w komórkach rozrodczych, a zatem także w pokoleniach potomnych.
7. Z prac Mendla i Morgana wynika, że istnieją zarówno geny niesprzężone, jak i geny sprzężone.
8. Współczesna genetyka pozwala sporządzać mapy genetyczne chromosomów za pomocą odpowiedniego krzyżowania.
9. Dziedziczenie pozajądrowe (pozachromosomalne, czasem też nieco mylnie nazywane cytoplazmatycznym) jest warunkowane przez determinanty znajdujące się poza jądrem komórkowym. Determinanty te mogą być zlokalizowane w plastydach, mitochondriach (półautonomicznych organellach posiadających własne DNA) i plazmidach.
10. Podczas dziedziczenia cytoplazmatycznego determinanty przekazywane są przez komórkę jajową, to ona bowiem, a nie plemnik, przekazuje do zygoty materiał znajdujący się w cytoplazmie. Stąd częste określenie „dziedziczenie matczyne" albo „dziedziczenie w linii żeńskiej".
11. Dziedziczenie pozajądrowe występuje u roślin, jak i u zwierząt, na przykład każdy człowiek dziedziczy mitochondria tylko po swojej matce.

Ćwiczenia

1. Przypomnij sobie proces powstawania gamet opisany w rozdziale 2. Przeczytaj uważnie treść drugiego prawa Mendla i wykonaj poniższe polecenia:



a) Przerysuj rysunek komórki i zaznacz na chromosomach homologicznych allele dwóch par genów, tak aby drugie prawo Mendla mogło się sprawdzić. Opisz allele symbolami: *D*, *d*, *R*, *r*.
b) Narysuj schematy ilustrujące gamety, jakie mogą powstać w wyniku podziału komórki przedstawionej obok. Uwzględnij na rysunku chromosomy i allele.
c) Określ tak zwaną ploidalność wszystkich narysowanych komórek.

2. W tabeli przedstawiono dane uzyskane przez Mendla w doświadczeniach na grochu.
   a) Zilustruj dane przedstawione w tabeli odpowiednimi krzyżówkami genetycznymi.
   b) Wylicz teoretyczny stosunek fenotypów w drugim pokoleniu mieszańców i porównaj go z uzyskanym przez Mendla.
   c) Sformułuj i zapisz wnioski.

Fenotypy			
Rodziców	Pierwszego pokolenia	Drugiego pokolenia	Stosunek
Żółte nasiona X zielone nasiona	wszystkie żółte	6022 żółte : 2001 zielonych	3,01 : 1
Gładkie nasiona X pomarszczone nasiona	wszystkie gładkie	5474 gładkie : 1850 pomarszczonych	2,96 : 1
Zielony strąk X żółty strąk	wszystkie zielone	428 zielonych : 152 żółte	2,82 : 1
Długie łodygi X krótkie łodygi	wszystkie długie	787 długich : 277 krótkich	2,84 : 1
Osiowe kwiaty X terminalne kwiaty	wszystkie osiowe	651 osiowych : 207 terminalnych	3,14 : 1
Normalne strąki X strąki z przewężeniem	wszystkie normalne	882 normalne : 299 z przewężeniami	2,95 : 1
Czerwone kwiaty X białe kwiaty	wszystkie czerwone	705 czerwonych : 224 białe	3,15 : 1

3. Na podstawie materiałów źródłowych opracuj biografię Morgana. Uwzględnij w niej okoliczności, które pozwoliły Morganowi na osiągnięcia uhonorowane Nagrodą Nobla.
4. U pomidora allel *Y* warunkuje czerwony owoc, allel *y* – żółty, *D* – normalną wysokość, *d* – karłowatość. Wykonaj poniższe polecenia.
   a) Zaplanuj i opisz doświadczenie umożliwiające ustalenie genotypu pomidora czerwonego o normalnej wysokości.
   b) Postaw hipotezę roboczą.
   c) Przedstaw w formie krzyżówek możliwe do uzyskania wyniki doświadczenia.
   d) Sformułuj i zapisz wnioski.
5. Zbierz informacje na temat chorób człowieka uwarunkowanych mutacjami w mitochondrialnym DNA i przedstaw je w postaci posteru.
6. Przygotuj referat na temat sposobu wykorzystania wiedzy o dziedziczeniu pozajądrowym w poszukiwaniu tak zwanej mitochondrialnej Ewy.

Polecenia kontrolne

1. Uzasadnij, dlaczego Gregora Mendla uważa się za ojca genetyki.
2. Wyjaśnij określenie „linia czysta" i opisz na dowolnym przykładzie sposób jej uzyskania.
3. Opisz doświadczenia Mendla na grochu jadalnym, polegające na krzyżowaniu osobników różniących się jedną cechą. Następnie wykonaj poniższe polecenia.
   a) Wyjaśnij, w jakim celu Mendel zastosował samozapylenie w pokoleniu F_1.

b) Wyjaśnij, w jaki sposób Mendel ustalił, że płeć nie odgrywa roli w dziedziczeniu barwy kwiatów grochu.
c) Przedstaw rozumowanie Mendla wyjaśniające rozszczepienie cech w pokoleniu F_2.

4. Zilustruj pierwsze prawo Mendla schematycznymi rysunkami.
5. Wyjaśnij, co to są chromosomy homologiczne i jakie są ich losy podczas tworzenia się gamet.
6. W diploidalnej komórce, z której powstaną gamety, zawarte są dwa różne allele jednego genu: *A* i *a*. Podaj, z jakim prawdopodobieństwem uzyskamy z tej komórki gametę z allelem *A*.
7. Wyjaśnij pojęcia:
   a) allel dominujący, cecha dominująca,
   b) allel recesywny, cecha recesywna,
   c) homozygota, heterozygota.
8. Wylicz prawdopodobieństwo uzyskania osobnika heterozygotycznego pod względem genu *a* w potomstwie rodziców heterozygotycznych – pod względem tego genu.
9. Podaj prawdopodobieństwo uzyskania cechy recesywnej w potomstwie, jeśli cecha ta jest wywołana przez jeden gen, a każdy z rodziców ma po dwa różne allele tego genu.
10. Określ prawdopodobieństwo uzyskania osobnika o cechach dominujących w wyniku krzyżowania dwóch heterozygot pod względem genu *A*.
11. Wytłumacz różnicę pomiędzy:
    a) genem a allelem,
    b) genotypem a fenotypem,
    c) genomem a genotypem.
12. Wiadomo, że czarna sierść królików jest cechą dominującą, biała zaś – recesywną. Krzyżowano ze sobą linie czyste: osobniki homozygotyczne o sierści czarnej z osobnikami homozygotycznymi o sierści białej. Podaj:
    a) genotyp rodziców (zapisz go, stosując symbole literowe),
    b) genotyp i fenotyp potomstwa.
    Wyjaśnij wynik tej krzyżówki.
13. Oblicz, ile zwierząt, prezentujących w fenotypie cechy dominujące, pojawi się wśród 400 osobników potomnych dwojga rodziców heterozygotycznych w odniesieniu do jednej pary alleli. Odpowiedź uzasadnij.
14. Skrzyżowano 2 długoskrzydłe osobniki pewnego gatunku owadów. W potomstwie uzyskano 90 owadów o długich skrzydłach i 30 o krótkich skrzydłach.
    a) Określ i uzasadnij, czy cecha „krótkie skrzydła" jest dominująca, czy recesywna.
    b) Podaj genotypy skrzyżowanych owadów.
    c) Uzasadnij pojawienie się osobników o krótkich skrzydłach w potomstwie owadów długoskrzydłych.
    d) Podaj treść prawa, które wyjaśnia wynik tej krzyżówki.
15. Ciemna barwa oczu jest dominująca wobec błękitnej. Allele barwy oczu znajdują się na autosomach. Przyjmując, że za barwę oczu odpowiada jedna para genów, odpowiedz na poniższe pytania i uzasadnij odpowiedzi.
    a) Czy rodzice o ciemnych oczach mogą mieć dziecko błękitnookie?
    b) Czy rodzice o oczach błękitnych mogą mieć dziecko ciemnookie?

16. Opisz, w jaki sposób można sprawdzić, czy osobnik o cesze dominującej jest homozygotą dominującą, czy heterozygotą. Wykonaj odpowiednie krzyżówki i wyjaśnij ich wynik.
17. Skrzyżowano ze sobą świnki morskie o czarnej krótkiej sierści. Otrzymano potomstwo o sierści: czarnej krótkiej – 250, czarnej długiej – 87, białej krótkiej – 82, białej długiej – 24.
    a) Podaj, które allele są dominujące, a które recesywne. Oznacz je symbolami.
    b) Określ genotypy rodziców.
    c) Wykonaj schematyczny rysunek przedstawiający rozmieszczenie alleli barwy i długości sierści na chromosomach w komórce diploidalnej.
    d) Podaj treść prawa, które wyjaśnia wynik tej krzyżówki.
18. Zapisz krzyżówki genetyczne, które należałoby wykonać, aby w potomstwie otrzymać rozszczepienie fenotypów w następującym stosunku liczbowym:
    a) 3:1,
    b) 1:1,
    c) 9:3:3:1,
    d) 1:1:1:1.
19. Oblicz prawdopodobieństwo uzyskania w pokoleniu F_2 świnki morskiej o brązowych, długich i kręconych włosach, jeśli: allel *A* warunkuje czarną barwę włosów, *a* – brązową, *B* – długi włos, *b* – krótki, *C* – włosy proste, *c* – kręcone. Przedstaw swoje obliczenia i wyjaśnij tok rozumowania.
20*. Przedstaw i wyjaśnij proporcje fenotypów 9:3:3:1 uzyskane w potomstwie dwóch heterozygot, posługując się wzorami skróconego mnożenia.
21. Wymień 4 argumenty uzasadniające, dlaczego muszka owocowa stała się ulubionym obiektem badań genetyków.
22. Określ płeć osoby o kariotypie: a) 46,XX, b) 46,XY, c) 45,X0, d) 47,XXY, e) 47,XYY.
23*. Wyjaśnij mechanizm determinacji płci u ssaków.
    a) Określ rolę chromosomu Y w determinacji płci ssaków.
    b) Opisz skutki inaktywacji jednego z chromosomów X w zarodkach ssaków o kariotypie XX.
24. Wyjaśnij, w jaki sposób Morgan udowodnił, że geny sprzężone z płcią znajdują się na chromosomie X.
25. Geny warunkujące barwę sierści u kotów są sprzężone z płcią. Allel *Z* warunkuje żółtą barwę, *z* – czarną. Mieszańce są szylkretowe (ubarwienie stanowi mieszanina barw: rudej, kremowej i czarnej, w postaci rozmytych plam, nie łat).
    a) Określ, jakie fenotypy można uzyskać pod względem barwy futra, krzyżując czarnego samca z szylkretową samicą.
    b) Podaj nazwisko uczonego, który wyjaśnił zjawisko sprzężenia genów.
    c) Podaj dwa inne przykłady cech sprzężonych z płcią.
26. Uzasadnij stwierdzenie, że zjawisko *crossing-over* zwiększa liczbę kombinacji genów w gametach produkowanych w drodze mejozy.
27*. Wskaż i uzasadnij zależność między częstością rekombinacji a odległością między genami.
28. Przedstaw podstawowe założenia teorii chromosomowo-genowej.

29*. Geny *A*, *B*, *C* są sprzężone ze sobą. Odległość między genami *A* i *B* wynosi 6 j. m., między genami *A* i *C* – 4 j. m., a między genami *B* i *C* – 2 j. m. Ustal kolejność ułożenia genów na chromosomie.

30. Podaj przykład niepełnej dominacji alleli. Zilustruj w formie krzyżówki sposób dziedziczenia w takim przypadku.

31. Zanalizuj sytuację, w której rodzice są heterozygotami (oboje mają genotyp *Aa*), zaś allel *A* wykazuje niepełną dominację. Oblicz prawdopodobieństwo wystąpienia w potomstwie tej pary cechy:
    a) pośredniej,
    b) dominującej,
    c) recesywnej.

32. Wyjaśnij różnicę między kodominacją a dominacją niezupełną. Używając odpowiednich symboli alleli, zapisz genotyp heterozygoty w obu przypadkach.

33. Podaj przykłady współdziałania genów nieallelicznych.

34. Na podstawie schematu, ryc. 4.29 (s. 87) wyjaśnij zjawisko plejotropizmu. Podaj przykład efektu plejotropowego u zwierząt.

35. Wyjaśnij różnicę między genem sprzężonym z płcią a genem zależnym od płci (związanym).

36. Zdrowe małżeństwo ma córkę z galaktozemią. Choroba nie jest sprzężona z płcią.
    a) Podaj genotypy rodziców i córki.
    b) Określ prawdopodobieństwo, że drugie dziecko tego małżeństwa będzie chore.
    c) Określ prawdopodobieństwo, że drugie dziecko tego małżeństwa będzie nosicielem tej choroby.
    Wyjaśnij, co w analizowanym przypadku oznacza termin „nosiciel".

37. Kobieta, której ojciec był chory na hemofilię, ma zdrowego męża.
    a) Ustal genotyp kobiety i jej męża.
    b) Jakie jest prawdopodobieństwo wystąpienia choroby u dzieci tej pary?
    c) Wyjaśnij zależność między tą chorobą a płcią dzieci.

38. Pani F i pani K urodziły dzieci w tym samym szpitalu na sąsiednich łóżkach porodowych. Państwo F i państwo K obawiają się, że ich dzieci zamieniono. Na podstawie grup krwi oceń, którzy rodzice są istotnie rodzicami danego dziecka. Uzasadnij odpowiedź.
    Dane: dziecko 1 – grupa 0, dziecko 2 – grupa A, pan F – grupa B, pani F – grupa B, pan K – grupa AB, pani K – grupa B.

39. Kobieta ma grupę krwi 0 Rh(–), jej partner AB Rh(+). Przyjmijmy, że grupa Rh(+) jest determinowana pojedynczym allelem dominującym.
    a) Określ, jakie grupy krwi (pod względem Rh i układu AB0) mogą wystąpić u potomstwa tej pary.
    b) Oceń, czy konflikt serologiczny Rh u tej pary jest nieunikniony. Czy może nie wystąpić? W jakim przypadku?
    c) Wyjaśnij, dlaczego nie dochodzi do konfliktu Rh w przypadku, gdy matka ma grupę krwi z czynnikiem Rh(+), a płód z Rh(–).

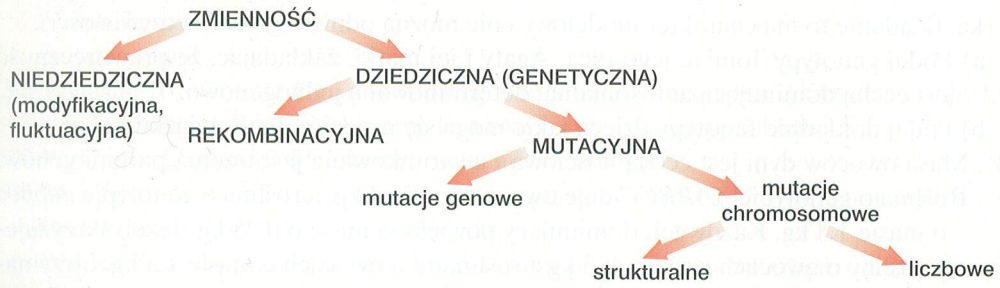
40. Rozważ, o czym może świadczyć stosunek fenotypów 2:1 w wyniku krzyżowania heterozygot pod względem jednej pary alleli.

41. Psy rasy cocker-spaniel z genami *A*B** (gwiazdką * oznaczono nieznany allel) mają czarne umaszczenie, z genami *A*bb* – rude umaszczenie, *aaB** – brązowe, a psy z genotypem aabb są żółte. Skrzyżowano brązowego psa z rudą suką. Urodziło się żółte szczenię.
   a) Podaj pełne genotypy rodziców szczeniaka. Uzasadnij rozwiązanie.
   b) Określ, jakie umaszczenie i w jakim stosunku ilościowym może mieć potomstwo tej pary.
42. Tomek, praworęczny daltonista, którego ojciec był leworęczny i widział prawidłowo, poślubił Agatę – leworęczną, normalnie widzącą, której matka była praworęczną daltonistką. (Zadanie to ma charakter modelowy i nie można odnieść go do rzeczywistości).
   a) Podaj genotypy Tomka, jego ojca, Agaty i jej matki, zakładając, że praworęczność jest cechą dominującą autosomalną, determinowaną jednogenowo.
   b) Podaj dokładnie fenotypy dzieci, jakie mogą się urodzić z tego związku.
43*. Masa owoców dyni jest cechą ilościową i uwarunkowana jest trzema parami genów. Roślina o genotypie *AABBCC* daje owoce o masie 3 kg, a roślina o genotypie *aabbcc* – o masie 1,5 kg. Każdy gen dominujący powiększa masę o 0,25 kg. Jeżeli skrzyżujemy rośliny o owocach ważących 3 kg z roślinami o owocach o masie 1,5 kg, otrzymamy potomstwo, którego owoce ważą 2,25 kg (pokolenie F_1).
   a) Podaj masę owoców możliwą do uzyskania w pokoleniu F_2.
   b) Wyjaśnij mechanizm dziedziczenia cech ilościowych.
   c) Podaj inne przykłady cech, które dziedziczą się podobnie jak masa owoców dyni.
44*. W przypadku genów dopełniających się w pokoleniu F_2 wystąpiło rozszczepienie cech w stosunku 9:7. Określ, jakiego stosunku fenotypów można się spodziewać w krzyżówce testowej heterozygoty z F_1? Podaj, w jakim celu wykonuje się krzyżówkę testową.
45. Wyjaśnij, dlaczego cechy uwarunkowane genami zawartymi w mitochondriach lub chloroplastach dziedziczą się w linii matki.
46. Wyjaśnij, dlaczego odmianę dziwaczka *Mirabilis jalapa* o pstrych liściach można uzyskać tylko przez rozmnażanie wegetatywne, a nie jest możliwe uzyskanie jej z nasion.
47. Podaj przykłady dziedziczenia pozajądrowego:
   a) u człowieka,
   b) u roślin.

5. Zmienność organizmów i jej przyczyny

Zmienność to właściwość ulegania zmianom. W biologii przez zmienność rozumie się występowanie różnic między osobnikami należącymi do tej samej populacji lub też między populacjami. Potwierdzenie tej definicji stanowi analiza zróżnicowania jakiejkolwiek grupy organizmów lub którejkolwiek cechy, na przykład masy ciała, długości kończyny, barwy oczu, owłosienia liści, barwy kwiatów itd.

Ogólnie zmienność można podzielić na taką, której się nie dziedziczy, oraz na taką, która podlega dziedziczeniu (ryc. 5.1).



Ryc. 5.1. Jeden z najprostszych podziałów zmienności

5.1. Zmienność niedziedziczna

Do tej pory fenotyp uznawaliśmy jedynie za bezpośredni skutek działania genotypu (fenotyp zależał wprost od genotypu). Jednakże oprócz genotypu równie ważnym czynnikiem określającym fenotyp osobnika jest środowisko zewnętrzne, wiek i sezon rozrodczy. Można to bardzo łatwo udowodnić na prostym przykładzie.

Przykład 10. Masa ciała i liczba erytrocytów w krwi człowieka oraz inne przykłady zmienności niedziedzicznej

Załóżmy, że pewien mężczyzna, ważący 94 kg i mierzący 178 cm wzrostu (czyli mający dużą nadwagę[1]), został wysłany na trzymiesięczny obóz kondycyjny w Himalaje. Obowiązkowe badania lekarskie wykazały, że przed wyprawą, miał 4 200 000 erytrocytów w 1 mm^3 krwi. Po powrocie jego waga spadła do 75 kg, liczba krwinek czerwonych wzrosła do 5,6 mln/mm^3, ponadto był on dość mocno opalony. Rodzi się więc pytanie, jakie zmiany zaszły w jego organizmie.

Należy zaryzykować twierdzenie, że DNA tego mężczyzny nie uległ zmianie, mimo iż dość znacznie zmienił się jego fenotyp. Trzeba natomiast przyjąć, iż środowisko abiotyczne (w tym wypadku trudne warunki górskie, czyli mała prężność tlenu, niskie temperatury i duży wysiłek fizyczny) zmodyfikowało działanie genotypu (niektórych genów) tak, że ostatecznie pewnym zmianom uległ fenotyp – stąd określenie **zmienność modyfikacyjna**. Istotne są tu trzy aspekty.

Po pierwsze, nabyte „nowe" wartości cechy nie są przekazywane potomstwu. Jeśli więc dzieci tego mężczyzny będą mieszkały nad morzem, a ponadto będą unikać ćwiczeń

[1] Problem oceny prawidłowości masy ciała za pomocą współczynnika BMI zanalizowano na stronach 140–141 podręcznika *Biologia 2. Zakres rozszerzony* (polecenie nr 18).

fizycznych, to ich fenotypy najprawdopodobniej będą przypominały fenotyp ojca sprzed wyprawy (może się jednak zdarzyć, że odziedziczą inny zestaw genów).

Po drugie, trwałość wartości cechy nabytej w taki sposób zależy zwykle od warunków środowiskowych – inne określenie tego samego typu zmienności to **zmienność fluktuacyjna** (por. dalej). Po trzecie wreszcie, istnieją pewne granice zmiany wartości danej cechy (dorosły człowiek nie może bowiem ważyć albo 5 kg, albo 700 kg). Granice, w jakich genotyp może modyfikować fenotyp pod wpływem zmieniających się warunków, nazywa się **plastycznością genotypu**, czasem też – normą reakcji genotypu.

Istotnie w wielu wypadkach plastyczność ta jest duża i wówczas bardzo łatwo zauważalna jest zmienność modyfikacyjna. Szczególnie wyraźne jest to w wypadku cech zależnych od na przykład wpływu jakości pokarmu, pH otoczenia, temperatury, wilgotności. Przykładowo liście strzałki wodnej (*Sagittaria sagitifolia*) mogą przyjmować trzy różne kształty w zależności od tego, gdzie się rozwijają ich zawiązki. Jeśli rozwijają się pod wodą – powstają liście taśmowate, na wodzie – liście sercowate, zaś nad wodą – strzałkowate. Strzałka przesadzona do zwykłej doniczki będzie wykształcać jedynie liście ostatniego rodzaju. Po umieszczeniu jej w akwarium i całkowitym zanurzeniu nowe liście będą miały kształt taśmowaty itd.

U królików natomiast barwa tłuszczu jest determinowana przez jedną parę alleli wykazujących dominację zupełną (*T* – tłuszcz biały; *t* – tłuszcz żółty). Jednak homozygoty recesywne (*tt*) będą miały żółty tłuszcz jedynie, jeśli w pokarmie będą się znajdować barwniki ksantofilowe. W przeciwnym wypadku będą miały tłuszcz biały, tak jak osobniki o genotypach: *TT* i *Tt* (allel *T* warunkuje zdolność rozkładu barwników ksantofilowych). Tak więc fenotyp homozygot recesywnych będzie się zmieniał w zależności od składu pokarmu. Jeśli więc obserwator będzie analizował krzyżówki takich królików, może uzyskać wyniki niezgodne z zakładanymi (*Tt* x *Tt* powinno dać w potomstwie proporcje osobników o białym tłuszczu do osobników o żółtym tłuszczu, jak 3:1)!

Nie należy jednak zapominać, że istnieje bardzo wiele cech mało podatnych na wpływy środowiska lub wręcz nienaruszalnych (u człowieka to np. grupy krwi, czynnik Rh, białka głównego układu zgodności tkankowej). Wydaje się, że w tych wypadkach wykształcanie cech jest rygorystyczne, gdyż zmiana ekspresji genów znacznie zakłócałaby równowagę wewnętrzną ustroju.

5.2. Zmienność dziedziczna

Ten rodzaj zmienności dotyczy zjawisk, których wynikiem jest powstawanie różnic w zawartości genetycznej potomstwa. Zmienność dziedziczna (genetyczna) jest wynikiem następujących zjawisk:

- mieszania materiału genetycznego w procesach **rekombinacyjnych** – wówczas jest to **zmienność rekombinacyjna**;
- zmian samego materiału genetycznego, czyli **mutacji** – to **zmienność mutacyjna**.

Zmienność rekombinacyjna

Zmienność rekombinacyjna polega na tworzeniu nowych układów już istniejących alleli. Źródłem tej zmienności jest *crossing-over*, niezależna segregacja chromosomów zachodząca w mejozie oraz fakt łączenia się gamet pochodzących od różnych rodziców.

Zmienność mutacyjna

Opisane rodzaje zmienności – niedziedzicznej i rekombinacyjnej – nie tworzą w istocie nowej informacji genetycznej (chociaż powstają nowe genotypy). Dla ułatwienia można to porównać do budowania wciąż nowych zamków z tego samego zbioru drewnianych klocków. Mimo iż liczba możliwych kombinacji jest ogromna, istnieją także pewne istotne ograniczenia – kształt klocków, ich liczba i ogólne przeznaczenie nie ulegają zmianie. Dlatego dany zamek może się różnić od innego kształtem (zmienność rekombinacyjna), może zmieniać ogólną masę w zależności od wilgotności drewna (zmienność fluktuacyjna), ale nadal pozostanie zamkiem, nie zaś na przykład wieżą Eiffla. Oczywiście klocki symbolizują geny, a cechą charakterystyczną tego procesu jest zachowanie nienaruszonej puli klocków (puli genów). Inaczej mówiąc, te rodzaje zmienności wykluczają zmiany genów tak ilościowe, jak i jakościowe (nie można zmienić ani budowy, ani ogólnej liczby klocków). Czasem w przyrodzie pojawiają się jednak zupełnie nowe formy (niczym wieże Eiffla oprócz zamków z klocków), co czyni bardzo prawdopodobnym założenie, że materiał genetyczny może ulegać nagłym, skokowym zmianom, a te mogą się dziedziczyć. Aby to zobrazować, zanalizujmy poniższy przykład.

Przykład 11. Dziedziczenie barwy sierści u lisów platynowych

Na pewnej fermie w Norwegii urodził się lis, który swoim wyglądem odbiegał od zwyczajnych, srebrnych rodziców (o srebrzystoniebieskiej barwie sierści). Ów potomek miał dość symetryczne białawe plamy na srebrnym futrze, dlatego ten typ umaszczenia nazywano platynowo-srebrnym (lub platynowym). Prawdopodobnie fakt ten nie miałby znaczenia, gdyby nie upodobanie ówczesnych ludzi do naturalnych futer. Platynowo-srebrne futra lisie były bardzo cenne. Otóż okazało się, że ani rodzice, ani dziadkowie, ani też pradziadkowie lisa nie odbiegali od srebrnego wzorca, a cecha platynowego ubarwienia sierści dziedziczyła się na kolejne pokolenia jako zwykła, jednogenowa cecha dominująca (mimo że układy homozygotyczne okazały się letalne – efekt plejotropowy). Krzyżówki lisów platynowych z lisami o normalnej – srebrnej barwie sierści dawały więc w potomstwie rozkład średnio 1:1, bez względu na płeć.

Problem stanowi fakt, iż chcąc wytłumaczyć powyższe wydarzenie, należałoby jedynie przyjąć hipotezę, że w komórkach rozrodczych któregoś z rodziców pierwszego platynowego lisa **allel warunkujący srebrną sierść został zastąpiony przez allel barwy platynowej**. Ponieważ zaś trudno byłoby przyjąć, iż nowy allel wziął się znikąd, a stary zniknął, możemy uznać, że allel barwy srebrnej zamienił się w allel determinujący barwę platynową. Z tego zaś wynika, że informacja genetyczna jednego z rodziców platynowego lisa uległa zmianie.

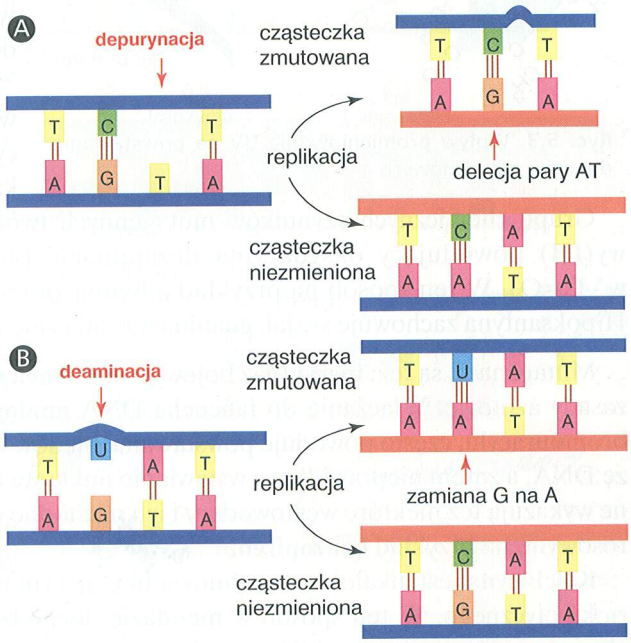
Pojawienie się platynowego lisa należy do klasycznych przykładów **mutacji**. Zwróćmy uwagę na cechy tego zjawiska – zmiana powstała skokowo, bez etapów przejściowych i dziedziczyła się tak, jak większość innych cech. Tak oto zdefiniowaliśmy mutację, jako **nagłą, skokową zmianę materiału genetycznego, możliwą do przekazywania dziedzicznie**. Dodajmy jeszcze, że mutacje mają charakter losowy i bezkierunkowy (zmiany zachodzą bez żadnego planu).

Istnieje kilka definicji mutacji. Na przykład według Theodosiusa Dobzhansky'ego, genetyka amerykańskiego, jest to każda zmiana genotypu, która nie została wywołana przez rekombinacje. Z kolei Ernst Mayr, amerykański zoolog i ewolucjonista, uważa, że mutacja to nieciągła zmiana o charakterze genetycznym, która przy krzyżowaniu dziedziczy się zgodnie z prawami Mendla. Ponieważ żadna krótka definicja nie ujmuje wszystkich aspektów tego, co nazywamy mutacjami, pozostańmy przy tej najbardziej ogólnej.

Nie każda mutacja się dziedziczy. Te, które zachodzą w komórkach somatycznych[2], nie są przekazywane potomstwu, chyba że organizm taki rozmnaża się bezpłciowo.

Powstawanie mutacji: spontaniczne i indukowane

Mutacje mogą powstawać spontanicznie i w sposób indukowany. Spontanicznie, czyli samorzutnie, powstają bez wyraźnego udziału czynników fizycznych i (lub) chemicznych. W ten sposób tworzą się zwykle mutacje o najmniejszej skali zmiany. Częstość zachodzenia **mutacji spontanicznych** jest bardzo mała i nie zawsze taka sama (średnio 10^{-6}–10^{-9}, czyli jeden błędnie wstawiony nukleotyd na milion albo nawet na miliard). Mutacje spontaniczne najczęściej są powodowane błędami polimerazy DNA podczas replikacji lub błędami systemów naprawczych, które nie są w stanie skorygować wszystkich błędów replikacji (ryc. 5.2).



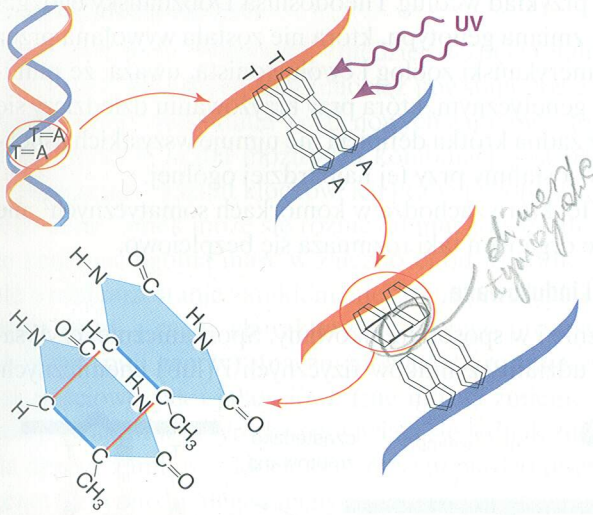
Ryc. 5.2. Przykłady drobnych spontanicznych mutacji w DNA i możliwe skutki: A – depurynacja, czyli odłączenie puryny, B – deaminacja prowadząca do zmiany cytozyny w uracyl

W sposób indukowany mutacje zachodzą z udziałem czynnika fizycznego lub chemicznego. Taki czynnik, zwiększający częstość mutacji, nazywamy mutagenem albo czynnikiem mutagennym. **Mutacje indukowane** powstają zarówno w przyrodzie, jak i w sztucznych warunkach laboratoriów. Do fizycznych czynników mutagennych zaliczyć należy przede wszystkim promienie jonizujące, promienie ultrafioletowe oraz podwyższoną temperaturę.

Promienie jonizujące – rentgenowskie (X) i gamma – niosą duże porcje energii, które są pochłaniane przez składniki DNA, przez co cząsteczki te ulegają uszkodzeniu – najczęściej rozerwaniu. Promieniowanie takie wyzwalane jest na przykład w czasie rozpadu pierwiastków radioaktywnych.

Promienie ultrafioletowe (UV) są szczególnie niebezpieczne dla małych organizmów oraz dla powierzchniowych warstw ciała większych organizmów, na przykład dla skóry

[2] Takie mutacje nazywamy somatycznymi.



Ryc. 5.3. Wpływ promieniowania UV na powstawanie dimerów tymidynowych

człowieka. Najpoważniejsze skutki wywołują fale o długości około 260 nm, ponieważ na ten przedział przypada maksimum absorpcji promieni UV przez DNA. Promienie tego rodzaju stymulują powstawanie wiązań pomiędzy pirymidynami leżącymi obok siebie w jednym łańcuchu polinukleotydowym. Szczególnie często takie połączenia tworzą się pomiędzy cząsteczkami tyminy – powstają wówczas tak zwane dimery tymidynowe (ryc. 5.3). Utrudniają one odczyt DNA.

Z kolei **wysoka temperatura** ma wpływ na tempo reakcji i jakość pracy enzymów uczestniczących w replikacji.

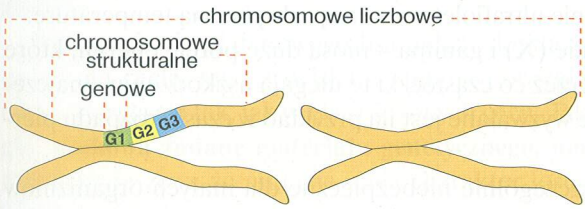
Grupę chemicznych czynników mutagennych tworzą takie związki, jak **kwas azotowy(III)** powodujący oksydacyjną dezaminację (grupy $-C-NH_2$ przekształcane są w $-C=O$). W ten sposób na przykład adenina zmienia się w tak zwaną hipoksantynę. Hipoksantyna zachowuje się jak guanina. Ostatecznie zamiast pary AT powstaje para GC.

Mutagenami są też: **iperyt** (gaz bojowy), **nadtlenek wodoru** i **amoniak**. Modyfikują one zasady azotowe. Włączanie do łańcucha DNA **analogów zasad azotowych**, na przykład bromouracylu, często powoduje powstawanie błędów w odczycie matrycy przez polimerazę DNA, a zatem nieprawidłowe wstawianie nukleotydów w kopiach. Działanie mutagenne wykazują też niektóre węglowodory i ich pochodne występujące choćby w dymie papierosowym, na przykład **benzopiren**.

Kolchicyna jest alkaloidem roślinnym blokującym wytwarzanie włókien wrzeciona kariokinetycznego. W ten sposób w metafazie dochodzi do zaburzeń w rozchodzeniu się chromosomów.

Podział mutacji: genowe oraz chromosomowe

Zmianie może ulegać zarówno niewielki fragment DNA, jak i cały genom. Rzeczywiście mutacje mają różną skalę, co odzwierciedla ich podstawowa klasyfikacja. Mutacje podzielono bowiem (ryc. 5.4 i dalej w tekście) na genowe oraz chromosomowe (aberracje).



Ryc. 5.4. Modelowy podział mutacji o różnym zasięgu (G1, G2, G3 – geny)

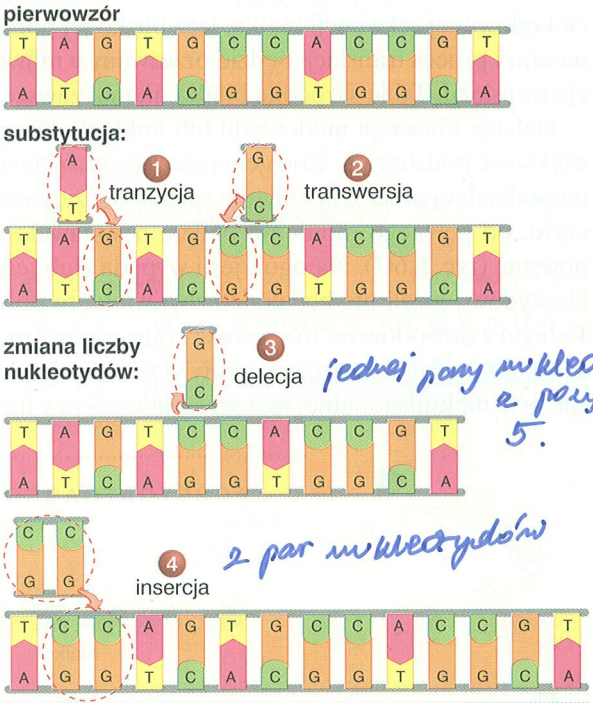
Mutacje genowe to takie, w których zmiana sekwencji nukleotydowej odbywa się na odcinku DNA nie większym niż jeden gen. Najczęściej jest to tylko zmiana pojedynczej pary nukleotydów lub niewiele dłuższej sekwencji.

Mutacje chromosomowe to takie, w których zmianie ulega jeden chromosom lub więcej. Mutacje te dzieli się na: strukturalne, kiedy zmianie ulega struktura pojedynczych chromosomów, oraz liczbowe, gdy zmienia się liczba kompletnych chromosomów.

Mutacje genowe

Mutacje genowe można podzielić według prostego klucza na: substytucje (często zwane mutacjami punktowymi), delecje i insercje (por. też słownik trudniejszych terminów, s. 315).

Substytucje wynikają z podstawienia jednej pary nukleotydów w miejsce właściwej (ryc. 5.5). Podstawienie to może prowadzić do zastąpienia jednej puryny przez drugą (np. G przez A) lub pirymidyny przez pirymidynę (np. C przez T). Ten typ zmian określa się mianem **tranzycji** (1). Jeśli podstawienie polega na zastąpieniu pirymidyny przez purynę albo odwrotnie, określamy to mianem **transwersji** (2) (np. C przez G; G przez C, ale są też inne możliwości). Niezależnie jednak od tego, jaki to typ podstawienia, **zasięg tej mutacji ogranicza się do miejsca samej zmiany** – zmieniona zostanie przecież tylko jedna trójka kodująca. Dzieje się tak, ponieważ **w substytucji przesunięciu nie ulega ramka odczytu**!



Ryc. 5.5. Ogólny model możliwych mutacji genowych w niewielkim fragmencie DNA

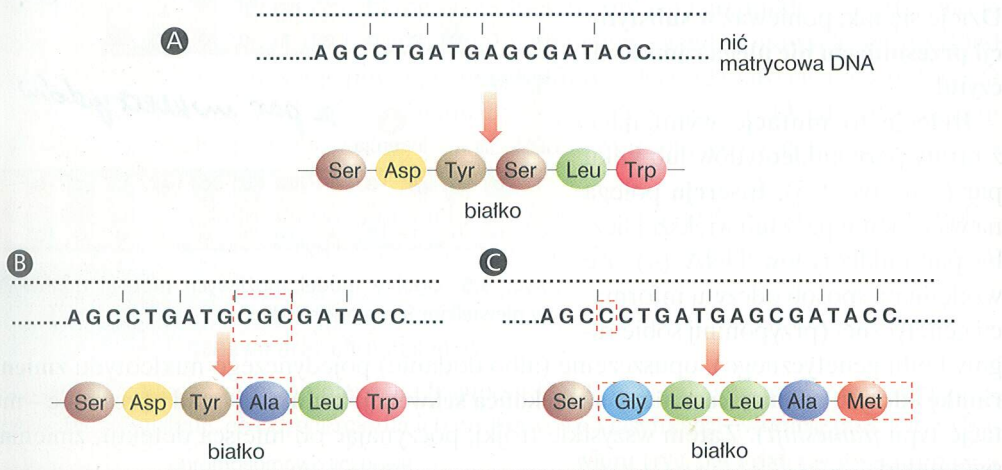
Delecje to mutacje wynikające z utraty pary nukleotydów lub kilku par (3 na ryc. 5.5). **Insercja** polega na wstawieniu pary lub większej liczby par nukleotydów DNA (4). Ze względu na sposób odczytu informacji genetycznej (przypomnij sobie reguły kodu genetycznego), opuszczenie (albo dodanie) pojedynczego nukleotydu **zmienia ramkę odczytu od miejsca zmiany aż do końca sekwencji kodującej** (stąd określenie – mutacje typu *frameshift*). Zatem wszystkie trójki, poczynając od miejsca defektu, zmieniają swój układ.

Efekty mutacji punktowych mogą być bardzo różne. Zacznijmy od opisu mutacji w sekwencji kodującej białko. Jak wiadomo, kod genetyczny jest zdegenerowany, co znaczy, że jednemu aminokwasowi odpowiada często więcej niż jedna trójka nukleotydów. Jeśli mutacja zamieni kodon dla jednego aminokwasu na inny kodon dla tego samego aminokwasu, jest to mutacja synonimiczna (milcząca). Możliwa jest też zmiana jednego kodonu na inny kodon (mutacja zmiany sensu; ryc. 5.6B, s. 118). Wówczas efekt mutacji zależy od tego, gdzie znajduje się kodowany aminokwas i na co jest zmieniany. W białkach pewne aminokwasy pełnią kluczowe funkcje przy katalizie lub w utrzymywaniu aktywnej

struktury białka. Ich zmiana może pozbawić białko jego normalnych właściwości lub znacznie je osłabić (por. później opis anemii sierpowatej w podrozdz. 6.1). Jednak nie każda część białka musi mieć aż tak ściśle określoną sekwencję i zmiana może nie mieć wpływu, szczególnie jeśli aminokwas jest zamieniany na podobny, na przykład aminokwas kwaśny (kwas asparaginowy) na inny kwaśny (kwas glutaminowy) czy aminokwas hydrofobowy (leucyna) na inny hydrofobowy (walinę).

Niektóre substytucje mogą poważnie zaburzać powstawanie białka. Wyobraźmy sobie, że na przykład zamiast kodonu tryptofanu (TGG w DNA, UGG w mRNA) w wyniku mutacji powstanie kodon TGA, co w mRNA da jeden z trzech kodonów stop – UGA, którą określa się mianem mutacji typu nonsens. Nawet jeśli ten kodon nie znajduje się na końcu kodowanej sekwencji białka, lecz blisko jej początku czy środka, rybosom zatrzyma się na nim i proces translacji będzie przerwany – mówimy, że wystąpi przedwczesna terminacja translacji. Takie skrócone białko niemal zawsze będzie niefunkcjonalne.

Delecja i insercja nukleotydu lub nukleotydów przyniosą znacznie silniejsze efekty niż większość podstawień. Kod genetyczny jest trójkowy, więc wypadnięcie liczby nukleotydów niepodzielnej przez trzy zmienia sposób odczytywania mRNA. Jeśli zmienia się ramka odczytu, od pewnego momentu będzie powstawało zupełnie nie takie białko, jakie miało powstać (ryc. 5.6C). Na ogół, jeśli wypada (lub jest wstawiona) wielokrotność trzech nukleotydów i jeżeli nie będzie ich zbyt wiele, to powstanie w miarę funkcjonalny produkt. Jednym z dowodów na trójkowość kodu genetycznego były mutanty pewnych białek wirusów bakteryjnych, które, gdy miały w genie jedną lub dwie mutacje typu pojedyncza delecja, były niefunkcjonalne, lecz gdy miały już trzy mutacje – były funkcjonalne.



Ryc. 5.6. Przykłady mutacji genowych wpływających ostatecznie na strukturę I-rzędową białka: A – sytuacja normalna, B – substytucja jednej pary nukleotydów DNA, C – insercja jednej pary nukleotydów

Warto jednak pamiętać, że przy mukowiscydozie, chorobie ludzkiej, jedna z groźnych mutacji polega na delecji trzech nukleotydów. Prowadzi to do usunięcia jednego aminokwasu w pozycji 508 (i niczego więcej) dużego białka (por. później podrozdz. 6.1). A zatem ten aminokwas ma istotne znaczenie dla prawidłowego funkcjonowania produktu genu. Tak więc nie zawsze zachowanie ramki odczytu jest wystarczające, by powstałe białko pełniło swoją funkcję.

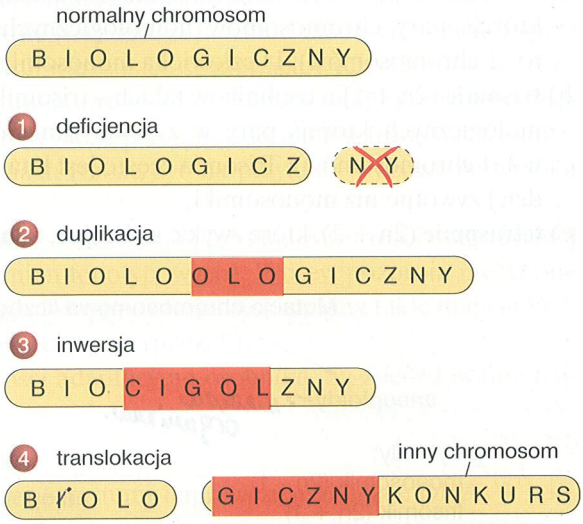
Mutacje chromosomowe strukturalne

Czasem czynniki mutagenne prowadzą do zakłócenia przebiegu *crossing-over* lub do pękania chromosomów w czasie interfazy. Dochodzi wówczas do zmiany struktury wewnętrznej chromosomu (ryc. 5.7). Trzeba przy tym pamiętać, że utracony fragment zawiera najczęściej liczne geny i dlatego skutki fenotypowe takich mutacji mogą być bardzo poważne.

Mutacjami chromosomowymi strukturalnymi są: deficjencja, duplikacja, inwersja oraz translokacja.

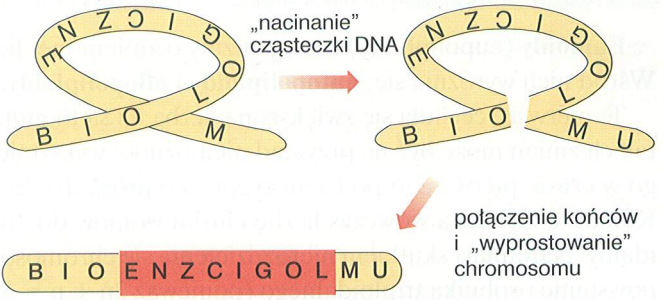
Deficjencja to delecja (utrata) fragmentu chromosomu, gdy dochodzi do pęknięcia chromosomu, a mniejsza część ulega degradacji i eliminacji (1).

Duplikacja polega na podwojeniu pewnego fragmentu chromosomu na skutek niesymetrycznej wymiany odcinków chromatyd w czasie błędnego *crossing-over* (2). Prawdopodobnie duplikacje odgrywają niebagatelną rolę w procesie ewolucji (por. później podrozdz. 10.3).



Ryc. 5.7. Modele mutacji chromosomowych (jedna litera umownie oznacza jeden gen)

Inwersja to obrócenie odcinka chromosomu o 180° (3 na ryc. 5.7 oraz ryc. 5.8). Przyczyną tego dość częstego zjawiska są zwykle pętle tworzone przez koniugujące ze sobą chromosomy. Jak wiadomo, w czasie *crossing-over* cząsteczki DNA są nacinane przez endonukleazy. Wolne końce cząsteczek DNA mogą czasem połączyć się w nieprawidłowym układzie, przez co wiele genów ulegnie odwróceniu.



Ryc. 5.8. Model ilustrujący powstawanie inwersji (czerwonym kolorem zaznaczono rejon odwrócony). Zwróć uwagę, że ten rodzaj mutacji jest wywołany pęknięciem chromosomu w dwóch miejscach.

Translokacja jest aberracją polegającą na przeniesieniu odcinka jednego chromosomu na inny chromosom niehomologiczny (4 na ryc. 5.7).

Mutacje chromosomowe liczbowe

Mutacje chromosomowe liczbowe obejmują największe zmiany materiału genetycznego. Powstałe w ich wyniku mutanty dzielimy na aneuploidy oraz euploidy (ryc. 5.9, s. 120).

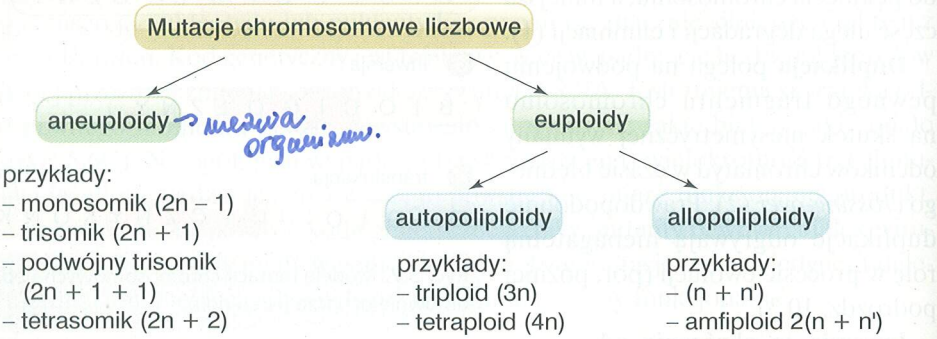
Aneuploidy to organizmy o zmienionej liczbie pojedynczych chromosomów. Czy przypominasz sobie muszki owocowe o kariotypie $2n - 1 = 2A + X0$? To właśnie osobniki

aneuploidalne. Mutacje takie wynikają najczęściej z **nondysjunkcji** (nierozchodzenia się) chromosomów homologicznych w czasie mejozy (czasem także w mitozach zachodzących w zarodku – powstają wówczas osobniki o genotypach mozaikowatych, tzw. chimery). Zmiany o charakterze aneuploidii dzieli się na:

a) **monosomie** (2n – 1) w komórkach takich osobników, zwanych monosomikami, zamiast którejś pary chromosomów homologicznych tylko jeden (jedna z gamet wniosła n – 1 chromosomów). U człowieka monosomia jest najczęściej letalna;

b) **trisomie** (2n + 1) u osobników takich – trisomików – zamiast dwóch chromosomów homologicznych którejś pary w zygocie funkcjonują aż trzy (jedna z gamet wniosła n + 1 chromosomów). Trisomia często jest letalna, jednak osobniki tego rodzaju są bardziej żywotne niż monosomiki;

c) **tetrasomie** (2n + 2), które zwykle są letalne, i **nullisomie** (2n – 2), które są zawsze letalne.



Ryc. 5.9. Podział mutacji chromosomowych liczbowych

Euploidy (eupoliploidy) to organizmy o zmienionej liczbie kompletów chromosomów. Wśród nich wyróżnia się: **autopoliploidy** i **allopoliploidy**.

Te pierwsze cechują się zwiększoną liczbą n i są to mutanty jednego gatunku. Przyczyną takich zmian może być na przykład niemożność wykształcenia wrzeciona kariokinetycznego w czasie pierwszego podziału zygoty, co prowadzi do endomitotycznej poliploidyzacji. Komórka zwiększa wówczas liczbę chromosomów do 4n – powstanie organizm tetraploidalny. Natomiast skutkiem nierozdzielenia się chromosomów w gametogenezie może być powstanie osobnika triploidalnego (ponieważ 2n + n = 3n). Autopoliploidia jest znacznie częstsza wśród roślin. W organizmach tych zwielokrotnienie genomów może wywoływać korzystne efekty (por. rozdz. 7).

Druga grupa eupoliploidów – allopoliploidy – to mutanty powstałe z połączenia się dwóch różnych genomów (pochodzących od odmiennych gatunków). Krzyżówki międzygatunkowe, szczególnie wśród zwierząt, są rzadkością, a mieszańce najczęściej nie są zdolne do życia. Przykład muła (potomka klaczy i osła) jest raczej wyjątkiem, jako że mieszaniec ten wykazuje wręcz większą żywotność niż jego rodzice. Alloploidy najczęściej nie wytwarzają funkcjonalnych gamet, ponieważ nie mają chromosomów homologicznych, które mogłyby ze sobą koniugować (n + n'). Jeśli jednak dojdzie do zwielokrotnienia genotypu mieszańca, może powstać amfiploid 2 (n + n'). Ten ostatni jest w zasadzie nowym gatunkiem zdolnym do rozrodu płciowego.

Mutacje a przeżywalność

Skutki mutacji mogą być bardzo różne. Ze względu na ich charakter bezkierunkowy, najczęściej są to zjawiska niekorzystne. Organizmy są przecież wytworem milionów lat ewolucji i można przyjąć, że zmiany materiału genetycznego najczęściej będą zakłócały przebieg ontogenezy. Nie zawsze tak się dzieje, dlatego mutacje można podzielić na trzy grupy.

Pierwszą stanowią **mutacje niekorzystne** (najczęstsze). Wśród nich wyróżnia się: ograniczające zdolność przeżywania w każdych warunkach środowiskowych – **letalne**, a także zmniejszające wartość adaptacyjną osobnika, tak że w warunkach mniej korzystnych będzie on ginął – **warunkowo letalne**. Mutant może przeżyć w dobrych warunkach środowiskowych i przy korzystnych okolicznościach (może być na przykład wrażliwy na wysoką temperaturę).

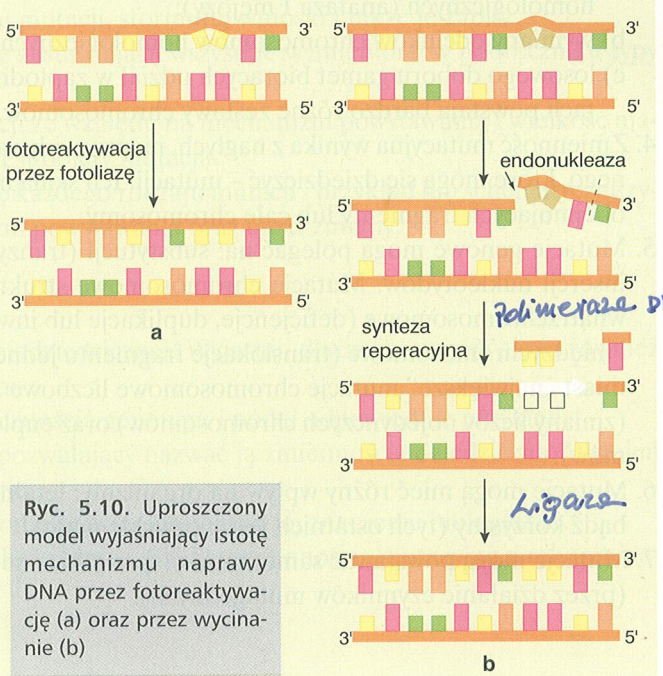
Drugą grupę tworzą **mutacje neutralne** – niewywołujące zmian wartości adaptacyjnej osobnika (zasadniczo: niewywołujące zmian fenotypowych). Wbrew pozorom nie są one wcale tak rzadkie. Według teorii mutacji selekcyjnie obojętnych zmiany takie mają jednak istotne znaczenie dla procesów ewolucyjnych (por. rozdz. 9).

Mutacje korzystne zwiększają zdolności adaptacyjne osobnika. Są zdecydowanie najrzadsze.

Systemy naprawcze DNA w komórkach

Życie nie mogłoby istnieć, gdyby nie istniały systemy naprawcze uszkodzeń DNA. W komórce oprócz błędów w czasie replikacji powstają także mutacje indukowane przez promieniowanie słoneczne, wolne rodniki powstające w czasie oddychania i w innych reakcjach. W każdej komórce powstają ich setki. Przeciwdziałają temu liczne mechanizmy komórkowe, które rozpoznają błąd i go usuwają. Takie systemy często są indukowane przez obecność błędów w DNA. Niektóre systemy działają niemal bezbłędnie, inne bywają omylne. Systemy naprawcze chronią nas także częściowo przed powstawaniem nowotworów (por. rozdz. 6).

Systemy naprawcze (reperacji) DNA nie zostały jeszcze dokładnie poznane. Pewne informacje zdobyto, badając proste organizmy, przede wszystkim *E. coli*. Wykazano, że w jej komórkach działają co najmniej trzy systemy naprawcze DNA. Pierwszym jest **fotoreaktywacja**. Podczas fotoreaktywacji specjalny enzym – fotoliaza – rozrywa wiązania kowalencyjne w dimerach tymidynowych (niezbędna jest do tego obecność światła).



Ryc. 5.10. Uproszczony model wyjaśniający istotę mechanizmu naprawy DNA przez fotoreaktywację (a) oraz przez wycinanie (b)

Niewielkie mutacje mogą też być usuwane przez zwykłe wycięcie uszkodzonego odcinka o długości 20–30 nukleotydów. Warunkiem jest brak uszkodzeń w drugiej nici DNA, co pozwala na uzupełnienie uszkodzonej nici (ryc. 5.10, s. 121).

Trzeci system, dotąd niewykryty w komórkach eukariotycznych, nazwano SOS. System SOS działa wówczas, gdy uszkodzeniu ulegają obie nici DNA! Co prawda enzymy naprawcze losowo uzupełniają braki w matrycy, ale duże prawdopodobieństwo mutacji, na przykład zmiany sensu, jest lepszym rozwiązaniem niż pozostawienie uszkodzenia.

W komórkach eukariotycznych prawdopodobnie działają systemy naprawcze wykorzystujące mechanizmy rekombinacji.

Podsumowanie

1. W przyrodzie występują dwa zasadnicze typy zmienności: **niedziedziczna** (fenotypowa, modyfikacyjna, fluktuacyjna) i **dziedziczna** (genetyczna).
2. Obserwowanie samej zmienności fenotypowej jest często bardzo mylące, ponieważ:
   a) przy dominacji zupełnej heterozygoty wyglądają jak homozygoty dominujące;
   b) sposób wykształcenia poszczególnych cech fenotypowych jest często uzależniony od ekspresji wielu genów;
   c) bardzo często genotyp warunkuje jedynie potencjalną wartość danej cechy – stopień jej wykształcenia zależy bowiem od wpływu środowiska abiotycznego;
   d) niektóre geny wykazują różną penetrację (por. rozdz. 6), a inne dodatkowo wywołują efekty plejotropowe.
3. Zmienność rekombinacyjna wynika z:
   a) losowego charakteru rozchodzenia się ojcowskich i matczynych chromosomów z par homologicznych (anafaza I mejozy);
   b) wymiany odcinków chromosomów homologicznych w wyniku *crossing-over*;
   c) losowego doboru gamet biorących udział w zapłodnieniu, w związku z czym w zygotach powstają bardzo różne zestawy chromosomów.
4. Zmienność mutacyjna wynika z nagłych, nieprzewidywalnych zmian materiału genetycznego, które mogą się dziedziczyć – mutacji. Ich skala może być różna: od genowych do obejmujących fragmenty lub całe chromosomy.
5. Mutacje genowe mogą polegać na: substytucji (tranzycji lub transwersji), delecji albo insercji nukleotydów. Mutacje chromosomowe strukturalne można podzielić na: wewnątrzchromosomowe (deficjencje, duplikacje lub inwersje fragmentów chromosomu) i międzychromosomowe (translokacje fragmentu jednego chromosomu na inny). Natomiast „największe" mutacje chromosomowe liczbowe można podzielić na: aneuploidie (zmiany liczby pojedynczych chromosomów) oraz euploidie (zmiany liczby całych genomów).
6. Mutacje mogą mieć różny wpływ na organizmy: letalny, warunkowo letalny, neutralny bądź korzystny (tych ostatnich jest niezwykle mało).
7. Mutacje mogą powstawać samorzutnie (spontanicznie) bądź też w sposób indukowany (przez działanie czynników mutagennych).

8. W wyniku zsumowania zmienności rekombinacyjnej, mutacyjnej oraz plastyczności genotypów powstaje nieprawdopodobna wręcz ilość możliwych układów fenotypowych, nawet dla bardzo prostych organizmów prokariotycznych (cóż dopiero dla eukariotycznych!).

Ćwiczenia

1. Fragment łańcucha DNA o sekwencji nukleotydów:
   ATCTAACGTGGCGTAAGCTGCTGCG
   uległ mutacji, która polegała na wycięciu (utracie) jednego nukleotydu. Był to nukleotyd z tyminą, drugi w kolejności w zapisanym wyżej łańcuchu.
   a) Korzystając z tablicy kodu genetycznego, zapisz sekwencję aminokwasów w peptydzie, który powstał w wyniku odczytania nici DNA przed mutacją.
   b) Zapisz sekwencję aminokwasów w peptydzie, który powstał w wyniku odczytania nici DNA po mutacji.
   c) Porównaj sekwencję aminokwasów w obu peptydach, wyciągnij wnioski i zapisz je.
2. Fragment łańcucha DNA o sekwencji nukleotydów:
   ATCTAACGTGGCGTAAGCTGCTGCG
   uległ mutacji polegającej na wstawieniu dodatkowego nukleotydu: na początku łańcucha DNA i na jego końcu. Uwzględnij oba przypadki i wykonaj polecenia.
   a) Korzystając z tablicy kodu genetycznego, zapisz sekwencję aminokwasów w peptydzie, który powstał w wyniku odczytania nici DNA przed mutacją.
   b) Zapisz sekwencję aminokwasów w peptydzie, który powstał w wyniku odczytania nici DNA po mutacji.
   c) Porównaj sekwencję aminokwasów w obu peptydach – przed i po mutacji; wyciągnij wnioski i zapisz je.
   Na koniec porównaj efekt obu mutacji, sformułuj wnioski i także je zapisz.
3. Skonstruuj schemat lub tabelę zestawiającą wszystkie wymienione w podręczniku typy mutacji.
   a) Zastosuj klasyfikację mutacji ze względu na mechanizm powstawania i wielkość materiału genetycznego, jaki jest objęty mutacją.
   b) Uwzględnij charakterystykę każdego rodzaju mutacji i przykład lub schematyczny rysunek ilustrujący mechanizm powstawania oraz efekt zmiany.

Polecenia kontrolne

1. Podaj przykłady zmienności niedziedzicznej. Wyjaśnij, dlaczego nazywa się ją również modyfikacyjną lub fluktuacyjną.
2. Wyjaśnij, co nazywamy plastycznością genotypu i podaj odpowiednie przykłady.
3. Określ warunek zmienności, pozwalający nazwać ją zmiennością dziedziczną. Wymień rodzaje zmienności dziedzicznej.
4. Wskaż źródła zmienności rekombinacyjnej i wyjaśnij jej znaczenie biologiczne.
5. Zdefiniuj pojęcie mutacji i wskaż różnice między zmiennością mutacyjną a rekombinacyjną.

6. Wskaż przypadek, w którym zmiana może być przekazana potomstwu.
   a) mutacja w komórkach rozrodczych muszki owocowej
   b) zmiany zwyrodnieniowe w kręgosłupie
   c) mutacja w komórkach somatycznych myszy
   d) mutacja w komórkach somatycznych ziemniaka rozmnażającego się przez bulwy
   W każdym przypadku uzasadnij swój wybór.
7. Oceń, jakie znaczenie mają zmiany w materiale genetycznym:
   a) komórek somatycznych,
   b) gamet.
8. Wyjaśnij pojęcie „czynniki mutagenne". Omów mutagenny wpływ na organizmy trzech wybranych czynników.
9. Podaj po trzy przykłady czynników mutagennych:
   a) fizycznych,
   b) chemicznych.
   Wyjaśnij mechanizm indukowania mutacji przez każdy z czynników, które wymieniłeś.
10. Łańcuch mRNA, powstały w wyniku transkrypcji prawidłowego niezmutowanego DNA, ma następującą sekwencję: AUGCUUGCACGUGGAUUUGUAAACGCG. Ponieważ DNA poddawano działaniu różnych czynników mutagennych, to w różny sposób zmieniała się sekwencja tego łańcucha. Po transkrypcji zmutowanego DNA otrzymano łańcuchy mRNA o następujących sekwencjach:
    I) AUGCUUGCACGUUGAUUUGUAAACGCG,

    II) AUGCUUACGUGGAUUUGUAAACGCG,

    III) AUGCGUUGCACGUGGAUUUGUAAACGCG,

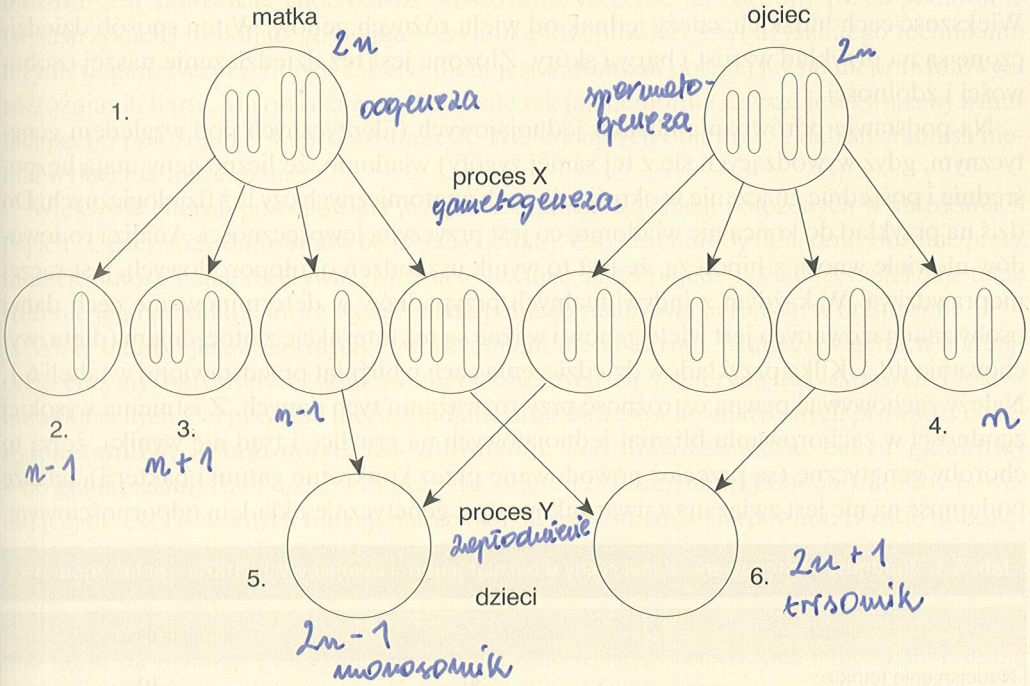
    IV) AUGCUAGCACGUGGAUUUGUAAACGCG,

    V) AUGCUUGCACGUGGAUUUGUAGCG,

    VI) AUGCUUGCACGUCGAUUUGUAAACGCG.

    a) Nazwij rodzaje mutacji, które były przyczyną powstania zmienionych łańcuchów mRNA.
    b) Korzystając z tabeli kodu genetycznego (tab. 3.1, s. 38), odczytaj i zapisz informację zawartą w łańcuchu prawidłowym oraz we wszystkich zmutowanych. Porównaj otrzymane peptydy.
    c) Oceń prawdopodobne skutki każdej mutacji.
    d) Zastanów się, od czego mogą zależeć skutki mutacji. Sformułuj i zapisz ogólne wnioski.
11. Wiedząc, że trzy różne komórki somatyczne pewnego organizmu zawierają 59, 62 i 93 chromosomy oraz że jedna z badanych komórek jest **diploidalnym euploidem**, druga **aneuploidem**, natomiast trzecia **eupoliploidem**, określ haploidalną liczbę chromosomów tego gatunku.

12. Sekwencja aminokwasów początkowego odcinka łańcucha β prawidłowej hemoglobiny (HbA) jest następująca:
walina–histydyna–leucyna–treonina–prolina–kwas glutaminowy–kwas glutaminowy–lizyna.
W łańcuchu β-hemoglobiny C (HbC) szósty aminokwas został zamieniony na lizynę.
a) Odszukaj w tabeli kodu genetycznego i zapisz jedną z możliwych sekwencji nukleotydów w łańcuchu DNA kodującym przedstawiony fragment łańcucha β-hemoglobiny A, a następnie porównaj go z fragmentem kodującym łańcuch β-hemoglobiny C.
b) Określ, jaki rodzaj mutacji doprowadził do powstania allelu genu kodującego HbC.
13. Podziel mutacje w zależności od wywoływanych skutków.
14. Zanalizuj poniższy rysunek przedstawiający w uproszczony sposób mechanizm powstawania mutacji. Następnie wykonaj polecenia.



a) Przerysuj do zeszytu schemat, uzupełniając brakujące elementy:
– zamiast liter X i Y wpisz nazwy odpowiednich procesów,
– wrysuj chromosomy w kółka symbolizujące komórki 5 i 6.
b) Określ ploidalność (liczbę n) komórek 1, 2, 3, 4, 5, 6.
c) Opisz przedstawiony na rysunku mechanizm powstawania mutacji.
d) Nazwij typy mutacji, jakie wystąpiły u dzieci oraz podaj przykłady chorób człowieka wywołanych takimi mutacjami.

6. Genetyka i medycyna

Człowiek jest najciekawszym, ale zarazem najtrudniejszym obiektem badań genetyków. Ze względów etycznych, kulturowych i prawnych nie jest możliwe prowadzenie badań polegających na eksperymentalnym łączeniu ludzi. Nie można też przeprowadzać krzyżówek testowych w celu odróżnienia homozygot dominujących od heterozygot. Z drugiej strony nic tak nas nie interesuje, jak my sami i prowadzone są różne badania genetyczne. Z osiągnięć genetyki często korzysta medycyna. Dzięki temu znamy nie tylko podłoże coraz większej liczby chorób zwanych dziedzicznymi, ale poznajemy, jak dziedziczą się liczne cechy fizjologiczne, zaczynamy też rozumieć molekularne podłoże niektórych nowotworów.

Pewne nasze cechy są w prosty sposób określane przez jedną parę alleli (położonych na homologicznych chromosomach). Do takich cech należy na przykład zwijanie języka w trąbkę, grupa krwi (w tak zwanym układzie ABO), włosy proste lub kręcone. Większość cech ludzkich zależy jednak od wielu różnych genów. W ten sposób dziedziczone są na przykład wzrost i barwa skóry. Złożone jest też dziedziczenie naszej osobowości i zdolności.

Na podstawie porównania bliźniąt jednojajowych (identycznych pod względem genetycznym, gdyż wywodzących się z tej samej zygoty) wiadomo, że liczne geny mają bezpośrednie i pośrednie znaczenie w określaniu cech anatomicznych czy też fizjologicznych. Do dziś na przykład do końca nie wiadomo, co jest przyczyną leworęczności. Analiza rodowodów niewiele wnosi, a hipoteza, że jest to wynik uszkodzeń okołoporodowych, jest raczej nieprawdziwa. W każdym z indywidualnych przypadków w determinowanie cech danej osoby zaangażowanych jest wiele genów i ważne są też interakcje z otoczeniem (dieta, wychowanie itd.). Kilka przykładów dziedziczenia cech u bliźniąt przedstawiono w tabeli 6.1. Należy zachowywać pewną ostrożność przy rozważaniu tych danych. Z istnienia wysokiej zgodności w zachorowaniu bliźniąt jednojajowych na gruźlicę i trąd nie wynika, że są to choroby genetyczne (są przecież powodowane przez konkretne gatunki bakterii), lecz że podatność na nie jest związana z uwarunkowanym genetycznie układem odpornościowym.

Tab. 6.1. Zgodność występowania danej cechy u bliźniąt jedno- i dwujajowych (100% – pełna zgodność)

Cecha	Bliźnięta jednojajowe	Bliźnięta dwujajowe
Nadciśnienie tętnicze	30	10
Cukrzyca typu I (tzw. młodzieńcza)	35	6
Cukrzyca typu II	100	10
Schizofrenia	45	12
Choroba wieńcowa	19	8
Nowotwory	17	11
Rozszczep wargi i podniebienia	35	5
Podatność na trąd	60	20
Gruźlica	87	26

6.1. Choroby dziedziczne człowieka

Spośród kilku tysięcy znanych i opisanych chorób człowieka wiele jest wynikiem zmian w naszych genach, i to zmian związanych z jednym tylko, konkretnym genem. W zasadzie choroby takie klasyfikuje się na różne sposoby. Ciekawy wydaje się następujący problem: Czy aby zaistniała choroba, defekt musi wystąpić w jednym allelu, czy w obu obecnych kopiach genu? Jeśli konieczne są dwie uszkodzone kopie genu, mutacja jest recesywna, jeśli wystarcza jedna kopia – mutacja jest dominująca. Ponadto mutacja może być autosomalna lub sprzężona z płcią. Istnieje też wiele chorób człowieka spowodowanych zmianą liczby chromosomów. Pamiętajmy też, że obecnie leczenie chorób dziedzicznych (jeśli w ogóle podejmuje się kurację) ma charakter objawowy.

Niektóre choroby dziedziczne człowieka wywołane mutacjami genowymi

Opisana wcześniej **hemofilia** jest dziedzicznym zaburzeniem krzepliwości krwi. Obecnie możliwe jest skuteczne, choć bardzo kosztowne, leczenie tej choroby przez podawanie (w zastrzykach) brakującego białka – czynnika krzepliwości krwi uzyskanego technikami inżynierii genetycznej. Innym zaburzeniem jest **daltonizm** polegający na nieprawidłowym rozróżnianiu barw. Ma on różne warianty, ale tak jak hemofilia zawsze jest związany z mutacją genu położonego w chromosomie X. Nie ma innych objawów, a daltonistami są niemal wyłącznie mężczyźni.

Większość chorób powodowana jest przez mutacje w genach położonych w autosomach (są ich 22 pary, a chromosomów płci – tylko jedna). Zwykle choroby te są powodowane przez mutacje autosomalne recesywne. Można to też ująć inaczej – jeden działający allel daje takie stężenie jego produktu, które wystarcza do pełnego realizowania funkcji w organizmie.

Wiele chorób jest związanych z zaburzeniami metabolizmu. Mutacje w genach kodujących enzymy określonych szlaków metabolicznych są przyczyną tak zwanych bloków metabolicznych. Na przykład nierozkładanie aminokwasów aromatycznych prowadzi do **fenyloketonurii**, **alkaptonurii** lub **albinizmu**, zaś nierozkładanie cukru galaktozy – do **galaktozemii** (tab. 6.2, s. 128 oraz ryc. 6.1, s. 129). Innym przykładem choroby powodującej defekty w ważnych funkcjonalnie białkach jest **anemia sierpowata**. U osób dotkniętych tą chorobą nieprawidłowa hemoglobina[1] słabo wiąże tlen, a same krwinki czerwone mają charakterystyczny sierpowaty kształt. Na anemię sierpowatą, rozpowszechnioną na znacznych obszarach Afryki, nie chorują osoby będące heterozygotami. Nie zapadają one także na malarię, ponieważ nieco zmienione właściwości krwinek skutecznie hamują wzrost pasożyta powodującego malarię (por. opis cyklu rozwojowego zarodźca malarii, *Biologia 1. Zakres rozszerzony*, rozdz. 4).

Najczęstszą chorobą powodowaną przez mutację autosomalną recesywną u rasy białej jest **mukowiscydoza**. Gen, w którym zachodzą mutacje, koduje białko odpowiadające za transport jonów chlorkowych przez błonę komórkową. Zaburzenia funkcjonowania tego białka przynoszą bardzo różne efekty. Między innymi zachodzą zmiany w śluzie w płucach, który staje się bardzo dobrą pożywką dla zakażających bakterii. Nawracające infekcje płuc są charakterystycznym objawem choroby, oprócz tego u niektórych zakażonych osób występują objawy związane z zaburzeniami wydzielania enzymów trzustkowych.

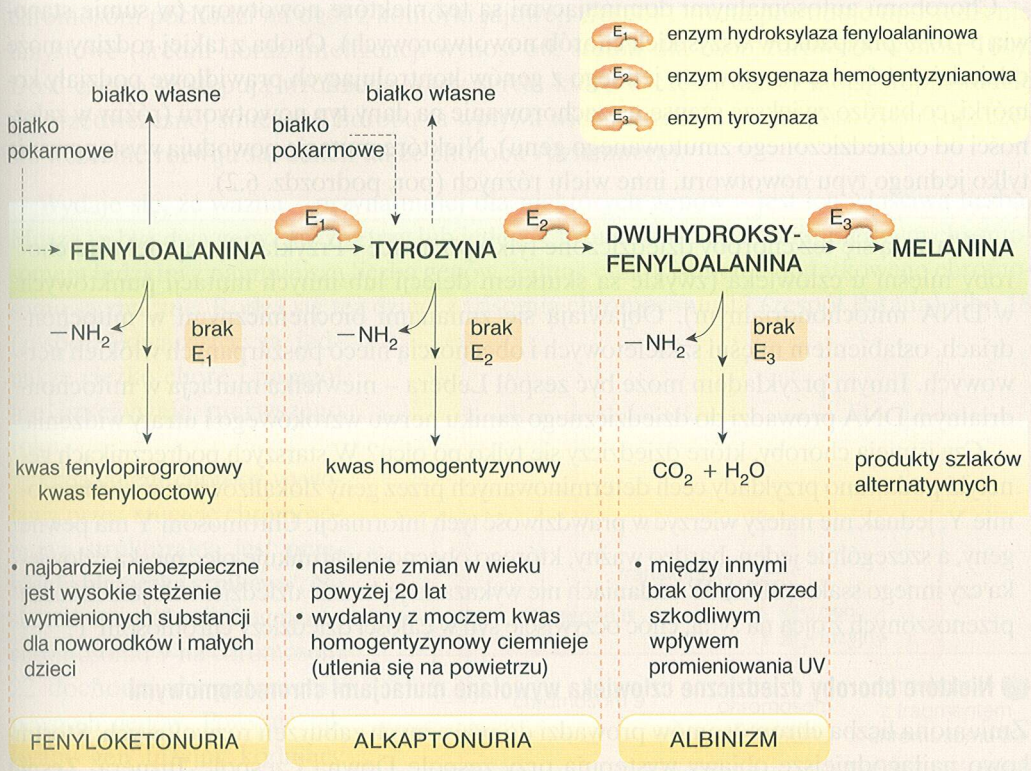
[1] Na skutek mutacji punktowej w łańcuchu globiny β zamianie ulega jeden aminokwas w pozycji 6 (zamiana kwasu glutaminowego na walinę).

Mężczyźni dotknięci tą chorobą są na ogół bezpłodni. W Europie co 20–25 osoba jest nosicielem jednego zmutowanego genu[2].

Tab. 6.2. Wybrane choroby genetyczne

Nazwa choroby	Defekt/objawy	Sposób dziedziczenia	Częstość występowania (przybliżona)	Uwagi (przeżycie lat)
Hemofilia	mutacja w genie jednego z czynników krzepnięcia krwi – krwawienia, wylewy wewnętrzne	recesywna sprzężona z płcią	1/5000	leczenie – podaje się czynnik krzepnięcia krwi uzyskany technikami inżynierii genetycznej (70)
Daltonizm	zaburzenie w rozróżnianiu barw (najczęściej nieodróżnianie barwy czerwonej)	recesywna sprzężona z płcią	8/100 chłopców	nie wpływa na długość życia, nie jest też leczona
Fenyloketonuria	brak enzymu rozkładającego fenyloalaninę, upośledzenie umysłowe	autosomalna	1/10 000	leczenie – dieta z bardzo małą ilością fenyloalaniny zapobiega objawom choroby u niemowląt i dzieci (70)
Alkaptonuria	defekt w rozkładaniu tyrozyny/ /odkładanie ciemnego barwnika w chrząstkach i stawach; w wieku powyżej 20 lat stany zapalne i zwyrodnieniowe stawów	recesywna autosomalna	1/100 000	
Albinizm	zaburzenie w wytwarzaniu melaniny barwnika skóry, włosów, oczu itd. – skóra biała, bardzo wrażliwa na słońce	recesywna autosomalna	1/110 000	
Galaktozemia	defekt w enzymie metabolizmu ga-laktozy; jeśli formą leczenia nie jest dieta, to gromadzące się produkty powodują toksyczne efekty m.in. w układzie nerwowym, zaćmę	recesywna autosomalna	1/50 000	dieta bez mleka i produktów mlecznych przez całe życie; jeśli diagnoza zostaje postawiona przed pierwszym miesiącem życia, to wprowadze-nie diety zapobiega upośledzeniu umysłowemu
Anemia sierpowata	mutacja w genie kodującym jeden z łańcuchów hemoglobiny (globinę ß)	recesywna autosomalna	1/625 u rasy czarnej	leczenie – transfuzje krwi; heterozygoty nie chorują (mutacja rzadka u rasy białej)
Mukowiscydoza	mutacja w genie, którego produkt związany jest z transportem jonów chlorkowych, w efekcie zmiany w śluzie w płucach, częste zaka-żenia; bywają zaburzenia w dzia-łaniu trzustki	recesywna autosomalna	1/2500	średnio 25 lat, zależy od postaci (są mniej i bardziej ostre), leczenie – podawanie antybiotyków, preparatów z enzymami trzustkowymi (gdy są potrzebne), związków upłynniających śluz w płucach
Choroba Huntingtona	mutacja w genie białka występującego w mózgu, zaburzenia ruchu i otępienie	dominująca autosomalna	1/24 000	występuje na ogół u osób dorosłych (35–45 lat), od momentu rozpoznania średni czas przeżycia to 16 lat; nie ma leczenia

[2] Ta częstość sugeruje pewne korzyści z bycia heterozygotą, ale nie są one tak udokumentowane jak w wypadku anemii sierpowatej.



Ryc. 6.1. Przykłady tak zwanych bloków metabolicznych w przemianach egzogennych aminokwasów aromatycznych w komórkach człowieka

Czy wiesz, że...

Badania nad alkaptonurią, mimo iż choroba ta występuje nieczęsto, miały istotne znaczenie dla rozwoju genetyki. Pod koniec XIX wieku lekarz angielski Archibald Garrod stwierdził, że w moczu osób chorych na alkaptonurię występuje kwas homogentyzynowy i w kilka lat później, już w XX wieku, opisał tę chorobę w pracy naukowej, używając pojęcia „wrodzona wada metaboliczna". Pojęcia tego używa się nadal przy określaniu wielu chorób genetycznych. Ważną rolę w poznawaniu molekularnych podstaw chorób odegrało też badanie anemii sierpowatej. Wybitny chemik Linus Pauling jeszcze w roku 1949, przed odkryciem struktury DNA, postawił hipotezę, że przyczyną tej choroby jest zmieniona budowa hemoglobiny, a w 1956 roku Vernon M. Ingram wykazał, że anemię sierpowatą powoduje zmiana tylko jednego aminokwasu.

Choroby wywołane mutacją autosomalną dominującą są wynikiem zmiany tylko w jednym z pary alleli. Na ogół produkt zmutowanego allelu jest wadliwy i coś niszczy – istnieje bardzo wiele zaburzeń układów nerwowego i mięśniowego wynikających z nagromadzania się różnych (w zależności od konkretnej choroby) wadliwych produktów białkowych. Jednym z najczęstszych zaburzeń tego rodzaju jest **choroba Huntingtona** (dawniej, ze względu na mimowolne ruchy chorych, zwana pląsawicą Huntingtona; tab. 6.2).

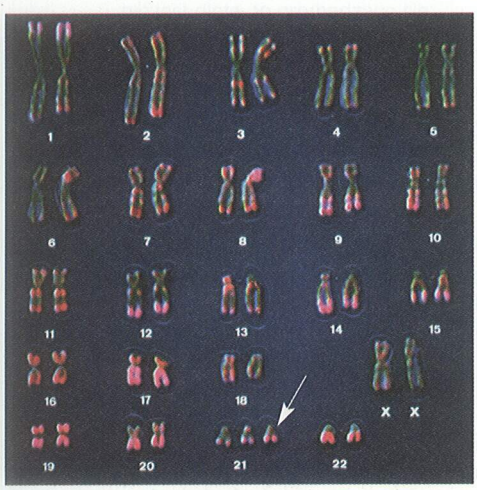
Chorobami autosomalnymi dominującymi są też niektóre nowotwory (w sumie stanowią 5–10% przypadków wszystkich chorób nowotworowych). Osoba z takiej rodziny może odziedziczyć formę zmutowaną jednego z genów kontrolujących prawidłowe podziały komórki, co bardzo zwiększa szansę na zachorowanie na dany typ nowotworu (różny w zależności od odziedziczonego zmutowanego genu). Niektóre mutacje powodują występowanie tylko jednego typu nowotworu, inne wielu różnych (por. podrozdz. 6.2).

Zdarzają się też choroby dziedziczone tylko po matce[3]. Przykładem są niektóre choroby mięśni u człowieka (zwykle są skutkiem delecji lub innych mutacji punktowych w DNA mitochondrialnym). Objawiają się zmianami biochemicznymi w mitochondriach, osłabieniem mięśni szkieletowych i obecnością nieco poszarpanych włókien nerwowych. Innym przykładem może być zespół Lebera – niewielka mutacja w mitochondrialnym DNA prowadzi do dziedzicznego zaniku nerwu wzrokowego i utraty widzenia.

Czy istnieją choroby, które dziedziczy się tylko po ojcu? W starszych podręcznikach genetyki podawano przykłady cech determinowanych przez geny zlokalizowane w chromosomie Y, jednak nie należy wierzyć w prawdziwość tych informacji. Chromosom Y ma pewne geny, a szczególnie jeden, bardzo ważny, którego obecność warunkuje płeć męską człowieka czy innego ssaka (SRY). W badaniach nie wykazano jednakże dziedziczenia jakichś cech przenoszonych z ojca na syna, choć oczywiście syn w całości dziedziczy chromosom Y.

Niektóre choroby dziedziczne człowieka wywołane mutacjami chromosomowymi

Zmieniona liczba chromosomów prowadzi do poważnych zaburzeń rozwojowych. Stosunkowo najłagodniejsze objawy występują przy zespole Downa i zespole Turnera. **Zespół Turnera** wynika z obecności tylko jednego chromosomu X i występuje u 1 na 5000 nowo narodzonych dziewczynek. Oprócz bezpłodności występują u nich różne dodatkowe objawy, jednak są to wady strukturalne, nie występuje natomiast upośledzenie umysłowe. Często charakterystyczny jest niski wzrost i na przykład u 20% chorych – wrodzone wady serca. Choroba nie wpływa też na długość życia. Ta jedyna znana monosomia wynika z faktu, że w komórkach kobiet czynny jest w zasadzie tylko jeden chromosom X, drugi zaś w znacznej swojej części jest unieczynniony. Tak więc „na co dzień" wystarcza jeden chromosom X, ale obecność drugiego jest potrzebna w czasie rozwoju, co jest przyczyną zaburzeń w zespole Turnera.



Ryc. 6.2. Mikrofotografia przedstawiająca kariotyp osoby z zespołem Downa

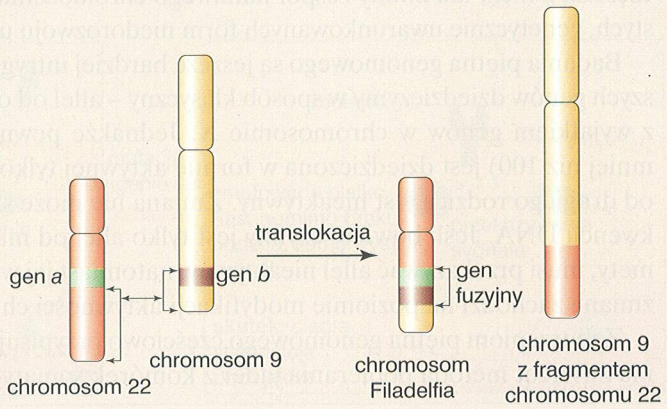
Zespół Downa – dodatkowy chromosom 21 pary (trisomia chromosomu 21; ryc. 6.2) pojawia się średnio u jednego na 700 noworodków, ale częstość zależy od wieku matki (od 1 na 1350 u kobiet 25-letnich do 1 na 28 u kobiet 45-letnich). Zatem dodatkowy

[3] Jest to tak zwane dziedziczenie pozajądrowe (por. podrozdz. 4.4).

chromosom pochodzi na ogół z komórki jajowej. Zespół Downa powoduje upośledzenie umysłowe (średni iloraz inteligencji wynosi 50, średni dla osób zdrowych wynosi 100). Dość często występują wrodzone wady serca, które u części dzieci mogą doprowadzić do przedwczesnej śmierci. Choroba ta wpływa więc pośrednio na długość życia (np. często wcześnie rozwija się u nich także choroba Alzheimera).

Wydaje się, że ważna – przynajmniej dla niektórych genów – jest ich właściwa liczba. Muszą to być dwa geny, nie zaś trzy lub jeden. Chromosom 21 jest najmniejszym chromosomem ludzkim z najmniejszą liczbą genów, jednak efekty istnienia dodatkowego chromosomu są znaczne. Rodzą się też dzieci z trisomią chromosomu 13 (zespół Pataua) albo 18 (zespół Edwardsa), są jednakże ciężko chore i na ogół nie przeżywają pierwszego roku.

Przykładem choroby wywołanej przez mutację chromosomową strukturalną jest **przewlekła białaczka szpikowa**[4]. Na skutek translokacji fragmentu chromosomu 9 na chromosom 22 dochodzi do połączenia pewnych genów. Powstaje tak zwany gen fuzyjny kodujący białko o odmiennych właściwościach w stosunku do białka wyjściowego (ryc. 6.3).



Ryc. 6.3. Schemat translokacji prowadzący do przewlekłej białaczki szpikowej (zmieniony chromosom 22 nazywany jest czasem chromosomem Filadelfia).

Choroby wieloczynnikowe

Przyczyną wielu chorób trapiących ludzkość nie jest jeden gen, lecz interakcje kilku genów i środowiska. Choroby takie nazywamy **wieloczynnikowymi** (czasem niezbyt ściśle – wielogenowymi). Większość przypadków cukrzycy spotykanej u osób dorosłych jest wynikiem mutacji w kilku różnych genach, znaczenie ma też tryb życia i odżywiania. Niestety, geny te nie są jeszcze do końca poznane. Podobnie jest z chorobami układu krążenia, podatnością na nowotwory (z wyjątkiem wspomnianych wcześniej 5–10%, za które odpowiedzialne są pojedyncze mutacje; por. podrozdz. 6.2). Poznanie podłoża chorób wieloczynnikowych jest więc jednym z wielkich wyzwań genetyki XXI wieku.

Mutacje dynamiczne i piętno genomowe

Istnieją choroby wywoływane przez mutacje w pojedynczych genach, które nie dziedziczą się w sposób tak prosty, jak na przykład barwy kwiatu u groszku. Jedne z tych chorób związane są z tak zwanymi mutacjami dynamicznymi, drugie z piętnem genomowym (ang. *imprinting*).

[4] Jest to aberracja somatyczna pojawiająca się tylko w szpiku kostnym.

Mutacje dynamiczne polegają na namnożeniu pewnego fragmentu genu. W przypadku choroby Huntingtona zmutowany gen, odpowiadający za powodowanie choroby, koduje zmienione białko zwane huntyngtyną. Funkcja huntyngtyny nie jest jasna, a jej zmiana prowadzi do degeneracji komórek nerwowych w mózgu. Ta zmiana to skutek wielokrotnego powtórzenia kodonu odpowiedzialnego za włączanie do białka aminokwasu glutaminy – u chorych powstaje białko z fragmentem złożonym z glutamin dłuższym niż u osób zdrowych. Mutacja jest dominująca. Nazywa się dynamiczną, gdyż wydłużony trakt może się pojawić w rodowodzie niespodziewanie i jego długość może się zmieniać. Obecnie znanych jest kilkanaście chorób ludzkich powodowanych przez mutacje tego typu. Najczęstsza z nich, tak zwany zespół łamliwego chromosomu X, jest przyczyną równie częstych, genetycznie uwarunkowanych form niedorozwoju umysłowego.

Badania piętna genomowego są jeszcze bardziej intrygujące. Ogromną większość naszych genów dziedziczymy w sposób klasyczny – allel od ojca i allel od matki, oczywiście z wyjątkiem genów w chromosomie X. Jednakże pewna liczba genów (niewątpliwie mniej niż 100) jest dziedziczona w formie aktywnej tylko od jednego z rodziców – allel od drugiego rodzica jest nieaktywny. Zmiana nie może się dokonywać na poziomie sekwencji DNA. Jeśli bowiem czynny jest tylko allel od matki, to jej syn, produkując gamety, musi przekazywać allel nieaktywny, natomiast jej wnuczka – allel aktywny. Zatem zmiana zachodzi na poziomie modyfikacji aktywności chromatyny.

Zaburzeniom piętna genomowego częściowo przypisuje się niepowodzenia klonowania zwierząt metodą pobierania jąder z komórek somatycznych.

6.2. Transformacja nowotworowa

Nowotwory

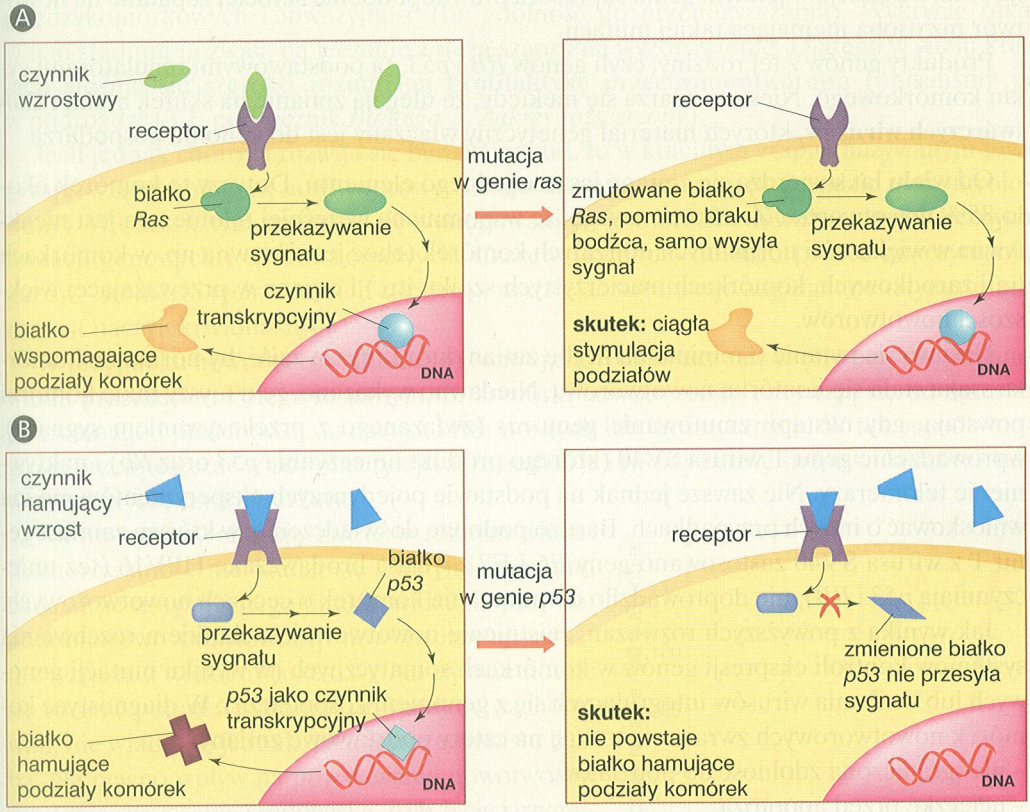
UWAGA!

Podstawowy opis procesu nowotworowego zamieszczono w podręczniku *Biologia 2. Zakres rozszerzony*, w podrozdziale 13.1.

Podstawową różnicę między komórką normalną i nowotworową można określić w bardzo prosty sposób. Komórka nowotworu dzieli się w zasadzie autonomicznie, podczas gdy w komórce normalnej podziały są regulowane niezwykle precyzyjnie. Ażeby normalna komórka stała się komórką nowotworową, musi zajść w niej wiele zmian. Zmiany te bądź uaktywniają, bądź unieczynniają geny związane z regulacją podziału komórki. Geny te mogą kodować białka działające w cyklu komórkowym, uczestniczące w przekazywaniu zewnątrzkomórkowego sygnału podziału, w regulacji transkrypcji, w procesach naprawy DNA itp.

Bardzo ogólnie, zgodnie z tradycją, geny te dzieli się na protoonkogeny i supresory nowotworów. **Protoonkogeny** to takie geny, które w przeciętnych warunkach stymulują różnicowanie i podziały komórek. Przekształcenie w wyniku mutacji protoonkogenu w onkogen przyspiesza podziały komórkowe. **Geny supresji wzrostu nowotworowego** (ang. *tumor suppressor genes*) normalnie hamują wzrost i proliferację komórek. Mutacja w genie supresorze nowotworu może więc doprowadzić do zaprzestania hamowania podziałów komórek.

Typowym przykładem protoonkogenu jest ludzki gen *ras*. Koduje on białko *Ras*, które w odpowiedzi na pozakomórkowy sygnał chemiczny (czynnik wzrostowy) uruchamia transkrypcję genów kodujących białka wspomagające podziały komórkowe (ryc. 6.4A). Jeśli zabraknie sygnału chemicznego z zewnątrz (np. po zakończeniu wzrostu organizmu), komórka przestaje się dzielić, ustalając swoją ostateczną postać morfologiczną i fizjologiczną. Czasem mutacja punktowa w genie *ras* może doprowadzić do powstania zmienionego białka *Ras*, które mimo braku sygnału zewnętrznego stale pobudza ekspresję genów białek wywołujących podziały komórkowe. Jest to więc transformacja nowotworowa wynikająca z zakłócenia szlaku pobudzającego wzrost organizmu.



Ryc. 6.4. Szlaki pobudzania (A) i hamowania (B) podziałów komórkowych oraz skutki mutacji w genach kontrolujących (opis w tekście)

Inaczej gen *p53* – supresor nowotworu. Gen ten koduje białko *p53*, które w odpowiedzi na sygnał chemiczny z zewnątrz (i nie tylko) uruchamia transkrypcję białek hamujących podziały komórkowe (ryc. 6.4B). Są to specjalne szlaki hamowania wzrostu. Uszkodzenie genu *p53* może więc doprowadzić do utraty zdolności hamowania podziałów komórkowych. Gen *p53* uczestniczy też w wyzwalaniu apoptozy (samobójczej śmierci komórek) w komórkach o dużym nagromadzeniu mutacji.

Wiele genów supresorowych wykryto, poszukując mutacji w rodzinach obarczonych predyspozycjami do różnych typów nowotworów. Brak czynnego białka *p53* stwierdzono

na przykład w sporej części ludzkich komórek nowotworowych (ponad 50% przypadków raka jelita grubego, piersi czy płuca)! Gen *p53* zlokalizowano w krótkim ramieniu chromosomu 17.

Z kolei mutacja punktowa w genie supresorowym *RB*, zlokalizowanym w chromosomie 13, lub brak fragmentu chromosomu 13 z tym genem mogą być przyczyną siatkówczaka (retinoblastoma) – rzadkiego nowotworu złośliwego. Początek rozwoju tkanki rakowej z komórek siatkówki oka następuje już w pierwszych pięciu latach życia. Retinoblastoma może występować w rodzinach – dziedziczy się autosomalnie dominująco (penetracja około 90%). W pewnym uproszczeniu można powiedzieć, że osoba przychodząca na świat z mutacją w jednym genie supresora prawdopodobnie szybciej zapadnie na nowotwór niż osoba niemająca takiej mutacji.

Produkty genów z tej rodziny, czyli genów *RB* i *p53*, są podstawowymi regulatorami cyklu komórkowego. Niestety zdarza się niekiedy, że ulegają zmianie na skutek ataku **rakotwórczych wirusów**, których materiał genetyczny włączany jest do genomu gospodarza.

Od wielu lat stwierdza się zmianę jeszcze jednego elementu. Dotyczy to komórek około 85% nowotworów. Zwrócono uwagę, że wspomniana wcześniej telomeraza jest nieaktywna w większości normalnych dojrzałych komórek (choć jest aktywna np. w komórkach linii zarodkowych, komórkach macierzystych szpiku itp.) i czynna w przeważającej większości nowotworów.

Nasuwa się pytanie o minimalną liczbę zmian, które muszą zajść, by normalna komórka ssaka stała się komórką nowotworową. Niedawno wykazano, że u myszy takie komórki powstają, gdy nastąpi: zmutowanie genu *ras* (związanego z przekazywaniem sygnału), wprowadzenie genu T wirusa SV40 (którego produkt unieczynnia *p53* oraz *Rb*) i uaktywnienie telomerazy. Nie zawsze jednak na podstawie pojedynczych eksperymentów można wnioskować o innych przypadkach. Bardzo podobne doświadczenie, w którym zamiast genu T z wirusa SV40 zastosowano geny E6 i E7 z wirusa brodawczaka HPV16 (też unieczynniają *p53* i *RB*), nie doprowadziło do powstania komórek o cechach nowotworowych.

Jak wynika z powyższych rozważań, zaistnienie nowotworu jest skutkiem rozchwiania systemów kontroli ekspresji genów w komórkach somatycznych (w wyniku mutacji genowych lub wnikania wirusów integrujących się z genomem gospodarza). W diagnostyce komórek nowotworowych zwraca się uwagę na cztery podstawowe zmiany:
– nieograniczoną zdolność do podziałów,
– ucieczkę przed apoptozą,
– brak zapotrzebowania na sygnały wzrostowe z zewnątrz,
– niewrażliwość na zewnętrzne sygnały hamowania wzrostu.

Wyróżnia się też trzy dodatkowe cechy: niestabilność genetyczną komórek nowotworowych, zdolność do powodowania angiogenezy (czyli ukrwienia, co jest bardzo ważne przy guzach litych, które pozbawione tych warunków mają bardzo ograniczone możliwości rozrostu) oraz zdolność do inwazji tkanek i tworzenia przerzutów.

Rozwój procesu nowotworowego

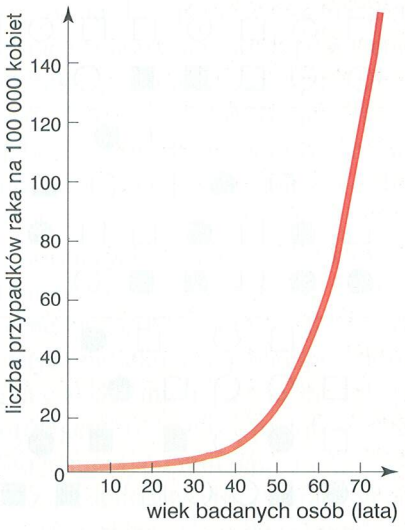
Niewiele osób zdaje sobie sprawę, że to, co obserwuje się jako chorobę, w rzeczywistości jest jednym z ostatnich stadiów długotrwałego procesu nowotworowego. Całość obejmuje kilka umownych etapów. Pierwszym momentem jest najprawdopodobniej mutacja i powstanie

komórki zmienionej przez czynnik rakotwórczy. Jest to etap **inicjacji nowotworowej**, polegający między innymi na gromadzeniu się mutacji punktowych w zmienionej komórce. Komórka taka może przez wiele lat zachowywać się w miarę normalnie, lecz te komórki, które powstają w wyniku jej podziałów, dziedziczą zdolność do intensyfikacji mitoz, połączoną z narastającą utratą zdolności do różnicowania. Na tym etapie bardzo trudno wykryć nowotwór, mówimy więc o **stanie utajonym** procesu nowotworzenia (czasem może on trwać wiele lat). Pod koniec inicjacji morfologicznym przejawem zmian mogą już być tak zwane stany przedrakowe, charakteryzujące się między innymi nadmiernym rozrostem zmienionej tkanki. Następnym etapem jest **promocja**, a typowe dla niej jest wyraźne nasilenie podziałów komórek. Cechuje te komórki zwiększona ruchliwość, utrata połączeń międzykomórkowych i inwazyjność (tu: zdolność do przemieszczania). Wykrycie raka w tym stadium pozwala na leczenie z dużą szansą na wyzdrowienie. Dlatego w wielu krajach stosuje się szeroko rozumianą **profilaktykę przeciwnowotworową** (opisaliśmy ją w podrozdz. 13.1, podręcznik *Biologia 2. Zakres rozszerzony*).

Jeśli jednak choroba rozwija się bez przeszkód, to w kolejnym etapie, nazywanym **progresją**, wzrost komórek nowotworowych staje się autonomiczny (w zasadzie niekontrolowany). W okresie tym stwierdza się występowanie w komórkach nowotworowych licznych mutacji genowych i chromosomowych. Czasem dochodzi do tego proces unaczynienia guzów – komórki tych ostatnich zaczynają wydzielać substancje angiogenne (stymulujące rozrost naczyń krwionośnych).

W przypadku nowotworów złośliwych rozwój choroby kończy się często etapem powstawania **przerzutów**. Polega to na tym, że komórki nowotworowe odrywają się od ogniska pierwotnego i przechodzą do naczyń krwionośnych lub limfatycznych. W ten sposób mogą się przemieszczać w dowolne miejsca, zasiedlać je i tworzyć nowe skupiska komórek nowotworowych, czyli przerzuty.

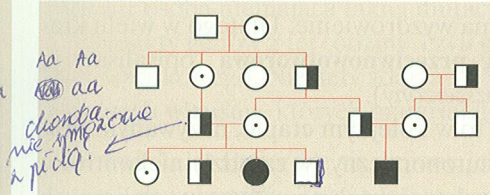
Na nowotwory chorują ludzie w różnym wieku. Zachorowalność nie rządzi się żadnymi regułami, chociaż ze statystycznego punktu widzenia prawdopodobieństwo transformacji nowotworowej wyraźnie wzrasta z wiekiem (ryc. 6.5). Na świecie notuje się rocznie ponad 6 milionów przypadków zachorowań, nie wiadomo jednak, jaka jest rzeczywista liczba. Na pewno wpływ na powstawanie nowotworów ma zanieczyszczenie środowiska, tryb życia i czynniki genetyczne. Nie musimy jednak być bierni. To my najczęściej decydujemy, jak żyjemy, co jemy, gdzie mieszkamy, a to wpływa zasadniczo na stopień ryzyka. Nie zapominajmy też, że zmiany takie powstają w naszych organizmach co chwilę, jednak układ odpornościowy usuwa je z ogromną wydajnością (pomijając już wysokowydajne mechanizmy naprawy DNA).



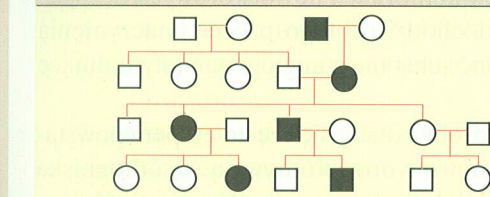
Ryc. 6.5. Częstość występowania raka jelita grubego u kobiet w zależności od wieku

6.3. Badania i diagnostyka chorób dziedzicznych oraz nowotworowych

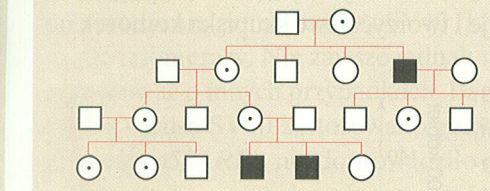
Najstarszym sposobem badania występowania chorób ludzkich jest śledzenie **rodowodów**. Informacje tego typu były i są nadal zbierane przez lekarzy genetyków. Na podstawie przekazywania cechy można stwierdzić, w jaki sposób (i czy w ogóle) dziedziczy się ona z pokolenia na pokolenie. Rycina 6.6 przedstawia rodowody przykładowe dla kilku form dziedziczenia – autosomalne recesywne i dominujące, sprzężone z płcią recesywne i dominujące oraz mitochondrialne. Analiza rodowodów ma bardzo duże znaczenie, ponieważ pozwala ustalić, czy dana cecha się dziedziczy i w jaki sposób. Stanowi to punkt wyjścia dla bardziej precyzyjnych metod diagnostycznych, których celem jest zidentyfikowanie molekularnej przyczyny dziedziczonej choroby.



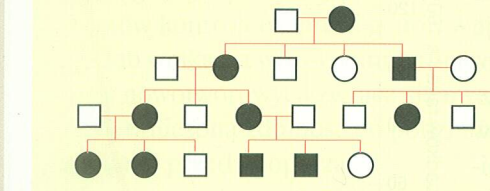
Choroba powodowana przez mutację autosomalną recesywną (np. mukowiscydoza). Chory ma zawsze zdrowych rodziców (oboje są nosicielami zmutowanego genu).



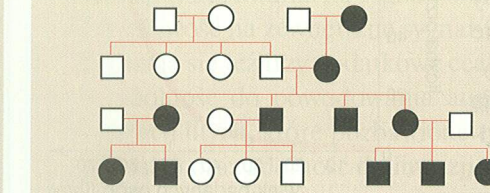
Choroba powodowana przez mutację autosomalną dominującą (np. choroba Huntingtona).



Choroba powodowana przez mutację recesywną sprzężoną z płcią w chromosomie X (np. hemofilia). Chorują na nią w zasadzie wyłącznie mężczyźni. Synowie chorego ojca będą zdrowi (chromosom X dziedziczą po matce). Porównaj też ćwiczenie 13 na stronie 141.



Choroba powodowana przez mutację dominującą sprzężoną z płcią w chromosomie X (na przykład krzywica oporna na witaminę D). Chorują mężczyźni i kobiety. Synowie chorego ojca będą zdrowi (chromosom X dostają od matki), ale wszystkie córki będą chore (chromosom X dostają od ojca).



Choroba powodowana przez mutację w DNA mitochondrialnym (np. jedna z form ślepoty). Przekazywana jest tylko przez matkę, jako że mitochondria plemnika są niszczone na początku rozwoju zarodka.

○ – kobieta zdrowa □ – mężczyzna zdrowy ■, ● – chory ◨ – nosiciel ⊙ – nosicielka

Ryc. 6.6. Dziedziczenie chorób genetycznych przedstawione w formie rodowodów

Współczesne metody diagnostyki chorób wykorzystujące osiągnięcia genetyki i medycyny

Oprócz analiz rodowodów przeprowadza się też analizy kariotypów. Na przykład u pary, w której kobieta ma kłopoty z zajściem w ciążę, przeprowadza się badanie obrazu chromosomów. Czasami translokacje (przemieszczenia) fragmentów chromosomów nie wywołują objawów u nosicieli, ale mają wpływ na zaburzenia w procesie mejozy. Kariotypy bada się też u dzieci, u których występują wielorakie zaburzenia, a także u płodów. Częstość występowania aberracji chromosomowych różnego rodzaju wzrasta z wiekiem kobiety i w wielu krajach (taka możliwość istnieje także w Polsce) rutynowo bada się kariotypy płodów u kobiet w wieku powyżej 35 lat.

Badanie prenatalne polega na pobraniu niewielkiej ilości płynu owodniowego, najczęściej między 14 a 16 tygodniem ciąży. W płynie tym są obecne komórki płodu, w których można badać jego kariotyp lub też – technikami analizy DNA – można badać obecność mutacji w konkretnym genie.

W prenatalnych badaniach DNA stosuje się techniki wykorzystujące **molekularne sondy DNA**, które łączą się tylko z DNA niezmutowanym lub tylko z DNA zmutowanym (dla ustalonej, już wykrytej w badanej rodzinie mutacji w konkretnym genie, na przykład dla mutacji w genie warunkującym wystąpienie mukowiscydozy; por. sondy DNA w podrozdz. 7.3). Nie jest praktyczne badanie wszelkich możliwych chorób u płodu. Na ogół bada się płody w tak zwanych rodzinach ryzyka genetycznego, czyli takich, w których urodziło się dziecko dotknięte konkretną chorobą.

Możliwe jest też stosowanie innych technik, wymagających mniejszych ilości materiału wyjściowego z zaledwie kilku komórek. Najczęściej stosowana jest tak zwana technika PCR – reakcji łańcuchowej polimerazy (*polymerase chain reaction*). Ta metoda umożliwia uzyskanie bardzo wielu cząsteczek DNA – po wybarwieniu można je zobaczyć jako prążki na żelu (por. technika PCR w podrozdz. 7.1).

Badania DNA prowadzi się nie tylko u płodów. Przeprowadza się je także w sytuacjach, gdy dorosła osoba chce wiedzieć, czy jest nosicielem mutacji genowych powodujących chorobę, czy zwiększających ryzyko zachorowania. Wyniki takiego badania mogą się okazać dramatyczne dla danej osoby, szczególnie jeśli na wykrytą chorobę nie opracowano jeszcze leku. Przykładem może być choroba Huntingtona. Jeśli ktoś jest synem lub córką osoby dotkniętej chorobą Huntingtona, prawdopodobieństwo posiadania genu warunkującego chorobę wynosi 50%.

Dla 5–10% osób (wspomnianych w podrozdz. 6.1) chorujących na nowotwory, które są dziedziczne, ustalenie obecności zmutowanego genu nie musi oznaczać wyroku, a raczej wskazanie na bardziej intensywne badania profilaktyczne i wcześniejszą terapię. Tego typu postępowanie może uratować życie. Dzięki diagnostyce molekularnej, badając choroby genetyczne, można precyzyjnie określić, w jakim genie zaszła mutacja. Nie zawsze jest to możliwe bez badań DNA, jako że objawy wielu chorób genetycznych są podobne, a rokowania mogą być różne w zależności od zmutowanego genu i typu mutacji.

Ustalenie, w jakim genie zaszła mutacja, pozwoli też udzielić właściwej porady genetycznej, to znaczy poinformować osobę (najczęściej parę starającą się o dziecko lub już oczekującą dziecka), jakie są szanse ich potomka na odziedziczenie choroby występującej w rodzinie. Przykładem może być badanie nosicielstwa recesywnego genu odpowiedzialnego za mukowiscydozę.

UWAGA!

Badania genetyczne przeprowadzane są w odpowiedni sposób. Konieczny jest kontakt z lekarzem genetykiem, który wytłumaczy znaczenie badań, przedstawi możliwe wyniki i ewentualne możliwości terapii lub brak takich możliwości. Niedopuszczalne jest pobieranie próbek i wydawanie wyników bez jakiejkolwiek rozmowy z pacjentem, w celach komercyjnych. Osoba poddająca się testowi powinna wiedzieć, że w dowolnym momencie może zrezygnować z badań (np. nie musi odbierać wyniku), a ponadto, że po uzyskaniu wyniku nie zostanie pozostawiona sama sobie, lecz uzyska wsparcie (lekarza, psychologa, rodziny itp.). Są to informacje bardzo ważne dla pacjenta, zważywszy znane przypadki samobójstw osób, które dowiedziały się, że są nosicielami genu powodującego chorobę Huntingtona.

Adresy placówek w Polsce, w których wykonuje się badania genetyczne, zamieszczono w tabeli na końcu podręcznika. Instytuty te zajmują się między innymi poradnictwem genetycznym, diagnostyką ultrasonograficzną i cytogenetyką. Szczegółowe informacje na temat badań można uzyskać w każdej z tych placówek.

Czasami możliwe jest wykluczenie przekazywania genów choroby dzieciom. Jedna z chorób powodowanych przez mutacje w mitochondrialnym DNA powoduje ślepotę. Z dotąd niezbadanych przyczyn na chorobę tę znacznie częściej zapadają mężczyźni niż kobiety. Jednakże mężczyzna, u którego stwierdzi się mutację mitochondrialną, wywołującą ślepotę, nie przekaże jej swoim dzieciom, gdyż mitochondria dziedziczy się tylko po matce.

Obecnie ustalanie molekularnych przyczyn choroby stosunkowo niewiele wnosi do terapii, bowiem leczenie olbrzymiej większości chorób dziedzicznych jest tylko objawowe. Ten stan będzie się jednak zmieniał. We wrześniu 2003 roku w Polsce ogłoszono publiczną zbiórkę pieniędzy na leczenie czworga dzieci chorych na bardzo rzadką chorobę – **mukopolisacharydozę**. Choroba ta może być leczona nie objawowo, lecz bardziej systemowo – przez podawanie brakującego enzymu w formie preparatu. Jedyny problem tkwi w tym, że leczenie jest niesłychanie kosztowne – zapas enzymu dla tych czworga dzieci na jeden rok to wydatek rzędu trzech milionów złotych. Enzym jest produkowany zaawansowanymi technikami inżynierii genetycznej. Kiedyś koszty takich terapii zmaleją, jak na przykład insuliny, którą dziś można kupić w każdej aptece i która też jest produktem inżynierii genetycznej (por. podrozdz. 7.2).

Terapie zrekombinowanymi białkami są na ogół bardzo kosztowne. Ponadto białko musi być podawane przez całe życie. Nie jest to cudowny lek, który raz podany zwalczy chorobę – nadal w organizmie będzie brakowało genu produkującego dane białko, a dostarczanie białka, choć jest to leczenie ukierunkowane na zaburzenie, nie usuwa braku funkcjonalnego genu. Idealnym rozwiązaniem byłoby podawanie pacjentowi genu pozbawionego defektu, co powodowałoby wyleczenie. Sposób leczenia przez podawanie genów nazywany jest terapią genową. Tę przyszłościową metodę przedstawimy w podrozdziale 7.2.

Podsumowanie

1. Badania genetyczne człowieka z wielu powodów są kłopotliwe i utrudnione. W związku z tym wiedza w tym zakresie wciąż jest niewystarczająca.
2. Człowiek jest organizmem o bardzo wysokim stopniu złożoności genetycznej.
3. Część cech determinowana jest jednogenowo, na przykład grupy główne krwi, inne – wielogenowo, na przykład inteligencja, leworęczność i praworęczność lub też wzór linii papilarnych itd.
4. W ludzkiej populacji stwierdza się mutacje o charakterze:
   a) mutacji punktowych;
   b) aberracji chromosomowych strukturalnych;
   c) aberracji chromosomowych liczbowych.
5. Testy prenatalne oraz pourodzeniowe pozwalają na diagnozowanie pewnych schorzeń dziedzicznych, a czasem nawet na leczenie ich skutków (np. dieta w fenyloketonurii).
6. Zaburzenia działania niektórych genów prowadzą do transformacji nowotworowej. Wydaje się dziś, że aby transformacje nowotworowe wystąpiły, potrzeba co najmniej dwóch uderzeń genetycznych (zmian o charakterze mutacji). Niestety, w naszym otoczeniu istnieje bardzo wiele czynników mutagennych, co wyraźnie zwiększa ryzyko zachorowania na raka.
7. Obecnie możliwe jest badanie i diagnostyka chorób warunkowanych genetycznie, między innymi dzięki analizom kariotypu lub przy użyciu sond molekularnych.

Ćwiczenia

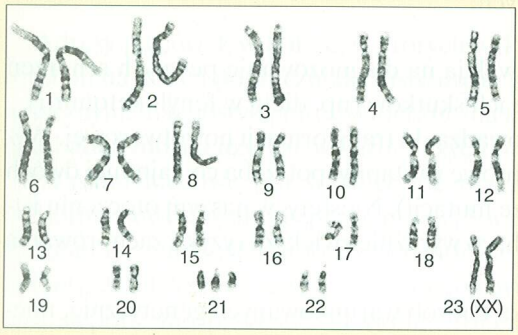
1. W tabeli przedstawiono przykłady cech człowieka, co do których założono, że dziedziczone są zgodnie z prawami Mendla. Wykorzystaj dane z tabeli do ułożenia krzyżówek genetycznych ilustrujących:
   a) I prawo Mendla (prawo czystości gamet),
   b) II prawo Mendla (prawo niezależnej segregacji alleli).

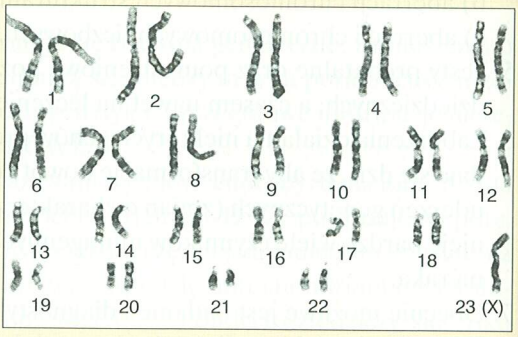
Cecha dominująca	Cecha recesywna
Policzki z dołkami	policzki bez dołków
Uszy odstające	uszy przylegające
Włosy nierude	włosy rude
Włosy nieskręcone	włosy kręcące się, sfalowane
Wargi szerokie	wargi wąskie
Zdolność zwijania języka w trąbkę	brak zdolności zwijania języka w trąbkę
Piegi	brak piegów

2. Dowiedz się, kto spośród członków twojej rodziny ma umiejętność zwijania języka w trąbkę, a komu tej umiejętności brak. Im więcej osób uwzględnisz w swoim badaniu, tym lepiej. Opracuj w dowolnej formie graficznej rodowód twojej rodziny i przedstaw na nim przebieg dziedziczenia tej cechy.

3. Przyjrzyj się uważnie modelowym rysunkom przedstawiającym kariotyp różnych osób i porównaj je z ryciną 4.17 ze strony 76. Następnie wykonaj poniższe polecenia.
   a) Określ płeć osób, których kariotypy przedstawiono na rysunkach.
   b) Określ rodzaj mutacji.
   c) Nazwij i krótko scharakteryzuj choroby, których przyczyną są przedstawione mutacje.
   d) Podaj inne przykłady nieprawidłowości, które można wykryć, analizując kariotyp człowieka. Nazwij choroby, których przyczyną są te nieprawidłowości.

Jeśli w podręczniku nie znalazłeś odpowiedzi na wszystkie pytania, poszukaj w innych źródłach – encyklopediach lub podręcznikach.

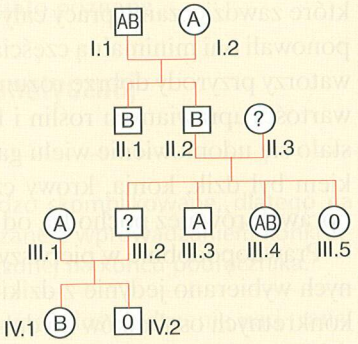




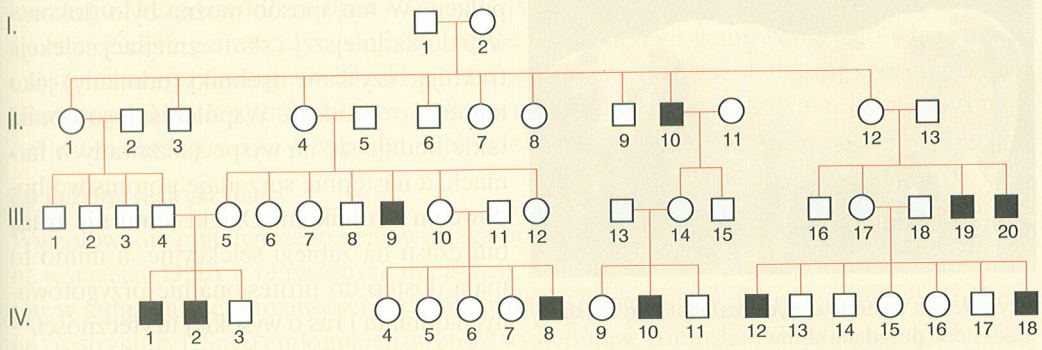
Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij, w jakim celu przeprowadza się badanie kariotypu człowieka.
2. Podaj objawy oraz określ podłoże genetyczne następujących chorób:
   a) hemofilii,
   b) galaktozemii,
   c) anemii sierpowatej,
   d) choroby Huntingtona,
   e) fenyloketonurii,
   f) alkaptonurii,
   g) daltonizmu,
   h) albinizmu,
   i) mukowiscydozy.
3. Wytłumacz, co oznacza określenie „nosicielstwo" w przypadku chorób genetycznych.
4. Oceń, czy:
   a) mężczyzna może być nosicielem hemofilii,
   b) istnieją nosiciele choroby Huntingtona,
   c) nosicielem galaktozemii jest ojciec, czy matka.
   W każdym przypadku uzasadnij swoją odpowiedź.
5. Omów krótko rolę poradni genetycznych. Podaj przykłady sytuacji, w jakich należy się zwrócić do takiej poradni.
6. Podaj dwa przykłady chorób genetycznych człowieka związanych z płcią. Wyjaśnij, dlaczego mężczyźni chorują na nie zdecydowanie częściej niż kobiety.

7. Wyjaśnij różnice między mutacją genową, chromosomową strukturalną, chromosomową liczbową. Podaj przykłady każdej z tych mutacji u człowieka i nazwij choroby wywoływane przez te mutacje.
8. Podaj różnicę między mutacją recesywną i dominującą.
9. Wyjaśnij, dlaczego mutacje autosomalne recesywne nie zawsze powodują wystąpienie objawów choroby.
10. Wylicz prawdopodobieństwo wystąpienia u dziecka choroby genetycznej, uwarunkowanej genem recesywnym, jeżeli i ojciec, i matka są nosicielami tego genu.
11. Wyjaśnij, dlaczego choroby, których przyczyną są mutacje w DNA mitochondrialnym, dziedziczy się wyłącznie po matce.
12. Rysunek obok przedstawia rodowód pewnej rodziny. Dokonaj analizy tego rodowodu i wykonaj poniższe polecenia.
    a) Określ, jakie grupy krwi należy wpisać w miejsce znaków zapytania.
    b) Określ i uzasadnij, czy osoby oznaczone znakiem zapytania są homozygotami, czy heterozygotami.
    c) Oceń, czy mężczyzna IV.2 może mieć dzieci o grupie krwi AB.



13*. Schemat poniżej ilustruje drzewo genealogiczne rodziny królowej Wiktorii (1). Prostokącikami zaznaczono mężczyzn, kółeczkami kobiety. Czarnym kolorem oznaczono osoby chore na hemofilię.



(Źródło: Elseth G. D., Baumgardner K. D. *Genetics*. Addison-Wesley Publishing Company, 1984)

a) Określ na podstawie analizy schematu sposób dziedziczenia się hemofilii.
b) Podaj genotypy wszystkich przodków (zaznaczonych na schemacie) osoby oznaczonej numerem 10 z IV pokolenia. Uzasadnij odpowiedź, zapisując odpowiednie krzyżówki genetyczne.
c) Wyjaśnij, dlaczego w IV pokoleniu u osób oznaczonych cyframi 1 i 2 wystąpiła hemofilia, skoro nikt z ich przodków nie zapadał na tę chorobę.
d) Podaj genotypy osób z II pokolenia, oznaczonych cyframi 12 i 13. Odpowiedź udokumentuj, rysując krzyżówkę genetyczną.

7. Zastosowania genetyki – inżynieria genetyczna

Człowiek już od bardzo dawna stosuje różnorodne celowe zabiegi, zmierzające do uzyskania użytecznych organizmów lub pochodzących z nich produktów. Ogólnie działania takie określa się mianem **biotechnologii**. W szerokim znaczeniu obejmuje ona zarówno selekcję prowadzoną przez hodowców bydła, wykorzystanie drożdży do produkcji piwa, jak i bezpośrednie manipulacje materiałem genetycznym, czyli **inżynierię genetyczną**.

Praktyczne osiągnięcia genetyki klasycznej

Śledząc współczesne dokonania biotechnologii, nie powinniśmy zapominać o osiągnięciach, które zawdzięczamy pracy całych pokoleń cierpliwych hodowców zwierząt i rolników. Dysponowali oni minimalną częścią tej wiedzy, jaką mamy dzisiaj. Mimo to ci znakomici obserwatorzy przyrody dobrze rozumieli skuteczność selekcji dokonywanych w celu poprawienia wartości uprawianych roślin i hodowanych zwierząt. Między innymi dzięki temu możliwe stało się udomowienie wielu gatunków zwierząt, na przykład świni domowej, której przodkiem był dzik, konia, krowy czy nawet psa. Mało kto zdaje też sobie sprawę, że rośliny uprawne również pochodzą od dzikich gatunków o znikomej wartości użytkowej.

Prawdopodobnie w pierwszym etapie owego udoskonalania osobniki o cechach pożądanych wybierano jedynie z dzikich populacji. Kolejnym etapem było świadome oddzielanie konkretnych osobników do dalszych krzyżówek – był to początek **selekcji sztucznej**. Pozwoliło to ograniczyć heterozygotyczność populacji hodowlanych i uzyskać bardzo wiele odmian o pożądanych cechach, na przykład krów o większej mleczności itd. (ryc. 7.1). Trzeci z umownych etapów stanowiło ograniczenie działań hodowlanych do niewielkiego procentu populacji. W ten sposób można było dokonywać dokładniejszej i skuteczniejszej selekcji, traktując uzyskane osobniki (odmiany) jako materiał rozrodczy. Współcześnie osobniki takie hoduje się na wyspecjalizowanych farmach, a następnie sprzedaje potomstwo hodowcom i rolnikom. Dzięki temu nie tracą oni czasu na zabiegi selekcyjne, a mimo to mają dostęp do profesjonalnie przygotowanych odmian i ras o wysokiej użyteczności.

Ryc. 7.1. U wyhodowanych ras udało się uzyskać określone pożądane cechy.

Jednym z celów zabiegów hodowlanych jest więc stworzenie odmian maksymalnie homozygotycznych, ponieważ ich potomstwo jest bardziej jednorodne, a ponadto selekcjonowaniu ulegają czasem cechy determinowane przez allele recesywne.

Dla szybkiego osiągnięcia tego celu u roślin przez kilka pokoleń stosuje się samozapylenie, natomiast u zwierząt kojarzenie osobników blisko spokrewnionych – **chów wsobny** (ang. *inbreeding*). Osiągnięcie homozygotyczności nie jest jednak idealnym rozwiązaniem, ponieważ w wielu wypadkach kolejne pokolenia wsobne są coraz mniej żywotne i plenne (płodne). Najczęstszą przyczyną jest występowanie układów niekorzystnych, recesywnych alleli, które w dzikich populacjach ujawniają się bardzo rzadko. Kilkadziesiąt lat temu wydawało się, że sytuacja ta jest nieodwracalna i że sztuczna selekcja wprowadzi-

ła hodowców i rolników w ślepą uliczkę. Jakież więc było zdziwienie badaczy, gdy na początku lat dwudziestych ubiegłego stulecia krzyżowali ze sobą różne, dość rachityczne linie czyste kukurydzy. Potomstwo (F_1) części takich krzyżówek wyrosło bowiem niezwykle bujnie, wyraźnie przewyższając plennością wszystkie znane wówczas odmiany, tak dzikie, jak i hodowane. Tę wybujałość mieszańców nazwano **heterozją**. Stwierdzono ją także u zwierząt, na przykład u bydła albo świń.

Przyczyną tego niespodziewanego sukcesu najprawdopodobniej był wysoki poziom heterozygotyczności mieszańców, co miałoby maskować obecność niekorzystnych alleli o charakterze recesywnym. Być może rzeczywiście tak jest, jednak molekularne podłoże przewagi heterozygot nad homozygotami do dzisiaj nie zostało poznane.

7.1. Zasadnicze metody stosowane w inżynierii genetycznej

UWAGA!

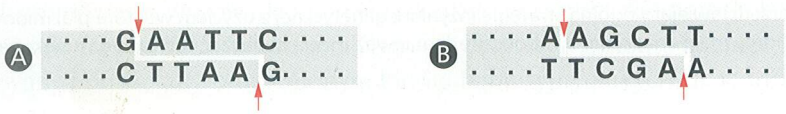
Techniki (metody) stosowane w inżynierii genetycznej są bardzo skomplikowane, dlatego na przykład prawie zupełnie pominęliśmy złożone problemy związane z wprowadzaniem konkretnego genu. Zainteresowanych odsyłamy do literatury zamieszczonej na końcu podręcznika.

Za pierwsze manipulacje materiałem genetycznym można uznać doświadczenia nad transformacją oraz transdukcją (por. podrozdz. 2.3). Podstawową wadą takich technik jest ich ograniczony zasięg oraz niewielka skuteczność wynikająca z biernego oczekiwania na efekty uzyskiwane losowo.

Tymczasem współczesna inżynieria genetyczna daje możliwość znacznie bardziej kontrolowanego i bezpośredniego operowania DNA. Przyjmijmy na początek, że dana manipulacja materiałem genetycznym dotyczy zwykle pojedynczego genu. Należy go więc znaleźć i wyizolować, po czym powielić (sklonować), a także opracować skuteczny sposób przeniesienia tego genu do komórek biorcy, tak aby umieścić gen w pożądanym rejonie DNA biorcy (jest to bardzo ważne w wypadku DNA zlokalizowanego w jądrze komórkowym).

Enzymy restrykcyjne

Wyizolowanie pojedynczego genu wymaga pofragmentowania DNA. W tym celu niezbędne jest cięcie DNA w określonych miejscach, a następnie łączenie odpowiednich fragmentów w jedną całość. Możliwości takie pojawiły się dopiero, gdy odkryto enzymy restrykcyjne (restryktazy). Są to endonukleazy, które występują w komórkach bakteryjnych, chroniąc je przed wniknięciem obcego DNA (np. DNA wirusa). **Enzymy restrykcyjne** spełniają funkcje „inteligentnych, molekularnych nożyczek", rozpoznających i dokonujących cięć jedynie w obszarach DNA o specyficznej sekwencji zasad. Każdy enzym restrykcyjny rozpoznaje tylko jeden rodzaj obszarów o stałej długości i sekwencji zasad (zwykle ich długość wynosi od 4 do 8 par nukleotydów; ryc. 7.2).

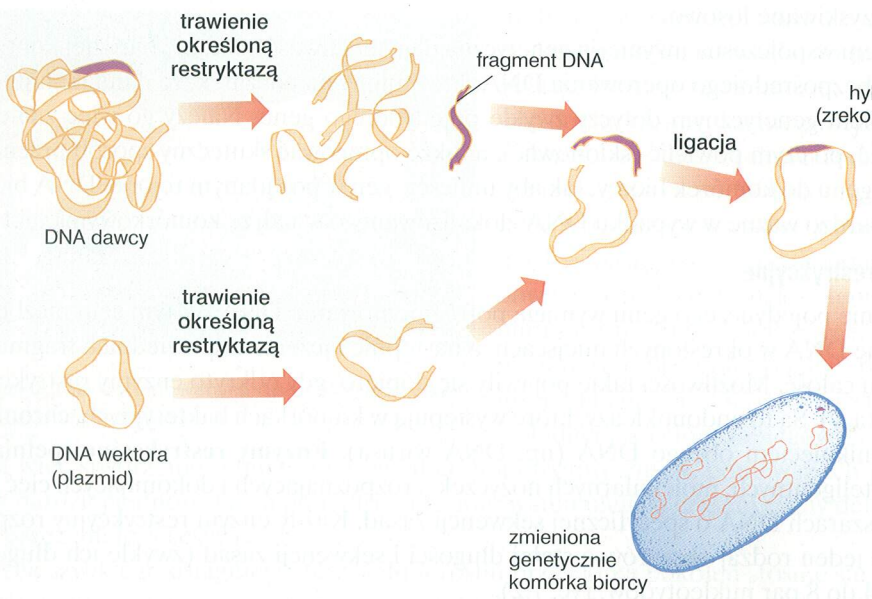


Ryc. 7.2. Przykłady działania enzymów restrykcyjnych: A – pozostawiający lepkie końce enzym *Eco*RI, B – pozostawiający lepkie końce enzym *Hind*III

Ciekawą cechą większości obszarów restrykcyjnych jest ich palindromowy charakter (w lingwistyce palindrom oznacza wyraz lub zdanie, które czyta się jednakowo w sposób zwykły i wspak, np. KOBYŁA MA MAŁY BOK). Określenie „sekwencja palindromowa" pochodzi stąd, że ułożenie nukleotydów jednej nici takiego odcinka jest takie samo jak drugiego, lecz odczytywanego w kierunku odwrotnym.

Jeśli enzym restrykcyjny tnie DNA w każdym miejscu, które pasuje do niego przestrzennie, to rodzi się problem, jak spowodować, ażeby nie niszczył DNA swego właściciela. W tym celu modyfikowane są niektóre chemiczne zasady we własnych wrażliwych odcinkach, tak że restryktazy nie będą ich rozpoznawać. Wymaga to posiadania odpowiednich enzymów, które komórki bakteryjne oczywiście mają. Skoro takich modyfikacji nie ma w DNA bakteriofagów, istnieje możliwość pocięcia informacji genetycznej „wroga" na mniejsze fragmenty, które zostaną później całkowicie zdegradowane.

Większość enzymów restrykcyjnych zostawia w cząsteczce DNA tak zwane **lepkie końce**. Takie enzymy rozcinają obszar restrykcyjny, tworząc na obu powstałych końcach jednoniciowe, komplementarne odcinki, liczące kilka nukleotydów. Właściwość ta jest istotna, ponieważ jeśli podziałamy tą samą restryktazą na dwie różne cząsteczki DNA, to otrzymamy fragmenty, które będą miały identyczne, lepkie końce. Wówczas może dojść do powstania zrekombinowanego DNA, składającego się z fragmentów o różnym pochodzeniu. Połączenie wymaga obecności odpowiedniego enzymu – rozpoznającego dany rodzaj lepkich końców – **ligazy**, stąd określenie ligacja (ryc. 7.3).

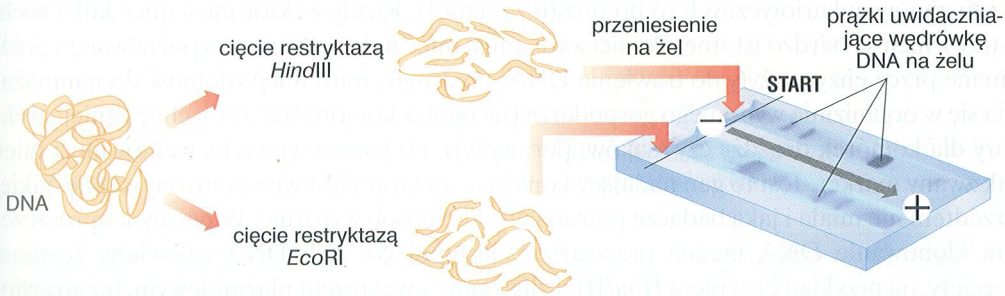


Ryc. 7.3. Model przedstawiający ogólną strategię inżynierii genetycznej z użyciem wektora plazmidowego. Pojęcia dawcy i biorcy mają znaczenie symboliczne, ponieważ mogą oznaczać ten sam gatunek, a nawet organizm.

Lepkie końce umożliwiają łączenie fragmentów DNA różnych organizmów. Dysponując technikami wybiórczego fragmentowania i łączenia DNA, można wyizolować żądany gen i umieścić go w innej cząsteczce DNA. Dzisiaj znanych jest już kilkaset różnych restryktaz i od połowy lat dziewięćdziesiątych XX wieku wiele z nich można kupić w firmach biotechnologicznych. Dają one możliwość powtarzalnego fragmentowania DNA zarówno wirusów, jak i genów jądrowych oraz mitochondrialnego i chloroplastowego DNA.

Nazwy enzymów restrykcyjnych wywodzą się od nazw bakterii, na przykład *Eco*RI to restryktaza z *E. coli* szczep R enzym I, natomiast *Hind*III to trzecia wyizolowana restryktaza z *Haemophilus influenzae* szczep *d*.

Do izolowania genów wykorzystano **elektroforezę** – technikę umożliwiającą rozdział fragmentów DNA w zależności od wielkości[1]. W elektroforezie żelowej ujemnie naładowane cząsteczki DNA wędrują na żelu z agarozy (agaroza to substancja uzyskiwana z krasnorostów, podobna do agaru). Prędkość tej wędrówki zależy od wielkości fragmentów DNA (ryc. 7.4).



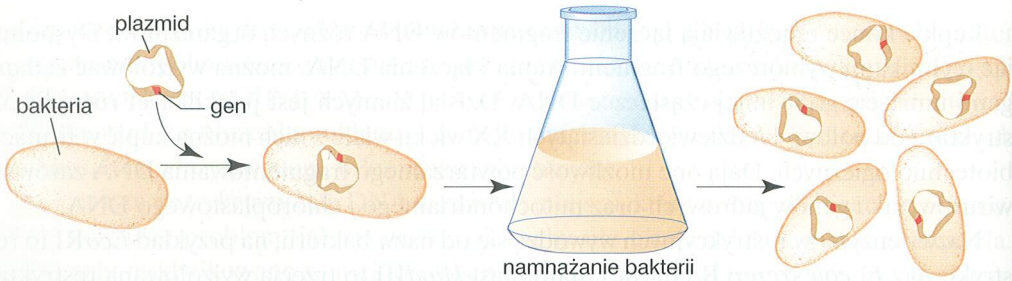
Ryc. 7.4. Elektroforeza – rozdzielanie fragmentów DNA różnej wielkości

W innych doświadczeniach oddzielnie trawiono DNA plazmidu czy wirusa, na przykład dwoma lub trzema enzymami restrykcyjnymi, i tymi samymi enzymami w kombinacjach. Następnie obserwowano, jak szybko wędrują w żelu w porównaniu z fragmentami o znanych wielkościach i na tej podstawie ustalono wielkość fragmentów. Ponieważ szybkość migracji fragmentu zależy od jego wielkości, tworzono mapy miejsc cięcia przez enzymy restrykcyjne i odległości między nimi w danym typie cząsteczki DNA. Pozwoliło to na sporządzenie tak zwanych map fizycznych wielu małych cząsteczek DNA.

Klonowanie DNA

Następnym osiągnięciem inżynierii genetycznej było opracowanie metod klonowania fragmentów DNA (zagadnienia związane z klonowaniem całych organizmów opisaliśmy w podrozdz. 7.2). **Klonowanie DNA** zwykle obejmuje włączenie fragmentu DNA do wektora plazmidowego, wprowadzenie hybrydowego plazmidu do komórki bakterii, a potem namnażanie tej komórki. W ten sposób wyodrębniony z genomu odcinek DNA jest przechowywany i powielany w określonym klonie bakteryjnym (ryc. 7.5, s. 146).

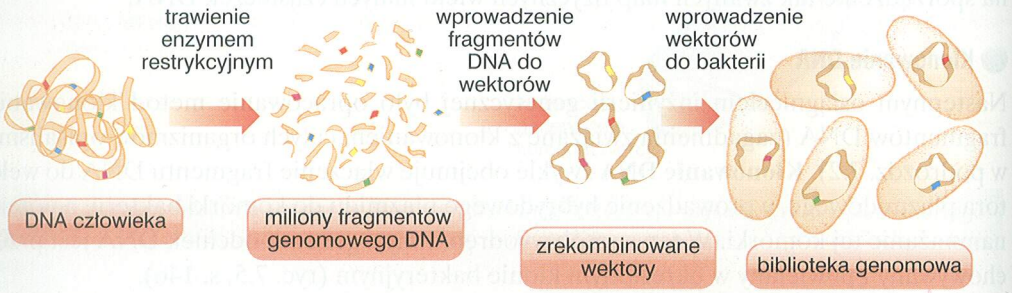
[1] Elektroforeza umożliwia rozdział białek, DNA lub RNA o różnej wielkości przy użyciu pola elektrycznego.



Ryc. 7.5. Schemat klonowania DNA

Wektorem może być też pochodna plazmidu lub zmodyfikowany wirus. Najbardziej wydajnymi wektorami są jednak **sztuczne chromosomy bakteryjne** (BAC-i) oraz **sztuczne chromosomy drożdżowe** (YAC-i). Tylko one mają bowiem dostatecznie dużą pojemność umożliwiającą włączenie do nich dużych fragmentów DNA (np. do wektora plazmidowego można włączyć tylko odcinek DNA długości kilku tysięcy nukleotydów – w przypadku wielu genów eukariotycznych to po prostu za mało!). Każdy wektor musi mieć kilka cech, a trzy z nich są bardzo istotne. Po pierwsze, musi mieć jedno miejsce rozpoznawane i przecinane przez enzym użyty do trawienia DNA. Po drugie, musi mieć zdolność do namnażania się w organizmie wybranego gospodarza (na ogół w komórce bakterii, choć istnieją wektory dla komórek drożdży czy ssaków; por. wyżej). Po trzecie wreszcie, wektor musi mieć tak zwany marker. Jest to gen nadający komórce, do której jest wprowadzony, cechę, jakiej przedtem nie miała i jaką badacze potrafią w jakiś sposób wyróżnić. W pewnym uproszczeniu klonowanie DNA można przedstawić następująco: jeśli DNA człowieka zostanie rozcięty, na przykład enzymem *Hind*III, i zligowany z wektorem plazmidowym, też strawionym *Hind*III, to do każdego plazmidu zostanie wstawiony jeden kawałek ludzkiego DNA. Ta mieszanina plazmidów nadal znajduje się w jednej probówce i po to, by oddzielić od siebie różne plazmidy, wykorzystuje się fakt, że można dokonać transformacji bakterii.

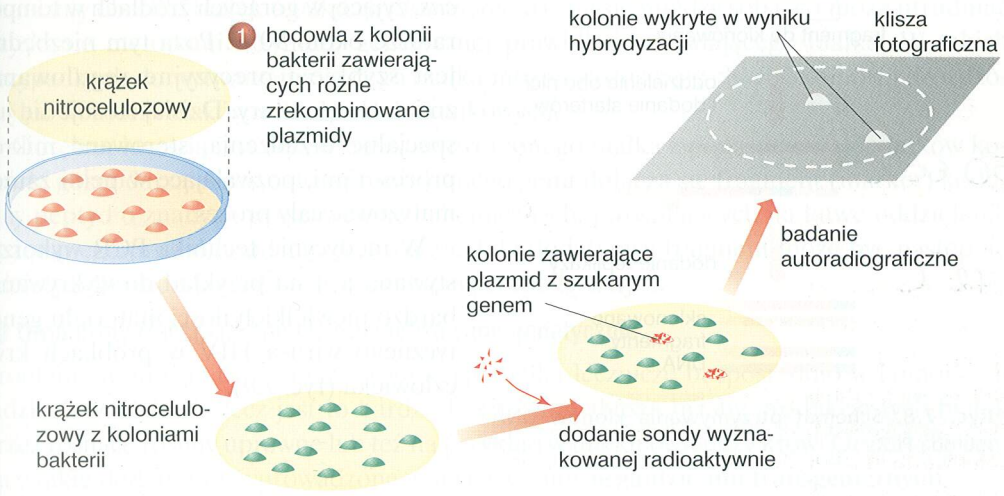
Każda bakteria pobiera jeden plazmid i wszystkie komórki, które z niej powstaną, też zawierać będą ten jeden plazmid. To oznacza, że uzyska się bakterie, z których każda będzie zawierała jeden fragment ludzkiego DNA. Jest to tak zwana **biblioteka DNA**. Ponieważ w tym wypadku biblioteka powstała bezpośrednio z całego DNA chromosomów człowieka, nazywa się ją **biblioteką ludzkiego genomu** (ryc. 7.6)[2]. Konieczne jest jeszcze stwierdzenie, w której z tych komórek bakteryjnych zawarty jest na przykład gen kodujący insulinę, a w której gen kodujący kolagen.



Ryc. 7.6. Schemat tworzenia biblioteki genomowej – tu wektorami są BAC.

[2] Biblioteki genomowe tworzy się także dla innych organizmów.

W tym celu stosuje się wspomniane już **sondy molekularne**. Mogą być nimi na przykład izolowane mRNA dla danego i szukanego genu. Czasem, jeśli znana jest sekwencja białka, można na tej podstawie spreparować jako sondę mieszaninę cząsteczek jednoniciowego DNA, o sekwencjach odpowiadających sekwencji genu. Sondy znakuje się na przykład radioaktywnym fosforem. Wówczas kolonie bakterii zawierające szukany gen identyfikuje się jako takie, które (na zasadzie komplementarności) wiążą sondę (ryc. 7.7).



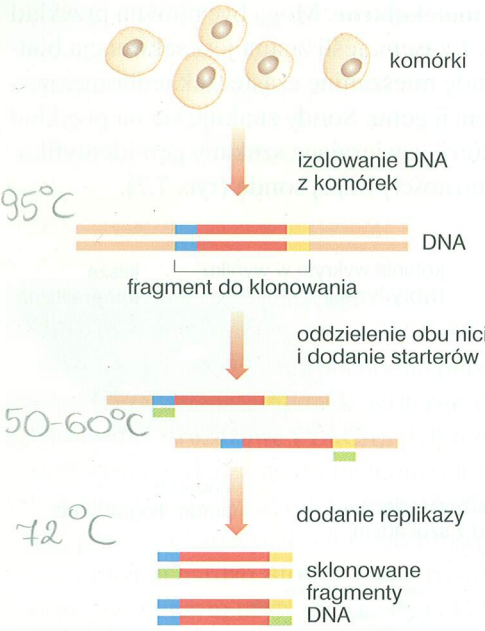
Ryc. 7.7. Wykrywanie kolonii bakterii zawierających określony gen za pomocą znakowanej sondy molekularnej

Zanim prace inżynierów genetyków zakończą się sukcesem, muszą oni przeprowadzić bardzo dużo różnych prób zasadniczych oraz pomocniczych doświadczeń z użyciem wielu komórek. Naukowcy powinni dysponować wieloma kopiami danego genu, które uzyskują przez powielanie określonego odcinka w licznych identycznych kopiach. Przeprowadzają to dwojako: *in vivo* oraz *in vitro*.

Opisana powyżej metoda **klonowania DNA** *in vivo* polega na wprowadzaniu wyizolowanego genu do żywej komórki, na przykład bakteryjnej. Ta ostatnia, dzieląc się szybko, daje ogromną liczbę komórek potomnych (zawierających pożądany gen). Towarzyszące temu procedury są dość czasochłonne i kosztowne.

Metoda powielania DNA *in vitro* polega na wykorzystaniu tak zwanej **techniki PCR** – reakcji łańcuchowej polimerazy (ang. *polymerase chain reaction*); ryc. 7.8, s. 148. Ta wydajna metoda pozwala na bardzo szybkie namnażanie określonego odcinka DNA w probówce. Namnożony DNA można później klonować *in vivo*.

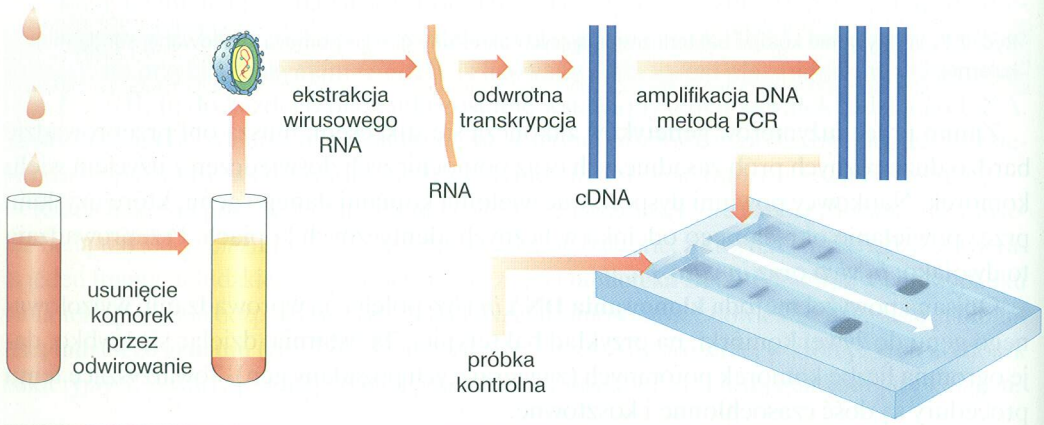
W dużym uproszczeniu technika PCR polega na rozdzieleniu nici (denaturacji) badanego fragmentu DNA w podwyższonej temperaturze. Następnie obniża się temperaturę i dołącza do każdej z obu rozdzielonych nici sztucznie zsyntetyzowane startery. Później dodawana jest polimeraza DNA, która replikuje każdą z nici.



Ryc. 7.8. Schemat otrzymywania klonów DNA metodą PCR

Cykl ten powtarza się wielokrotnie, szybko uzyskuje wykładniczy wzrost liczby cząsteczek DNA (ryc. 7.8). Metoda PCR wymaga jednakże stosowania specjalnej polimerazy DNA, odpornej na działanie wysokich temperatur. Enzym ten pozyskuje się z archebakterii *Thermus aquaticus*, żyjącej w gorących źródłach w temperaturze około 90°C. Poza tym niezbędne jest szybkie i precyzyjne regulowanie zmian temperatury. Dzisiaj stosuje się już specjalne urządzenia, sterowane mikroprocesorami, pozwalające w pełni zautomatyzować cały proces.

W medycynie technika PCR wykorzystywana jest na przykład do wykrywania bardzo niewielkich ilości materiału genetycznego wirusa HIV w próbkach krwi człowieka (ryc. 7.9).



Ryc. 7.9. Schemat namnażania materiału genetycznego wirusa HIV i porównanie wyników elektroforezy

7.2. Problemy inżynierii genetycznej

Posiadanie przez naukowców określonego, sklonowanego genu człowieka umożliwia zastosowanie go na przykład jako matrycy do syntezy leczniczego białka. Jednak wbrew temu, co można by sądzić, uzyskanie ekspresji obcego białka w takich komórkach jak bakteryjne nie jest proste. Geny eukariotyczne i prokariotyczne zasadniczo się różnią mechanizmami działania. Jedną z przeszkód jest na przykład obecność w genach eukariotycznych intronów. Ponieważ bakterie pozbawione są mechanizmów wycinania intronów,

wprowadzany do komórek bakterii gen musi być pozbawiony intronów. Najczęściej stosuje się wówczas **cDNA**, czyli cząsteczkę DNA zsyntetyzowaną na matrycy mRNA za pomocą enzymu zwanego odwrotną transkryptazą. Podobnie jak dojrzały mRNA, także cDNA jest pozbawiony intronów[3].

Na tym jednak nie kończą się problemy z wytwarzaniem białek eukariotycznych w bakteriach. Bardzo wiele białek po syntezie poddawanych jest złożonej obróbce, na przykład przez tworzenie mostków dwusiarczkowych, dołączanie reszt cukrowych, cięcie itp. Mechanizmy obróbki białek u bakterii i *Eucaryota* różnią się między sobą, co może utrudniać uzyskanie metodami inżynierii genetycznej prawidłowo działającego białka. W takich przypadkach do wytwarzania obcego białka można zastosować choćby komórki drożdżowe lub komórki ssaków w hodowlach tkankowych.

Odrębną kwestią jest oczyszczenie wytworzonego białka z pozostałych składników komórki gospodarza. Często do wprowadzanego genu dołącza się fragment (marker) kodujący peptyd o znanych właściwościach chemicznych, pozwalających na łatwe oddzielenie pożądanego produktu od zanieczyszczeń. Taki dodatkowy fragment może być następnie odcięty odpowiednio dobranym enzymem proteolitycznym.

Organizmy transgeniczne oraz modyfikowane genetycznie

Problemy te można by ominąć, produkując białka lecznicze bezpośrednio w komórkach ludzkich w hodowli, lecz jest to bardzo kosztowne. Tańsza byłaby produkcja tych białek przez rosnące rośliny uprawne lub też na przykład w mleku owiec czy krów. Organizmy niosące takie dodatkowe, wprowadzone geny nazywamy **organizmami transgenicznymi**.

Uzyskiwanie roślin transgenicznych jest stosunkowo proste i na świecie istnieją już liczne gatunki oraz odmiany, które niosą dodatkowe geny warunkujące oporność tych roślin na mróz, podatność na szkodniki czy nadające oporność na herbicydy (w celu ułatwienia usuwania z pól wrażliwych na herbicydy chwastów). Uczeni myślą o uzyskaniu roślin produkujących białka nadające oporność na różne choroby człowieka, nie tylko dlatego, że zapewne przyjemniej jest zjeść banana czy sałatę, niż ukłuć się igłą, ale dlatego, że w wielu ubogich krajach trudne jest rozprowadzanie szczepionek. Wiele szczepionek wymaga przechowywania w niskich temperaturach, zaś rośliny produkujące białka do szczepienia można by po prostu rozwozić bez chłodzenia. W Polsce w Instytucie Chemii Bioorganicznej PAN w Poznaniu prowadzone są na przykład próby uzyskania sałaty zawierającej szczepionkę przeciwko tak zwanej żółtaczce zakaźnej.

Dużo trudniej jest uzyskać zwierzęta transgeniczne produkujące pożądane białka – naukowcy nie potrafią jeszcze dobrze sterować genami, które wprowadza się do zarodków zwierząt, a selekcja zwierząt, które produkują pożądane białka, jest czasochłonna i kosztowna. Stosunkowo łatwo można taką selekcję przeprowadzić w zasadzie tylko u myszy, ale nie są one zbyt praktycznym obiektem do produkcji dużych ilości na przykład mleka (do zagadnienia zwierząt transgenicznych powrócimy przy omawianiu klonowania organizmów).

Określenie **organizmy modyfikowane genetycznie** (GMO, ang. *Genetically Modified Organisms*) obejmuje wszystkie organizmy uzyskane metodami inżynierii genetycznej, w tym

[3] Obecnie konstruuje się całe biblioteki cDNA, wykorzystując sekwencje mRNA z różnych tkanek i narządów. Sekwencje te włączane są do odpowiedniego wektora plazmidowego i wprowadzane do komórek *E. coli*.

bakterie, rośliny, zwierzęta i grzyby (nie tylko zawierające obce geny). Z nich największe zainteresowanie budzą modyfikowane genetycznie rośliny. W USA rośliny genetycznie zmodyfikowane – przede wszystkim soja, kukurydza i bawełna – zajmują sporą część obszarów uprawnych. Według danych podawanych przez USDA (Ministerstwo Rolnictwa USA) stosowanie GMO w uprawach przynosi ogromne oszczędności, na przykład w produkcji bawełny stosowanie transgenicznych roślin opornych na owady spowodowało obniżenie zużycia środków ochrony roślin o prawie 9000 ton rocznie przy jednoczesnym wzroście rocznej produkcji bawełny o ponad 80 000 ton w końcu lat dziewięćdziesiątych XX wieku. Podobnie kukurydza transgeniczna wymagała znacznie mniej środków owadobójczych przy znacznie większej plenności.

Ryc. 7.10. Akcja protestacyjna w firmie wykorzystującej zmodyfikowaną genetycznie soję

W Europie GMO wywołało liczne protesty. Po pierwsze, wśród osób, dla których ochrona środowiska stanowi wartość samą w sobie, a które niepokoją się, że GMO wyprą inne rośliny z ich naturalnego otoczenia. Po drugie, wśród konsumentów obawiających się efektów wprowadzenia do obrotu pożywienia zawierającego wprowadzone obce geny (ryc. 7.10).

W Afryce reakcje na rośliny genetycznie modyfikowane były jeszcze bardziej skrajne. Pod koniec XX wieku w czasie dotkliwego głodu panującego w Somalii państwa zachodnie udzieliły pomocy w formie produktów spożywczych pochodzących z roślin transgenicznych. Rząd somalijski nie pozwolił na ich rozładowanie, choć mogły uratować wiele osób od głodu, a nawet śmierci.

Rośliny GMO mogą się charakteryzować nie tylko zwiększonymi walorami handlowymi czy estetycznymi (ryc. 7.11). Być może jednym z najważniejszych osiągnięć współczesnej inżynierii genetycznej jest wyprodukowanie tak zwanego złotego ryżu – odmiany ryżu, która przez wprowadzenie odpowiednich genów uzyskała możliwość wytwarzania witaminy A. W krajach Trzeciego Świata istnieją ogromne niedobory witaminy A, co może prowadzić do ślepoty. Zapobiec temu może uprawianie złotego ryżu. Jeszcze obecnie zawartość witaminy A w złotym ryżu nie jest wystarczająca, lecz trwają prace nad udoskonaleniem jego wariantów.

Ryc. 7.11. Zmodyfikowane genetycznie pomidory są bardziej trwałe.

W wielu krajach rośliny są głównym źródłem pożywienia. Jednakże rośliny – choć ich kod genetyczny jest taki sam jak kod zwierząt i człowieka – mają nieco inny skład białek. W produktach pochodzenia roślinnego występują więc niedobory pewnych aminokwasów, w tym lizyny i metioniny (por. amino-

kwasy egzogenne *Biologia 2. Zakres rozszerzony*, podrozdz. 1.2). Celem inżynierii genetycznej jest zatem uzyskanie roślin o zmienionej, korzystniejszej dla człowieka zawartości aminokwasów egzogennych.

Obecnie także w Polsce, podobnie jak niemal w całej Europie, wymagane jest oznakowanie produktów pochodzących od organizmów transgenicznych lub bezpośrednio zawierających GMO. Konsument ma prawo do takiej informacji (ryc. 7.12). Pamiętajmy jednak, że od czasu powstania organizmów cudzożywnych spożywanie komórek innych organizmów jest podstawowym sposobem odżywiania. Toteż od niepamiętnych czasów nasi przodkowie „konsumowali organizmy" innych gatunków. W naszych genomach nie pozostawiło to żadnych śladów (poza pewnymi nieczynnymi wirusami, które mogły wnikać innymi sposobami niż drogą pokarmową). Obawy, że spożywanie produktów zawierających GMO wpłynie niekorzystnie na konsumentów, nie są więc uzasadnione. Niewątpliwie natomiast zagadnienia ochrony środowiska i zabezpieczenia przed wypieraniem dzikich gatunków muszą być starannie rozważane, choć na ogół produkty laboratoryjne są gorzej przystosowane do warunków naturalnych niż ich naturalne odpowiedniki (por. też później dział – „Elementy ochrony środowiska").

Ryc. 7.12. GMO – oznakowanie produktów spożywczych

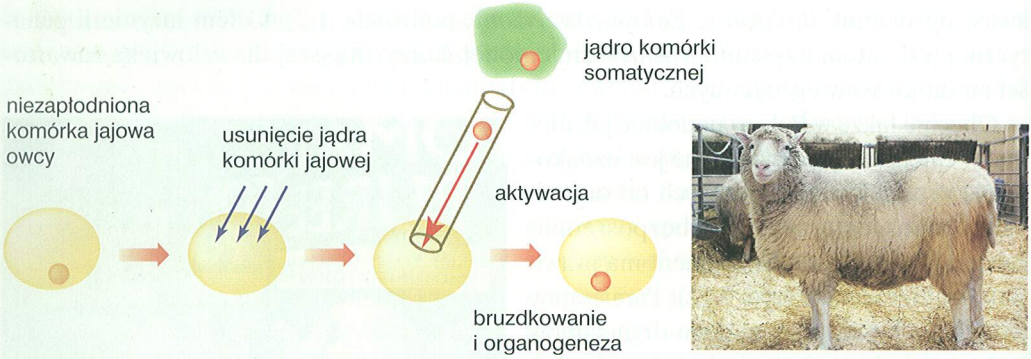
Klonowanie zwierząt

Jak już wspomnieliśmy, bardzo trudno jest uzyskać organizmy zwierzęce o zmienionej konkretnej cesze, na przykład krowy produkujące w mleku lek, który można byłoby wykorzystać choćby do leczenia rozedmy płuc czy hemofilii. Nawet jeśli uzyska się takie zwierzę – będzie ono jedno, a jeśli będzie się je rozmnażać technikami klasycznymi, to jego potomstwo może już nie mieć tak dobrych cech produkcyjnych. Ideałem byłoby zatem uzyskanie całego stada takich zwierząt. Ten cel przyświecał genetykom, gdy powołali do życia owcę Dolly (ryc. 7.13, s. 152). W lutym 1997 roku zaczęto mówić o jej istnieniu w mediach (miała już wówczas kilka miesięcy).

Rozmnażanie się komórek polega na tym, że z zapłodnionej komórki jajowej w wyniku podziałów powstają 2, 4.... itd. blastomery i w końcu wielokomórkowy zarodek. W którymś momencie komórki zarodkowe przestają być równocenne – zaczynają się różnicować. W nauce obowiązywało przekonanie, że nie jest możliwe zmuszenie komórek dorosłego organizmu do sterowania rozwojem zarodka od początku. Problem wynikał raczej z niewielkich modyfikacji DNA niezmieniających jego sekwencji. Modyfikacje te polegały na przyłączaniu grup metylowych do DNA lub na zmianach w strukturze chromatyny[4].

Nie planowano wówczas zmuszania do rozwoju komórek somatycznych organizmu, ale zaplanowano wprowadzenie jąder takich komórek do komórki jajowej, którą pozbawiono materiału genetycznego. Tego rodzaju doświadczenia przeprowadzono na komórkach jajowych żab w połowie ubiegłego wieku. Udało się wówczas doprowadzić rozwój zarodka do stadium kijanki, lecz nie udało się uzyskać dorosłych żab.

[4] Pamiętajmy, że w danej tkance tylko pewne geny mogą ulegać ekspresji.



Ryc. 7.13. Schemat klonowania owcy Dolly

O wiele trudniej było przeprowadzać doświadczenia nad ssakami, gdyż w odróżnieniu od żab ich rozwój przebiega we wnętrzu organizmu samicy. Zdołano (przede wszystkim w doświadczeniach z myszami) doprowadzić do rozwoju zarodków zawierających jądra ze wczesnych stadiów podziałów komórki jajowej, przeniesione do nowej, pozbawionej własnego jądra komórki jajowej. Jednakże doświadczenia ze starszymi komórkami nie przynosiły żadnych efektów.

Powołanie do życia owcy Dolly było przełomem, i to nieoczekiwanym. Jej twórcy dokonali kilkuset prób przeniesienia jądra komórki somatycznej do oocytów. W efekcie uzyskali tylko jedną Dolly (źródłem materiału genetycznego była komórka wymienia sześcioletniej owcy). Było to dowodem, że klonowanie ssaków jest możliwe, choć bardzo trudne.

Po owcy Dolly zaczęto w szybkim tempie klonować inne gatunki. Powstały klony cieląt, kóz, świń, myszy, kota, a niedawno klaczy i szczura. Wciąż jednak wydajność klonowania ssaków wynosi co najwyżej około 1% (jedno przeniesione jądro na 100 daje żywy klon).

Różne były powody klonowania poszczególnych gatunków zwierząt. Ze względu na uzyskiwanie leków białkowych cenne byłyby zwierzęta dające mleko – krowy, owce i w mniejszym stopniu kozy. Konie klonowano w celach hodowlanych i sportowych, jednak po pierwszej udanej próbie, latem 2003 roku, federacje związane z wyścigami koni ogłosiły, że sklonowanych koni nie będą dopuszczały do wyścigów. Sklonowano też kota – klon nazwano Copy Cat. Do tej pory natomiast (do kwietnia 2004), mimo licznych prób, nie udało się sklonować psa.

Myszy i szczury klonowano w innych celach. Myszy są najbardziej interesujące jako obiekt badań podstawowych. Najwięcej wiadomo o ich genetyce, rozwoju zarodkowym, sekwencji ich genomu. Korzystne dla badań są też krótka ciąża i krótki czas życia myszy – można ich uzyskać wiele i badać, co się dzieje w myszach sklonowanych, czym różnią się od uzyskanych za pomocą normalnych technik reprodukcji. Podobnie jest ze szczurami, są wciąż mniej znane pod względem genetycznym, jednak znana jest sekwencja ich genomu i są modelowymi zwierzętami w wielu badaniach nad chorobami i czynnościami układu nerwowego.

Klonowanie a przeszczepy narządów

Od czasu pierwszej transplantacji serca w latach sześćdziesiątych ubiegłego wieku liczba narządów, które mogą być przeszczepiane, ciągle się powiększa, podobnie jak liczba

chorych oczekujących na przeszczepy. Dawcą może być wyłącznie osoba martwa o odpowiedniej zgodności tkankowej (z nielicznymi wyjątkami, takimi jak przeszczepy jednej nerki). Wiele osób nie zgadza się na przeszczepianie narządów po śmierci, z drugiej strony zaś nie wszyscy oczekujący na przeszczep dożywają momentu przeszczepienia narządu. Próby tworzenia na przykład sztucznych, mechanicznych serc nie były dotychczas udane. Problem stanowi więc źródło pozyskiwania narządów do przeszczepów.

Wciąż zainteresowanie transplantologów budzi świnia domowa – ssak podobny do człowieka pod względem wielkości narządów. Nie jest jednak możliwe proste przeszczepianie narządów z zupełnie innego gatunku – narządy zostałyby odrzucone, a poza tym wraz z przeszczepem do organizmu pacjenta mogłyby wniknąć jakieś wirusy, które są nieszkodliwe dla świni, lecz mogą być szkodliwe dla człowieka. Opracowano więc pomysł modyfikowania komórek świni, tak by przeszczepione narządy nie były odrzucane przez człowieka. Na razie prace te nie są zaawansowane, nie rozwiązano też kwestii wirusów. Klony świni już uzyskano, próbuje się rozwiązać pozostałe problemy.

Żywotność klonów

Czy naukowcom udało się oszukać naturę, która przewidziała inne sposoby uzyskiwania nowych organizmów? Otóż nie do końca. Najsłynniejsza owca na świecie, Dolly, została uśpiona latem 2003 roku. Co prawda urodziła parę jagniątek, ale całe życie była otyła i cierpiała na reumatyzm. Przyczyną choroby, która spowodowała konieczność jej uśpienia, były poważne zaburzenia pracy płuc. Jednak Dolly była tylko jedna, trudno więc na tej podstawie wyciągać ogólne wnioski dotyczące klonowanych zwierząt.

U myszy udało się uzyskać kilka pokoleń klonów – do szóstego pokolenia (klonowano komórki somatyczne klonów itd.). W szóstym pokoleniu powstała już tylko jedna myszka, która została szybko zjedzona przez własną matkę. To sugeruje, że ostatnia myszka miała wady genetyczne. Doniesiono na przykład o przedwczesnym starzeniu się sklonowanych myszy, o zaburzeniach w ich układzie odpornościowym i o zakłóceniu ekspresji niektórych genów. Owe sklonowane myszy były też większe, niż uzyskiwane innymi metodami, a w czasie ciąży tworzyły się większe niż zazwyczaj łożyska. Przy klonowaniu wszystkich zwierząt liczne obumarcia i zgony zdarzały się we wszystkich stadiach rozwoju – od wczesnych stadiów ciąży po zgony tuż po porodzie.

Klonowanie reprodukcyjne a klonowanie terapeutyczne

Dotychczas żadnym badaczom – mimo iż wielokrotnie donosiły o tym media – nie udało się sklonować człowieka. Wydaje się, że byłoby to bardzo trudne ze względów technicznych. Mianowicie sto lub więcej prób przeniesienia jądra komórkowego w doświadczeniach na myszach lub krowach w celu uzyskania jednego sklonowanego zwierzęcia u człowieka przekłada się na kilkanaście do kilkudziesięciu kobiet, u których hormonalna stymulacja powoduje wytworzenie więcej niż jednej komórki jajowej w czasie owulacji. Komórki te się zbiera (wykorzystuje się do tego techniki stosowane w zapłodnieniach *in vitro*) i przeprowadza transfer jądra z komórki somatycznej klonowanej osoby do komórki jajowej pozbawionej własnego materiału genetycznego. Następnie należałoby znaleźć kilkadziesiąt matek zastępczych, co w wypadku człowieka zakrawa na makabryczne *science fiction*.

W mediach w odniesieniu do klonowania człowieka używa się dwóch pojęć: klonowanie reprodukcyjne i klonowanie terapeutyczne. Celem **klonowania reprodukcyjnego** jest

uzyskanie dziecka, na przykład dla bezpłodnych par. Warto przy tym pamiętać, choć wydaje się to dość oczywiste, że uzyskiwanie rzeczywistych replik człowieka jest praktycznie niemożliwe. O tym bowiem, jaki jest człowiek, decydują nie tylko jego geny, ale także środowisko, które wpływa przez wiele lat na ich ekspresję.

Celem **klonowania terapeutycznego** natomiast jest uzyskanie komórek macierzystych. Są to komórki wczesnego stadium zarodka, zdolne do rozwoju w dowolnym kierunku. Być może w przyszłości takie komórki będzie można wykorzystywać do leczenia różnych chorób, może nawet jako źródło powstawania narządów czy tkanek do przeszczepów. Jednak do przeszczepu dla każdego człowieka trzeba by tworzyć jego własny zarodek, z którego przed 14 dniem rozwoju pobierano by komórki macierzyste. W tym wypadku nie dochodziłoby do zaszczepiania do matki zastępczej, cały rozwój odbywałby się w hodowli w laboratorium. Ostatecznym celem klonowania terapeutycznego są więc komórki, nie zaś uzyskanie dziecka.

Obydwa typy klonowania wywołują kontrowersje, a ponieważ są one podyktowane światopoglądami i przekonaniami religijnymi, żadne dyskusje nie zmienią niczyich przekonań. Obecnie klonowanie reprodukcyjne jest zakazane, zaś klonowanie terapeutyczne – dozwolone tylko w Wielkiej Brytanii. Po raz pierwszy komórki macierzyste z ludzkiego klonu uzyskano w Korei Południowej (na początku 2004 r.).

Klony – telomery i piętno genomowe

Telomery i piętno genomowe bywają u klonów zmienione. Owca Dolly w chwili urodzenia miała telomery takiej długości jak owca sześcioletnia, a nie małe jagnię. To sugerowało, że pod pewnymi względami jej komórki były starsze, niż powinny być. U myszy jednak telomery klonów nie są krótsze, a u sklonowanych cieląt nawet dłuższe niż u nieklonowanych zwierząt. Wynika z tego, że starzenie się jest złożonym procesem i skracanie telomerów może odgrywać w tym procesie jakąś rolę, lecz nie musi. U klonów myszy, które przedwcześnie się starzały, telomery miały normalną długość.

Innym ważnym zagadnieniem jest piętno genomowe. Część genów ssaki dziedziczą w formie aktywnej tylko po jednym z rodziców – to piętno jest usuwane i ponownie nakładane odpowiednio dla płci zwierzęcia produkującego gamety w procesie gametogenezy. Jest oczywiste, że DNA klonów nie przechodzi gametogenezy – u myszy sklonowanych stwierdzono więc zaburzenia piętna genomowego.

Terapia genowa

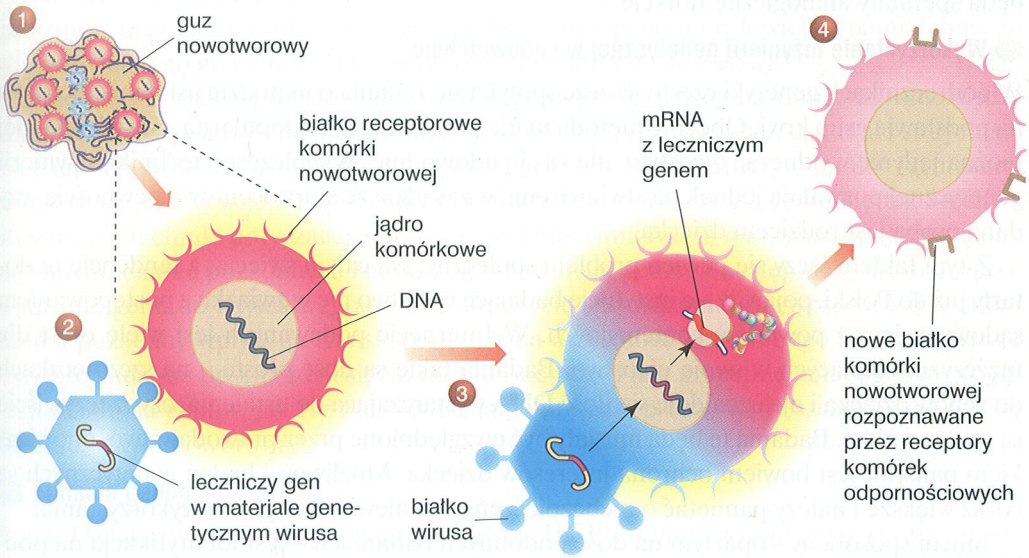
Terapia genowa byłaby doskonałą metodą leczenia wielu chorób, nie tylko typowych chorób genetycznych, ale także nowotworów (przez wprowadzanie brakujących genów regulujących podziały komórkowe). Niestety, nie jest to jednak takie proste (więcej informacji o perspektywach terapii genowych przedstawiono na końcu podręcznika). Komórki ssaków w odróżnieniu od bakterii (por. doświadczenie Griffitha) nie mają specjalnych uwarunkowań do pobierania i wbudowywania genów. Potrzebne do tego są wektory, spełniające bardzo podobne funkcje jak przy klonowaniu genów w bakteriach. Muszą one bowiem umożliwić genom wniknięcie do odpowiednich komórek i zagnieżdżenie się w nich – czy to przez zdolność do namnażania się niezależnie od genomu komórki, czy też przez zagwarantowanie wbudowania się do DNA komórki.

Wektory, które się wykorzystuje, to przede wszystkim wirusy. Najczęściej stosuje się wirusy, które w swoim cyklu życiowym wnikają do komórki jako RNA, przepisują za pomocą

wprowadzonego wraz z wirusem enzymu odwrotnej transkryptazy RNA na DNA i wbudowują go do genomu komórki. Wirusy takie można spreparować tak, że wejdą do komórki z terapeutycznym genem, który wbuduje się do genomu komórki i będzie w niej działał. Stosowane są też inne wirusy lub czynniki, takie jak znane z reklam kremów liposomy, które opłaszczają DNA i pomagają mu wniknąć do komórki.

Jednak wirusy nie są idealne – nie można sterować miejscem wbudowania wirusa i nie wiadomo, czy nie przyniesie to jakichś długoterminowych niekorzystnych skutków. Ponadto wprowadzony wirus może powodować reakcję immunologiczną.

Problemem jest też dostępność komórek, do których można wprowadzać wektor. Idealne byłoby podanie pacjentowi zastrzyku z wektorem z leczniczym genem, który dotarłby do właściwych komórek (ryc. 7.14). Jak dotychczas, nie wynaleziono takich superwektorów. Wiele prób terapii genowej przeprowadzano tak, że od pacjenta pobierano komórki – najczęściej krew, z której izolowano białe krwinki, hodowano je poza organizmem, infekowano wirusem z leczniczym genem, a następnie zmienione komórki podawano z powrotem pacjentowi. Komórki z innych tkanek – mięśni czy mózgu – nie są łatwo dostępne. Krwinki białe natomiast nie są nieśmiertelne, toteż procedurę tę należałoby powtarzać co pewien czas przez całe życie pacjenta.



Ryc. 7.14. Terapia genowa za pomocą wirusa z leczniczym genem (1–4 – umowne etapy procesu). 1 – do guza nowotworowego z krwią dociera zmodyfikowany wektor wirusowy, 2 – zmodyfikowane białka osłonki wirusa umożliwiają selektywne rozpoznanie białek receptorowych komórek nowotworowych, 3 – wektor wirusowy wnika do komórki wirusowej, gdzie uruchamia swój normalny program działania. Ekspresji ulega też leczniczy gen, 4 – hodowane przez leczniczy gen białko wbudowane jest w błonę komórki nowotworowej, co umożliwia rozpoznanie jej przez komórki układu odpornościowego.

Doskonałą metodą byłoby wprowadzanie genu terapeutycznego do komórek, które są nieśmiertelne. Przykładem są komórki macierzyste krwi (*stem cells*, czasem w literaturze nazywane komórkami pnia). Są to komórki, z których powstają wszystkie rodzaje krwinek, jednak przy podziale zawsze jedna z komórek pozostaje komórką macierzystą, a druga komórka ulega zróżnicowaniu i bierze udział w powstawaniu różnych krwinek. Kilka lat temu opracowano metody izolacji komórek macierzystych krwi i terapii genowej poddano

grupę dzieci chorych na jedną z form złożonego wrodzonego niedoboru odporności. Była to choroba sprzężona z płcią i pacjentami byli nowo narodzeni chłopcy. Wektorem był wirus RNA (tzw. retrowirus). Po kilku latach u dwóch z tych chłopców wystąpiła białaczka, która, jak wykazano, była wynikiem wbudowania wirusa z terapeutycznym genem w pobliżu genu związanego z regulacją podziałów białych krwinek.

Powyższy przykład nie świadczy o tym, że terapia genowa stanowi zagrożenie dla zdrowia i życia. Sama zasada jest doskonała, lecz technika stosowania wymaga jeszcze udoskonalenia. Intensywne prace zmierzające do dopracowania terapii genowej trwają w wielu laboratoriach na całym świecie – porównaj „Przyszłość biologii i biotechnologii (zamiast zakończenia)".

Inną kwestią są choroby powodowane przez mutacje, w wyniku których powstaje szkodliwy produkt białkowy. Takimi chorobami są na przykład choroba Huntingtona i anemia sierpowata. W przypadku tych schorzeń terapia musiałaby polegać nie tylko na podaniu terapeutycznego genu, lecz na wyłączeniu szkodliwego allelu. Kilka lat temu wiele uwagi poświęcano tak zwanym cząsteczkom antysensownym, które miały być komplementarne do zmutowanych cząsteczek i uniemożliwiać ich transkrypcję i/lub translację. Obecnie badane są krótkie cząsteczki RNA, tak zwane iRNA (interferujące RNA), które być może będą spełniały analogiczne funkcje.

Wykorzystanie inżynierii genetycznej w sądownictwie

W podręcznikach genetyki często jeszcze spotyka się zadania o metodzie ustalania ojcostwa na podstawie grup krwi. Obecnie metoda ta nie jest szczególnie popularna, gdyż dzięki niej można jedynie wykluczać ojcostwo, nie zaś je udowodnić. Współczesne techniki inżynierii genetycznej pozwalają jednak na stwierdzenie w zasadzie ze stuprocentową pewnością, czy dana osoba jest rodzicem dziecka.

Z tym faktem łączy się pewien problem społeczny. Na całym świecie, a tendencje te dotarły już do Polski, pojawiły się instytucje badające ojcostwo nie w związku z postępowaniem sądowym, lecz z powodów komercyjnych. W Internecie podawanych jest wiele ofert dla mężczyzn wątpiących w swoje ojcostwo. Badania takie są dość proste – na szczoteczkach do zębów dziecka i ojca znajduje się ilość DNA wystarczająca do ustalenia, czy rzeczywiście są spokrewnieni. Badania te będą musiały być uwzględnione przez prawodawstwo, obowiązkiem państwa jest bowiem ochrona interesów dziecka. Możliwości badań genetycznych są coraz większe i należy pamiętać o niebezpieczeństwie niewłaściwego ich wykorzystania.

Innym sposobem – opartym na dość podobnych badaniach – jest identyfikacja na podstawie materiału biologicznego (włosów, krwi, spermy) osoby, która była obecna na miejscu przestępstwa. Te badania są niesłychanie istotne także w identyfikacji szczątków osób zmarłych, gdy nie jest możliwe badanie innych cech ze względu na czas, który upłynął od zgonu, lub warunki, w jakich przebywało ciało.

Inne zastosowania genetyki

Z rozwoju biologii molekularnej czerpie nie tylko medycyna sądowa, ale także archeologia. Niektóre fragmenty DNA przetrwały w kościach nawet bardzo starych i na podstawie badania fragmentów DNA można wnioskować na przykład, że neandertalczyk nie był naszym bliskim krewnym i raczej nie był naszym przodkiem. Taksonomia, nauka opierająca swe badania na cechach morfologicznych, obecnie także korzysta z analizy DNA w celu ustalania pokrewieństwa między różnymi gatunkami. Zagadnienia te opisaliśmy, omawiając procesy ewolucyjne.

7.3. Sekwencjonowanie genomu człowieka

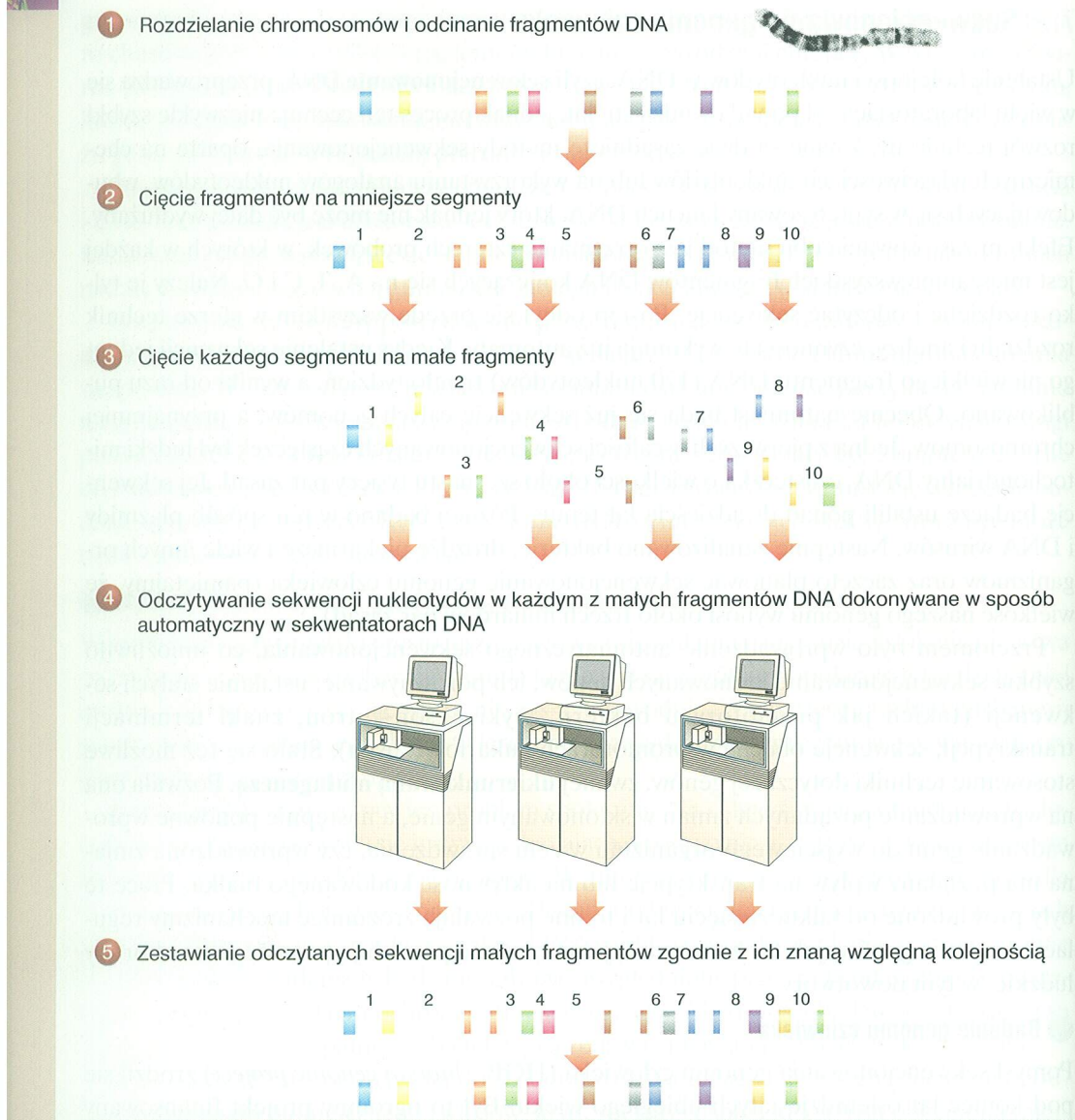
Ustalenie kolejności nukleotydów w DNA, czyli **sekwencjonowanie DNA**, przeprowadza się w wielu laboratoriach od ponad dwudziestu lat, jednak proces ten cechuje niezwykle szybki rozwój techniczny. Znane są dwie zasadnicze metody sekwencjonowania, oparte na chemicznych właściwościach nukleotydów lub na wykorzystaniu analogów nukleotydów, wbudowujących się w syntetyzowany łańcuch DNA, który jednak nie może być dalej wydłużany. Efektem zastosowania obu metod jest otrzymanie czterech probówek, w których w każdej jest mieszanina wszystkich fragmentów DNA kończących się na A, T, C i G. Należy je tylko rozdzielić i odczytać sekwencję. Postęp odbył się przede wszystkim w sferze technik rozdziału i analizy, czynności te wykonują już automaty. Kiedyś ustalenie sekwencji jednego niewielkiego fragmentu DNA (120 nukleotydów) trwało tydzień, a wyniki od razu publikowano. Obecnie natomiast bada się już sekwencje całych genomów, a przynajmniej chromosomów. Jedną z pierwszych w całości sekwencjonowanych cząsteczek był ludzki mitochondrialny DNA, cząsteczka o wielkości około szesnastu tysięcy par zasad. Jej sekwencję badacze ustalili ponad dwadzieścia lat temu[5]. Później badano w ten sposób plazmidy i DNA wirusów. Następnie zanalizowano bakterie, drożdże piekarnicze i wiele innych organizmów oraz zaczęto planować sekwencjonowanie genomu człowieka (pamiętajmy, że wielkość naszego genomu wynosi około trzech miliardów par zasad).

Przełomem było wprowadzenie automatycznego sekwencjonowania, co umożliwiło szybkie sekwencjonowanie klonowanych genów, ich porównywanie, ustalanie stałych sekwencji (takich jak promotory u bakterii, styki ekson–intron, znaki terminacji transkrypcji, sekwencje obecne w promotorach eukariotycznych). Stało się też możliwe stosowanie techniki dotyczącej genów, zwanej **ukierunkowaną mutagenezą**. Pozwala ona na wprowadzanie pożądanych zmian w sklonowanym genie, a następnie ponowne wprowadzanie genu do wyjściowego organizmu w celu sprawdzenia, czy wprowadzona zmiana ma pożądany wpływ na transkrypcję lub na aktywność kodowanego białka. Prace te były prowadzone od kilkudziesięciu lat i to one pozwalają zrozumieć mechanizmy regulacji działania genów, jak też zrozumieć, jakie mutacje powodują poszczególne choroby ludzkie, w tym nowotwory.

Badanie genomu człowieka

Pomysł sekwencjonowania genomu człowieka (HGP – *human genome project*) zrodził się pod koniec lat osiemdziesiątych ubiegłego wieku. Był to ogromny projekt finansowany przez rząd USA, podjęty we współpracy z Wielką Brytanią, Kanadą, Japonią, RFN i Francją. Celem projektu było ustalenie mapy ludzkiego genomu, a następnie uzyskiwanie w uporządkowany sposób dużych kawałków DNA, fragmentowanie ich na mniejsze, również uporządkowane, i montowanie z tego sekwencji chromosomów (ryc. 7.15, s. 158). Zasadniczą fazę projektu, którym kierowała Organizacja do spraw Genomu Ludzkiego (*Human Genome Organization*, czyli HUGO) zakończono w 2003 roku.

[5] Prace nadzorował Fred Sanger, który dwukrotnie otrzymał Nagrodę Nobla: pierwszą za ustalenie sekwencji aminokwasów pierwszego białka – insuliny, drugą wiele lat później za wymyślenie oraz zastosowanie jednej z technik sekwencjonowania DNA.



Ryc. 7.15. Metoda określania genomu zastosowana w HGP (za „Świat Nauki" nr 10 (110)/2000).

W tym samym roku ukończono realizację konkurencyjnego, prywatnego projektu badawczego, w którym wykorzystano setki nowoczesnych maszyn do sekwencjonowania. Kierownikiem projektu został pracujący wcześniej w rządowym laboratorium USA wybitny naukowiec i jednocześnie barwna postać – Craig Venter. Zbadał on już wcześniej kompletne sekwencje genomów wielu bakterii i zapowiedział, że ubiegnie projekt prowadzony przez HUGO. Jego technika polegała na losowym fragmentowaniu całego genomu ludzkiego i komputerowej analizie porównawczej powstałych sekwencji. Było to możliwe, ponieważ fragmentowania dokonywano w taki sposób, że fragmenty częściowo zachodziły na siebie. Później można było więc odtworzyć i poskładać sekwencje całych chromosomów.

Do czego przydatna jest sekwencja genomu ludzkiego i dlaczego jej uzyskaniem zainteresowany jest na przykład przemysł farmaceutyczny? Otóż jest to istotne dla badania chorób genetycznych i ich leczenia. W zasadzie każdy ludzki gen może być zmutowany, wywołując jakąś chorobę. Dlatego produkt ekspresji niezmutowanego genu można stosować jako lek, sam gen zaś – do terapii genowej tej choroby. Jeśli występowanie choroby będzie w miarę częste, a jej leczenie (lekiem lub terapią genową) zostanie dobrze opracowane, istnieją szanse, że leczenie to okaże się bardzo dochodowe.

Ażeby firma farmaceutyczna mogła swobodnie dysponować danym lekiem (genem) musi mieć na niego patent. Patentowanie ludzkich genów od lat budzi kontrowersje. Zwolennicy i przeciwnicy nieustannie wytaczają argumenty. Ustawa UNESCO o genomie ludzkim z 1999 roku podaje, że z genomu ludzkiego nie można czerpać zysków. Przedstawiciele firm farmaceutycznych twierdzą natomiast, że nie ma sensu prowadzić badań przyczyniających się do opracowywania nowych leków, jeśli badania te nie przynoszą zysków. Koszty badań są wysokie, a tylko jeden na setki ewentualnych leków podlega badaniom klinicznym, jeszcze mniej ich trafia do aptek. Dlatego też firmy chcą chronić swoje osiągnięcia patentami. Ponadto patentowane są także rośliny transgeniczne, jak i na przykład sposób klonowania owcy Dolly.

Tab. 7.1. Geny i pseudogeny w niektórych chromosomach człowieka

Chromosom	Liczba genów	Liczba pseudogenów	Interesujące geny obecne w chromosomie	Długość chromosomu (% genomu ludzkiego)
22	545	134		1,7%
21	225	59	gen *APP*, mutacje powodują jedną z form choroby Alzheimera	1,5%
20	727	168	gen związany z chorobą Creutzfeldta-Jacoba (gen odpowiadający za produkcję białka, które w wyniku mutacji może stać się prionem)	2,1%
14	1050	393	ciężki łańcuch immunoglobiny, jedna z postaci rodzinnych choroby Alzheimera	3,5%
7	1150	941	gen, w którym mutacje powodują mukowiscydozę	5,1%
6	1557	633	główne antygeny zgodności tkankowej	6%

Nadrzędny cel projektu poznania genomu ludzkiego nie miał charakteru komercyjnego, lecz poznawczy. Naukowców interesowała liczba genów człowieka, ich jakość, konkretny sposób ułożenia, z którego wynikają konsekwencje dla ich regulacji, oraz to, jaka część naszego DNA odpowiada genom, jak bardzo różnią się od siebie ludzie, czy istnieją rasy (na poziomie DNA), jakie geny w naszym DNA są związane z podatnością na choroby lub z wrażliwością na pewne leki (tab. 7.1). Pytań tych jest o wiele więcej, nie na wszystkie znane są odpowiedzi.

Jak dotąd, mimo ogłoszeń o poznaniu całego genomu, do końca zsekwencjonowane są chromosomy 6, 7, 21, 22, 14, Y, 13, 19. W wypadku pozostałych chromosomów analiza danych i poznanie stopnia powtórzenia się tych danych nie są dostateczne. Aby naukowcy

byli całkowicie pewni danej sekwencji, muszą powtórzyć badanie kilka razy. Dla niektórych chromosomów nie przeprowadzono jeszcze takich powtarzalnych badań.

Przeprowadzone badania potwierdziły, że w poszczególnych chromosomach liczba genów jest różna. Drugą istotną kwestią, dowodzącą raczej ewolucji, niż związaną bezpośrednio z genetyką człowieka, jest liczba pseudogenów w chromosomach (tab. 7.1, s. 159). Są to eks-geny, które jeszcze są podobne do genów, ale już niczego nie kodują.

Pseudogeny mają sekwencję zasad prawie taką samą jak funkcjonalne geny. Badania wykazały, że liczne pseudogeny powstają prawdopodobnie na skutek aktywności enzymu – odwrotnej transkryptazy. Początkowo sądzono, że enzym ten jest specyficzny tylko dla onkogennych RNA wirusów. W ich cyklu namnażania RNA przepisywany jest przez wirusową odwrotną transkryptazę na DNA (najpierw jednoniciowy, potem dwuniciowy), który ostatecznie ulega włączeniu do DNA gospodarza. Badania prowadzone pod koniec XX wieku wykazały istnienie w komórkach eukariontów niewirusowej odwrotnej transkryptazy. Pośrednim dowodem na jej istnienie są właśnie niektóre pseudogeny. Otóż badanie ich sekwencji wykazało, że w przeciwieństwie do genów pierwotnych pseudogeny nie zawierają intronów, a liczne kończą się sekwencją *poli* (A) (por. obróbka posttranskrypcyjna). Sugeruje to, że niekiedy mRNA, powstały z pierwotnych genów, ulega „odwrotnemu" przepisaniu na DNA. Te „pseudokopie" genów włączane są w innych miejscach do chromosomów. Ponieważ jednak pseudogeny nie mają sekwencji promotorowych, nie ulegają ekspresji i powiększają pulę tak zwanego „śmieciowego" DNA.

Czy wiesz, że...

Niedawno okazało się, że u człowieka występuje aż 1000 genów związanych z węchem, z czego ponad połowę stanowią pseudogeny. Niektóre zawsze są pseudogenami, inne są genami u jednych osób, a pseudogenami u innych. Ponieważ zmysł węchu nie wydaje się obecnie bardzo potrzebny człowiekowi, należy uznać to zjawisko za interesujący przykład ewolucji bez selekcji.

Komputery

Niebagatelną rolę w rozwoju biologii odgrywają komputery. Rewolucja komputerowa zmieniła nasze życie. Umożliwiła kontakty typu e-mail, dostęp do baz danych i zmieniła pracę naukowców. Szczególną rolę odegrały komputery w magazynowaniu i porównywaniu sekwencji DNA. Niemożliwe jest sekwencjonowanie genomów bez udziału komputerów, to one montują sekwencje całości z danych uzyskanych po przeanalizowaniu fragmentów. Istnieją też programy porównujące ze sobą geny i na podstawie sekwencji DNA ustalające tak zwane kladogramy, czyli schematy ewolucji. Komputery i nowoczesne oprogramowanie są też stosowane do modelowania struktur białek i dla wielu innych celów. Jedną z bardzo szybko rozwijających się dziedzin jest bioinformatyka, a polscy naukowcy są w tej dziedzinie bardzo cenieni.

Podsumowanie

1. Obecnie obserwuje się burzliwy rozwój biotechnologii, w tym metod bezpośredniego manipulowania DNA, czyli inżynierii genetycznej.
2. Inżynieria genetyczna wykorzystuje zaawansowane techniki molekularne (enzymy restrykcyjne, różne metody klonowania DNA oraz wektory).
3. Rozwój inżynierii genetycznej pozwolił uzyskać bardzo wiele organizmów modyfikowanych genetycznie (GMO). Ich pojawienie się budzi nadzieje, ale też i obawy.
4. Techniki inżynierii genetycznej pozwalają na klonowanie zarówno DNA, jak i całych organizmów.
5. Techniki stosowane w inżynierii genetycznej umożliwiły zsekwencjonowanie genomu człowieka.

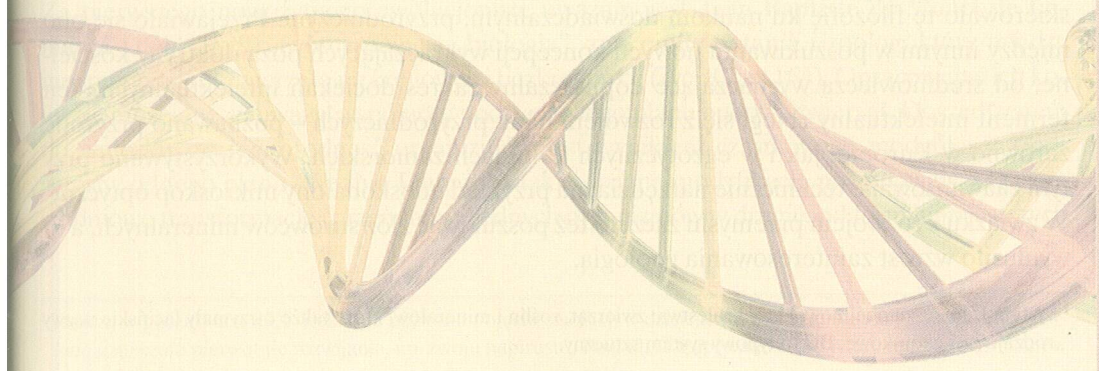
Ćwiczenia

1. Spróbuj przewidzieć kierunki rozwoju genetyki oraz inżynierii genetycznej w najbliższej i dalszej przyszłości. Jeżeli ci się to uda, skonfrontuj swoje pomysły z pomysłami koleżanek i kolegów, na przykład przeprowadź w klasie burzę mózgów na ten temat.
2. Przedstaw swoje zdanie na temat regulacji prawnych związanych z badaniami DNA i genomu człowieka oraz związanych z ujawnianiem informacji o sekwencji genów poszczególnych osób.

Polecenia kontrolne

1. Omów, jakie znaczenie ma postępujący rozwój technik inżynierii genetycznej dla naukowców zajmujących się:
   a) systematyką i taksonomią organizmów,
   b) problemami ewolucji,
   c) archeologią,
   d) biotechnologią.
2. Omów znaczenie informatyki dla rozwoju genetyki. Określ, czym się zajmuje bioinformatyka.
3. Przedstaw nadzieje i obawy związane z rozwojem inżynierii genetycznej.

4*. Wyjaśnij termin „pseudogen".



8. Dzieje myśli ewolucyjnej

Zróżnicowanie form życia, opisywane przez systematykę, odzwierciedla złożone ewolucyjne pokrewieństwa poszczególnych organizmów. Dla zrozumienia procesu ewolucji niezbędne jest poznanie jej mechanizmów. Ta dziedzina interesowała przyrodników od najdawniejszych czasów. Historia myśli ewolucyjnej jest zatem bardzo długa.

8.1. Historyczne poglądy na stałość i zmienność w przyrodzie

Filozofowie, przyrodnicy starożytni, jak **Arystoteles ze Stagiry** (384–322 p.n.e.) czy jego uczeń **Teofrast z Eresos** (370–287 p.n.e.) opisywali i klasyfikowali zwierzęta i rośliny, zakładając, że są one niezmienne (por. podrozdz. 1.1, *Biologia 1. Zakres rozszerzony*). Taki pogląd znajdował poparcie zarówno w potocznym oglądzie świata (w skali ludzkiej pamięci gatunki wydają się trwać bez zmian), jak i w powszechnych poglądach religijnych. Poglądy te zdeterminowały też wyobrażenia na temat genezy i początkowego stanu istnienia świata. W wielu religiach politeistycznych wyobrażano sobie, że świat i przywódcę danego ludu stworzyli bogowie, w religiach monoteistycznych natomiast stwórcą był jeden Bóg. Na ogół wierzono, iż świat powstał stosunkowo niedawno – od stworzenia minęło kilkadziesiąt lub kilkaset pokoleń. Rzadziej zakładano ponowne stwarzanie świata po uprzednim zniszczeniu świata niedoskonałego.

Pogląd, według którego świat został stworzony przez Boga lub bóstwo i jest wynikiem zamierzonego aktu stwórcy, nosi nazwę **kreacjonizmu** (łac. *creatio* – tworzenie). Kreacjonizm ugruntował się w teologii chrześcijańskiej za czasów **świętego Augustyna z Hippony** (354–430 n.e.). Według filozofii Augustyna Bóg stworzył materię i życie z nicości (*creatio ex nihilo*) i nieustannie podtrzymuje istnienie świata (*creatio continua*). Kreacjonizm został zmodyfikowany w chrześcijaństwie przez **świętego Tomasza z Akwinu** (ok. 1225–1274), kontynuatora filozofii Arystotelesa i twórcę doktryny nazwanej tomizmem.

Kreacjonizm judeochrześcijański zakładał – zgodny z opisem w biblijnej Księdze Rodzaju – jednorazowy akt kreacji, w którym świat został ukształtowany w ciągu sześciu dni, od razu w gotowej postaci. Stąd też wypływało przeświadczenie o niezmienności gatunków i niezmienności ich liczby w czasie oraz negacja zmian ewolucyjnych wśród organizmów (zwłaszcza możliwości powstania jednego gatunku z innego). Poglądy te panowały wśród uczonych jeszcze w XVIII wieku. Początkowo zgadzał się z nimi na przykład twórca nowożytnej systematyki – Karl von Linné (Karol Linneusz)[1].

Epoka renesansu zapoczątkowała falę filozoficznego ożywienia, a oświecenie skierowało tę filozofię ku naukom doświadczalnym, przyrodniczym. Przejawiało się ono między innymi w poszukiwaniu nowych koncepcji wykraczających poza doktryny kościelne, od średniowiecza wyznaczające dopuszczalny zakres dociekań intelektualnych. Ten ferment intelektualny zbiegł się z rozwojem nauk przyrodniczych – poznawano przyrodę zarówno w Europie, jak i w egzotycznych koloniach zamorskich. Wykorzystywano przy tym zaawansowane technicznie narzędzia, na przykład udoskonalony mikroskop optyczny. W związku z rozwojem przemysłu zaczęto też poszukiwać złóż surowców mineralnych, a to wymusiło wzrost zainteresowania geologią.

[1] System Linneusza obejmował trzy królestwa: zwierząt, roślin i minerałów, które także otrzymały łacińskie nazwy rodzajowe i gatunkowe. Był to typowy system sztuczny.

W wieku XVIII zaczęto sobie uświadamiać skalę procesów geologicznych i astronomicznych oraz bogactwo życia na naszej planecie. Nowe odkrycia zaczęły ukazywać niedostatki obrazu świata, jaki dominował wówczas w nauce europejskiej. Stawało się coraz bardziej oczywiste, że nie do utrzymania jest na przykład wizja powszechnego potopu i pomieszczenia na arce Noego przedstawicieli wszystkich istot żywych (ryc. 8.1). Znaleziska kopalne pozwoliły za to wykazać, że żyły kiedyś na Ziemi zwierzęta i rośliny inne niż współcześnie oraz że krajobraz współczesnej Europy ukształtował nie potop, lecz ruchy górotwórcze i epoka lodowcowa. Geologowie i astronomowie wykazali, że pojawiają się nowe ciała niebieskie, na przykład nieobserwowane wcześniej komety czy też zmieniające się plamy na Słońcu. W ślad za nimi zmienną naturę świata zaczęli coraz śmielej rozważać przyrodnicy. Poglądy o zmienności gatunków wyrażali między innymi Georges Buffon i Erasmus Darwin (dziadek Karola Darwina). Nawet Linneusz pod koniec życia stwierdził, że współczesne liczne gatunki powstały na skutek krzyżowania się przedstawicieli kilku wcześniejszych prymitywnych gatunków.

Ryc. 8.1. Arka Noego – fragment XIII-wiecznego manuskryptu (autor nieznany)

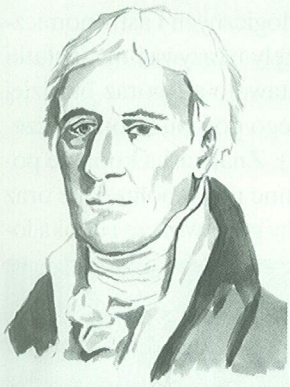
Czy wiesz, że...

Dzisiaj idee kreacjonistyczne występują nie tylko wśród różnych grup chrześcijańskich, zwłaszcza fundamentalistów protestanckich w USA. Istnieją także ugrupowania kreacjonistów islamskich i hinduistycznych. Współcześni kreacjoniści zazwyczaj dopuszczają zjawisko ewolucji na poziomie gatunku, odrzucają natomiast ewolucję ponadgatunkową i samorzutną biogenezę. Według nich w biologii – w odróżnieniu od innych nauk – wciąż trzeba odwoływać się do cudów, a nie tylko zjawisk poznawalnych empirycznie. Wśród kreacjonistów wyodrębniają się tak zwani kreacjoniści młodej Ziemi oraz starej Ziemi. Ci pierwsi odrzucają także dorobek współczesnej geologii i astronomii podających wiek wszechświata. Kreacjoniści starej Ziemi natomiast uważają, że opis stworzenia świata w Biblii jest alegoryczny, jeśli chodzi o czas, ale prawdziwy, jeśli chodzi o nadprzyrodzoną interwencję Stwórcy w powstanie wszystkich rodzajów żywych istot, zwłaszcza zaś człowieka.

Lamarkizm

Za pierwszego nowożytnego ewolucjonistę uważany jest **Jean Baptiste de Monet de Lamarck** (1744–1829), twórca pojęcia „biologia", znakomity botanik i zoolog, który między innymi podzielił zwierzęta na kręgowce i bezkręgowce (ryc. 8.2, s. 164). Opracowując ich kolekcje muzealne, zauważył wspólnotę podstawowego planu budowy zwierząt. Doszedł zatem do wniosku, że różnorodność organizmów jest wynikiem cząstkowych modyfikacji i odstępstw od tego planu. Według Lamarcka takie drobne modyfikacje powodowały z czasem stopniowe transformacje (przemiany)[2] jednych organizmów w drugie, od form najprostszych

[2] Jeszcze w początkach XIX wieku nie używano pojęcia ewolucji w dzisiejszym rozumieniu biologicznym (łac. *evolutio* oznaczało pierwotnie rozwijanie, np. zwoju papirusu). Pogląd, że z upływem czasu jedne rodzaje organizmów mogą się przekształcać w inne, nazywano wówczas transformizmem.



Ryc. 8.2. Jean Baptiste de Monet de Lamarck

po najbardziej złożone. Przejścia między grupami systematycznymi są stopniowe i nie zawsze wyraźne, co dowodzi, że w naturze istnieją realnie tylko osobniki, zaś takie taksony, jak gatunki, rodzaje itd., są tylko umownymi, sztucznymi kategoriami ułatwiającymi klasyfikację. Przyczyn transformacji organizmów Lamarck upatrywał w oddziaływaniach środowiska, wywołujących zmiany w organizmie, który musi się dostosować do nowych warunków. Tak nabyta modyfikacja byłaby potem przekazywana potomstwu i stopniowo ulegała utrwaleniu.

Według Lamarcka ewolucją rządzą dwie zasady. Po pierwsze, ciągłe **używanie** danego narządu **powoduje** jego **rozwój**, a **nieużywanie** prowadzi do **redukcji** i **zaniku**. Po drugie, **cechy nabyte** przez organizm w ciągu życia są **przekazywane potomstwu**. W taki sposób Lamarck tłumaczył na przykład długą szyję żyrafy (ciągłe wyciąganie głowy w stronę wysoko rosnących liści niedostępnych dla innych dużych roślinożerców powodowało wydłużenie szyi).

Na rośliny i zwierzęta niższe (niemające układu nerwowego, a więc będące „bez czucia") środowisko miało oddziaływać bezpośrednio, zaś zwierzęta wyższe (mające „czucie wewnętrzne") zmieniały się w sposób celowy z powodu „wewnętrznej potrzeby doskonalenia się". W ich organizmach miał się znajdować fluid, „płyn", który przenikając do odpowiednich narządów, przekazywał sygnały powodujące ich rozwój bądź uwstecznienie (istnieniem fluidów tłumaczono wówczas większość czynności życiowych, także działanie układu nerwowego).

Wizja Lamarcka odzwierciedlała ówczesne rozumienie świata przyrody jako hierarchicznej „drabiny jestestw organicznych". Na najwyższych szczeblach stały „zwierzęta wyższe", na przykład ssaki, a na najniższych – „wymoczki" i inne drobnoustroje. Ponieważ organizmy miały się nieuchronnie doskonalić, lamarkowski model ewolucji można porównać do schodów ruchomych, którymi organizmy „niższe" niejako automatycznie wznosiły się coraz wyżej. Ponieważ jednak nadal istnieją mikroby, to zgodnie z teorią Lamarcka należało założyć, że wciąż nowe prymitywne organizmy „dosiadały" u dołu ruchomych schodów. Oznaczałoby to, że mikroorganizmy, plechowce czy jamochłony są najmłodszymi formami żywymi, powstałymi stosunkowo niedawno – w drodze samorództwa.

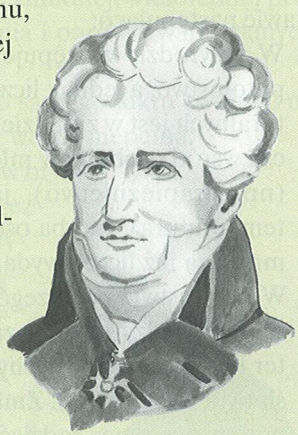
Późniejszy rozwój biologii podważył założenia Lamarcka – już w XIX wieku bowiem Ludwik Pasteur wykazał, że nawet bakterie nie powstają w wyniku samorództwa. W wieku XX wyjaśniono mechanizmy dziedziczenia, wykluczające dziedziczenie cech nabytych jako napęd ewolucji. Jednakże teoria Lamarcka, zwana też **lamarkizmem**, choć w dużej mierze utopijna, stanowiła ważny impuls w rozwoju biologii. Była źródłem wielu argumentów dla zwolenników zmienności gatunków i pierwsza zwróciła uwagę na powiązania procesów ewolucyjnych z wpływem środowiska, a nie działaniem sił nadprzyrodzonych. Teorię Lamarcka próbowano wskrzesić w XX wieku – był to tak zwany neolamarkizm[3]. Rozwój genetyki odesłał jednak neolamarkizm do lamusa.

[3] Warto tu, jako przestrogę, wspomnieć szczególną odmianę neolamarkizmu – łysenkizm – propagowany w stalinowskim Związku Radzieckim przez Trofima Łysenkę. Ta pseudoteoria biologiczna na dziesięciolecia zahamowała rozwój biologii ewolucyjnej i genetyki w Europie Wschodniej, a przy okazji doprowadziła do klęsk nieurodzaju i głodu (łysenkiści upierali się, że np. ciepłolubne rośliny uprawne należy sadzić na północy, gdyż pod wpływem środowiska przystosują się one do nowych warunków i dadzą obfite plony).

Katastrofizm

Najważniejszym oponentem Lamarcka był w tych czasach inny przyrodnik – baron **Georges Cuvier** (1769–1832)[4], ryc. 8.3. Zajmował się on anatomią porównawczą. Uprawiając tę dziedzinę, wykorzystywał **zasadę korelacji budowy narządów**, której sam był autorem. Według tej zasady budowa jednego organu determinuje budowę i wielkość pozostałych. Cuvier twierdził, że wystarczy mu mały kawałek szkieletu, nawet pojedynczy skamieniały ząb, by odtworzyć wygląd wymarłego zwierzęcia i ustalić jego tryb życia. Z pewnymi ograniczeniami zasada korelacji do dziś jest stosowana w rekonstrukcji wymarłych organizmów, a Cuviera uważa się za twórcę nowoczesnej anatomii porównawczej.

Aby pogodzić świadectwa kopalne, dowodzące istnienia niegdyś zwierząt innych niż dzisiejsze, z linneuszowską koncepcją stałości gatunków i ideą kreacjonizmu, Cuvier stworzył **teorię kataklizmów**, zwaną też katastrofizmem. Według niej, w dziejach Ziemi zdarzyło się co najmniej kilka katastrof, które niszczyły życie organiczne. Po każdym kataklizmie organizmy pojawiały się na nowo, zazwyczaj w doskonalszej formie, a po ostatnim, który zdarzył się 5–6 tysięcy lat temu, pojawił się człowiek, od razu – jak głosiła teoria – w swojej obecnej postaci (Cuvier twierdził więc, że nie jest możliwe znalezienie szczątków człowieka kopalnego, ponieważ go nie było). Autorytet Cuviera sprawił, że przez pół wieku odrzucano poglądy Lamarcka, wskazujące na wspólnotę planu budowy ciała zwierząt jako na świadectwo ich wspólnego pochodzenia.



Ryc. 8.3. Georges Cuvier

W połowie XIX wieku w geologii anglosaskiej zaczął się jednak umacniać pogląd diametralnie różny od katastrofizmu – **aktualizm geologiczny**. Pogląd ten głosił: w przeszłości działały dokładnie takie same procesy, jakie obserwujemy dzisiaj, a zatem – zważywszy na powolne tempo obserwowanych dziś zmian krajobrazu – obecne oblicze Ziemi musiało się kształtować przez miliony lat stopniowego wypiętrzania gór, wietrzenia skał, znoszenia osadów do mórz itp. Późniejszy postęp geologii potwierdził trafność podejścia aktualistycznego jako sposobu wyjaśnienia większości dziejów zapisanych w skałach skorupy ziemskiej. Dziś wiadomo, że od czasu do czasu zdarzały się na Ziemi także lokalne, a nawet globalne katastrofy (np. wywołane przez upadki planetoid), które powodowały poważne zaburzenia w biosferze. Można więc powiedzieć, że we współczesnej geologii aktualizm zawiera elementy neokatastrofizmu.

Nowe prądy w geologii sprzyjały odrodzeniu myśli ewolucyjnej – udało się wreszcie przedstawić mechanizm stopniowego doskonalenia przystosowań organizmów. Wskazanie tego mechanizmu było przede wszystkim zasługą Karola Darwina.

[4] Cuvier często publicznie i brutalnie ośmieszał poglądy swych adwersarzy (szydził na przykład, że nasilająca się na starość ślepota Lamarcka wynika z nieużywania przezeń wzroku, a to uniemożliwia przyjrzenie się oczywistym faktom). Mimo to zdobył się na uznanie wielkich zasług naukowych Lamarcka, pisząc obszerne wspomnienie pośmiertne.

Teoria doboru naturalnego Darwina

Angielski przyrodnik **Karol Robert Darwin** (1809–1882) wydał w roku 1859 książkę *O powstawaniu gatunków drogą doboru naturalnego, czyli utrzymaniu się doskonalszych ras w walce o byt* (ryc. 8.4). Wcześniej zdążył zyskać sobie reputację wnikliwego uczonego, a to dzięki znaczącemu dorobkowi badawczemu, będącemu między innymi owocem pięcioletniego rejsu badawczego dookoła świata na okręcie „Beagle". W dziele *O powstawaniu gatunków* Darwin rozwinął swe kształtowane przez wiele lat poglądy, które wstępnie przedstawił w referacie odczytanym w lipcu 1858 roku na posiedzeniu Towarzystwa Linneuszowego w Londynie. Na tym samym posiedzeniu odczytano też list młodego przyrodnika, **Alfreda Russela Wallace'a** (1823–1913), który niezależnie od Darwina doszedł do podobnych wniosków. Dlatego właśnie niekiedy mówi się o teorii Darwina–Wallace'a, aby podkreślić równoległe odkrycie doboru naturalnego przez obu badaczy.

Podstawowe założenia teorii Darwina (teorii Darwina–Wallace'a)

Darwin oraz Wallace opierali swą teorię na rozumowaniu, które w skrócie można przedstawić następująco:

1. W przyrodzie występuje **nadwyżka rozrodczości**: organizmy produkują bardzo liczne potomstwo, a jednak liczebność osobników poszczególnych gatunków w warunkach naturalnych jest w zasadzie stała[5]. Dzieje się tak na skutek wysokiej śmiertelności, zwłaszcza wśród osobników młodych. Przyczyną śmiertelności są zarówno czynniki biotyczne (np. drapieżnictwo), jak i abiotyczne warunki środowiska (np. ilość miejsca, temperatura). Liczba osobników osiągających zdolność do rozrodu jest więc znacząco mniejsza niż liczba wydanego na świat potomstwa.
2. W potomstwie poszczególnych gatunków występuje **zmienność**: osobniki potomne różnią się między sobą i w zasadzie nie ma dwóch jednakowych. Zmienność ta ma charakter losowy. Swoiste cechy osobników mogą więc być dla nich korzystne lub nie (w określonym środowisku). **Zmienność dziedziczy się** (zmodyfikowane cechy są przekazywane potomstwu przez rodziców).
3. Organizmy konkurują między sobą o zasoby środowiska, których jest zawsze za mało w stosunku do ich liczebności[6]. Przejawem tej **konkurencji** (rozumianej jako współzawodnictwo o dostępne ograniczone zasoby środowiska) jest **walka o byt**.
4. Największe szanse przeżycia mają osobniki najlepiej **dostosowane**[7] do danych warunków. Podobnie jak hodowcy stosują selekcję hodowlaną, czyli **dobór sztuczny**, a więc odrzucają osobniki o cechach dla nich niekorzystnych i dobierają do dalszego rozrodu

[5] Jest to pewne uogólnienie, ponieważ liczebność zarówno populacji, jak i gatunku może ulegać znacznym wahaniom, na przykład sezonowym czy podczas zasiedlania nowego środowiska (por. *Biologia 1. Zakres rozszerzony,* rozdz. 28).

[6] Tę tezę Darwin zaczerpnął z pracy ekonomisty i socjologa Thomasa Malthusa – *Prawo ludności* z 1798 roku. Malthus twierdził w niej, że przyrost ludności odbywa się w postępie geometrycznym, zaś przyrost zasobów żywności może się odbywać tylko w postępie arytmetycznym. To – według niego – jest przyczyną powszechnej nędzy na świecie, a przeludnienie prowadzi do zaostrzenia konkurencji, czyli do coraz silniejszej walki o byt.

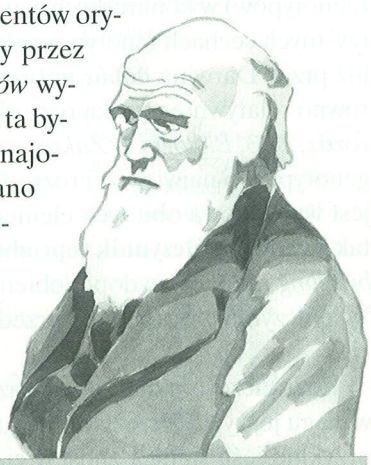
[7] Herbert Spencer (twórca socjologii) na określenie przeżycia takich najodpowiedniejszych osobników użył zwrotu *survival of the fittest* (przeżycie najstosowniejszego). Darwin – do drugiego wydania swojej książki – włączył pojęcie **dostosowania** (ang. *fitness* – stosowność) osobnika do środowiska.

te, które im odpowiadają, tak i w środowisku zachodzi selekcja naturalna, czyli **dobór naturalny**. Osobniki, które przeżyły i odznaczają się najkorzystniejszymi cechami, mają szansę rozmnożyć się i przekazać swoje cechy potomstwu. Sprawia to, że w kolejnych pokoleniach potomnych **korzystne cechy się kumulują**. Tak stopniowo powstają nowe formy coraz lepiej przystosowane do danych warunków. Z tego wynika, że **gatunek nie jest statyczny** i zmienia się w czasie.

Na różne, izolowane geograficznie grupy blisko spokrewnionych organizmów należących do jednego gatunku mogą oddziaływać bardzo **różne naciski selekcyjne**. W dłuższej perspektywie prowadzi to do wytworzenia odmian, ras, podgatunków i wreszcie do **specjacji** (powstania odrębnych gatunków). Ze względu na losowy charakter zmienności i zróżnicowanie nacisków selekcyjnych, graficznym obrazem ewolucji jest **rozgałęzione drzewo rodowe**, nie zaś linia czy drabina. **Taksony wyższego rzędu powstają w ten sam sposób** jak gatunki przez stopniowe pogłębianie się różnic w trakcie epok i er geologicznych.

Każdy z elementów tego logicznego wywodu został przez Darwina dokładnie uzasadniony i poparty licznymi przykładami. Jego teoria była owocem żmudnej, wieloletniej pracy, efektem drobiazgowych obserwacji, mozolnego gromadzenia i porównywania danych oraz zbierania dowodów materialnych.

Chociaż u schyłku XIX wieku wielu badaczy nie podważało samego faktu ewolucji na gruncie biologii, **teoria doboru naturalnego** Darwina była wciąż niepełna. W początkach XX wieku zaczęto odchodzić od wielu elementów oryginalnej wersji teorii, zresztą już sam Darwin, nakłaniany przez krytyków, w kolejnych wydaniach *O powstawaniu gatunków* wycofywał się z niektórych twierdzeń. Dziś wiemy, że krytyka ta była często niesłuszna, a wynikała głównie z ówczesnej nieznajomości mechanizmów dziedziczenia. Darwinowi zarzucano na przykład, że nowe korzystne cechy „rozmyją się" u potomstwa dobrze dostosowanego osobnika – wnuki tego osobnika będą miały tylko „ćwierć krwi" udanego przodka, a więc jedną czwartą korzystnej cechy. Dzięki między innymi pracom Mendla wiadomo jednak, że cechy dziedziczne są warunkowane przez „nierozcieńczalne" geny, które mogą być przekazywane kolejnym pokoleniom „bez strat". Natomiast rzeczywistym błędem Darwina (jak większości współczesnych mu badaczy i hodowców) było uznawanie dziedziczenia cech nabytych (Darwin wysunął przypuszczenie, że do komórek rozrodczych trafiają „gemule", czyli miniaturowe nośniki aktualnych cech organizmu). Nie potrafił wreszcie wyjaśnić, dlaczego osobniki danego gatunku różnią się od siebie (nie znał materialnego podłoża obserwowanej zmienności osobników w populacji). Podstawową zasługą Darwina i Wallace'a było natomiast wykazanie, że gatunki powstają z innych gatunków wskutek **ewolucji** rozumianej jako powolny, nieodwracalny i kierunkowy proces rozwoju organizmów. Efektem ewolucji jest coraz większa różnorodność gatunkowa, złożoność i organizacja świata żywego.



Ryc. 8.4. Karol Darwin

8.2. Poglądy współczesne – syntetyczna teoria ewolucji

Przyjmowana dziś przez większość naukowców **syntetyczna teoria ewolucji** (inaczej nazywana syntetycznym neodarwinizmem) stanowi rozwinięcie koncepcji ewolucyjnych Darwina z wykorzystaniem jednak zdobyczy genetyki. W swej klasycznej formie teoria ta ugruntowała się około roku 1950, między innymi dzięki pracom paleontologa George'a G. Simpsona i zoologa Ernsta Mayra. Postęp, jaki dokonuje się w badaniach, pozwala na rozwijanie tej teorii oraz umożliwia integrację innych działów biologii.

Podstawowe założenia syntetycznej teorii ewolucji

Według założeń syntetycznego neodarwinizmu podstawą procesów ewolucyjnych jest **zmienność mutacyjna** organizmów (ryc. 8.5). Zmienność ta wynika z przypadkowych, bezkierunkowych mutacji genowych lub chromosomowych. Mutageneza jest podstawowym źródłem dużej różnorodności genetycznej naturalnych populacji, w tym polimorfizmu alleli. Rozmnażanie płciowe osobników stwarza możliwość wystąpienia nowych kombinacji już istniejących genów – jest to **zmienność rekombinacyjna**. Także to zjawisko w powiązaniu z mutacjami powoduje wzrost i utrzymanie zmienności genetycznej w populacjach (także heterozygotyczności). Można zatem stwierdzić, że gdyby nie istniała zmienność genetyczna, nie byłoby ewolucji, ponieważ nie byłoby żadnej możliwości wyboru.

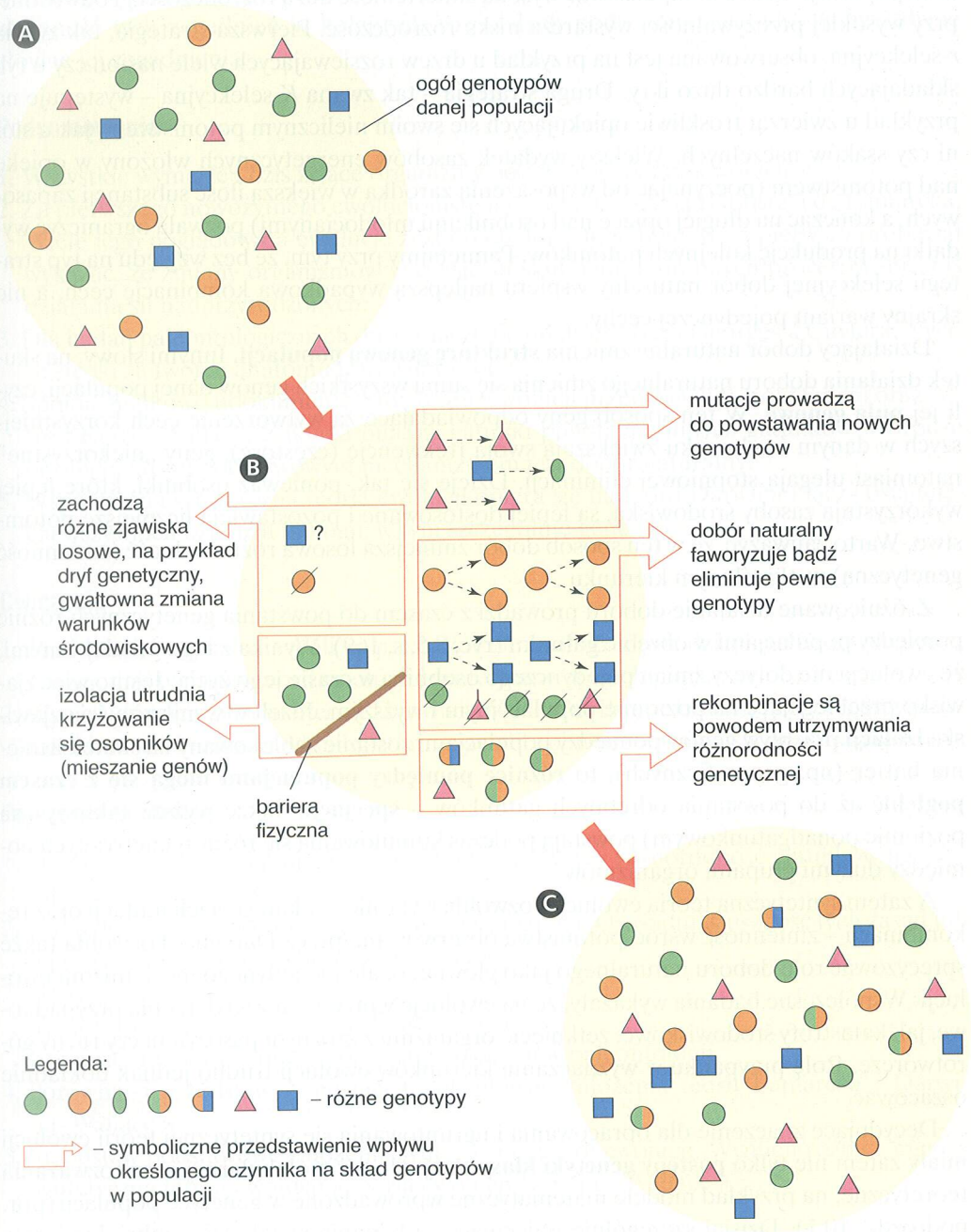
Różne mutacje i rekombinacje dają zróżnicowaną wartość przystosowawczą osobników (genotypów) w konkretnych warunkach. Środowisko naturalne eliminuje osobniki o niekorzystnych cechach fenotypowych i promuje osobniki o cechach korzystnych – to opisywany już przez Darwina **dobór naturalny** (selekcja naturalna). Dobór naturalny faworyzuje zarówno relatywnie wysoką rozrodczość, jak i przeżywalność (por. opis cech populacji w podrozdz. 28.3, *Biologia 1. Zakres rozszerzony*). Niekoniecznie jednak dobór zwiększa częstość genotypów o największej rozrodczości albo najwyższym wskaźniku przeżywalności. Ważna jest wypadkowa obu tych elementów, czyli efektywność rozrodu. Dość dobrze ilustruje ją tak zwany **współczynnik reprodukcji netto** (R)[8], będący iloczynem rozrodczości (B od ang. *breeding rate*) i prawdopodobieństwa przeżycia danego genotypu (S od ang. *survival rate*). Współczynnik reprodukcji przedstawia się zatem następująco:

$$R = B \times S.$$

Rozrodczość oznacza się zazwyczaj jako liczbę żeńskiego potomstwa jednej samicy w ciągu jej życia. Przeżywalność to ułamek liczby potomstwa, jakie dożywa do rozrodu. Na przykład jeśli samica znosi w ciągu życia 100 jaj (w tym z połowy wyklułyby się samice), rozrodczość wynosi 50. Jeśli ze 100 zniesionych jaj do wieku rozrodczego dożywają 2 wyklute z nich osobniki, przeżywalność wynosi 2%, czyli 0,02. Zatem współczynnik reprodukcji netto wynosi $50 \times 0{,}02 = 1$. Oznacza to, że następne pokolenie będzie równie liczne, jak poprzednie.

Konkurencja o zasoby (zgodnie z darwinowską teorią walki o byt) wynika zaś z faktu, że w miejscach, gdzie żyje dany organizm, współczynnik reprodukcji netto jest zwykle większy od jedności i dla wszystkich nie starcza zasobów środowiska. Dobór naturalny zaś prowadzi do zwiększenia w populacji frekwencji genotypów o najwyższym współczynniku reprodukcji netto (R).

[8] Współczynnik ten stosuje się też w badaniach demograficznych.



Ryc. 8.5. Uproszczony model wpływu różnych czynników na ewolucję, zgodnie z podstawowymi założeniami syntetycznej teorii ewolucji: A – hipotetyczna sytuacja wyjściowa, B – działanie czynników ewolucyjnych, C – możliwa sytuacja będąca skutkiem długiego działania tych czynników w czasie

Ponieważ oba czynniki tego iloczynu są w zasadzie niezależne, to aby utrzymać liczebność populacji można kompensować wysoką śmiertelność dużą rozrodczością i odwrotnie, przy wysokiej przeżywalności wystarcza niska rozrodczość. Pierwsza strategia, tak zwana *r*-selekcyjna, obserwowana jest na przykład u drzew rozsiewających wiele nasion czy u ryb składających bardzo dużo ikry. Druga strategia – tak zwana *K*-selekcyjna – występuje na przykład u zwierząt troskliwie opiekujących się swoim nielicznym potomstwem, jak u słoni czy ssaków naczelnych. Większy wydatek zasobów energetycznych włożony w opiekę nad potomstwem (poczynając od wyposażenia zarodka w większą ilość substancji zapasowych, a kończąc na długiej opiece nad osobnikami młodocianymi) pozwala ograniczyć wydatki na produkcję kolejnych potomków. Pamiętajmy przy tym, że bez względu na typ strategii selekcyjnej dobór naturalny wspiera najlepszą wypadkową kombinację cech, a nie skrajny wariant pojedynczej cechy.

Działający dobór naturalny zmienia **strukturę genową populacji**. Innymi słowy, na skutek działania doboru naturalnego zmienia się suma wszystkich genów danej populacji, czyli jej **pula genowa**. W ten sposób geny odpowiadające za wytworzenie cech korzystniejszych w danym środowisku zwiększają swoją frekwencję (częstość), geny „niekorzystne" natomiast ulegają stopniowej eliminacji. Dzieje się tak, ponieważ osobniki, które lepiej wykorzystują zasoby środowiska, są lepiej dostosowane i pozostawiają liczniejsze potomstwo. Warto zauważyć, że w ten sposób dobór zmniejsza losową różnorodność (zmienność genetyczną) w określonym kierunku.

Zróżnicowane działanie doboru prowadzi z czasem do powstania genetycznych różnic pomiędzy populacjami w obrębie gatunku (ryc. 8.5, s. 169). Wynika z tego między innymi, że ewolucja nie dotyczy zmian pojedynczego osobnika w czasie jego życia. Jest to więc zjawisko przebiegające na poziomie populacyjnym i wyższym. Jeżeli w wyniku zajścia zjawiska **izolacji** przepływ genów pomiędzy populacjami zostanie zablokowany na skutek istnienia barier (np. geograficznych), to **różnice pomiędzy populacjami mogą się z czasem pogłębić** aż do powstania odrębnych gatunków – **specjacji**. Także wyższe taksony (na poziomie ponadgatunkowym) powstają podczas kumulowania się różnic genetycznych pomiędzy dużymi grupami organizmów.

A zatem syntetyczna teoria ewolucji pozwoliła wyjaśnić – w kategoriach mutacji oraz rekombinacji – zmienność wśród potomstwa obserwowaną przez Darwina. Pozwoliła także sprecyzować rolę doboru naturalnego jako głównego, ale nie jedynego mechanizmu ewolucji. Współczesne badania wykazały, że na ewolucję wpływają też wydarzenia przypadkowe, jak katastrofy środowiskowe, zetknięcie organizmu z groźnym pasożytem czy ruchy górotwórcze. Rolę przypadku w wyznaczaniu kierunków ewolucji trudno jednak dokładnie oszacować.

Decydujące znaczenie dla opracowania i ugruntowania się syntetycznej teorii ewolucji miały zatem nie tylko **postępy genetyki klasycznej**, ale też molekularnej oraz rozważania teoretyczne, na przykład modele matematyczne wprowadzone w genetyce populacji (por. podrozdz. 10.1). Dzisiaj szczególnie obiecujące są badania w zakresie embriologii oraz etologii[9] i psychologii ewolucyjnej (stanowiącej kontynuację socjobiologii). Rzeczywiście

[9] Etologia jest nauką o zachowaniu się zwierząt w warunkach naturalnych.

więc ewolucja jest jednym z podstawowych wątków biologii, który łączy wszystkie dziedziny nauk przyrodniczych. Naukowcy wciąż toczą dyskusje o istocie ewolucji. Ze względu na złożoność tych zagadnień w kolejnych rozdziałach podręcznika przedstawimy jedynie główne jej zagadnienia.

Podsumowanie

1. Wszystkie wymarłe i dziś żyjące organizmy powstały w wyniku ewolucji.
2. Za pierwszego nowożytnego ewolucjonistę należy uznać Jeana Baptiste'a de Lamarcka. Wiele jego poglądów na ewolucję zostało obalonych, jednak to on pierwszy próbował wykazać, że zmiany organizmów w czasie są skutkiem naturalnych procesów, nie zaś działania sił nadprzyrodzonych.
3. Dla badań paleontologicznych duże znaczenie miały odkrycia Georges'a Cuviera. Uważa się go za twórcę anatomii porównawczej.
4. Spójną, naukowo udokumentowaną teorię ewolucji przedstawili Karol Darwin oraz Alfred Russel Wallace. Zakłada ona, że gatunki powstają z innych gatunków w drodze ewolucji, której podstawowym mechanizmem jest dobór naturalny.
5. Współczesna syntetyczna teoria ewolucji opiera się na teorii Darwina i łączy osiągnięcia wszystkich dziedzin biologii, w tym szczególnie genetyki.

Ćwiczenia

1. Przedstaw i zapisz w tabeli w porządku chronologicznym dzieje myśli ewolucyjnej. Uwzględnij twórców teorii ewolucji i syntetyczny opis ich poglądów.
2. Wypisz główne założenia teorii Darwina–Wallace'a. Przyporządkuj poszczególnym założeniom konkretne przykłady, które pozwoliły obu uczonym na sformułowanie teorii.

Polecenia kontrolne

1. Omów poglądy kreacjonistów na pochodzenie życia i różnorodność gatunków na Ziemi.
2. Podaj dwie główne zasady teorii ewolucji Lamarcka. Uzasadnij słuszność tych zasad lub jej brak na podstawie wybranego przykładu.
3*. Porównaj:
   a) katastrofizm z aktualizmem geologicznym,
   b) teorię transformizmu z teorią katastrofizmu w paleontologii.
4. Porównaj i przedstaw w postaci tabeli główne założenia teorii Lamarcka i Darwina–Wallace'a.
5. Przedstaw podstawowe założenia syntetycznej teorii ewolucji. Wymień różnice między syntetyczną teorią ewolucji a teorią ewolucji Darwina–Wallace'a.

9. Dowody ewolucji

W czasach, kiedy do istnienia ewolucji w przyrodzie trzeba było jeszcze przekonywać, wyliczano tak zwane dowody ewolucji, dzieląc je na **pośrednie** (poszlaki z zakresu anatomii porównawczej, embriologii, biochemii itp.) i **bezpośrednie** (kopalne świadectwa przemian świata żywego w minionych epokach). Dziś rozróżnienie to straciło na znaczeniu, zwłaszcza odkąd genetycy jednoznacznie potwierdzili zachodzenie ewolucji. W podręczniku pozostaniemy jednak przy tradycyjnym podziale dowodów ewolucji.

9.1. Wybrane pośrednie dowody ewolucji

Dane z zakresu anatomii porównawczej

W czasach Darwina najważniejszymi przesłankami były dane **anatomii porównawczej** – o pokrewieństwach między organizmami dowiadywano się, analizując szczegóły ich budowy i funkcjonowania. Można zauważyć, że na skutek ewolucji rozbieżnej (dywergencyjnej) wiele spokrewnionych organizmów, nawet na pozór niepodobnych, zachowało takie same struktury anatomiczne. Owe odpowiadające sobie struktury, odziedziczone po wspólnych przodkach, nazywamy **homologicznymi**. Przykładem może być zachowanie się podobnego układu szkieletu w przedniej łapie jaszczurki, skrzydle ptaka, płetwie wieloryba czy kończynie górnej człowieka. Tymczasem struktury pełniące podobne funkcje, ale o innym pochodzeniu, nazywamy **analogicznymi** (np. skrzydło motyla i skrzydło nietoperza). Analogie (lub konwergencje) nie niosą bezpośredniej informacji o pokrewieństwach między organizmami, u których występują (por. ryc. 1.12 w podręczniku *Biologia 1. Zakres rozszerzony*). Są natomiast efektami ewolucji zbieżnej (konwergencyjnej).

Na podstawie anatomii porównawczej można było na przykład wysunąć przypuszczenie, że przodkami ptaków były jakieś wymarłe gady, po których ptaki odziedziczyły łuski na stopach, budowę jaja z wapienną skorupką, szczegóły budowy oka itd. Można było także wskazać liczne podobieństwa anatomiczne między człowiekiem a małpami człekokształtnymi (por. rozdz. 12.).

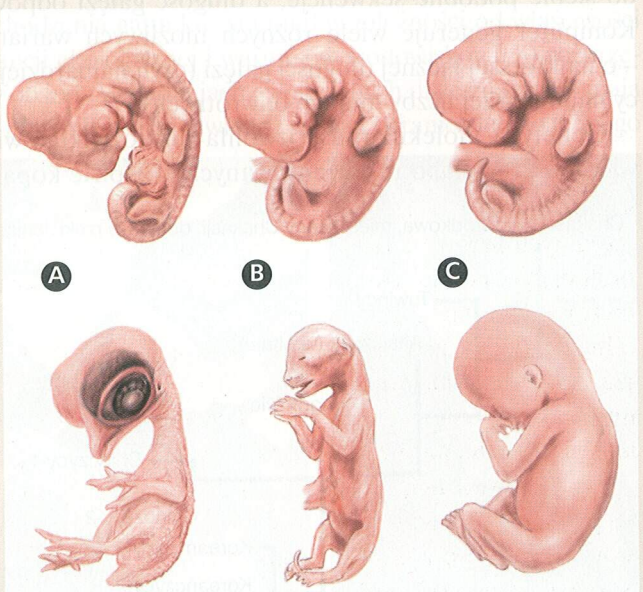
Czasem w toku ewolucji pozostały jedynie resztki struktur, które były dobrze rozwinięte u przodków i krewniaków zwierząt współczesnych. To tak zwane **narządy szczątkowe**, które nie pełnią żadnej ważnej funkcji. Takie reliktowe twory były jednymi z pierwszych świadectw ewolucji dostępnych przyrodnikom. Współczesnego człowieka charakteryzują na przykład: uwstecznione kręgi ogonowe, szczątkowe jelito ślepe, zredukowane owłosienie ciała czy nienastawne małżowiny uszne. Z kolei u wielorybów, jako pozostałość po czworonożnych przodkach, zachowały się szczątkowe kości miednicy i kończyn tylnych (podobnie jest u węży boa).

Dane z zakresu embriologii

Niektóre podobieństwa budowy są wyraźniejsze u form młodocianych lub zarodkowych (ryc. 9.1). Dlatego o pokrewieństwach niektórych grup systematycznych świadczą dane **embriologiczne**. Na przykład dzisiejsze dorosłe płazy wyraźnie się różnią od ryb (choć w dewonie granica między nimi byłaby trudna do wytyczenia), skrzek i kijanki zachowały jednak podobieństwo odpowiednio do ikry i narybku (por. ryc. 24.9 w podręczniku

Biologia 1. Zakres rozszerzony). Wczesne etapy rozwoju zarodkowego pozwoliły też na ustalenie najogólniejszych pokrewieństw typów zwierząt – w obrębie pierwoustych i wtóroustych (por. rozdz. 11 w podręczniku *Biologia 1. Zakres rozszerzony*).

Warto tu także przypomnieć tak zwane **prawo biogenetyczne Ernsta Haeckla** z roku 1866. Prawo to głosiło, że **ontogeneza** (rozwój osobniczy) jest skróconym powtórzeniem, inaczej rekapitulacją, **filogenezy** (rozwoju rodowego) grupy organizmów, do których dany organizm należy. Oczywiście, żaden organizm nie przechodzi w rozwoju zarodkowym przez stadia odpowiadające dorosłym formom przodków, a sam rozwój zarodkowy także podlega naciskom doboru naturalnego i u różnych form odbiega od schematu występującego u krewniaków. Pamiętając o tych zastrzeżeniach wobec uproszczonego „prawa" Haeckla (który zresztą zilustrował je podretuszowanymi rysunkami zarodków kręgowców), warto pamiętać, że stadia zarodkowe istotnie nie wykazują tendencji do szybkich zmian. Wiąże się to z faktem, że mutacje zmieniające wczesne stadia rozwojowe najczęściej powodują poważne skutki i łatwo mogą się okazać śmiertelne. Dlatego człowiek jako kilkudniowy zarodek bardzo przypomina zarodki swoich ssaczych, a nawet rybich krewniaków – ma strunę grzbietową, ogon, a także zawiązki kieszonek i łuków skrzelowych (z których później powstaje szkielet krtani, strzemiączko w uchu środkowym i inne elementy).



Ryc. 9.1. Wczesne zarodki kręgowców wyglądają dość podobnie. A – kura, B – kot, C – człowiek

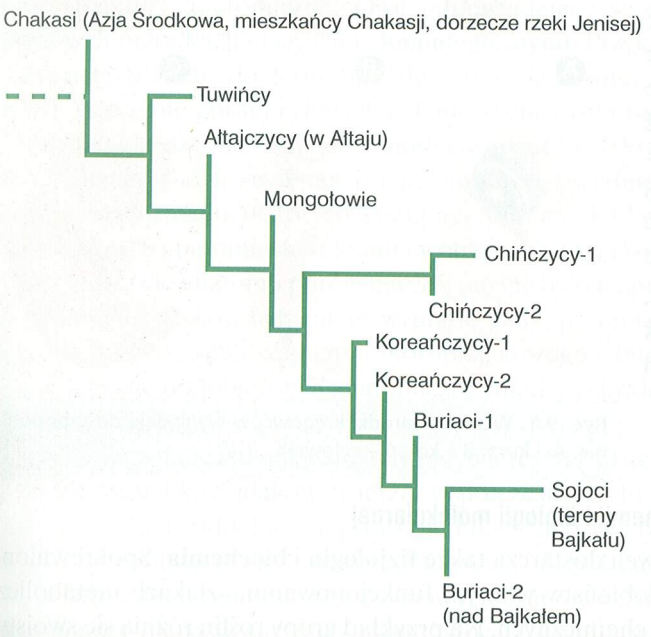
Dane z zakresu fizjologii, biochemii i biologii molekularnej

Ważnych wskazówek ewolucyjnych dostarcza także **fizjologia** i **biochemia**. Spokrewnione organizmy wykazują wiele podobieństw w swym funkcjonowaniu, szlakach metabolicznych i wytwarzanych związkach chemicznych. Na przykład grupy roślin różnią się swoistymi mechanizmami fotosyntezy. Rozwój biologii molekularnej pozwolił przeanalizować liczne przykłady takich związków ewolucyjnych poszczególnych grup na podstawie różnic w sekwencjach aminokwasowych białek. Przykładem mogą być różnice w budowie cytochromu *c* czy kolagenu. Jednym ze świadectw ewolucji kręgowców jest budowa i specyfika odmian rodopsyny – barwnika wzrokowego w oczach. Można prześledzić nie tylko powinowactwa chemicznej struktury ich cząsteczek u gadów, ptaków czy ssaków, ale także wykazać ich przystosowawczość. Na przykład w czasie, gdy ssaki prowadziły nocny tryb życia, częściowo zanikła u nich zdolność rozróżniania kolorów; trójbarwne widzenie pojawiło się dopiero u małp wąskonosych, i to po nich człowiek odziedziczył zdolność rozróżniania barw.

Można też na przykład wykazać wspólnotę biochemiczną czynników grupowych krwi (AB0, Rh) u człowieka i innych wyższych ssaków naczelnych.

Najnowszym narzędziem odtwarzania przebiegu ewolucji są badania molekularne, pozwalające porównywać **sekwencje DNA** różnych organizmów. Badacze mogą – zwykle posługując się komputerami do przyspieszenia obliczeń – uzyskać diagramy ilustrujące stopień pokrewieństwa różnych współczesnych organizmów. Zwykle mierzy się liczbę odmiennych nukleotydów w odcinku DNA standardowej długości (np. rzędu 1000 par zasad) u badanych organizmów. Następnie, posługując się specjalnym programem komputerowym, konstruuje się drzewkowaty wykres (dendrogram) ukazujący przebieg ewolucji prowadzącej do zaobserwowanego zróżnicowania: na sąsiednich gałęziach tkwią najbardziej do siebie podobne sekwencje, a długość gałęzi odpowiada liczbie różnic między nimi. Komputer generuje wiele różnych możliwych wariantów i wybiera najoszczędniejszy – o najkrótszej łącznej długości gałęzi (czyli najbardziej prawdopodobny, gdyż wymagający najmniejszej liczby mutacji odwrotnych).

Genetyka molekularna pozwoliła już rozwikłać wiele zagadek dotyczących pokrewieństw grup słabo reprezentowanych w zapisie kopalnym. Można w ten sposób analizować również pokrewieństwa wewnątrzgatunkowe. Szczególnie przydatne są tu geny niepodlegające rekombinacji. Na przykład w przypadku człowieka mogą to być odcinki DNA mitochondrialnego (dziedziczone tylko po matce; ryc. 9.2) bądź znajdujące się w chromosomie Y (przekazywane tylko w linii męskiej). Dzięki temu udało się prześledzić różnicowanie się i migracje populacji *Homo sapiens* podczas ostatnich 100 tysięcy lat (por. rozdz. 12). Porównywanie różnic molekularnych jest w zasadzie jedynym narzędziem w badaniu pokrewieństw taksonów bardzo odległe spokrewnionych, na przykład prokariontów z roślinami i zwierzętami.



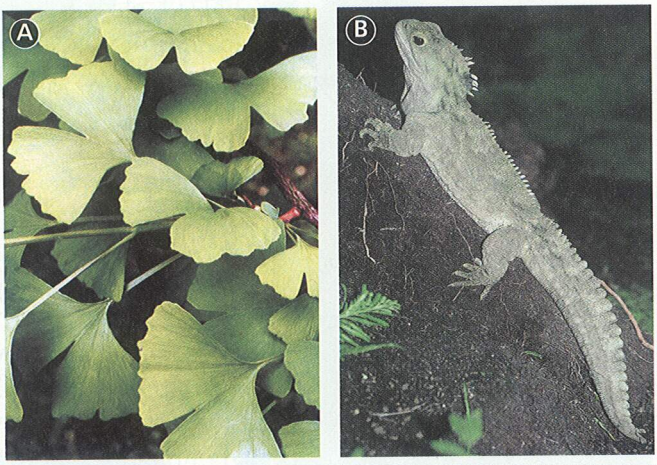
Ryc. 9.2. Pokrewieństwa filogenetyczne pomiędzy różnymi ludzkimi populacjami zobrazowane za pomocą drzewa uwzględniającego różnicę w sekwencji mitochondrialnego DNA. Gałęzie drzewa odpowiadają różnym populacjom azjatyckim (Instytut Biologicznych Problemów Północy w Magadanie, Rosja).

Porównanie sekwencji DNA pozwala szacować kolejność i rzeczywisty czas oddzielania się różnych linii ewolucyjnych na podstawie liczby mutacji nagromadzonych u poszczególnych dzisiejszych form od czasu dywergencji ich linii rozwojowych (od ostatniego wspólnego przodka). W celu skalibrowania takiego zegara molekularnego trzeba znaleźć w zapisie kopalnym

ślad jednego z wydarzeń odzwierciedlonych w genetycznym drzewie pokrewieństw i oszacować jego wiek (np. rozejście się linii rozwojowych jakiejś grupy na dwóch kontynentach, kiedy znany jest czas pojawienia się bariery geograficznej między nimi). Wiek innych wydarzeń zapisanych w genach wyznacza się jako ułamki wieku tego znanego wydarzenia ewolucyjnego. Dane uzyskane na podstawie tak zwanych zegarów molekularnych trzeba jednak traktować z pewną ostrożnością. Nie znamy bowiem rzeczywistego tempa gromadzenia się mutacji i przyjmujemy pewne wartości średnie (por. tempo ewolucji w podrozdz. 10.5).

Dane z zakresu biogeografii

Biogeografia jest także pomocna w analizach ewolucyjnych. Wynika to z podstawowej przesłanki tej dziedziny, która zakłada, że każdy gatunek powstał na Ziemi tylko raz, w określonym miejscu zwanym centrum pochodzenia gatunku. Stamtąd w zależności od właściwości biologicznych (m.in. zakresu tolerancji ekologicznej i warunków środowiskowych) rozprzestrzenił się na mniejszy lub większy obszar. W badaniach ewolucyjnych duże znaczenie mają gatunki **endemiczne** i **reliktowe**. Te pierwsze mają niewielkie **zasięgi** ograniczone do jednego miejsca na Ziemi (np. miłorząb dwuklapowy, hatteria; ryc. 9.3). Gatunki endemiczne można wyznaczać dla różnych, większych i mniejszych obszarów, na przykład dla danego kraju czy kontynentu. Rozmieszczenie endemitów na świecie nie jest równomierne. Znacznie więcej występuje ich na obszarach izolowanych – na wyspach, półwyspach, w kotlinach górskich.



Ryc. 9.3. Przykłady endemitów i jednocześnie reliktów: A – należący do nagozalążkowych miłorząb dwuklapowy (*Ginkgo biloba*), B – należąca do rynchocefalów – hatteria (*Sphenodon punctatus*)

Czasami się zdarza, że gatunek niegdyś szeroko rozpowszechniony, w wyniku zmian środowiskowych zmniejszył swój zasięg i dziś, podobnie jak endemity, występuje na niewielkim obszarze[1]. Tak jest na przykład w wypadku dębika ośmiopłatkowego (ryc. 9.4), który jeszcze podczas ostatniego zlodowacenia występował prawie na całym obszarze dzisiejszej Polski, a obecnie spotykany jest tylko w Tatrach i Pieninach. Określa się go mianem reliktu polodowcowego.

Okazuje się jednak, że nawet gdy jakiś gatunek został na danym obszarze uznany za reliktowy, wcale to nie oznacza, że na innych terenach także jest bardzo rzadki. Dębik – roślina przystosowana do klimatu chłodnego, arktycznego – będący w Polsce reliktem, występuje bardzo licznie i ma szeroki zasięg w strefie tundry północnej Europy, Azji, a także Ameryki.

Ryc. 9.4. Dębik ośmiopłatkowy (*Dryas octopetala*)

[1] Zdarza się, że endemit jest jednocześnie reliktem, lecz nie jest to regułą.

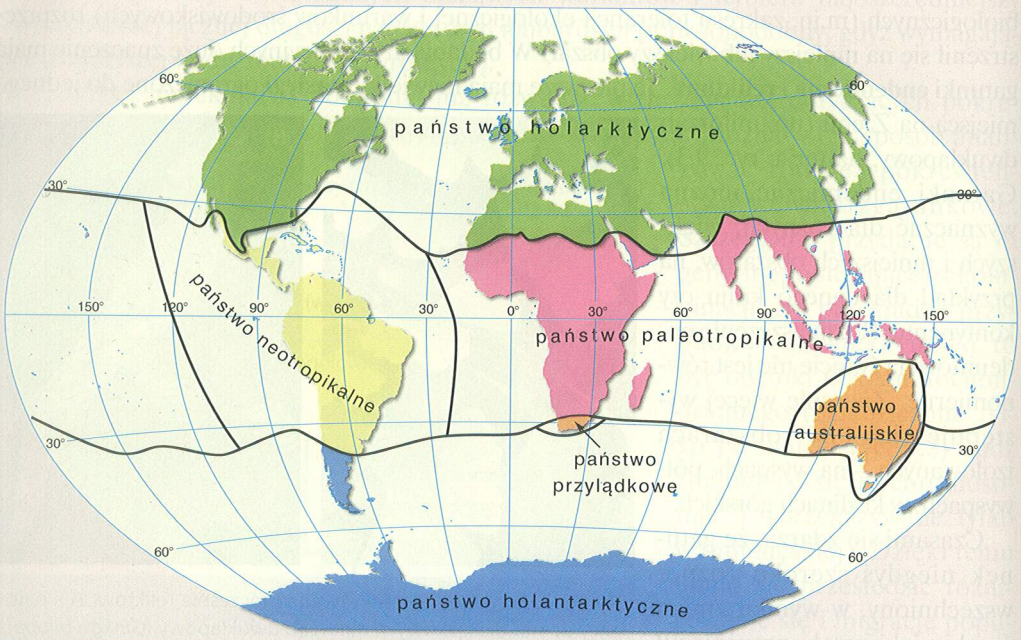
Szczególnym przypadkiem gatunków reliktowych są tak zwane żywe skamieniałości – formy mało zmienione od dziesiątków, a nawet setek milionów lat. Przykładem jest łodzik (*Nautilus*), skrzypłocz (*Limulus polyphemus*) i latimeria (*Latimeria chalumnae*).

Uczeni, porównując całe fauny i flory różnych części świata, wykazali, że tworzą one charakterystyczne układy będące odzwierciedleniem ewolucji, historii geologicznej Ziemi. Układy te wyodrębniono jako państwa roślinne i krainy zoogeograficzne.

Państwa roślinne

Charakterystyczny układ gatunków, rodzin i wyższych jednostek taksonomicznych roślin pozwolił wyróżnić sześć państw roślinnych (ryc. 9.5).

Państwo holarktyczne (Holarctis) zajmuje największy obszar. W jego skład wchodzi po-



Ryc. 9.5. Rozmieszczenie państw roślinnych na Ziemi

łowa wszystkich lądów – cała Europa, Azja bez półwyspów Indyjskiego i Malajskiego, północna Afryka i prawie cała Ameryka Północna. Występują tam bardzo różnorodne formacje roślinne – od tundry przez tajgę, lasy liściaste aż po stepy, półpustynie i pustynie. We florze państwa holarktycznego występuje kilkadziesiąt endemicznych rodzin, a łącznie 50 tysięcy gatunków. Z tego obszaru wywodzą się wierzby, klony, brzozy, cały wielki rząd różowców, liczne trawy i motylkowe. Spośród nagonasiennych charakterystyczne są sosny, świerki, modrzewie, jałowce i miłorzęby.

Państwo paleotropikalne (Palaeotropis) jest drugim co do wielkości państwem roślinnym. Obejmuje centralną i południową Afrykę oraz Azję Południowo-Wschodnią łącznie z międzyzwrotnikowymi wyspami pacyficznymi. W związku z występującym tu gorącym klimatem, wśród formacji roślinnych przeważają puszcze tropikalne, lasy monsunowe, a na obszarach suchych – sawanny i pustynie gorące. Doliczono się tu także około 40 ro-

dzin endemicznych, ale bogactwo gatunkowe jest większe niż w państwie holarktycznym. Samych roślin nasiennych jest 65 tysięcy gatunków. Charakterystycznymi roślinami okrytonasiennymi dla państwa paleotropikalnego są figowce, bananowce, dzbaneczniki, palmy, a z nagonasiennych – sagowce (ryc. 9.6) i gniotowce. Z państwa paleotropikalnego wywodzą się także rośliny uprawne, jak na przykład kawa, herbata, ogórek, ryż i bawełna.

Ryc. 9.6. Sagowiec (*Cycas*)

Państwo neotropikalne (Neotropis) obejmuje Amerykę Środkową i Południową (bez skrawka najbardziej wysuniętego na południe). Typowymi formacjami roślinnymi są lasy równikowe (selwa amazońska) i stepy (pampa). Podobnie jak w państwach wymienionych wcześniej, rodzin endemicznych jest niecałe 40. Jednakże różnorodność gatunkowa państwa neotropikalnego przewyższa wszystkie pozostałe – żyje tu 90 tysięcy gatunków nasiennych, nie licząc paprotników i mszaków. Wśród charakterystycznych roślin warto wymienić begonie, nasturcje, liczne kaktusy i storczyki (ryc. 9.7). Rosną tu także palmy i sagowce. Z państwa neotropikalnego wywodzi się wiele roślin użytkowych, na przykład papryka, kukurydza, dynia, słonecznik zwyczajny.

Ryc. 9.7. Storczyk (*Encyclia fragrans*)

Państwo australijskie (Australis) obejmuje Australię łącznie z Tasmanią. Charakterystycznymi dla tego państwa formacjami roślinnymi są lasy twardolistne, sawanny, półpustynie i pustynie. Rośnie tu około 13 tysięcy gatunków roślin okrytonasiennych, z czego 75% to endemity skupione w 12 rodzinach. Charakterystyczne są eukaliptusy (ponad 600 gatunków) i akacje (700 gatunków).

Państwo przylądkowe (Capensis) jest najmniejszym państwem roślinnym, zajmuje niecałe 100 tysięcy km^2 (dla porównania Polska ma 312 tysięcy km^2). Leży na najbardziej na południe wysuniętym skrawku Afryki. Formacja roślinna jest tu zbliżona do śródziemnomorskiej. Są to głównie wiecznie zielone zarośla twardolistne. Mimo niewielkiej powierzchni, państwo to jest wyraźnie odrębne od paleotropikalnego. Spośród rosnących tu 6 tysięcy gatunków 80% stanowią endemity. W naturalnych siedliskach występuje wiele roślin sprzedawanych w kwiaciarniach, na przykład przypołudniki (tzw. żywe kamienie), pelargonie, zielistki, kliwie, frezje itp.

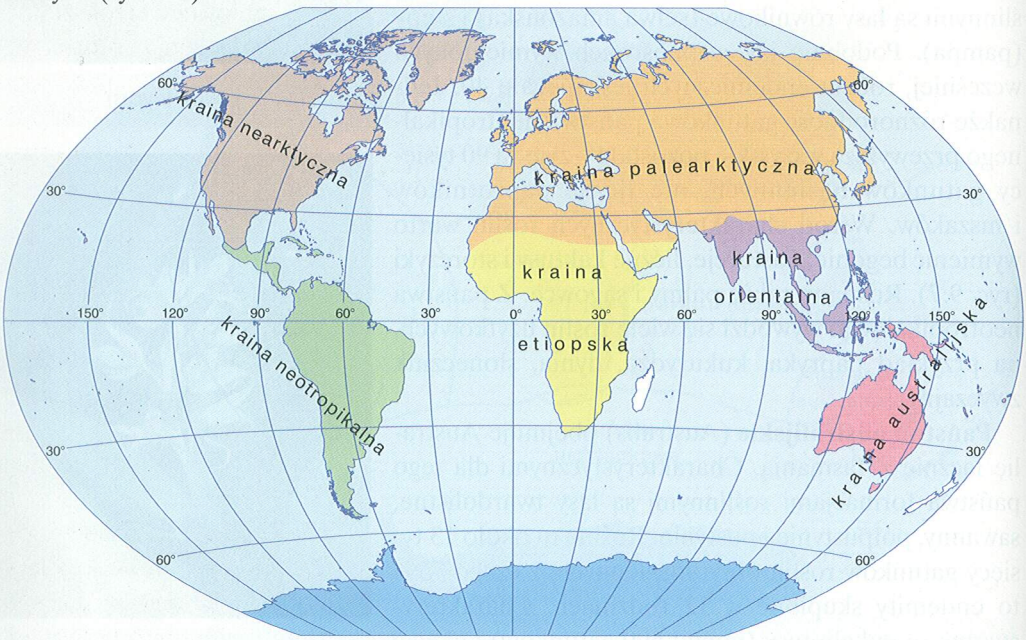
Państwo holantarktyczne (Holantarctis) obejmuje południowe krańce Ameryki Południowej i Nowej Zelandii, wybrzeża Antarktydy i wiele pomniejszych wysp wokół tego kontynentu. Formacje roślinne to w większości tundra. Jedynie na Nowej Zelandii i w Ameryce występują lasy liściaste. Flora jest uboga, liczy zaledwie około 10 tysięcy gatunków roślin

nasiennych, z czego większość stanowią endemity. Charakterystyczny jest buk południowy (*Nothofagus*), spokrewniony z naszym rodzimym bukiem, i trawa zwana śmiałkiem antarktycznym.

Wszystkie rośliny wodne żyjące w morzach i oceanach zalicza się niekiedy do odrębnego **państwa morskiego**. Choć jest to w rzeczywistości największe (właściwie najrozleglejsze) państwo roślinne, to spośród roślin nasiennych występuje w nim jedynie około 50 gatunków jednoliściennych należących do dwóch rodzin – rdestnicowych i żabiściekowych. Pozostałe to glony, czyli samożywne protisty, niezaliczane dziś do królestwa roślin, oraz samożywne bakterie – sinice.

Krainy zwierzęce

W porównaniu z roślinami zwierzęta są znacznie bardziej ruchliwe i historia ich rozprzestrzeniania się jest nieco inna. Wyróżnia się sześć charakterystycznych krain zoogeograficznych (ryc. 9.8).



Ryc. 9.8. Rozmieszczenie krain zoogeograficznych

Kraina palearktyczna (Palearktyka), obszarowo odpowiadająca euroazjatyckiej części państwa holarktycznego, wykazuje dużo wspólnych cech z **krainą nearktyczną** (Nearktyką), czyli Ameryką Północną. W obu występuje wiele tych samych gatunków (niedźwiedź polarny, wilk, łoś, renifer, sowa śnieżna) lub też blisko ze sobą spokrewnione gatunki należące do jednego rodzaju, jak ryś europejski i kanadyjski, bóbr europejski i kanadyjski, żubr i bizon, niedźwiedź brunatny i grizzly, jeleń europejski i wapiti[2], różne gatunki lemingów itp. Znaczniej różni się fauna południowych rejonów tych krain. W Palearktyce brak nearktycznych przedstawicieli szopowatych (np. szop pracz), a w Nearktyce świniowatych (dziki) i łaszowatych (wiwery, cywety). Jeszcze bardziej różnią się południowe rejony tych

[2] Dzisiaj powszechnie traktuje się je jako dwa podgatunki niedźwiedzia brunatnego i dwa jelenia europejskiego.

krain, w których pojawiają się gatunki tropikalne z krainy etiopskiej i orientalnej w Starym Świecie i krainy neotropikalnej Nowego Świata.

Kraina etiopska odpowiada afrykańskiej części roślinnego państwa paleotropikalnego. Jest to kraina szczególnie bogata w ssaki i ptaki. Występuje tu kilka rodzin endemicznych, jak strusie, sekretarze, a spośród ssaków mrówniki, góralki, żyrafy i hipopotamy. W krainie etiopskiej charakterystyczna jest duża różnorodność ssaków kopytnych – występują antylopy i zebry – oraz obecność małp człekokształtnych (szympansy, goryle) i zwierzokształtnych (pawiany, koczkodany). W tej krainie znajdują się też zimowiska naszych ptaków wędrownych, tu przylatują między innymi bociany i jaskółki.

Kraina orientalna obejmuje południowo-wschodnią Azję łącznie z wyspami Borneo, Jawą, Sumatrą i Filipinami. Świat zwierzęcy krainy orientalnej wykazuje wiele podobieństw do świata zwierzęcego krainy etiopskiej. W obu występują między innymi słonie, nosorożce, lwy, lamparty, bawoły, owocożerne nietoperze, hieny, małpy (zwierzokształtne makaki), kobry i krokodyle. Podobnie jak w krainie palearktycznej, występują krety, niedźwiedzie, jelenie i wkraczające na północ tygrysy, hieny i gepardy. Orientalnymi endemitami są między innymi gibony i orangutany, tupaje i gawiale. We wschodniej części Archipelagu Malajskiego występuje fauna pośrednia między faunami krainy orientalnej i australijskiej. Ten rejon nosi nazwę Wallacea (na cześć Alfreda Russela Wallace'a).

Czy wiesz, że...
Bardzo różna od kontynentalnej jest fauna Madagaskaru, gdzie występuje wiele endemicznych żab (150 gatunków), kilkanaście gatunków ptaków oraz około 35 endemicznych rodzajów ssaków – gryzonie, nietoperze, tenreki (mało znane, należące do owadożernych), a spośród naczelnych – lemury.

Kraina neotropikalna to Ameryka Południowa i Środkowa. Ta pierwsza przez długi czas była izolowana geograficznie od innych kontynentów, dlatego ukształtowała się na niej fauna wyraźnie odmienna od pozostałych krain. Rozwinęły się tu między innymi specyficzne rzędy torbaczy (np. owadożerne oposy), cały rząd szczerbaków (leniwce, pancerniki, mrówkojady), nielotne ptaki nandu, małpy szerokonose (wyjce, czepiaki) oraz specyficzne grupy gryzoni, w tym największy gryzoń świata – kapibara. Dopiero połączenie z Ameryką Północną w pliocenie (ok. 2,5 miliona lat temu) spowodowało, że zaczęły tu napływać z północy takie zwierzęta, jak koty, szopy, lamy i jeleniowate. Jednocześnie część zwierząt południowoamerykańskich rozpoczęła wędrówkę na północ, między innymi były to pancerniki i oposy.

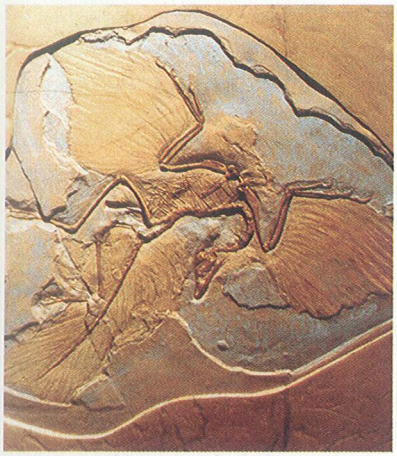
Kraina australijska od dawna jest izolowana od innych kontynentów, dlatego fauna tego regionu składa się właściwie z samych endemitów. Typowymi mieszkańcami są różne gatunki torbaczy, od drapieżnych (diabeł tasmański, niegdyś także wilk workowaty), przez roślinożerne kangury, myszy workowate, koale, aż po workowate krety. W tej krainie występują też endemiczne stekowce – dziobak i kolczatki, a także 12 rodzin endemicznych ptaków (w tym ptaki rajskie oraz nielotne kazuary, emu i kiwi). Dziś szeroko rozprzestrzeniły się tu gatunki sprowadzone przez człowieka – psy dingo, koty, lisy, króliki, jelenie i inne.

Zatem rozmieszczenie organizmów – zarówno współczesnych, jak i kopalnych – pozwala wnioskować o kolejności, czasie i miejscu ewolucji poszczególnych grup, zwłaszcza w powiązaniu z dzisiejszą wiedzą o historii geologicznej Ziemi. Na przykład nieobecność jakiejś grupy organizmów na danym terenie może świadczyć o tym, że wyewoluowała ona już po oddzieleniu się danego lądu od obszarów zamieszkanych przez przodków tejże grupy. Tak można wyjaśnić nieobecność rodzimych ssaków łożyskowych w Australii (dotarły tam tylko nietoperze, a przodkowie psów dingo dotarli dopiero po zaludnieniu kontynentu przez Aborygenów). Można też – jak uczynił to Darwin w wypadku Wysp Galapagos i Wallace w wypadku Archipelagu Malajskiego – powiązać izolację geograficzną z różnicowaniem się gatunków odciętych na poszczególnych wyspach.

9.2. Niektóre bezpośrednie dowody ewolucji – świadectwa kopalne (paleontologiczne)

Analiza szczątków kopalnych znajdowanych w skałach osadowych pozwala między innymi na odtworzenie (rekonstrukcję) wyglądu wymarłych organizmów, ich trybu życia i powiązań ekologicznych oraz migracji, a także na ich umiejscowienie w czasie (datowanie okresu występowania).

W czasach Darwina dopiero zaczynano rozpoznawać zapis kopalny, głównie zachodniej Europy i wschodniej Ameryki Północnej (choć sam Darwin odkrył też skamieniałości wielkich zwierząt południowoamerykańskich). Dlatego wówczas głównym argumentem paleontologii na rzecz ewolucji było samo potwierdzenie istnienia niegdyś organizmów innych niż dzisiejsze. Szczególnie zainteresowano się wówczas organizmami, które miały być formami przejściowymi, „brakującymi ogniwami" między odrębnymi dziś grupami.



Ryc. 9.9. Odciski piór wokół szkieletu praptaka (kopia z Muzeum Ewolucji PAN)

I rzeczywiście, już w 1861 roku w Bawarii natrafiono na pierwsze szczątki archeopteryksa – zwierzęcia łączącego w sobie cechy gadzie i ptasie (ryc. 9.9). Także w Niemczech, w jaskini w dolinie Neandertal, odkryto szczątki pierwszego praczłowieka (por. dalej). Rozszerzenie poszukiwań paleontologicznych na inne kontynenty pozwoliło znacznie wzbogacić naszą dokumentację przebiegu ewolucji – w XX wieku poznano na przykład setki gatunków dinozaurów, w tym najbliżej spokrewnionych z ptakami gatunki teropodów, wiele gatunków uzębionych ptaków z pazurami na skrzydłach, reprezentujących kredowe stadia ewolucji między jurajskim praptakiem a kenozoicznymi ptakami podobnymi do współczesnych. Udało się też dokładnie prześledzić ewolucję ssaków z gadów ssakokształtnych, a także poznać początki waleni, poczynając od ich przodków lądowych. Znamy już nie pojedyncze „brakujące ogniwa", lecz długie łańcuchy form ukazujących ważne przemiany ewolucyjne – na przykład wyjście kręgowców na ląd czy różnicowanie się trąbowców i nieparzystokopytnych, w tym koniowatych. Paleontologia okazuje się niezastą-

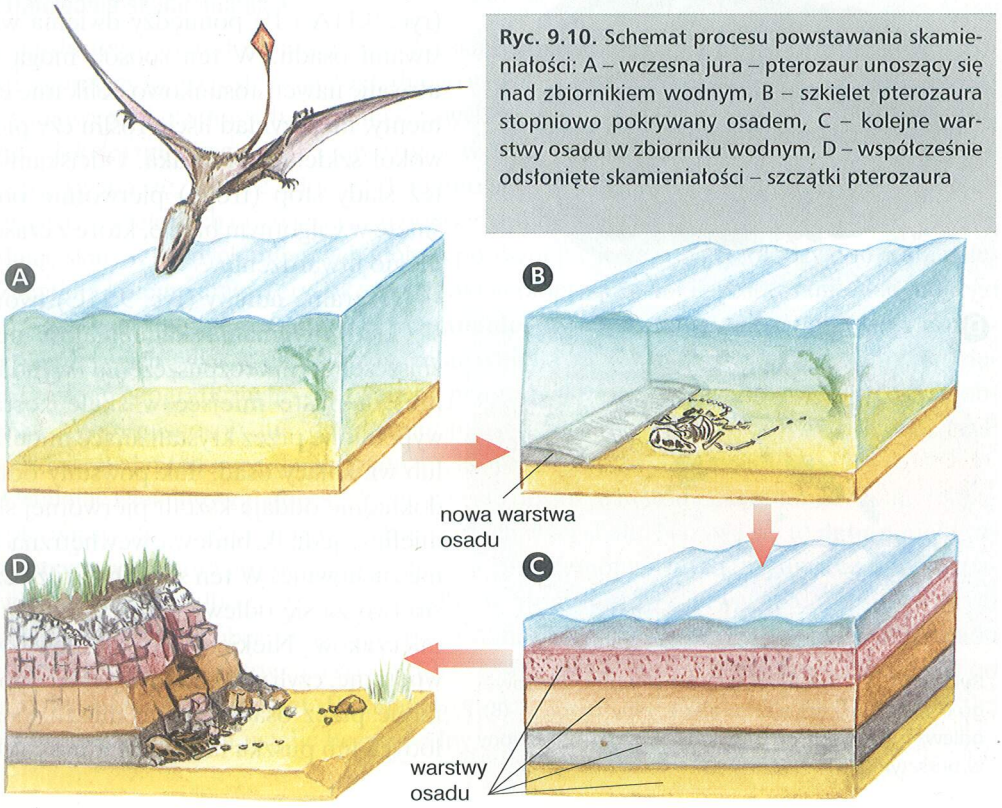
piona w badaniu ślepych zaułków ewolucji – bezpotomnie wygasłych linii rozwojowych, których istnienia nie moglibyśmy się domyślić w żaden inny sposób.

UWAGA!

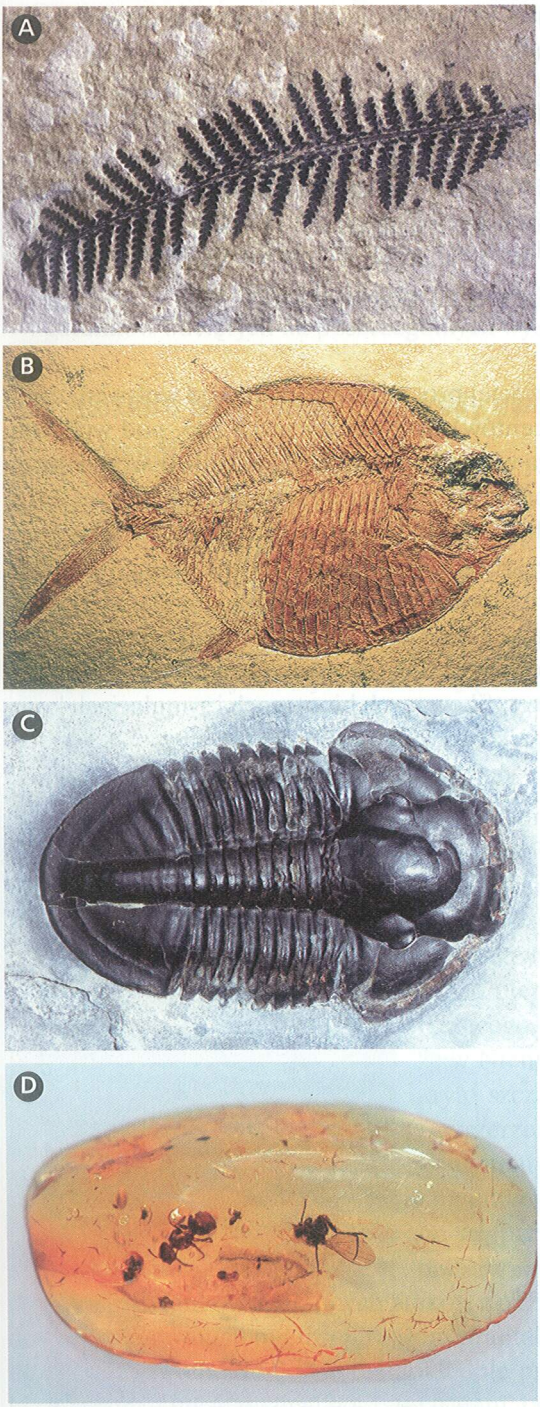
Organizmy kopalne, których szczątki zachowały się do naszych czasów, na ogół nie były akurat tymi, które dały początek organizmom współczesnym. Znacznie więcej organizmów wygasło bezpotomnie. Nawet słynne „brakujące ogniwa", takie jak archeopteryks (praptak) czy ichtiostega (rybopłaz), reprezentują raczej pewne stadia ewolucyjnego zaawansowania niż konkretnych praprzodków dzisiejszych form.

Zapis kopalny

Ciała istot żywych po śmierci ulegają najczęściej procesom rozkładu pod wpływem czynników biotycznych (padlinożerców i reducentów) oraz abiotycznych (np. pod wpływem czynników atmosferycznych). **Szczątki mogą więc przetrwać dłużej jedynie w szczególnych warunkach**, kiedy martwy organizm zostanie szybko przykryty warstwą osadu (ryc. 9.10). Wiele środowisk, na przykład lasy tropikalne charakteryzujące się bardzo szybkim obiegiem materii, nie sprzyja zachowaniu się szczątków. Między innymi dlatego kopalne szczątki organizmów – **skamieniałości**, czyli skamieliny (nie: skamienieliny) – są rzadkością w porównaniu z łączną liczbą istot żyjących na Ziemi w ostatnich kilkuset milionach lat. **Zapis kopalny jest więc pełen luk** i nieciągłości. Dlatego paleontolodzy muszą często poprzestawać na przypuszczeniach, ciągle weryfikowanych hipotezach i symulacjach komputerowych (chociaż wciąż możliwe są nowe, sensacyjne znaleziska).



Ryc. 9.10. Schemat procesu powstawania skamieniałości: A – wczesna jura – pterozaur unoszący się nad zbiornikiem wodnym, B – szkielet pterozaura stopniowo pokrywany osadem, C – kolejne warstwy osadu w zbiorniku wodnym, D – współcześnie odsłonięte skamieniałości – szczątki pterozaura



Ryc. 9.11. Odcisk liścia paproci z okresu kredowego (A), odcisk i szkielet jurajskiej ryby *Gyrodon* (B), odlew trylobita z paleozoiku (C), owad zatopiony w bursztynie (D)

Proces utrwalania ich szczątków i śladów nosi nazwę **fosylizacji**, czyli **skamienienia**. Najczęstszymi skamieniałościami są **elementy szkieletowe** (kości, zęby, pancerzyki, muszle, zdrewniałe części roślin), niekiedy także ścięgna, tarczki skórne, które już za życia organizmów zawierają znaczne ilości związków mineralnych i najtrudniej ulegają rozkładowi. Ich skamieniałości mają często ten sam kształt co oryginał (choć nierzadko ulegają zgnieceniu i popękaniu). Czasami zachowują też strukturę wewnętrzną, ale zazwyczaj są twardsze, cięższe i mają inną barwę ze względu na zastąpienie oryginalnego budulca wtórnymi minerałami, wytrąconymi z roztworu przesączającego się przez osad. W wyniku tego procesu może dojść na przykład do zwapnienia czy skrzemionkowania szczątków.

Innym sposobem zachowania szczątków są **odciski** zwierzęcia bądź rośliny (ryc. 9.11A i B) pomiędzy dwiema warstwami osadu. W ten sposób mogą się utrwalić nawet stosunkowo delikatne elementy, na przykład liście roślin czy pióra wokół szkieletu praptaka. Odciskami są też ślady stóp (tropy) pierwotnie odciśnięte w wilgotnym błocie, które z czasem uległo utwardzeniu.

Naturalne **odlewy** (ryc. 9.11C) tworzą się, kiedy oryginalna skamieniałość ulega zniszczeniu (np. rozpuszczeniu i wypłukaniu), a puste miejsce w skale zostaje wypełnione przez krystalizujące minerały lub wnikający osad. Tak powstały odlew dokładnie oddaje kształt pierwotnej skamieliny, jednak budowa wewnętrzna się nie zachowuje. W ten sposób bardzo często tworzą się odlewy na przykład muszli mięczaków. Niekiedy są to odlewy wewnętrzne, czyli ośródki (np. jest to wypełnione przez osad wnętrze muszli, pusta łodyga lub puszka mózgowa w czaszce).

W wyjątkowo sprzyjających warunkach może dojść do naturalnej **konserwacji całego organizmu**. Bywa tak w przypadku zatopienia organizmu w bursztynie (który jest skamieniałą żywicą; ryc. 9.11D). Dotyczy to jednak raczej niewielkich organizmów, głównie owadów. Rzadko się zdarza, że w ten sposób zachowują się duże zwierzęta – na przykład mamuty w wiecznej zmarzlinie na Syberii lub nosorożec włochaty wydobyty w 1929 roku z tak zwanego wosku ziemnego (solanki przesyconej ropą naftową) w miejscowości Starunia pod Lwowem (okaz ten można obejrzeć w Muzeum Przyrodniczym PAN w Krakowie).

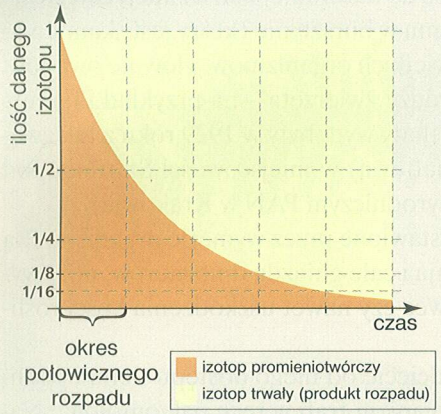
Do skamieniałości zalicza się też **inne ślady** pozostawione przez wymarłe organizmy. Są to na przykład skamieniałe odchody, skamieniałe jaja i całe gniazda dinozaurów, nory wykopane w dnie zbiornika wodnego przez bezkręgowce czy nawet uszkodzenia kości roślinożerców odpowiadające zębom drapieżników.

Pogrzebanie martwego organizmu w osadzie i odcięcie od niego dostępu tlenu i padlinożerców nie gwarantuje jednak, że kiedyś dany organizm trafi w ręce paleontologa. Nawet jeśli szczątki przetrwają pierwsze miesiące i lata po śmierci, mogą ulec zniszczeniu w wyniku późniejszych procesów geologicznych. Mogą na przykład zostać wciągnięte w głąb Ziemi i przetopione (to stało się z większością osadów morskich sprzed ponad 200 mln lat), bądź zostać unicestwione później przez procesy wietrzenia i erozji skał. Natomiast większość skamieniałości, które dotrwały do naszych czasów, tkwi niedostępna w głębi warstw skalnych. Paleontolodzy muszą więc liczyć na łut szczęścia – natknąć się na ciekawy okaz odsłaniający się akurat na powierzchni skał nieprzykrytych glebą lub wydobyty z odwiertu geologicznego o niewielkiej średnicy.

Datowanie skamieniałości

Do najstarszych metod oznaczania wieku skamieniałości należy **stratygrafia**. To dział geologii zajmujący się określaniem względnego wieku skał i podziałem dziejów Ziemi. Najstarsze warstwy skał osadowych znajdują się zwykle najniżej. Umożliwia to **określenie tak zwanego wieku względnego** skał i zawartych w nich skamieniałości: można określić, które szczątki są starsze, a które młodsze. Ponadto geolodzy zauważyli, że pewne formacje skalne w różnych rejonach odznaczają się podobnymi zespołami skamieniałości. W ten sposób, badając skały w różnych miejscach globu i porównując je ze sobą, geolodzy podzielili dzieje Ziemi na kolejne etapy (ery, okresy i epoki geologiczne). Takie zestawianie skał jednego wieku – zawierające **skamieniałości przewodnie**, czyli szczątki szybko ewoluujących organizmów żyjących tylko w określonym, relatywnie krótkim przedziale czasu, za to o rozległym zasięgu geograficznym – pozwala na przeprowadzenie **korelacji warstw** z różnych obszarów. W ten sposób nie da się natomiast ustalić ich wieku bezwzględnego, czyli stwierdzić, ile lat temu żył dany organizm, którego szczątki odnaleziono.

Ustalając **wiek bezwzględny** skały, można się posłużyć metodą określania stopnia rozpadu pierwiastków promieniotwórczych zawartych w tej skale. Nazywa się to **datowaniem radiometrycznym**. Jądra atomowe pierwiastków promieniotwórczych ulegają z czasem rozpadowi i przemianie albo w inny izotop, albo w atom innego pierwiastka. Czas, w którym połowa atomów w próbce ulegnie rozpadowi, nazywa się okresem połowicznego rozpadu lub inaczej okresem półtrwania (ryc. 9.12, s. 184) i wynosi dla poszczególnych izotopów od ułamków sekundy do 10^{21} lat. Badając proporcje obu izotopów określonego pierwiastka w próbce skały, można ustalić bezwzględny czas, jaki upłynął od momentu jej powstania



Ryc. 9.12. Rozpad pierwiastka promieniotwórczego

(a w każdym razie od czasu, kiedy po raz ostatni ostygła do temperatury, przy której żaden z badanych izotopów nie może ujść ze struktury krystalicznej).

Do datowań geologicznych używa się między innymi izotopu uranu (^{238}U), który ulega powolnej przemianie w izotop ołowiu (^{206}Pb), a jego okres połowicznego rozpadu wynosi 4,47 miliarda lat. Potas (^{40}K) ulega przemianie w argon (^{40}Ar) z okresem półtrwania 1,3 miliarda lat. Rubid (^{87}Ru) przekształca się w stront (^{87}Sr) z okresem półtrwania 49 miliardów lat, a połowa atomów toru (^{232}Th) przechodzi w ołów (^{208}Pb) w czasie 14 miliardów lat. Metody te są przydatne do badania skał magmowych, w których trudno o skamieniałości. Dlatego aby móc datować szczątki organizmów ze skał osadowych, trzeba znaleźć na przykład produkty kolejnych wybuchów wulkanu, między którymi zawarte są osady rzeczne bądź morskie (wiadomo wtedy, że zachowane w nich organizmy wodne żyły między datowanymi erupcjami).

Czy wiesz, że...
Skamieniałościami przewodnimi są często pospolite i szybko ewoluujące organizmy morskie, na przykład paleozoiczne trylobity, mezozoiczne amonity lub kenozoiczne otwornice. Ze względu na masowość występowania bardzo cennymi mikroskamieniałościami przewodnimi są też pyłki i zarodniki roślin. Palinologia, czyli dziedzina zajmująca się analizą pyłkową, pozwala nie tylko datować warstwy, ale także ułatwia rekonstruowanie dawnych warunków klimatycznych (przez śledzenie w danym profilu geologicznym proporcji pyłków roślin o różnych preferencjach środowiskowych).

Metodą radioizotopową można też datować bezpośrednio szczątki organiczne, wykorzystując nietrwały izotop węgla ^{14}C – jest to tak zwana **metoda radiowęglowa**. Izotop ten tworzy się stale w górnych warstwach atmosfery i jego niewielkie ilości są wbudowywane obok innych izotopów węgla w organizmy roślin podczas fotosyntezy. W ciągu życia roślin (i żywiących się nimi zwierząt) względna zawartość węgla ^{14}C w organizmie jest stała. Po śmierci organizmu dopływ nowych atomów ^{14}C ustaje, a te, zgromadzone za życia, zaczynają się stopniowo przekształcać w azot ^{14}N i przez to zmienia się ich proporcja. Badając w próbce szczątków kopalnych proporcję promieniotwórczego węgla w stosunku do niepromieniotwórczego węgla ^{12}C, można określić czas, jaki upłynął od śmierci organizmu. Niestety, okres połowicznego rozpadu ^{14}C wynosi zaledwie 5715 lat, toteż metody radiowęglowej nie można zastosować do szczątków starszych niż 40–60 tysięcy lat (a więc pochodzących z czasów ostatniego zlodowacenia) z powodu zbyt dużego błędu pomiarów.

Spośród innych sposobów datowania stosunkowo młodych szczątków organicznych warto wymienić **dendrochronologię**. Metoda ta polega na zliczaniu i porównywaniu słojów rocznego przyrostu w pniach drzew (wiadomo, że co roku przybywa jeden pierścień). Porównując

ze sobą zazębiające się sekwencje słojów z różnych pod względem wieku pni z jednego obszaru, można się cofnąć o kilka, niekiedy kilkanaście tysięcy lat, co w skali geologicznej jest okresem bardzo krótkim. Dendrochronologia jednak jest metodą bardzo dokładną i pozwala datować warstwy osadu zawierającego pnie drzew nie tylko do jednego roku, ale nawet do pory roku, w której dane drzewo zostało powalone lub ścięte. Ponadto z grubości i budowy słojów można wnioskować o warunkach klimatycznych, w jakich rosło badane drzewo.

Obie metody pozwalają datować szczątki organiczne stosunkowo niedawne, najwyżej pochodzące z ostatniej epoki lodowcowej. Do ustalania geologicznej skali czasu bezwzględnego wykorzystuje się jednak metody pozwalające datować starsze skały, nawet jeśli nie zawierają izotopów promieniotwórczych.

Na przykład, stosując metodę **paleomagnetyczną**, analizuje się kierunek namagnesowania kryształków minerałów żelazistych, które w stygnących skałach magmowych uzyskują namagnesowanie zgodne z układem linii ziemskiego pola magnetycznego. Pole magnetyczne Ziemi co jakiś czas (średnio co kilkaset tysięcy lat) zmienia biegunowość i w związku z tym w długich seriach skał wylewnych można zaobserwować cykliczne zmiany kierunku namagnesowania. Po określeniu wieku takiego profilu jedną z metod radioizotopowych otrzymujemy gotową matrycę, względem której możemy datować inne serie skalne, nie prowadząc jednocześnie kosztownych badań rozpadu pierwiastków.

Metoda **termoluminescencyjna** pozwala wykorzystywać świecenie pod wpływem podgrzania skały do około 450°C wskutek uwolnienia energii zmagazynowanej w elektronach wybitych z sieci krystalograficznej pod wpływem promieniowania kosmicznego. Ilość fotonów jest proporcjonalna do długości czasu wystawienia na to promieniowanie.

Podsumowanie

1. Proces ewolucji jest współcześnie dobrze udokumentowany przez liczne tak zwane dowody ewolucji. Zwyczajowo dzieli się je na pośrednie i bezpośrednie. Dowodów pośrednich dostarczają między innymi anatomia porównawcza, embriologia, fizjologia, biochemia, genetyka oraz biogeografia. Dowodami bezpośrednimi są skamieniałości wymarłych organizmów.
2. Zapis kopalny (skamieniałości) świadczy o przemianach świata żywego i pozwala prześledzić ewolucję wielu grup organizmów, zwłaszcza mających twarde części szkieletowe.
3. W paleontologii i biologii ewolucyjnej ważne jest datowanie skamieniałości. Datowanie może być względne lub bezwzględne.
4. Cennym źródłem wiedzy o ewolucyjnych pokrewieństwach jest też genetyka (zwłaszcza porównywanie sekwencji DNA homologicznych genów i całych genomów).

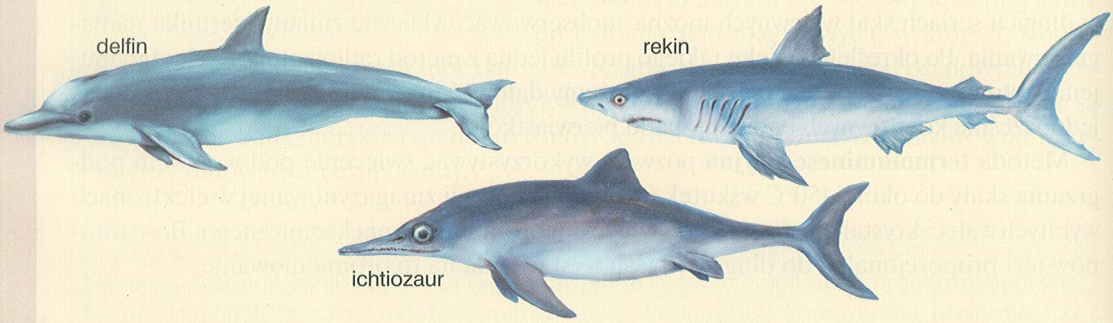
Ćwiczenia

1. Przypomnij sobie z klasy pierwszej wiadomości dotyczące naturalnych i sztucznych systemów klasyfikacji organizmów, a następnie wykonaj poniższe polecenia.
   a) Wyjaśnij pojęcia: system klasyfikacji sztuczny, system klasyfikacji naturalny, narządy homologiczne, narządy analogiczne, narządy szczątkowe.
   b) Podaj przykłady narządów homologicznych i analogicznych.
   c) Wymień procesy, w wyniku których powstały narządy homologiczne oraz analogiczne.
   d) Przedstaw ogólnie założenia kladystyki.

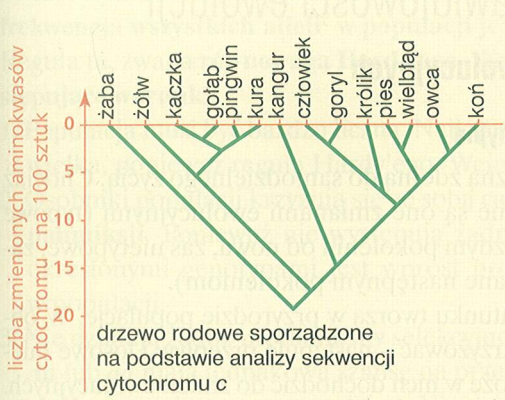
2. Zgromadź wszelkie dostępne ci materiały dotyczące procesów zachodzących podczas powstawania skamieniałości. Przygotuj krótką (dziesięciominutową) wypowiedź ilustrowaną materiałami zdjęciowymi na temat: „Paleontologiczne świadectwa przeszłości". Sporządź bibliografię.
3. Wysiej 10–20 nasion fasoli. Zbierz później wytworzone nasiona i zmierz ich długość oraz ciężar. Wyniki pomiaru przedstaw w tabeli. O czym świadczą uzyskane wyniki w kontekście założeń teorii Darwina?

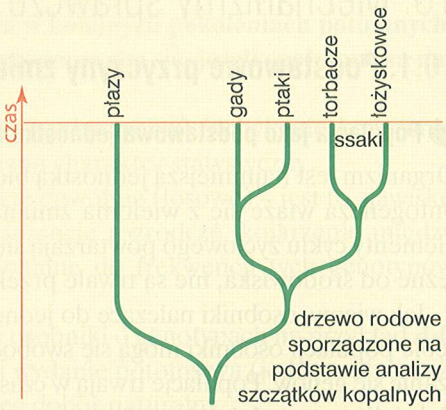
Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij pojęcia: dowód pośredni ewolucji, dowód bezpośredni ewolucji. Podaj po dwa przykłady dowodów pośrednich i bezpośrednich ewolucji.
2. Na podstawie poniższych rycin przeanalizuj budowę morfologiczną delfina, rekina i ichtiozaura. Następnie wykonaj polecenia.

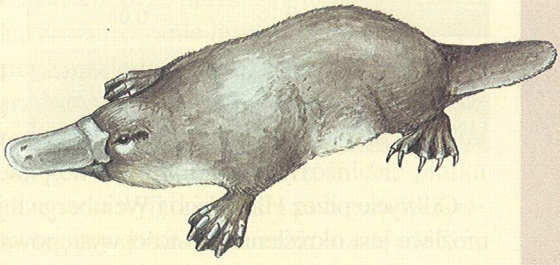


   a) Dokonaj porównania w formie tabeli przedstawionych na schemacie zwierząt. Uwzględnij ich trzy cechy wspólne oraz trzy cechy różniące te zwierzęta.
   b) Wyjaśnij pochodzenie płetwy grzbietowej zwierząt i określ, czy są to narządy homologiczne, czy analogiczne. Czy odpowiedź na to pytanie można znaleźć w podręczniku?
3. Przeanalizuj rycinę 9.1 ze strony 173. Omów znaczenie anatomii porównawczej w ustalaniu pokrewieństw między organizmami.
4. Wyjaśnij pojęcie „narząd szczątkowy". Podaj po jednym przykładzie narządów szczątkowych występujących u człowieka, waleni, węży boa.
5. Przedstaw założenia „prawa biogenetycznego" i wymień jego ograniczenia. Poprzyj założenia tego prawa stosownymi przykładami.
6. Zanalizuj drzewa rodowe przedstawione na wykresach na stronie obok, a następnie wykonaj polecenia.
   a) Odczytaj z wykresu, z którym z organizmów człowiek spokrewniony jest najbliżej, a z którym najdalej.
   b) Określ zasadę tworzenia drzew rodowych i wyjaśnij znaczenie pojęcia „drzewo rodowe".
   c) Porównaj kladogram sporządzony na podstawie sekwencji cytochromu *c* z kladogramem sporządzonym na podstawie analizy szczątków kopalnych.
   d) Oceń przydatność badań biochemicznych i fizjologicznych w ustalaniu przebiegu ewolucji organizmów.





7. Omów znaczenie genetyki dla badań przebiegu ewolucji. Podaj przykłady badań genetycznych, które przyczyniły się do pogłębienia wiedzy o zróżnicowaniu i migracji populacji gatunku *Homo sapiens*.
8. Omów znaczenie biogeografii dla analiz przebiegu ewolucji izolowanych populacji.
9. Wyjaśnij pojęcia: paleontologia, brakujące ogniwo. Omów znaczenie badań paleontologicznych dla ustalania przebiegu ewolucji organizmów.
10. Wyjaśnij pojęcie „fosylizacja". Wymień formy zachowania szczątków organizmów i podaj ich przykłady.
11. Wyjaśnij pojęcie „skamieniałość przewodnia". Podaj przykłady skamieniałości przewodnich i omów ich znaczenie w określaniu względnego wieku skał.
12. Opisz krótko metody datowania skamieniałości: radiometryczną, termoluminescencyjną, paleomagnetyczną.
13. Oto różne cechy żyjącego tylko w Australii i na Tasmanii dziobaka: ciało owłosione, stek, jajorodność, bezjądrzaste erytrocyty, przepona, brak sutków, gruczoły mleczne zebrane w pola mleczne, czterojamiste serce, kość krucza w obręczy barkowej, trzy kostki słuchowe w uchu środkowym, brak kostnego grzebienia łopatki, obecność dzioba (zęby tylko u zarodków), dość duży mózg (nieco pofałdowany), szerokie rozstawienie kończyn na boki, niepełna stałocieplność, brak mięśni warg. Podziel te cechy na prymitywne (tzw. gadzie) i progresywne (tzw. ssacze). Korzystając z tych danych, zweryfikuj następujące stwierdzenia:



a) Dziobak jest prymitywnym ssakiem.
b) Cechy dziobaka są jednym z pośrednich dowodów na pokrewieństwo gadów i ssaków.
c) Dziobak jest gatunkiem reliktowym i endemicznym.
14. Korzystając z informacji zawartych w podręczniku *Biologia 1. Zakres rozszerzony* (podrozdz. 26.1 i 26.4), określ pozycję systematyczną praptaka *Archaeopteryx litographica* i wyjaśnij, czy rzeczywiście jest on brakującym pośrednim ogniwem ewolucji.

10. Mechanizmy sprawcze i prawidłowości ewolucji

10.1. Podstawowe przyczyny zmian ewolucyjnych

Populacja jako podstawowa jednostka ewolucyjna

Organizm jest najmniejszą jednostką biologiczną zdolną do samodzielnego życia. Chociaż ontogeneza wiąże się z wieloma zmianami, nie są one zmianami ewolucyjnymi (typowe elementy cyklu życiowego powtarzają się w każdym pokoleniu od nowa, zaś nietypowe, zależne od środowiska, nie są trwale przekazywane następnym pokoleniom).

Jak wiemy, osobniki należące do jednego gatunku tworzą w przyrodzie populacje. W obrębie populacji osobniki mogą się swobodnie krzyżować – następuje przepływ i losowe mieszanie się genów. Populacje trwają w czasie i może w nich dochodzić do zmian ewolucyjnych. Założyliśmy wcześniej, że zmiany te są tożsame ze zmianą częstości występowania (frekwencji) różnych alleli w puli genowej populacji. W 1908 roku zagadnienie to przeanalizowali niezależnie od siebie dwaj naukowcy – angielski matematyk Godfrey Harold Hardy i niemiecki lekarz Wilhelm Weinberg. Dało to początek nowej dziedzinie wiedzy – **genetyce populacji**.

Równowaga Hardy'ego–Weinberga

Jak wiadomo, geny mogą występować w postaci dwóch lub więcej alleli (w tym ostatnim wypadku mówimy o polimorfizmie genetycznym). Typowym, prostym układem jest para składająca się z allelu dominującego *A* i recesywnego *a*. Jeżeli częstość występowania allelu *A* w populacji oznaczymy jako **p**, a częstość występowania allelu *a* jako **q**, to $\mathbf{p + q = 1}$ (a więc, jeżeli allel *A* jest na przykład 80%, to allel *a* musi być 20%, czyli 0,8 + 0,2 = 1).

♀ \ ♂	$p(A) = p = 0{,}8$	$p(a) = q = 0{,}2$
$p(A) = p = 0{,}8$	$p(AA) = p^2 = 0{,}8 \times 0{,}8 = 0{,}64$	$p(Aa) = pq = 0{,}8 \times 0{,}2 = 0{,}16$
$p(a) = q = 0{,}2$	$p(Aa) = pq = 0{,}8 \times 0{,}2 = 0{,}16$	$p(aa) = q^2 = 0{,}2 \times 0{,}2 = 0{,}04$

Ryc. 10.1. Obliczanie prawdopodobieństwa częstości występowania genotypów (przykład teoretyczny)

Jednakże u organizmów diploidalnych (mających podwójny komplet chromosomów) allele występują parami – mogą więc na przykład wystąpić układy *AA* (homozygota dominująca), *Aa* (heterozygota) i *aa* (homozygota recesywna). Hardy i Weinberg ustalili, że jeżeli frekwencję allelu *A* w populacji określimy jako **p**, zaś frekwencję allelu *a* jako **q**, to frekwencja genotypu *AA* wyniesie $\mathbf{p^2}$, genotypu *aa* wyniesie $\mathbf{q^2}$, natomiast heterozygot *Aa* będzie **2pq** (ryc. 10.1). Całość możemy więc zapisać w postaci wzoru:

$$\mathbf{p^2 + 2pq + q^2 = 1.}$$

Odkrycie przez Hardy'ego i Weinberga tej prawidłowości oznaczało więc między innymi, że możliwe jest określenie częstości występowania genotypów w całej swobodnie krzyżującej się populacji. Wykorzystując prawidłowość Hardy'ego–Weinberga, można też w pewnych sytuacjach dość łatwo ustalić, jaka jest frekwencja poszczególnych alleli w populacji – w omawianym przykładzie najpierw allelu recesywnego *a*, potem zaś allelu dominującego *A*[1]. Jeśli więc na 100 osobników 4 są homozygotami recesywnymi (q^2, czyli $\sqrt{p(aa)} = 0{,}04$), to $p(a) = \sqrt{q^2} = 0{,}04 = \sqrt{0{,}2}$; wówczas $p(A) = 1 - 0{,}2 = 0{,}8$). Oczywiście, podobnie można postąpić w wypadku większej liczby alleli – ich proporcje opisują wówczas wielomiany wyższego stopnia.

[1] Wykorzystujemy fakt, że homozygoty recesywne możemy odróżnić fenotypowo od homozygot dominujących i heterozygot.

Teoretyczne rozważania doprowadziły następnie Hardy'ego i Weinberga do wniosku, że **frekwencja wszystkich alleli**[2] **w populacji jest stała w kolejnych pokoleniach potomnych.** Reguła ta, zwana **równowagą Hardy'ego–Weinberga**, sprawdza się, **jeżeli spełnione są następujące warunki:**

1. Populacja musi być bardzo liczna. Najlepiej, gdyby liczba osobników była nieskończenie wielka, ponieważ reguła Hardy'ego–Weinberga ma charakter statystyczny.
2. Osobniki populacji krzyżują się ze sobą całkowicie dowolnie (losowo) – jest to zjawisko **panmiksji**. Ponieważ nie występują żadne preferencje rozrodcze, kojarzenie między określonymi genotypami jest wprost proporcjonalne do frekwencji tych genotypów w populacji.
3. Nie działają żadne mechanizmy selekcyjne, czyli osobniki o genotypach na przykład *AA*, *Aa* lub *aa* mają jednakową szansę na przeżycie i wydanie potomstwa (jednocześnie pozostawiają tyle samo potomków). Nie działa więc dobór naturalny.
4. Zmienność organizmów w populacji wynika jedynie z rekombinacji, nie występuje zjawisko mutacji.
5. Populacja jest izolowana od innych – nie występują migracje osobników (emigracje ani imigracje).

Jeżeli więc wszystkie te warunki zostaną spełnione jednocześnie, to populacja znajdzie się w stanie genetycznej równowagi i nie będzie się zmieniać, czyli nie będzie ewoluować. Łatwo natomiast zauważyć, że w przyrodzie **żaden** z przedstawionych warunków nie może zostać spełniony, a przyczyn tego faktu jest kilka. Po pierwsze, populacje naturalne często mają ograniczoną liczebność, zależną głównie od tak zwanej pojemności środowiska względem właściwości biologicznych gatunku. Dużą rolę odgrywa tu między innymi sposób rozmieszczenia osobników, a niekiedy także terytorializm. Liczebność mogą zaś zmieniać na przykład pasożyty i mikroorganizmy chorobotwórcze wywołujące okresowe epidemie.

Po drugie, już samo występowanie w przyrodzie płci (zwykle dwóch – męskiej i żeńskiej, choć bywają też liczniejsze, tak zwane typy koniugacyjne u mikroorganizmów) ogranicza zjawisko panmiksji. Ponadto nielosowemu krzyżowaniu się sprzyjają na przykład odmienne pory kwitnienia na różnych terenach zajmowanych przez populację danej rośliny lub też zróżnicowane preferencje poszczególnych zwierząt w doborze partnera płciowego. Allele pewnych genów mogą mieć też pośredni wpływ na zróżnicowanie liczby potomstwa.

Po trzecie, warunek braku doboru naturalnego zakłada, że allele (np. dominujący oraz recesywny w omawianym uproszczonym przykładzie) charakteryzują się taką samą wartością przystosowawczą i nie mają żadnego wpływu na przeżycie organizmu. Można wskazać przykłady takich genów (np. u człowieka gen warunkujący przyrośnięcie płatka usznego czy umiejętność zwijania języka), jednakże są to wyjątki w całej puli genowej populacji. Nawet prymitywne organizmy mają kilka tysięcy genów i nie można zakładać, że wszystkie allele tych genów będą obojętne dla przystosowania do życia w danym środowisku (które przecież bywa bardzo zmienne). Ponadto z założeń Hardy'ego–Weinberga wynika, że żaden z genów nie powinien mieć wpływu na liczbę wydawanego potomstwa ani na zdolność do łączenia się w pary z dowolnym innym osobnikiem. Taka idealna neutralność selekcyjna jest całkowicie nieprawdopodobna.

[2] Bez względu na to, czy są to allele dominujące, czy recesywne.

Po czwarte, mutacje mogą powstawać samorzutnie, jako wynik drobnych, samoistnych błędów zaistniałych w trakcie powielania materiału genetycznego (replikacji), lub w wyniku działania mutagenów. Jednocześnie wiadomo, w przyrodzie nie występują absolutnie wierne mechanizmy replikacji DNA ani środowiska całkowicie izolowane od wszelkich możliwych mutagenów. Wynika z tego, że postulat Hardy'ego–Weinberga o konieczności braku mutacji dla zachowania stałości frekwencji genów w populacji też nie może zostać spełniony. W rzeczywistości każda zmiana w obrębie przykładowego genu *A*, najczęściej powodująca jego unieczynnienie (np. zmiana allelu *A* na *a*), spowoduje automatycznie wzrost częstości występowania allelu recesywnego.

Postulat Hardy'ego–Weinberga o całkowitym izolowaniu populacji od innych wydaje się najłatwiejszy do spełnienia. Jednak nawet wyspy (lub jeziora w wypadku organizmów słodkowodnych) rzadko są zupełnie odizolowane od reszty świata. Większość organizmów ma tak zwane stadia dyspersyjne[3] (np. nasiona), dzięki którym mogą zasiedlać nowe miejsca. Zwykle istnieje więc możliwość dopływu nowych alleli z populacji lub ich ubywanie do sąsiednich.

Skoro więc żaden z warunków równowagi Hardy'ego–Weinberga nie może zostać w naturze spełniony, to **zjawisko zmian frekwencji genów w populacjach jest powszechne**. Ta zmiana frekwencji genów tkwi u podstaw ewolucji (por. ryc. 8.5, s. 169).

Odrębnym problemem jest kwestia oceny tempa zmiany frekwencji alleli. Obliczenia tego typu są bardzo skomplikowane, dlatego przytoczymy jedynie uproszczony przykład. Załóżmy więc, że w pewnej populacji występuje bardzo niekorzystny, recesywny allel *k*, wywołujący poważne zaburzenia rozwojowe, a nawet śmierć. W pierwszym pokoleniu jego frekwencja wynosi 50% [p(*k*) = 0,5]. Oznacza to, iż około 25% osobników (homozygot *kk*) zginie, nie zostawiwszy potomstwa. Załóżmy też, że w kolejnych pokoleniach liczba osobników się nie zmienia. Skutkiem tego przy życiu utrzymają się tylko heterozygoty i homozygoty dominujące. Statystycznie więc w drugim pokoleniu będzie 37,5% homozygot dominujących (25% + 12,5% przyrostu ze względu na umieralność homozygot recesywnych) oraz 62,5% heterozygot (50% + 12,5% przyrostu ze względu na umieralność homozygot recesywnych). Wynika z tego, że w ciągu jednego pokolenia p(*k*) zmniejszy się z 0,5 do 0,31. Jednak w miarę upływu czasu tempo ubywania allelu *k* z puli genowej bardzo spadnie, tak iż trudno będzie zauważyć jakąkolwiek zmianę. (Zastanów się, jakie znaczenie dla frekwencji analizowanych właśnie alleli będzie miało umieranie homozygot recesywnych, jeśli będą one pojawiały się z częstością np. 1 na 100 000). Nawet w wypadku bardzo niekorzystnych, ale recesywnych genów tempo ich ubywania z puli genowej szybko spada. W związku z tym, że w heterozygotach geny te się nie ujawniają, nie ma praktycznej możliwości „pozbycia się" ich z populacji. Przykładem są recesywne allele wielu chorób genetycznych człowieka opisanych wcześniej. Można więc sobie łatwo wyobrazić, że w dużej populacji tempo wycofywania lub rozpowszechniania alleli nieznacznie zmieniających wartość adaptacyjną ich nosicieli będzie bardzo powolne.

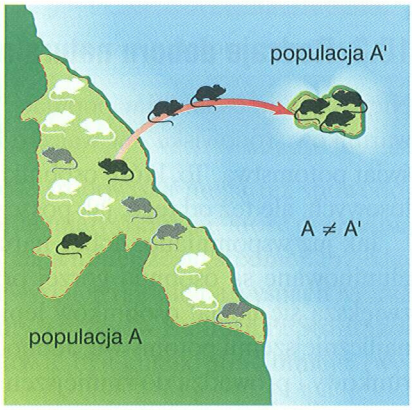
Dryf genetyczny, efekt założyciela i efekt wąskiego gardła

W dużych populacjach naruszenie równowagi Hardy'ego–Weinberga następuje stopniowo na skutek takich zdarzeń jak mutacje, rekombinacje, selekcja naturalna czy nielosowe kojarzenie się osobników. Jednak w małych populacjach frekwencja alleli może ulec znacznej zmianie w krótkim czasie na skutek takiego zjawiska, jak dryf genetyczny.

[3] Dyspersja w ujęciu ekologicznym oznacza rozprzestrzenianie się, zajmowanie nowych terenów.

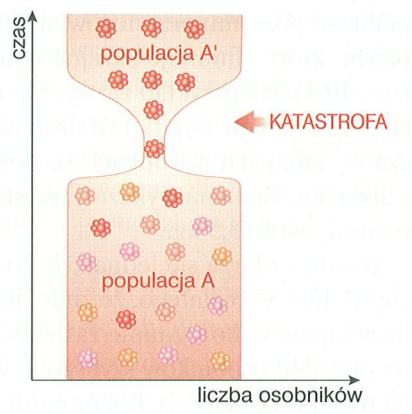
Dryf genetyczny (inaczej dryft) polega na przypadkowych zmianach frekwencji genów w populacji, przy czym kierunek tych zmian jest nieprzewidywalny. Dla lepszego zrozumienia, na czym polega dryf genetyczny, wyobraźmy sobie pojemnik, w którym umieszczono po 1000 białych i czarnych piłeczek pingpongowych symbolizujących dwa różne allele jednego genu. Jeżeli wylosujemy 1000 przypadkowych piłeczek, to prawdopodobieństwo, że wśród nich będzie dokładnie 500 białych i 500 czarnych, jest stosunkowo niewielkie, mimo że pierwotna proporcja między nimi wynosiła 1:1, a w czasie losowania nie obserwowaliśmy, jak się mieszają. Odchylenie od prawdziwego rozkładu (błąd próby) będzie tym większe, im mniejsza będzie liczba wylosowanych piłeczek. W małej populacji już po kilku pokoleniach może się więc zdarzyć losowe odchylenie od wyjściowej frekwencji alleli (na skutek kumulowania się błędów poszczególnych „prób"). Przyczyną dryfu może być na przykład losowa śmiertelność niezależna od posiadania allelu o dużej wartości przystosowawczej albo trudność w odnalezieniu partnera płciowego. W małej populacji ostatecznym efektem może być nawet całkowita eliminacja niektórych alleli i wzrost homozygotyczności (o allelu, który pozostał, mówimy, że jest utrwalony). Jednocześnie w ten sposób relatywnie szybko może zwiększać się zmienność genetyczna (różnice) między lokalnymi populacjami. Czynniki losowe warunkują też zachodzenie efektu założyciela i efektu wąskiego gardła.

Efekt założyciela dotyczy sytuacji, gdy niewielka liczba osobników zostaje oderwana od macierzystej populacji i trafia na nowy obszar, gdzie wytwarza nową populację (na przykład ze stałego lądu na niezasiedloną wyspę; ryc. 10.2). Pula genowa nowej populacji nie będzie identyczna z wyjściową, gdyż będzie raczej w przypadkowy sposób odzwierciedlać genetyczny skład puli genowej grupki założycielskiej (być może później dodatkowo zubożony wskutek dryfu).



Ryc. 10.2. Efekt założyciela

Załóżmy teraz, że istnieje duża ustabilizowana populacja o względnie stabilnej puli genowej. Jeżeli wskutek jakiegoś kataklizmu (np. choroby, suszy itp.) jej liczebność wyraźnie się zmniejszy, to skład genetyczny nowej, odtworzonej populacji na pewno będzie się różnił od macierzystej. Powodem tego będzie fakt, że osobniki, które zdołały przeżyć kryzys, nie mają wszystkich genów wchodzących w skład puli genowej całej populacji, a już na pewno nie w takich samych proporcjach. Powstaje więc tak zwane **wąskie gardło** (ang. *bottleneck* – szyjka butelki) powodujące zmniejszenie różnorodności genetycznej populacji potomnej oraz zmianę frekwencji alleli (ryc. 10.3). Różnica pomiędzy tymi efektami polega na tym, że w wypadku efektu wąskiego gardła zmianie ulega cała populacja, natomiast w wypadku efektu założyciela obok pierwotnej populacji może powstać inna, nowa.



Ryc. 10.3. Efekt wąskiego gardła

Potwierdzonym przykładem efektu wąskiego gardła jest południowoafrykańska populacja gepardów. Powstała ona z nielicznych osobników, które przetrwały intensywne polowania w XIX wieku. Osobniki tej populacji są ze sobą tak blisko spokrewnione, że na przykład łatwo udają się losowe przeszczepy skóry. Niestety, bliskie pokrewieństwo bardzo wyraźnie obniżyło żywotność młodych gepardów i płodność samców, dlatego liczebność tej populacji jest niewielka, a cały gatunek bardzo zagrożony.

Jak wynika z powyższych rozważań, w dłuższym czasie frekwencja genów w naturalnych populacjach nie może być stała, czyli **ewolucja w populacjach musi zachodzić**. Jak już wspomnieliśmy, u eukariontów znaczną część genomu stanowią sekwencje niekodujące. Należy się więc domyślać, że większość mutacji przypada na ów „milczący" DNA. Także wiele mutacji w genach nie daje zauważalnych efektów fenotypowych, gdyż nie prowadzi do zmian funkcjonalnych w kodowanych białkach (por. rozdz. 5). Rolę tych zmian genetycznych, obojętnych przystosowawczo (a więc neutralnych selekcyjnie) bardzo podkreśla **neutralistyczna teoria ewolucji**. Istotniejsze dla ewolucji, rozumianej jako przemiany świata ożywionego, są jednak nie mutacje bez żadnych skutków fenotypowych, lecz zmiany podlegające działaniu **doboru naturalnego**. Niemniej znaczenie mutacji selekcyjnie neutralnych w procesie ewolucji jest wciąż dyskutowane.

10.2. Rodzaje doboru naturalnego

Nie wszystkie osobniki w populacji są jednakowo dobrze przystosowane do konkretnych warunków środowiska – w walce o byt mają więc różne szanse na przeżycie i wydanie na świat potomstwa. To, które osobniki przekażą dalej swoje geny, zależy nie tylko od zjawisk losowych, ale też od tego, jak poszczególne fenotypy sprawdzają się w danym środowisku.

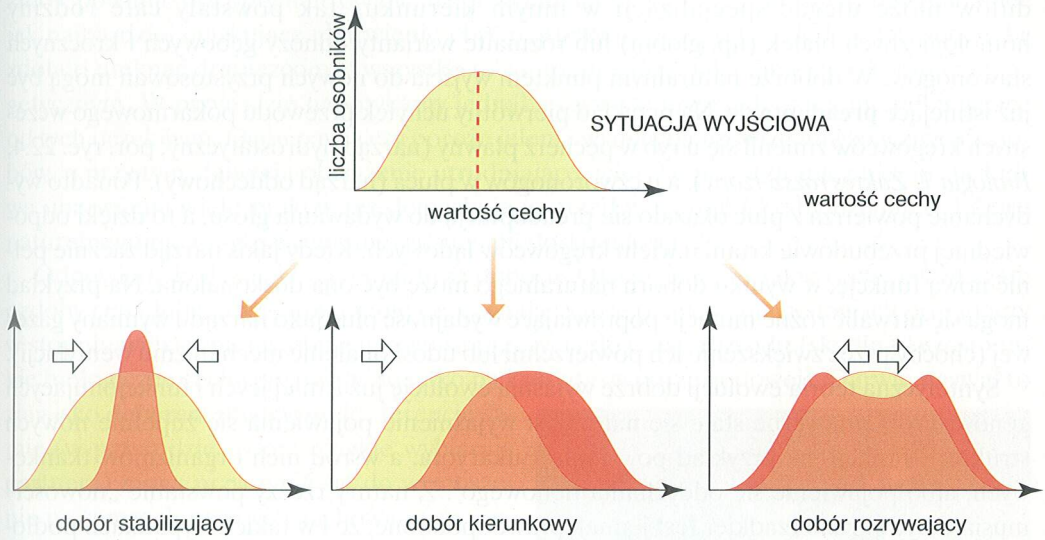
Jak już wspomniano, dobór naturalny działa selekcyjnie na fenotypy, w wyniku czego eliminowane są osobniki gorzej przystosowane. W ten sposób w następnym pokoleniu zwiększa się udział osobników lepiej dostosowanych, które zdołały przekazać swe geny najliczniejszemu potomstwu. Jednocześnie obserwuje się, że zmiany te mają charakter kierunkowy i prowadzą do zmniejszenia różnorodności genetycznej.

Dobór stabilizujący, kierunkowy i rozrywający

Na ogół dobór naturalny działa w kierunku eliminowania odchyleń od osiągniętego optymalnego poziomu przystosowania do środowiska. Mówimy wówczas o **doborze stabilizującym**, który eliminuje skrajne fenotypy i wyraźnie zmniejsza różnorodność genetyczną (ryc. 10.4). Na przykład zazwyczaj osobniki średniej wielkości odznaczają się lepszym dostosowaniem niż wyjątkowo drobne lub bardzo wielkie. Taki rodzaj doboru działa zwłaszcza w stabilnych warunkach środowiskowych. Przykładem może być masa noworodków człowieka. Badania wykazały, że statystycznie najwyższą przeżywalność mają noworodki o masie około 3,5 kg.

Rzadko zdarza się jednak, że to osobniki nietypowe są lepiej przystosowane od przeciętnych (czy to dlatego, że zmieniły się warunki środowiska, czy też nowa mutacja umożliwia lepsze wykorzystanie zasobów istniejącego środowiska). Wówczas zachodzi selekcja na przykład osobników szybszych, większych lub odporniejszych na nową chorobę. Można więc powiedzieć, że dobór naturalny sprzyja fenotypom o cechach na jednym z ramion

krzywej rozkładu normalnego. Taki rodzaj doboru naturalnego nazywamy **kierunkowym**. Dobrym przykładem na istnienie doboru kierunkowego jest krępak brzozowy (por. podrozdz. 10.5).



Ryc. 10.4. Rodzaje doboru naturalnego. Działanie doboru naturalnego przedstawiono jako zmiany parametrów rozkładu statystycznego hipotetycznej cechy, której wartość ma znaczenie adaptacyjne.

Niestabilne warunki środowiska lub mała pojemność środowiska mogą też spowodować, że większą szansę wydania na świat potomstwa będą miały osobniki, które przystąpią do rozrodu możliwie wcześnie, mając jeszcze rozmiary ciała mniejsze od średniej. Przykładem mogą być liczne populacje trąbowców odcięte na wyspach (słonie na wyspach Morza Śródziemnego, mamuty na Wyspie Wrangla, mastodonty u brzegów Kalifornii). Stosunkowo szybka ewolucja doprowadziła do tego, że potomkowie byli kilkakrotnie mniejsi (wysokość ok. 1 m) od swoich potężnych przodków.

Czasem naciski selekcyjne mogą działać w różnych kierunkach. Na przykład najłatwiej jest zdobyć pokarm osobnikom najmniejszym i największym, które najsłabiej konkurują między sobą o te same zasoby. Wówczas mówimy o **doborze rozrywającym**, czyli różnicującym, ponieważ faworyzowane są fenotypy o cechach skrajnych (po obu stronach krzywej rozkładu normalnego). Dzięki doborowi rozrywającemu może powstawać trwały polimorfizm w populacji, a potencjalnie także nowe podgatunki, gatunki itd. (por. dalej – rodzaje specjacji). Wśród zięb Darwina na Galapagos, zamieszkujących te same wyspy, w wyniku doboru faworyzowane były skrajne warianty dziobów, umożliwiające podzielenie zasobów pokarmu (cienkodziobe są owadożercami, a grubodziobe specjalizują się w pożeraniu nasion).

Niekiedy wartość przystosowawcza cechy może być zależna od jej frekwencji. Na przykład pasożyty i drapieżniki ukierunkowują się na najpospolitsze fenotypy w danej populacji. Rzadkie cechy (genotypy) mogą zwiększać szansę przeżycia i rozrodu swych nosicieli.

Nowe przystosowania najczęściej powstają w wyniku modyfikacji starych. Niekiedy mówi się, że **dobór naturalny działa niczym majsterkowicz**, klecący nowe rozwiązania

(adaptacje) z gotowych elementów. Dotyczy to zarówno nowych cech anatomicznych czy fizjologicznych, jak i nowych enzymów lub innych białek. Częstym mechanizmem jest powielanie istniejących modułów genów (np. opisana duplikacja genów). Wówczas każdy z modułów może ulegać specjalizacji w innym kierunku. Tak powstały całe rodziny homologicznych białek (np. globin) lub rozmaite warianty odnóży gębowych i krocznych stawonogów. W doborze naturalnym punktem wyjścia do nowych przystosowań mogą być już istniejące **preadaptacje**. Na przykład pierwotny uchyłek przewodu pokarmowego wczesnych kręgowców zmienił się u ryb w pęcherz pławny (narząd hydrostatyczny; por. ryc. 22.4, *Biologia 1. Zakres rozszerzony*), a u czworonogów w płuca (narząd oddechowy). Ponadto wydychanie powietrza z płuc okazało się preadaptacją do wydawania głosu, a to dzięki odpowiedniej przebudowie krtani u wielu kręgowców lądowych. Kiedy jakiś narząd zacznie pełnić nową funkcję, w wyniku doboru naturalnego może być ona doskonalona. Na przykład mogą się utrwalić różne mutacje poprawiające wydajność płuc jako narządu wymiany gazowej (choćby przez zwiększenie ich powierzchni lub udoskonalenie mechanizmu wentylacji).

Syntetyczna teoria ewolucji dobrze wyjaśnia ewolucję już istniejących i funkcjonujących genów. Problematyczne staje się natomiast wyjaśnienie pojawienia się zupełnie nowych struktur i funkcji, na przykład powstanie Eukaryota, a wśród nich organizmów tkankowych, albo pojawienie się oddychania tlenowego[4]. Z natury rzeczy powstanie „nowości" musiało być bardzo rzadkie. Jest jednak prawdopodobne, że i w takich wypadkach podłożem były między innymi duplikacje genów i gromadzenie się mutacji selekcyjnie obojętnych (por. rozdz. 11).

Jak już wspomnieliśmy, efektem działania doboru jest optymalizacja dostosowania całego organizmu, a nie maksymalizacja jednej cechy. Zwykle bowiem ze zwiększaniem jakiegoś parametru wiążą się swoiste koszty. Człowiek na przykład mógłby mieć dwa razy grubsze kości, znacznie odporniejsze na złamania, lecz oznaczałoby to większą masę, a więc na przykład wolniejszą ucieczkę przed drapieżnikiem, a ponadto zwiększone zapotrzebowanie na wapń. Przeznaczenie większej ilości energii na rozwój jednego przystosowania oznacza, że mniej energii pozostanie na inne potrzeby (np. większe zużycie zasobów energetycznych na doskonalenie zdolności ucieczki ogranicza ilość zasobów energii na opiekę nad potomstwem). Dlatego **cechy organizmów są wypadkową różnych nacisków selekcyjnych**, dającą w efekcie statystycznie największą przeżywalność i płodność w danych warunkach środowiskowych.

Należy pamiętać, że dobór naturalny nie jest wszechmocny ani przewidujący. Angielski zoolog Richard Dawkins, chcąc określić dobór naturalny w sposób metaforyczny, w tytule swej książki użył określenia „ślepy zegarmistrz". W wyniku doboru naturalnego może jedynie następować **selekcja istniejącej przypadkowej zmienności dziedzicznej** pod kątem doraźnego **przystosowania do aktualnych warunków**. Nie może więc na przykład prowadzić do przejściowego pogorszenia dostosowania, które jednak później przyniosłoby duży zysk (np. gazelom nie zaczną wyrastać niekształtne twory, które kiedyś zmieniłyby się w koła idealne do ścigania się z lwami na sawannie). Oznacza to, że wszystkie stadia ewolucyjne muszą być co najmniej równie dobrze dostosowane do aktualnych warunków jak ich przodkowie do wówczas panujących.

[4] Darwin określił takie sytuacje mianem ewolucji „od nowości".

Dobór płciowy

Jak wynika z powyższych rozważań, w wyniku doboru naturalnego dostosowanie organizmów powinno być optymalizowane, na przykład dane zwierzę roślinożerne powinno mieć jak najbardziej maskujące ubarwienie i być najsprawniejsze pod względem lokomocji, by zdołało umknąć drapieżcom, a wszystko to winno się odbyć jak najniższym kosztem energetycznym. W przyrodzie napotykamy jednak oczywiste przykłady pozornie odbiegające od tych oczekiwań. Ogon pawia czy poroże jelenia wymagają poświęcenia znacznych zasobów, a przy tym stanowią obciążenie utrudniające ucieczkę przed drapieżnikiem. Jaskrawe ubarwienie wielu ptaków też demaskuje je przed wrogami. Czyżby działanie doboru naturalnego nie mogło wyeliminować tej „niedoskonałości"?

Odpowiedź kryje się w samej naturze doboru. Okazuje się, że takie cechy jak okazałe ozdoby ciała lub barwne upierzenie poprawiają szanse przekazania genów ich posiadaczy w stopniu większym, niż obniżają szansę przeżycia do czasu rozrodu (skądinąd często takie biologiczne cechy pojawiają się tylko na krótko – w porze godowej). Darwin nazwał to zjawisko **doborem płciowym**. Preferencje samic (w przyrodzie to one zwykle wybierają partnera) mogą przyczynić się do wymuszenia na samcach pewnych zachowań (np. popisów tanecznych ptaków na otwartej przestrzeni czy głośnych śpiewów zdradzających miejsce pobytu tokującego zalotnika), jeżeli będą one swoistą przepustką do rozrodu (ryc. 10.5).

Ryc. 10.5. Tokujący głuszec (*Tetrao urogallus*)

Na ogół samice wybierają samce efektowniejsze. Powodów jest kilka. Po pierwsze, dorodny samiec jest zapewne zdrowy, nie ma pasożytów i udało mu się do tej pory umknąć drapieżnikom, mimo że jest łatwo zauważalny. Po drugie, zapewne męscy potomkowie odziedziczą po nim jego cechy atrakcyjne dla samic, a więc będą mieli powodzenie i liczne potomstwo, a zatem samica przekaże swe geny licznym wnukom itd. Niekiedy w doborze płciowym, oprócz stanu zdrowia i atrakcyjności zewnętrznej, ważną rolę odgrywają też inne kryteria. Przykładem może być ilość zasobów, jakie potencjalny partner może przeznaczyć na wspólne wychowanie potomstwa (np. aby zademonstrować skłonność do inwestowania we wspólne potomstwo, samce cierników czy ptaków budują najpierw gniazda, do których zapraszają samice).

Dobór płciowy często wzmacnia też różnice między blisko spokrewnionymi gatunkami (por. silnie zróżnicowane ubarwienie kaczorów różnych gatunków, choć kaczki pozostały podobnie ubarwione), co zapobiega krzyżowaniu się międzygatunkowemu. Zwykle bowiem potomstwo takich krzyżówek (jeśli w ogóle możliwe) jest gorzej dostosowane niż gatunki wyjściowe. Zdarzają się jednak przypadki, kiedy mieszańce są żywotniejsze od form rodzicielskich. Zjawisko to nazywamy **heterozją**. Może ono prowadzić do powstania na przykład trwałych stref mieszańcowych na granicach zasięgów populacji obu gatunków oraz do przepływu genów między obiema pulami genowymi.

Czy wiesz, że...

Mrówki karmiące larwę

Ciekawą formą doboru naturalnego jest **dobór krewniaczy**. Jego istota polega na tym, że osobniki mogą **poprawić dostosowanie**, nawet bezpotomnie oddając życie, jeśli tylko wystarczająco **zwiększą sukces rozrodczy swych bliskich krewnych** (przekażą oni także geny osobnika, który się poświęcił). W ten sposób można wytłumaczyć obserwowane w przyrodzie zachowania altruistyczne, na przykład pomoc rodzeństwu w odchowaniu potomstwa lub ryzykowanie życia dla obrony stada. Zachowania takie są tym powszechniejsze, im bliższe jest pokrewieństwo między danymi osobnikami oraz im większy jest zysk obdarowanego (np. uratowanie życia) w porównaniu z kosztami poniesionymi przez „altruistę" (np. ryzyko zranienia). Szczególnie efektowny przykład doboru krewniaczego zachodzi u owadów społecznych, na przykład mrówek czy pszczół. U takich gatunków polimorficznych robotnicom bardziej opłaca się pomagać w wychowaniu swoich sióstr (córek tej samej królowej), niż mieć własne potomstwo, gdyż byłoby ono z nimi słabiej spokrewnione niż siostry.

10.3. Ewolucja genów

Upowszechnienie zautomatyzowanych metod sekwencjonowania DNA pozwoliło masowo badać ewolucję genów w różnych grupach organizmów. Podobne badania przeprowadzono na wielu różnych białkach, na przykład na cytochromie *c*. Pozwoliły one na niezależną weryfikację drzew rodowych konstruowanych metodami klasycznymi, na przykład anatomii porównawczej. Takie analizy są szczególnie cenne w wypadku grup organizmów o małym potencjale fosylizacyjnym, czyli grup mających niewielkie szanse zachowania się w stanie kopalnym (np. grzybów lub bezszkieletowych bezkręgowców).

Dzięki temu, że geny eukariotyczne mają budowę modułową i ich odcinki kodujące są przedzielone niekodującymi intronami, a odcinki niekodujące występują także między genami, w procesie *crossing-over* może łatwo dochodzić do wycinania, rekombinacji lub duplikacji całych genów. Jak się wydaje, jest to częsty sposób ewolucji nowych białek, wywodzących się z już istniejących (por. wyżej). Badania pokazują, jak w wyniku duplikacji genów pojawiały się dodatkowe ich kopie, co pozwalało na różnicowanie się poszczególnych białek.

Zwróćmy też uwagę, że obecnie metody inżynierii genetycznej pozwalają na bezpośrednią manipulację genami (w tym na przenoszenie genów z jednych organizmów do innych). Radykalnie zwiększa to możliwość wpływu człowieka na ewolucję. Konieczne jest więc zwiększenie poczucia odpowiedzialności człowieka za trudne do przewidzenia skutki wprowadzenia w biosferę w ten sposób otrzymanych organizmów.

Dla badaczy ewolucji cenne pod względem badawczym są pseudogeny, a więc nieczynne kopie genów funkcjonalnych u innych organizmów lub u tego samego organizmu (por. podrozdz. 7.3). Pseudogeny podlegają mutacjom, które dla doboru naturalnego są „niewidoczne". Jeśli dojdzie do mutacji ponownie włączającej ekspresję fenotypową

pseudogenów, powstałe geny mogą się już znacznie różnić od genu wyjściowego i pełnić zupełnie nowe funkcje. Wspomnieliśmy już, że odkąd u człowieka na znaczeniu stracił węch, ponad połowa ssaczych genów receptorów zapachów uległa degeneracji, stając się pseudogenami. Było to zapewne możliwe, ponieważ u nadrzewnego przodka małp wąskonosych pojawiło się widzenie trójbarwne. To zaś uwarunkowane było powstaniem kilku rodzajów barwników wzrokowych.

Bardzo obiecujące są też badania nad ewolucją genów tak zwanych domen homeotycznych (*homeobox*, w skrócie *Hox*), które wyznaczają główne elementy planu budowy ciała (oś przednio-tylną i grzbieto-brzuszną, liczbę segmentów itp.). Ich mutacje (zwłaszcza duplikacje lub delecje) prowadzą do zasadniczego przeorganizowania budowy organizmu. Zapewne odpowiadają więc za zróżnicowanie się anatomii poszczególnych typów, gromad i rzędów zwierząt. Bardzo cenne okazało się przy tym stwierdzenie, że geny *Hox*, jak wiele innych, są homologiczne u wszystkich zwierząt.

Przy okazji potwierdzono (wykpiwany niegdyś przez G. Cuviera) pogląd Etienne'a Geoffroy de Saint-Hillaire'a, ucznia Lamarcka, że plan budowy ciała stawonogów odpowiada „odwróconemu na wznak kręgowcowi". Istotnie, stawonogi i kręgowce mają podobne geny *Hox*, jednak w rozwoju zarodkowym odwrotnie działa u nich morfogen (kodowany przez jeden z genów *Hox* sygnał chemiczny) wyznaczający polaryzację grzbieto-brzuszną.

Ewolucyjne konflikty między genami

Ponieważ geny mogą nie tylko wpływać na przystosowawcze cechy osobnika, ale i na skuteczność własnego przekazywania następnym pokoleniom, można się zastanawiać nad skutkami pojawienia się „samolubnego" genu, który zwiększałby swe szanse na kopiowanie inaczej niż przez poprawę dostosowania organizmu. Takie rozważania teoretyczne zwróciły uwagę uczonych na możliwość występowania **konfliktów wewnątrzgenomowych**. Gen zwiększający szansę swego przekazania potomstwu przez preferowanie własnej kopii podczas mejozy może się upowszechnić w gametach kosztem zmniejszenia płodności nosiciela. Zjawisko to, nazywane **presją mejotyczną**, zostało zaobserwowane na przykład u *Drosophila melanogaster*, jednak zwykle jest eliminowane wskutek długofalowego pogarszania dostosowania osobnika.

Podobnie mogą się upowszechniać krótkie sekwencje DNA, wspomniane już **transpozony**, czyli „skaczące geny", które mają tendencję do powielania się i wbudowywania w różne miejsca genomu. Takie „samolubne sekwencje" stanowią zapewne znaczną część niekodującego („milczącego") DNA, czyli większości genomu eukariotycznego. Koszty fenotypowe „egoistycznych genów" sprawiają jednak, że najbardziej radykalne ich warianty są eliminowane przez dobór naturalny.

Podobne zjawisko występuje zresztą w ewolucji patogenów. Zbyt skuteczny zarazek czy pasożyt może zginąć wraz ze swym żywicielem (lub całą populacją żywicieli), dlatego zwykle tak zwane stare choroby są łagodniejsze niż nowe, na przykład przeniesione z innych gatunków żywicieli, jak ostatnio AIDS (z małp) czy SARS (z łaskunów chińskich). W toku koewolucji pasożyta i żywiciela faworyzowane są mniej zjadliwe odmiany patogenu. Analogicznie, wewnątrz genomu panuje zwykle równowaga między „egoistycznymi" genami, gdyż ostatecznie selekcjonowane są osobniki. Zatem geny, które pogarszają dostosowanie swego posiadacza, są w dłuższej perspektywie eliminowane.

Niekiedy antagonizmy mogą dotyczyć genów ujawniających się na różnych etapach rozwoju osobniczego – na przykład między matką a jej płodem istnieje antagonizm dotyczący podziału zasobów. Korzystne dla płodu jest zawłaszczenie jak największej części zasobów matki, natomiast matka zwiększyłaby swe dostosowanie, gdyby oszczędzała swe zasoby (choćby po to, by zainwestować w kolejne ciąże). Dlatego na przykład wytwarzane przez płód łożysko wydziela hormony podwyższające ciśnienie tętnicze matki i poziom cukru we krwi (wpływa to korzystnie na dostarczanie substancji odżywczych do płodu), choć może doprowadzić do powikłań zdrowotnych (uszkodzenie nerek, cukrzyca, rzucawka przedporodowa, czyli zatrucie ciążowe) u matki.

Analogiczne konflikty ujawniają się w przypadku rodzeństwa. Choć bracia i siostry mają te same geny, celem każdego z nich jest zmaksymalizowanie opieki rodzicielskiej kosztem rodzeństwa, na przykład przedłużenie okresu karmienia i odsunięcie kolejnej ciąży matki. Z kolei celem rodziców jest równomierne rozłożenie inwestycji w potomstwo. Pisklęta ptaków głośno piszczą, domagając się pożywienia – jeśli usłyszy je drapieżnik, zagrożony jest cały lęg (i rodzice stracą całe potomstwo w danym sezonie). Dlatego rodzice ustępują pod wpływem szantażu i karmią najgłośniejszych krzykaczy, choć swym egoizmem narażają oni całe rodzeństwo. Krucha równowaga między interesami różnych osobników i grup jest wdzięcznym polem do badań, w których wykorzystuje się modele matematyczne (teorię gier).

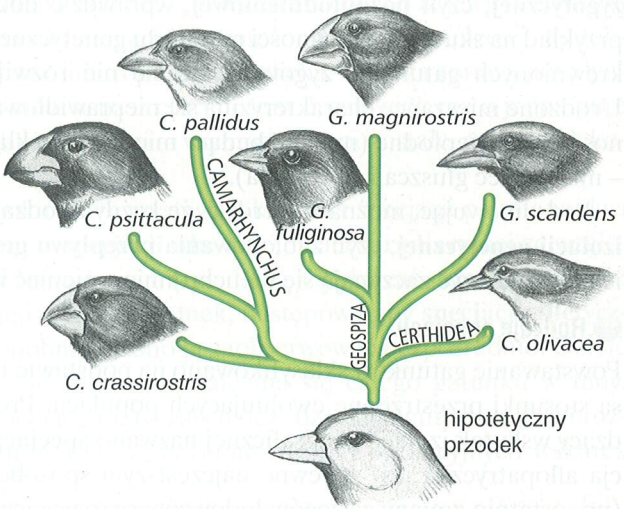
10.4. Powstawanie gatunków (specjacja)

Biologiczna definicja gatunku określa go jako zbiór osobników mogących się swobodnie krzyżować i dawać płodne potomstwo, czyli mających wspólną pulę genową. Oznacza to, że o dwóch odrębnych gatunkach możemy mówić wtedy, gdy pomiędzy dwiema grupami organizmów nie ma przepływu genów. Tak więc nowe gatunki powstają z już istniejących, dzięki pojawieniu się barier utrudniających lub uniemożliwiających płodne krzyżowanie się. Dzieje się tak wówczas, gdy poziom tak zwanej biologicznej nieprzystawalności osobników z różnych populacji zakłóci normalny przebieg zapłodnienia lub rozwoju osobnika potomnego. Może się to odbywać szybko (skokowo), na przykład wskutek zajścia znacznych mutacji (choćby zmieniających liczbę chromosomów), lub stopniowo, przykładowo na skutek zmian frekwencji alleli (por. np. dryf genetyczny). Zatem **specjacja** wymaga wystąpienia izolacji rozrodczej między ewoluującymi populacjami.

Mechanizmy izolacyjne

W przyrodzie izolacja rozrodcza między populacjami należącymi do jednego gatunku może wynikać z przestrzennego rozdzielenia populacji lub innych mechanizmów, które zachodzą, mimo że populacje zajmują ten sam teren. Pierwszym przypadkiem jest **izolacja geograficzna**, czyli rozdzielenie przestrzenne populacji. Izolacja geograficzna spowodowana jest obecnością barier – mórz, gór, rzek (dla organizmów wodnych bariery będą stanowiły oczywiście lądy) itp. Po pojawieniu się bariery fizycznej w każdej populacji gromadzą się odmienne mutacje. Tego typu izolacji podlegają na przykład ryby słodkowodne żyjące w oddalonych zbiornikach. Izolacja ta dotyczy także populacji roślin i zwierząt rozdzielonych nasuwającym się lądolodem – działo się to niedawno, w plejstocenie, i dopro-

wadziło do wykształcenia się wielu podgatunków i gatunków, na przykład jeża, wrony, słowika czy żab zielonych w ostojach na półwyspach Iberyjskim, Apenińskim i Bałkańskim. Dopiero stamtąd, po ustąpieniu zlodowacenia, gatunki te zrekolonizowały Europę Środkową i Północną. Izolacja geograficzna obejmuje wreszcie gatunki wyspowe. Przykładem mogą być podgatunki wielkich żółwi lądowych czy też wspomniane kilkakrotnie gatunki łuszczaków z podrodziny Geospizinae, zwanych ziębami Darwina, żyjące na wulkanicznym archipelagu Galapagos oddalonym od wybrzeży Ekwadoru (ryc. 10.6) o ponad 900 km. Budowa ciała zięb zasiedlających różne wysepki wskazuje na ich bliskie pokrewieństwo, a jednocześnie wyraźnie nawiązuje do form żyjących na lądzie południowoamerykańskim. Ponadto, jak już wspomniano, poszczególne gatunki zięb przystosowały się do odżywiania się różnym pokarmem, co doprowadziło do wykształcenia odmiennych specjalizacji w budowie dzioba.



Ryc. 10.6. Zróżnicowanie gatunkowe zięb Darwina

Istnieją też izolacje rozrodcze występujące mimo braku fizycznego rozdzielenia populacji danego gatunku, jak siedliskowa czy sezonowa. W wypadku **izolacji siedliskowej**, inaczej zwanej **ekologiczną**, różne populacje danego gatunku zasiedlają wprawdzie ten sam teren, ale występują w różnych siedliskach. Dzieje się tak w wypadku naszej rodzimej sarny, która będąc pierwotnie zwierzęciem leśnym, wytworzyła formę ekologiczną sarny polnej. Żyje ona na terenach otwartych (np. na terenie Żuław Wiślanych), unika lasów, a od swojej leśnej krewniaczki jest już trochę większa i ma jaśniejsze ubarwienie.

W **izolacji sezonowej**, czyli **fenologicznej**, organizmy zamieszkujące ten sam region różnią się porą kwitnienia bądź przystąpienia do rozrodu. Okazało się na przykład, że niektóre grupy żab z okolic Berlina przystępują do rozrodu w maju, a inne w czerwcu. I chociaż można je krzyżować w laboratorium, w naturze nie dochodzi między nimi do wymiany materiału genetycznego.

Izolacja rozrodcza zapobiega także krzyżowaniu się już istniejących gatunków, których zasięgi się pokrywają. Dzięki temu pula genów określonego gatunku nie miesza się z pulą innego, blisko spokrewnionego gatunku. Przykładem może być **izolacja etologiczna**, która dotyczy zwierząt różniących się zachowaniami, zwłaszcza godowymi[5]. Samice wymagają od samca określonej formy zalotów, na przykład wieloryby, ptaki lub pasikoniki – określonej pieśni, muszki owocowe – tańca z brzęczeniem rozpostartych skrzydełek, pająki – wręczenia

[5] Takie izolacje mogą się też pojawić między populacjami jednego gatunku. Izolację etologiczną wykazano na przykład w licznych eksperymentach z muszką owocową.

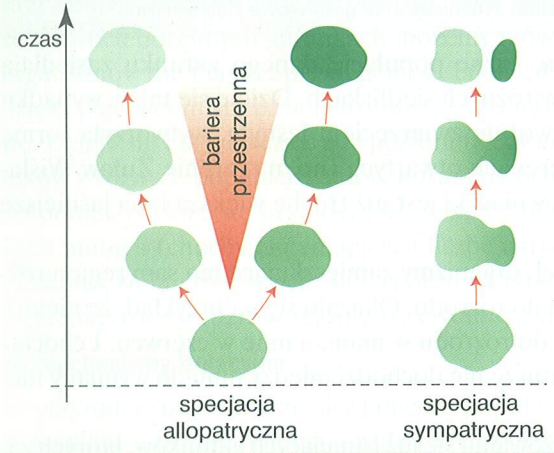
prezentu (zapakowanego w oprzęd owada) itp. Inaczej zachowujący się zalotnik zostanie odrzucony (a w przypadku pająków czy modliszek może nawet zostać zjedzony, jeśli wykona fałszywy ruch). Z kolei **izolacja mechaniczna**, zwana **anatomiczno-morfologiczną**, wynika z niezgodności w budowie narządów rozrodczych. Na przykład entomolodzy rozpoznają wiele gatunków pokrewnych owadów wyłącznie po wypreparowanych genitaliach, gdyż zewnętrznie gatunki te niczym się nie różnią.

Wszystkie wymienione powyżej izolacje mają charakter prezygotyczny. W **izolacji postzygotycznej**, czyli **pozapłodnieniowej**, wprawdzie dochodzi do zapłodnienia, jednak na przykład na skutek niezgodności materiału genetycznego plemnika i komórki jajowej spokrewnionych gatunków zygota wcale się nie rozwija lub rozwija się nieprawidłowo. Urodzone mieszańce charakteryzują się nieprawidłową budową, mają zmniejszoną żywotność lub są niepłodne (np. muł będący mieszańcem klaczy konia i ogiera osła lub skrzekot – mieszaniec głuszca i cietrzewia).

Podsumowując, można stwierdzić, że każdy z rodzajów izolacji rozrodczej prowadzi do **izolacji genetycznej**, czyli zablokowania **przepływu genów** między populacjami. Wówczas ich pule genowe zaczynają się nieuchronnie zmieniać w innych kierunkach.

Rodzaje specjacji

Powstawanie gatunków sklasyfikowano na podstawie różnych kryteriów. Pierwszym z nich są stosunki przestrzenne ewoluujących populacji. Proces powstawania gatunków zachodzący wskutek izolacji geograficznej nazwano **specjacją allopatryczną** (ryc. 10.7). Specjacja allopatryczna jest zapewne najczęstszym sposobem powstawania nowych gatunków (np. ostatnio zmiany zasięgów lodowców rozrywające areały rozmaitych gatunków europejskich stanowiły swoistą „maszynę specjacyjną" – por. wyżej). Jeżeli gatunki powstają w wyniku wystąpienia izolacji rozrodczej bez rozdzielenia przestrzennego, zachodzi **specjacja sympatryczna**[6].



Ryc. 10.7. Główne typy specjacji

Można też wyróżniać specjację stopniową oraz nagłą. **Specjacja stopniowa** jest skutkiem opisanego wyżej kumulowania drobnych różnic w pulach genowych odizolowanych populacji, na przykład na skutek dryfu genetycznego. Taki mechanizm jest zapewne najczęstszy. **Specjacja nagła** zwykle jest skutkiem powstania osobników poliploidalnych zdolnych do dalszego rozrodu, ale niekrzyżujących się z formami rodzicielskimi. Przypadki takie dość często zdarzają się u roślin. Już w 1929 roku w ogrodzie botanicznym

[6] Znaczenie specjacji sympatrycznej w ewolucji, szczególnie zwierząt, jest wciąż dyskutowane. Ponadto niekiedy wyróżnia się też specjację perypatryczną. Zachodzi ona w niewielkich izolowanych populacjach znajdujących się poza głównym zasięgiem wyjściowym gatunku, gdzie warunki środowiskowe są skrajne i gdzie duże znaczenie ma dryf genetyczny.

Kew Gardens pod Londynem zaobserwowano, że wśród bezpłodnych mieszańców dwóch gatunków pierwiosnków (*Primula verticillata* i *Primula floribunda*) pojawiły się formy tetraploidalne (4*n*), które dały początek odrębnemu genetycznie gatunkowi, nazwanemu *Primula kewensis*, co stanowi pierwszy opisany naukowo przypadek skokowego powstania nowego gatunku. Zmiany garnituru chromosomowego, prowadzące do powstania ras chromosomowych różniących się kariotypem, także następują bardzo szybko (np. w ciągu ostatnich kilkuset lat doszło do powstania wielu ras chromosomowych myszy na hiszpańskiej wyspie Madera). Nie muszą jednakże od razu prowadzić do pełnej izolacji rozrodczej (choć zapewne utrudniają prawidłową koniugację chromosomów u mieszańców). Podobny przypadkowy proces zaszedł także w linii rodowej człowieka. Otóż za sprawą pojedynczej fuzji dwóch małpich chromosomów w nasz chromosom 2, człowiek ma o jedną parę chromosomów mniej niż jego najbliżsi krewni – szympansy i pozostałe małpy człekokształtne.

Jeśli w wyniku rozdzielenia gatunku macierzystego jako efekt specjacji powstaną dwa gatunki potomne lub więcej, mówimy o **specjacji właściwej**, inaczej **radiacyjnej** ze względu na promieniste rozejście się linii rozwojowych (ryc. 10.8). Gdyby zaś stopniowo doszło do przekształcenia się całej populacji w nowy gatunek, następowałaby **specjacja filetyczna**. Choć jest ona bardzo prawdopodobna, trudno ją zaobserwować bezpośrednio. Dzieje się tak ze względu na czas potrzebny do przekształcenia się całego gatunku w inny. W większej skali ewolucyjnej ciąg specjacji filetycznych bez rozszczepienia danej linii rozwojowej nazywamy **anagenezą**, natomiast rozgałęzianie się linii ewolucyjnych wskutek specjacji radiacyjnej to **kladogeneza**.

Oczywiście, wykorzystanie danych kopalnych nie pozwala na udowodnienie istnienia izolacji rozrodczej między potomkami a dawno wygasłymi przodkami. W rzeczywistości wyróżnia się więc gatunek wyjściowy i potomny wyłącznie na podstawie różnic w wyglądzie skamieniałości.

Ryc. 10.8. Główne typy specjacji

Rozdzielające się w wyniku specjacji ciągi gatunków tworzą większe szczepy i linie rodowe (filetyczne). Jak wiadomo, **rozwój rodowy** (filogenezę) można zobrazować w postaci drzewa filogenetycznego. Jego rekonstrukcja – odtworzenie kolejności i układu rozgałęzień – wymagałaby pełnej wiedzy o zdarzeniach z odległej przeszłości. Ze względu na luki w zapisie kopalnym i inne ograniczenia metodologiczne badacze mogą jedynie stawiać hipotezy przybliżające jego domniemany kształt. Mimo to przez półtora wieku od napisania *O powstawaniu gatunków* uczeni zdołali zebrać wiele danych pozwalających zrekonstruować przebieg filogenezy i doszukać się w niej pewnych prawidłowości.

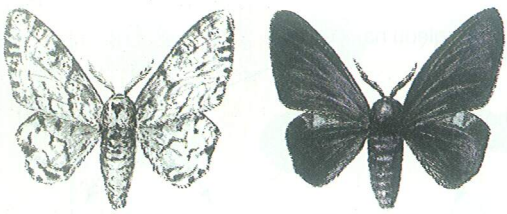
Drzewo rodowe ogarniające miliony końcowych gałązek – współczesnych gatunków – ma trzy główne konary (prokarionty, archeany i eukarionty) różniące się organizacją genomu i budowy komórki. Powszechny jest też jednak pogląd, według którego prokarionty obejmują bakterie i archeany. Dzięki zapisowi kopalnemu eukariontów, zwłaszcza grup obdarzonych szkieletem, udało się też odtworzyć układ niektórych „uschłych gałęzi" – grup bezpotomnie wymarłych.

10.5. Prawidłowości ewolucji

W XIX wieku ideałem nauki ścisłej stała się fizyka odnosząca wówczas wielkie sukcesy. Fizycy formułowali rozmaite prawidłowości rządzące światem przyrody – od praw Newtona do praw termodynamiki. Biolodzy chcieli im dorównać. Starali się odkryć „prawa ewolucji". Dziś wiadomo, że ewolucja jest procesem historycznym, którego przebieg zależy od bardzo wielu czynników, w tym jednorazowych, nieprzewidywalnych zdarzeń losowych. Wobec obiektów opisywanych przez prawa fizyki (ruchy atomów, zachowania ciał o danej masie itp.) istoty żywe, a tym bardziej cała biosfera, stanowią układy nieporównanie bardziej złożone i w zasadzie niepowtarzalne[7]. Dlatego reguły dotyczące biologii, a więc i ewolucji biologicznej, często mają charakter nie praw, lecz co najwyżej statystycznych prawidłowości, od których istnieje wiele wyjątków.

Mikroewolucja i makroewolucja

Dla ułatwienia opisu różnych zjawisk ewolucyjnych powszechnie używa się pojęć mikroewolucja oraz makroewolucja. **Mikroewolucja** to zmiany wewnątrzgatunkowe (zmiany frekwencji cech fenotypowych i odpowiadających im alleli w populacji). Przykładem zmiany mikroewolucyjnej jest **melanizm przemysłowy**, czyli zwiększenie częstości występowania ciemnych mutantów, zwłaszcza owadów, na terenach uprzemysłowionych, na których dobór naturalny faworyzował formy ciemne (melanistyczne), mniej widoczne dla polujących ptaków na podłożu pokrytym sadzą. Melanizm przemysłowy dobrze ilustruje upowszechnienie się na przełomie XIX i XX wieku w Anglii ciemnej odmiany motyla krępaka brzozowego, czyli włochacza nabrzoziaka (ryc. 10.9). Przyjmuje się, że mikroewolucja zwykle **jest odwracalna**. Na przykład wskutek poprawy stanu środowiska w Anglii w drugiej połowie XX wieku znów przewagę zyskują jasne krępaki (allele jasnej barwy zwiększają frekwencję w puli genowej). Podobne zmiany kierunku doboru naturalnego zaobserwowano u zięb Darwina (wahania klimatu wpływały na selekcję ptaków o masywniejszych lub delikatniejszych dziobach).



Ryc. 10.9. Krępak brzozowy (*Biston betularia*) – dwie skrajne odmiany barwne

Powstawanie i zmiany grup organizmów o nowych przystosowaniach (adaptacjach) i planach budowy, a więc ewolucja na poziomie powyżej gatunku, to **makroewolucja**. Prowadzi

[7] Wciąż jednak pozostają obiektami fizycznymi, do których odnoszą się wszystkie prawa fizyki.

ona do powstania nowych rodzajów, rodzin i wyższych jednostek systematycznych[8]. Ze względu na pojawienie się izolacji rozrodczej między powstałymi grupami przyjmuje się, że makroewolucja **jest nieodwracalna**, gdyż konieczne byłoby zajście całej sekwencji mało prawdopodobnych przypadkowych zdarzeń (epizodów mutacji i zmian kierunku selekcji) w odwrotnej kolejności. Należy jednak pamiętać, że w ujęciu syntetycznej teorii ewolucji **makroewolucja jest wypadkową licznych procesów mikroewolucyjnych**. Podział na mikroewolucję i makroewolucję jest sztuczny, ponieważ ewolucja jest jedna, lecz przebiega jednocześnie na wielu poziomach.

Tempo ewolucji

Średnie tempo ewolucji w dłuższym czasie – oszacowane przez porównanie zmian morfologicznych w liniach rodowych znanych z zapisu kopalnego lub przez porównanie różnic w genach u współczesnych form – jest bardzo powolne. W warunkach hodowli laboratoryjnych, a nawet w badaniach terenowych, obserwuje się o wiele szybsze zmiany. Prawie całkowite zastąpienie jednego allelu przez drugi w populacjach owadów, a nawet ssaków, może się dokonać w ciągu kilkudziesięciu lat. Wśród owadów przykładem może być zastępowanie jasnej formy krępaka przez ciemną. W wypadku ssaków zaś badano na przykład gryzonie zwane myszakami – porównano pulę genową populacji współczesnej z okolic Chicago z dużą kolekcją okazów muzealnych zebranych w minionym stuleciu na tym samym obszarze. Jeszcze szybciej zachodzą procesy pojawiania się masowej oporności na leki (np. antybiotyki) wśród wielu szczepów mikroorganizmów chorobotwórczych. Te zmiany ewolucyjne, których jesteśmy świadkami, są o kilka rzędów wielkości szybsze niż te, których potrzeba, aby wyjaśnić przemiany filogenetyczne widoczne w zapisie kopalnym poszczególnych linii rodowych.

Można z tego wyciągnąć wniosek, że w danej linii rozwojowej zmiany ewolucyjne zwykle dokonują się w niejednostajnym tempie. Często gatunek osiąga optimum przystosowawcze i przez pewien czas (np. przez kilka milionów lat) zbytnio się nie zmienia. Natomiast intensywne zmiany zachodzą w stosunkowo krótkich okresach (rzędu tysięcy lat), często w małych populacjach (nasilają się wtedy także efekty losowe) i pod działaniem nowych nacisków doboru naturalnego. Taki model nazywamy modelem **nieciągłych stanów równowagi** albo modelem **równowag przestankowych**. Jego przeciwieństwem jest **gradualizm** zakładający jednostajne, powolne tempo ewolucji.

Gatunek B, który w ciągu filogenetycznym zajmuje miejsce pomiędzy A i C, rzadko ma poszczególne cechy uśrednione między cechami występującymi u A i C. Częściej jest to mieszanka (mozaika) cech prymitywnych, zaawansowanych, pośrednich i swoistych dla danego gatunku. Różne cechy fenotypowe ewoluują w różnym tempie i na różnych etapach filogenezy danego szczepu (np. w ewolucji człowieka rozwój postawy dwunożnej znacznie wyprzedził rozrost mózgu – por. rozdz. 12.). Różni przedstawiciele danej grupy reprezentują przy tym różną mozaikę cech. Na przykład neandertalczyk miał mózg i nos większe nawet od naszego, ale za to prymitywne wały nadoczodołowe i cofniętą bródkę. Często więc następowała **ewolucja mozaikowa**.

[8] Niekiedy ewolucję polegającą na głębokiej zmianie planu budowy, na przykład pojawianie się nowych królestw czy typów, określa się jako **megaewolucję**.

Czy wiesz, że...

Rzadko stosowaną jednostką tempa ewolucji jest 1 darwin, odpowiadający zmianie cechy morfologicznej (np. rozmiarów czy proporcji jakichś części ciała) o podstawę logarytmu naturalnego w ciągu miliona lat. Większość zmian obserwowanych w zapisie kopalnym następowała w średnim tempie rzędu ułamków darwina (dziesiątków lub setek milidarwinów), natomiast w laboratorium obserwowano tempo rzędu kilodarwinów, a nawet megadarwinów. Na przykład selekcjonując kukurydzę przez wiele pokoleń pod względem zmiany zawartości tłuszczu w nasionach, uzyskano tempo aż 3,4 megadarwina. Tymczasem zwiększanie mózgu u rodzaju Homo następowało w tempie niespełna pół darwina, a ewolucja niektórych cech szkieletu koniowatych toczyła się w tempie ułamków milidarwinów.

Problem stanowi fakt, że poszczególne fragmenty genomu linii rozwojowych różnią się średnim tempem ewolucji molekularnej. Różnice tempa ewolucji wynikają między innymi z różnej skuteczności mechanizmów naprawczych DNA w poszczególnych grupach (skuteczność ta jest cechą podlegającą doborowi naturalnemu), natężenia presji selekcyjnej, tempa wymiany pokoleń i liczebności potomstwa itp.

Poszczególne **szczepy ewolucyjne różnią się też tempem zmian morfologicznych**. Niektóre grupy ewoluują relatywnie bardzo szybko (np. zięby Darwina na Galapagos czy pielęgnice w jeziorach Afryki Wschodniej), inne są bardzo konserwatywne. Szczególnym przypadkiem są tu wspomniane kilkakrotnie „żywe skamieniałości".

Wymieranie szczepów

W przyrodzie dochodziło i dochodzi nie tylko do powstawania, ale także do **wymierania** gatunków (ekstynkcji). Wymieranie jest zjawiskiem naturalnym i zazwyczaj pozostaje mniej więcej w równowadze ze specjacją (oznacza to, że w danym okresie liczba gatunków w biosferze utrzymuje się na stałym poziomie, a w poszczególnych ekosystemach dochodzi do zastępowania starych gatunków przez nowe). Zdarzały się jednak epizody znacznie podwyższonego tempa wymierania, prowadzące do zauważalnego zubożenia różnorodności biologicznej. Nazywamy je **wielkimi wymieraniami**. W dziejach Ziemi wyróżniono pięć wielkich wymierań, które spowodowały wyginięcie co najmniej połowy gatunków (możliwe, że świat stoi u progu szóstego, tym razem spowodowanego przez człowieka), i wiele mniejszych. Do wymierań dochodzi z różnych przyczyn. Mogą je powodować kosmiczne katastrofy, na przykład 65 milionów lat temu upadek planetoidy lub komety w rejonie dzisiejszej Zatoki Meksykańskiej i półwyspu Jukatan pozostawił krater kilkusetkilometrowej średnicy i zapoczątkował wymieranie kończące erę mezozoiczną. Inną przyczyną wielkich wymierań są epizody szczególnie intensywnego wulkanizmu, pozostawiające olbrzymie pokrywy bazaltowe o powierzchni milionów kilometrów kwadratowych. Dla przykładu, ćwierć miliarda lat temu, na pograniczu ery paleozoicznej i mezozoicznej, doszło do takich erupcji na Syberii. Przyczyną wymierania mogą być wreszcie zmiany układu kontynentów i prądów morskich. Zjawiska te powodują zmiany składu atmosfery, zaburzenia klimatu, wahania poziomu morza itp. Wiele organizmów nie jest w stanie przystosować się do tak poważnych zmian środowiska i dlatego ginie.

Wymieranie może być rozciągnięte w czasie na wiele pokoleń, kiedy liczebność poszczególnych gatunków kurczy się stopniowo, chociaż w skali geologicznej jest epizodem

krótkotrwałym. Odradzanie się biosfery jest procesem znacznie bardziej długotrwałym – dopiero po kilkunastu milionach lat liczba gatunków jest taka sama jak przed wymieraniem. Odbudowana biosfera jest zwykle wyraźnie odmienna: w wielkich wymieraniach giną całe szczepy (linie filetyczne), a ich miejsce w ekosystemach zajmują inne. Na przykład miejsce mezozoicznych gadów morskich i lądowych zajęły w kenozoiku ssaki, wcześniej stanowiące marginalną grupę drobnych nocnych owadożerców (ryc. 10.10).

Ryc. 10.10. Rekonstrukcje wymarłych kręgowców zajmujących prawdopodobnie zbliżone nisze ekologiczne w różnych epokach geologicznych: A – gad z kredy – chasmozaur (*Chasmosaurus*), B – ssak z plejstocenu – nosorożec włochaty (*Coelodonta antiquitatis*)

Nieodwracalność i postępowość ewolucji

Na przełomie XIX i XX wieku paleontolog Louis Dollo sformułował tak zwane **prawo nieodwracalności ewolucji**, mówiące o tym, że ewolucja nie może się cofać. Oznacza to, że raz utracone cechy nie mogą powrócić. Na przykład wielorybom, mimo powrotu do środowiska wodnego, nie odrosły skrzela ani rybie płetwy utracone przez dalekich przodków po wyjściu na ląd. Dziś wiemy, że owo „prawo Dollo" wynika z teorii prawdopodobieństwa i dotyczy **makroewolucji**[9]. Niekiedy zdarzają się jednak atawizmy, czyli powroty do cech przodków, zwykle wynikające z odblokowania nieczynnych genów. Mają one jednak charakter osobniczy, chyba że pojawiłby się nacisk selekcyjny, który taką osobliwość utrwali w populacji. Prawidłowością pozostaje natomiast nieodwracalny, kierunkowy charakter procesów filogenetycznych.

Niektórzy wcześni ewolucjoniści dopatrywali się w tym jakiejś wewnętrznej siły sprawczej, kierującej rozwojem szczepu w określonym kierunku. Taki model zakładał, że linie ewolucyjne muszą podążać w raz obranym kierunku, aż do wyginięcia wskutek „nadmiernej specjalizacji". Na przykład „prawo Cope'a" (sformułował je dziewiętnastowieczny paleontolog Edward Drinker Cope) mówiło, że szczepy odznaczają się tendencją do zwiększania rozmiarów ciała w toku filogenezy. Niektórzy wyciągali z tego wniosek, że dinozaury wyginęły, bo osiągnęły zbyt wielkie rozmiary. Tego rodzaju naiwne przypuszczenia zostały dawno odrzucone przez biologię ewolucyjną. Dziś wiadomo, że w długim czasie **bieg ewolucji jest nieprzewidywalny** ze względu na mnogość wpływających na niego zmiennych i losowych czynników (w takim ujęciu ewolucja donikąd nie zdąża!).

[9] W mikroewolucji fluktuacje częstości alleli tam i z powrotem są normą. Przykładem jest cofanie się melanizmu przemysłowego lub zmiany wielkości dzioba u zięb Darwina.

Przed miliardem lat życie istniało tylko w postaci morskich jednokomórkowców. Pół miliarda lat temu żyły już wielokomórkowe zwierzęta, ale nadal wyłącznie wodne i niezbyt duże. Ćwierć miliarda lat temu na lądach rosły już lasy i żyły liczne bezkręgowce oraz duże kręgowce. W ewolucji można się więc dopatrzyć postępu, polegającego na rosnącej złożoności organizmów i ekosystemów. Szacuje się, że liczba gatunków żyjących jednocześnie na Ziemi (różnorodność biologiczna) stopniowo rosła do obecnego poziomu rzędu 10 milionów gatunków. Historia człowieka jest także dowodem na postęp złożoności zachowań społecznych, uwarunkowany rozwojem układu nerwowego. Także w innych grupach organizmów możemy dostrzec postęp w doskonaleniu przystosowań.

Postęp ewolucji wynika z jej nieodwracalności i z działania doboru naturalnego doskonalącego adaptacje. Często dobór jest korzystny dla organizmów bardziej złożonych, choćby ze względu na ich większą plastyczność środowiskową (bardziej rozwinięty układ nerwowy pozwala lepiej reagować na nieprzewidywalne wyzwania środowiska). Warto jednak pamiętać, że w naturze wciąż doskonale sobie radzą organizmy najprostsze, takie jak bakterie. Nie można więc sobie wyobrażać, że postęp ewolucji polega na wypieraniu i zastępowaniu form „niższych" przez „wyższe", lecz jedynie, że obok sprawdzonych przez miliardy lat form prostych pojawiają się coraz bardziej złożone.

Wielokierunkowość ewolucji

Ważnym spostrzeżeniem Darwina było zwrócenie uwagi na **wielokierunkowość ewolucji**. Za sprawą dywergencji (rozdzielania się) linii ewolucyjnych potomkowie gatunku wyjściowego mogą się przystosować do różnych nisz ekologicznych. Dzięki temu potomkom nielicznych form wyjściowych udało się zróżnicować w obserwowane dziś bogactwo form życia. Na tym rozgałęzionym „drzewie życia" współistnieją formy proste i złożone, mające za sobą równie długą historię.

Najwięcej szans na szybkie wytworzenie licznych nowych gatunków, a przez to na zapoczątkowanie nowej, odrębnej od pozostałych grupy systematycznej, mają te organizmy, u których wykształciło się przystosowanie umożliwiające opanowanie nowego środowiska lub nowej formy aktywności życiowej. Dla podkreślenia odrębności nowej, ważnej cechy używano określenia **aromorfoza**[10]. Typowym przykładem aromorfozy są płuca wczesnych czworonogów, które początkowo stanowiły uzupełniający narząd oddechowy skrzeli u ryb mięśniopłetwych i okazały się bardzo przydatne w momencie, gdy ich niektórzy potomkowie zasiedlili ląd, dając początek płazom. Inny przykład stanowią pióra, które rozwinęły się u niektórych dinozaurów zapewne jako izolacja cieplna, lecz okazały się doskonałym materiałem do budowy powierzchni lotnych u ptaków. A zatem takie doniosłe przystosowania na ogół wykorzystują istniejące struktury (preadaptacje). To, czy istnienie danego narządu można uznać za aromorfozę, jest niekiedy dyskusyjne i pojęcie to stopniowo wychodzi z użycia.

Zjawisko radiacji adaptacyjnej

Kiedy jakaś grupa wkracza w nową strefę przystosowawczą, może nastąpić jej **radiacja adaptacyjna**, czyli **przystosowawcza**, która polega na wytworzeniu wielu form przystoso-

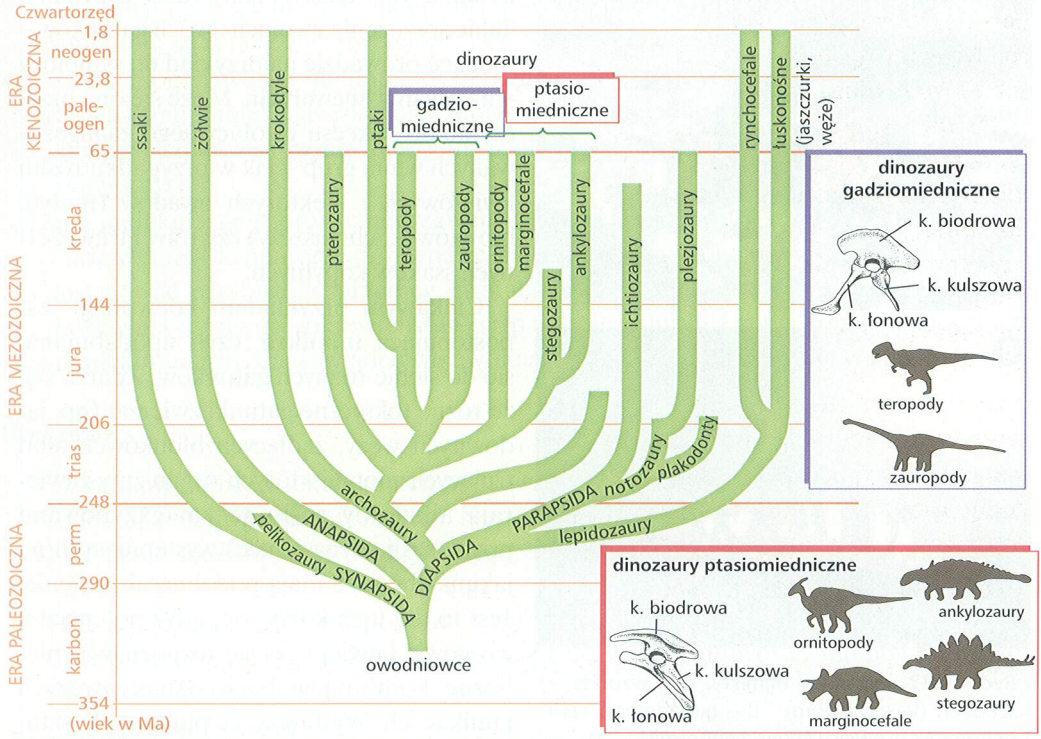
[10] Twórca tego określenia, Aleksiej Nikołajewicz Siewiercow, przeciwstawiał aromorfozom idioadaptacje, czyli przystosowania szczegółowe.

wanych do poszczególnych nisz ekologicznych. Odbywa się to dzięki doskonaleniu wyspecjalizowanych przystosowań.

Przykładem radiacji adaptacyjnej może być różnicowanie się gadów (ryc. 10.11) czy ssaków, a przykładem na mniejszą skalę – zróżnicowanie zięb Darwina na Galapagos i muszek owocowych na Hawajach. Radiacje adaptacyjne nasilają się zwykle po jakichś przełomach ekologicznych (wielkie wymierania, inwazje biogeograficzne, np. po pojawieniu się pomostów między lądami czy po dotarciu migrantów na nowy archipelag, itp.). Każda z powstałych linii rozwojowych grup może się rozwijać i pogłębiać swą specjalizację, a niektórym może się udać opanować nową strefę przystosowawczą i ulec następnej radiacji (np. po zasiedleniu kolejnego kontynentu).

Skrajna specjalizacja następuje zwykle w stabilnych warunkach środowiskowych, przy silnej konkurencji międzygatunkowej. Gatunki doskonalą wówczas swoiste adaptacje umożliwiające eksploatację konkretnych zasobów środowiska (np. roślinożercy przystosowują się do jednej rośliny żywicielskiej). Nawet niewielka zmiana warunków zewnętrznych (np. składu gatunkowego ekosystemu) grozi wymarciem takich wąsko wyspecjalizowanych form.

W środowiskach zmiennych i nieprzewidywalnych przydatny jest natomiast brak specjalizacji, zachowanie szerokich możliwości przystosowawczych i jak największe zróżnicowanie wewnątrzpopulacyjne. Zwykle właśnie z takich stosunkowo mało wyspecjalizowanych gatunków (za to mających rozległy potencjał przystosowawczy) wywodzą się przodkowie organizmów zdolnych do opanowania nowych stref przystosowawczych i do dalszej radiacji (por. selekcja typu *K* oraz *r w* podrozdz. 8.2 i rodzaje doboru naturalnego w podrozdz 10.2).

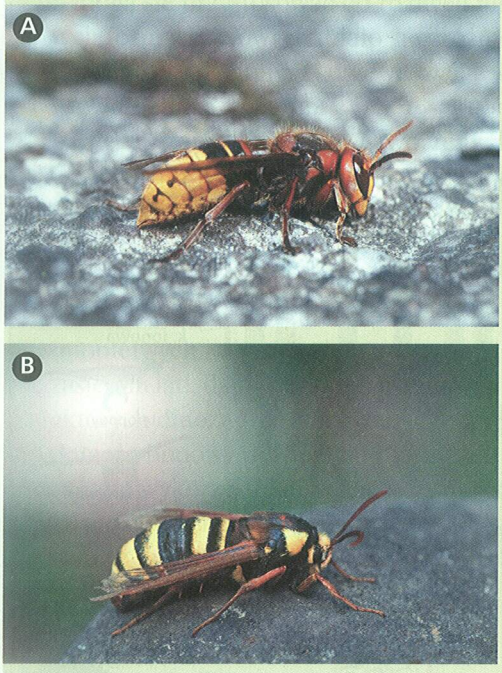


Ryc. 10.11. Drzewo rodowe kręgowców – fragment ilustrujący radiację adaptacyjną owodniowców (ma – miliony lat).

Kierunki zmian ewolucyjnych

Podczas radiacji dochodzi do **dywergencji**. Jej przeciwieństwem jest **konwergencja**, wynikająca z oddziaływania podobnych nacisków selekcyjnych na przedstawicieli różnych linii rozwojowych. Na przykład silny opór wody sprawia, że najniższe koszty energetyczne podczas pływania ponoszą organizmy o opływowych kształtach. Dlatego na przykład rekiny oraz wtórnie wodne gady morskie (takie jak ichtiozaury) i ssaki (walenie) wykształciły podobną sylwetkę. Wiele przykładów konwergencji można wskazać wśród torbaczy, które w Australii zasiedliły podobne nisze jak łożyskowce gdzie indziej (por. ryc. 1.13 w podręczniku *Biologia 1. Zakres rozszerzony*). Dlatego Europejczycy napotkali w Australii odpowiedniki wilka (wilka workowatego), kreta (kreta workowatego) czy polatuchy (lotopałankę). Jeżeli konwergentnie ewoluują bliscy krewniacy – a więc podobne naciski doboru działają na podobny materiał wyjściowy – mówimy o **ewolucji równoległej**. Powstają wówczas pary bliźniaczych gatunków siostrzanych, dla systematyków trudne do poprawnego sklasyfikowania. Często występują na archipelagach (np. wiele takich form wykształciły anolisy – jaszczurki z grupy legwanów – na Antylach).

Niekiedy równolegle ewoluują gatunki powiązane ze sobą ekologicznie (np. roślina i zapylające ją zwierzę lub też pasożyt i jego żywiciel). Dla przykładu ssawki motyli i dzioby kolibrów są przystosowane do kwiatów, które najczęściej odwiedzają. Nie mają dzięki temu dużej konkurencji w spijaniu pożywnego nektaru. I odwrotnie – odpowiednio długie kielichy kwiatów zapewniają wybiórcze odwiedzanie przez określonych roznosicieli pyłku, a to zwiększa efektywność zapylania. Takie sprzężenie ewolucji dwóch gatunków – mogące prowadzić na przykład do symbiozy – nazywamy **koewolucją**. Może się ona przyczynić do sukcesu ewolucyjnego zaangażowanych w nią grup – jak w przypadku roślin kwiatowych i niektórych owadów (motyli, błonkówek, chrząszczy) czy traw i trawożernych ssaków kopytnych.



Ryc. 10.12. Przykłady mimikry: A – wzorzec – szerszeń (*Vespa crabro*) i B – naśladowca, czyli przeziernik osowiec (*Aegeria apiformis*)

Ciekawym przykładem koewolucji jest postępująca **mimikra**, czyli upodabnianie się do siebie różnych gatunków. Zdarza się, że różne toksyczne gatunki zwierząt (np. jadowitych węży, żądlących błonkówek albo trujących motyli, których organizmy zawierają alkaloidy roślinne zmagazynowane przez żerujące gąsienice) występujących na jakimś obszarze mają podobne ubarwienie. Jest to dla nich korzystne, gdyż potencjalni wrogowie łatwiej uczą się rozpoznawać nieliczne kombinacje barw ostrzegawczych i unikać ich. Wystarczy, że ptak raz skosztuje niesmacznego motyla, a będzie już za-

wsze unikał wszelkich podobnych. Taką mimikrę nazwano müllerowską (od nazwiska odkrywcy). Niekiedy taki system sygnałów ostrzegawczych stosują też organizmy niegroźne. Na przykład smakowite amazońskie bielinki udają inne trujące motyle, a nasz motyl przeziernik osowiec udaje szerszenia (ryc. 10.12). Nawet występujący w Polsce gniewosz plamisty podobny jest nieco do jadowitej żmii zygzakowatej. Pozwala im to zmniejszyć narażenie na drapieżnictwo (jeśli tylko liczba niegroźnych „naśladowców" jest niewielka w porównaniu z niebezpiecznymi „wzorcami"; w przeciwnym razie dobór okaże się nieskuteczny, gdyż potencjalni wrogowie nie będą nauczeni unikania danego wzorca). Mówimy wówczas o mimikrze batezjańskiej – jej mechanizm zasugerował Henry Bates.

Podsumowanie

1. Procesy kierunkowe (różne formy doboru) i losowe (np. dryf genetyczny) działające na przypadkową zmienność fenotypową (i na leżącą u jej podłoża zmienność genetyczną) prowadzą do zmian częstości alleli w populacjach (przesuwając równowagę w równaniu Hardy'ego–Weinberga), a więc do zmian mikroewolucyjnych.
2. Wskutek pojawienia się izolacji genetycznej zmiany mikroewolucyjne prowadzą do specjacji (powstawania gatunków) i dalszych zmian makroewolucyjnych, składających się na filogenezę (rozwój rodowy organizmów).
3. W ewolucji dostrzec można kilka prawidłowości, między innymi zróżnicowane tempo, wymieranie szczepów, nieodwracalność i postępowy charakter oraz wielokierunkowość.
4. Procesy filogenetyczne obejmują dywergencję szczepów, w tym radiację adaptacyjną, oraz ich wymieranie. Zjawiska te, przebiegające w niejednostajnym tempie i zależne od czynników środowiskowych, powodują zmiany składu biosfery w kolejnych epokach geologicznych.
5. Dane molekularne (porównania sekwencji DNA) i paleontologiczne (skamieniałości), a także wskazówki anatomii porównawczej, fizjologii czy biologii rozwoju, pozwalają rekonstruować przybliżony przebieg ewolucji poszczególnych grup. Dane genetyczne umożliwiają ustalanie pokrewieństwa grup współczesnych, a zapis kopalny, choć z natury niekompletny, daje świadectwo ewolucji także grup bezpotomnie wymarłych.

Ćwiczenia

1. Przypomnij sobie z lekcji matematyki wzory skróconego mnożenia (ewentualnie skorzystaj z tablic matematycznych). Następnie wykonaj poniższe polecenia.
   a) Wybierz spośród wzorów skróconego mnożenia ten, który wyjaśnia regułę Hardy'ego–Weinberga.
   b) Oblicz częstotliwość występowania heterozygot, homozygot dominujących i homozygot recesywnych w populacji grochu, wiedząc, że częstotliwość występowania recesywnego allelu wynosi 0,2, a następnie:
      – wypisz dane i szukane,
      – podaj wzór,

– podstaw do wzoru odpowiednie dane,
– zapisz obliczenia,
– podaj odpowiedź.

c)* Podaj inny matematyczny sposób obliczenia tego zadania.

2. Wspólnie z kolegami w klasie sformułujcie definicję życia. W tym celu:
a) opracuj własną definicję życia i zapisz ją na kartce;
b) przedyskutuj swoją propozycję definicji z kolegą i uzgodnijcie definicję wspólną;
c) w dwóch parach przedstawcie własne wersje definicji i uzgodnijcie wersję wspólną dla czwórki. Następnie w dwóch czwórkach przedstawcie swoje wersje i sformułujcie definicję ostateczną. Na koniec wytypujcie przedstawicieli grup ośmioosobowych, którzy zaprezentują całej klasie wasze propozycje;
d) przeanalizuj przedstawione definicje życia. Określ, które są według ciebie prawidłowe, a które nie. Swoją wypowiedź uzasadnij;
e) zapisz w zeszycie tę definicję, którą uznasz za najwłaściwszą.

3*. Przeczytaj przywołany fragment tekstu i wykonaj zamieszczone pod nim polecenia.

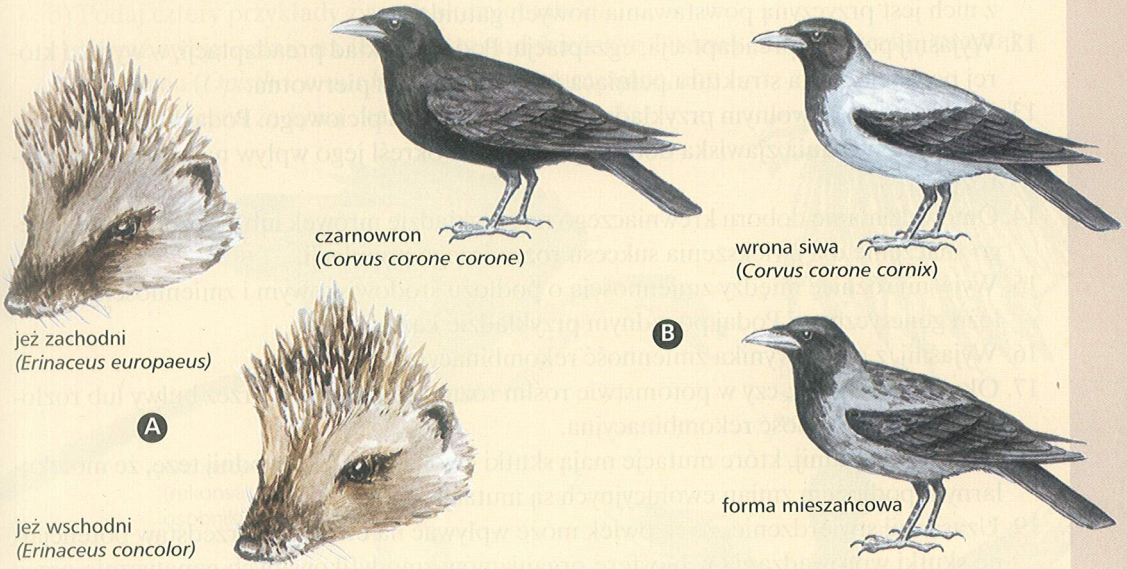
Jak długo musi trwać izolacja geograficzna bądź rozrodcza, aby doszło do specjacji – tego nie można jednoznacznie określić. Zależy to od tempa zmian, jakie zachodzą w izolowanych populacjach, a to z kolei jest nieprzewidywalne. Przykładem niech będą dwa gatunki europejskie – jeż i wrona. Każdy z nich w plejstocenie został rozdzielony na dwie grupy przez nasuwający się lądolód skandynawski. Jeże i wrony z zachodniej części Europy znalazły schronienie na obszarze dzisiejszej Hiszpanii, zwierzęta ze wschodniej części kontynentu – w rejonie Kaukazu (były to tak zwane refugia, czyli ostoje). Po ustąpieniu lodowca (w tym wypadku po około 60 tys. lat) obie grupy powróciły do Europy Środkowej. Okazało się, że izolacja geograficzna jeża trwała wystarczająco długo, aby wytworzyć dwa odrębne (choć bardzo podobne pod względem morfologicznym) gatunki – dziś żyje jeż wschodni (*Erinaceus concolor*) i jeż zachodni (*Erinaceus europaeus*)[11]. Zmiany w wypadku wrony, choć dość wyraźne morfologicznie, nie były jednak wystarczające do wytworzenia bariery w przepływie genów. Obecnie w Europie Zachodniej występuje forma zwana wroną czarną (czarnowronem), na wschodzie zaś (i u nas) spotykamy wronę siwą, ale mają one status jedynie podgatunków[12]. Wynika to z faktu, że w miejscu styku obszarów występowania (czyli na terenie Niemiec, Szwajcarii i Szkocji) wrony z powodzeniem wytwarzają płodne formy mieszańcowe.

a) Wyjaśnij pojęcie „gatunek".
b) Na podstawie ryciny A (s. 211) podaj cechy różniące gatunek jeża wschodniego od zachodniego.
c) Wymień dwie cechy budowy morfologicznej różniące wronę czarną i siwą oraz określ cechy wspólne dla obydwu wron, które występują u mieszańca.
d) Podaj nazwę rangi systematycznej jeża i wrony.
e) Określ granice występowania jeża wschodniego i zachodniego na terenie Polski oraz obszar styku występowania wron w Europie.
f) Wskaż rodzaj izolacji, który doprowadził do wytworzenia dwóch gatunków jeża.

[11] Granica występowania obu gatunków jeża przebiega w Polsce mniej więcej na linii Odry. Na wschód od tej rzeki występuje jeż wschodni, na zachód – zachodni.

[12] Oprócz tego w Europie Południowej i na Kaukazie występują jeszcze inne podgatunki.

g) Określ rodzaj specjacji ze względu na:
- stosunki przestrzenne między izolowanymi populacjami,
- tempo zachodzenia procesu,
- liczbę gatunków u wron i jeży w Polsce.



4. Odszukaj w podręczniku oraz w innych dostępnych źródłach informacji przykłady organizmów uznawanych za „żywe skamieniałości". Na podstawie zgromadzonych materiałów przygotuj lekcję poglądową na temat: „Żywe skamieniałości – żywe świadectwa ewolucji".

Polecenia kontrolne

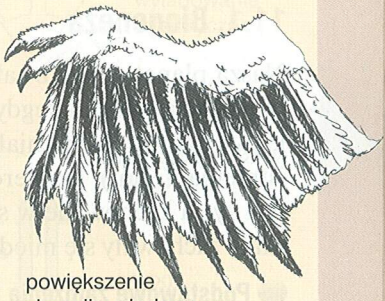
1. Uzasadnij tezę, że populacja jest podstawową jednostką ewolucyjną.
2. Przedstaw w jednym zdaniu znaczenie zmienności organizmów.
3. Wyjaśnij równowagę Hardy'ego–Weinberga. Przedstaw jej założenia i wynikające z nich ograniczenia.
4. W populacji grochu jadalnego występują rośliny o kwiatach białych i czerwonych. Allelem dominującym jest allel barwy czerwonej, a allelem recesywnym allel barwy białej. Częstość występowania homozygot recesywnych wynosi 0,8. Oblicz częstość występowania homozygot dominujących i heterozygot.
5. Wyjaśnij stwierdzenie, że tempo ewolucji jest zmienne. Podaj przykłady potwierdzające tę prawidłowość.
6. Porównaj efekty wąskiego gardła i założyciela. Na podstawie przykładów omów związek między dryfem genetycznym, wynikającym z niego efektem wąskiego gardła i efektem założyciela a zmianą frekwencji genów w populacji.
7. Przedstaw i poprzyj przykładami słuszność założeń neutralistycznej teorii ewolucji.
8. Wyjaśnij pojęcia: zmienność osobnicza, presja selekcyjna. Rozwiń poniższe zdanie, tak aby właściwie wyjaśnić zjawisko doboru naturalnego: „Mechanizm doboru jest konsekwencją zmienności międzyosobniczej i nadwyżki płodności poddawanej presji selekcyjnej".

9. Wymień i omów tezy teorii ewolucji drogą doboru naturalnego Darwina–Wallace'a.
10. Zdefiniuj pojęcia: dobór naturalny, dobór sztuczny. Wyjaśnij, czym się różni dobór sztuczny od naturalnego. Podaj odpowiednie przykłady.
11. Przedstaw różnice między doborem kierunkowym a rozrywającym. Określ, który z nich jest przyczyną powstawania nowych gatunków.
12. Wyjaśnij pojęcia: preadaptacja, egzaptacja. Podaj przykład preadaptacji, w wyniku której powstała nowa struktura pełniąca inne funkcje niż pierwotna.
13. Przedstaw na dowolnym przykładzie zjawisko doboru płciowego. Podaj korzyści płynące z występowania zjawiska doboru płciowego i określ jego wpływ na powstanie heterozji.
14. Omów działanie doboru krewniaczego na przykładzie mrówek lub pszczół. Wyjaśnij jego znaczenie dla zwiększenia sukcesu rozrodczego populacji.
15. Wyjaśnij różnicę między zmiennością o podłożu środowiskowym i zmiennością o podłożu genetycznym. Podaj po jednym przykładzie każdej z nich.
16. Wyjaśnij, z czego wynika zmienność rekombinacyjna.
17. Określ i uzasadnij, czy w potomstwie roślin rozmnażających się przez bulwy lub rozłogi wystąpi zmienność rekombinacyjna.
18. Określ i uzasadnij, które mutacje mają skutki ewolucyjne. Udowodnij tezę, że molekularnym podłożem zmian ewolucyjnych są mutacje.
19. Uzasadnij stwierdzenie, że człowiek może wpływać na ewolucję. Przedstaw potencjalne skutki wprowadzania w biosferę organizmów zmodyfikowanych genetycznie przez człowieka.
20. Zdefiniuj pojęcia: gatunek, specjacja. Wyjaśnij mechanizmy izolacji:
    a) geograficznej,
    b) ekologicznej,
    c) sezonowej,
    d) etologicznej,
    e) genetycznej.

    Przedstaw mechanizmy, które mogą zadziałać między rozdzielonymi populacjami po ustaniu bariery izolacyjnej.
21. Przedstaw różnice między specjacją allopatryczną i sympatryczną.
22*. Porównaj specjacje:
    a) stopniową z nagłą,
    b) radiacyjną z filetyczną.
23. Wyjaśnij, co przedstawia drzewo rodowe.
24. Wyjaśnij pojęcia: makroewolucja, mikroewolucja. Porównaj skutki obu tych procesów.
25. Melanizm przemysłowy to zjawisko, które potwierdza istnienie doboru naturalnego. Oceń prawidłowość powyższego stwierdzenia i uzasadnij swoją opinię.
26. Uzasadnij i poprzyj przykładami słuszność stwierdzenia, że zmiany ewolucyjne różnych linii rozwojowych (i różnych cech) zachodzą w różnym tempie.
27*. Na podstawie dowolnie wybranych przykładów wyjaśnij, na czym polegają gradualizm, punktualizm i ewolucja mozaikowa.

28. Omów zasadę działania i zastosowanie zegara molekularnego do szacowania kolejności i czasu oddzielania się różnych linii ewolucyjnych.
29. Wykonaj poniższe polecenia:
    a) Wyjaśnij pojęcie „żywa skamieniałość".
    b) Podaj cztery przykłady żywych skamieniałości.
    c) Wyraź swoją opinię na temat: Czy podobieństwo budowy morfologicznej praptaka i hoacyna (*Opisthocomus hoazin*) jest wystarczające, aby uznać hoacyna za żywą skamieniałość?

Archaeopteryx (rekonstrukcja osobnika dorosłego)



powiększenie skrzydła młodego hoacyna

pisklę hoacyna

30. Podaj dwie przyczyny wielkiego wymierania organizmów. Na podstawie przedstawionego drzewa rodowego (ryc. 10.11, s. 207) przeanalizuj konsekwencje ewolucyjne wielkiego wymierania gadów.
31. Przedstaw prawo nieodwracalności ewolucji Louisa Dollo. Udowodnij słuszność tego prawa, posługując się odpowiednimi przykładami.
32. Wyjaśnij, na czym polega aromorfoza. Podaj przykład aromorfozy.
33. Objaśnij krótko zjawisko radiacji adaptacyjnej. Oceń i uzasadnij, czy radiacja adaptacyjna jest zjawiskiem korzystnym dla przetrwania danej grupy, czy przeciwnie.
34. Zdefiniuj pojęcia i podaj przykłady:
    a) konwergencji, b) ewolucji równoległej,
    c) koewolucji, d) mimikry.
35. Na podstawie pojęć wyjaśnionych w poleceniu kontrolnym nr 34 określ, jakiego typu kierunki zmian ewolucyjnych przedstawiają przykłady:
    a) trzmiel i koniczyna,
    b) gniewosz plamisty i żmija zygzakowata,
    c) polatucha i lotopałanka,
    d) anolisy z wysp archipelagu Antyle.
36. Korzystając z różnych dziedzin wiedzy, przedstaw świadectwa ewolucji.

11. Ewolucyjna historia życia na Ziemi

W opisach poszczególnych grup systematycznych zamieszczonych w podręczniku *Biologia 1. Zakres rozszerzony* przedstawiono też w zarysie ich filogenezę (rozwój rodowy). W tym rozdziale przypomnimy skrótowo jedynie najważniejsze etapy rozwoju życia na naszej planecie, w porządku chronologicznym, odwołując się do wiadomości poznanych wcześniej.

11.1. Biogeneza

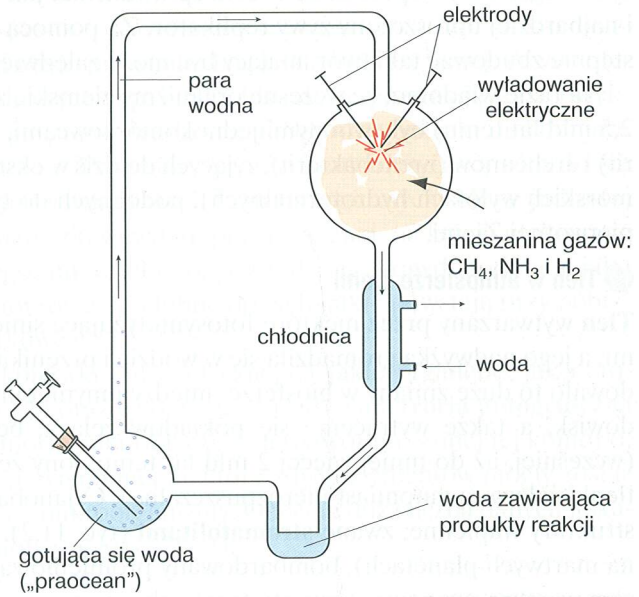
Nasza planeta wraz z całym Układem Słonecznym ukształtowała się niewiele ponad 4,5 miliarda lat temu. Niegdyś sądzono, że życie pojawiło się na niej późno. Wynikało to z braku wyraźnych skamieniałych form życia z prekambru (a więc z pierwszych 4 miliardów lat istnienia Ziemi). Dopiero w drugiej połowie XX wieku zgromadzono pośrednie świadectwa życia zachowane w skałach datowanych nawet na 3,5–4 miliardy lat. Takie nieliczne skały zachowały się między innymi w Australii oraz na Grenlandii.

Podstawowe założenia biogenezy

Wciąż jednak nie jest oczywiste, skąd na Ziemi wzięło się życie. Dlatego problematyka **biogenezy** (powstania życia na Ziemi) należy do najbardziej spekulatywnych dziedzin nauki. Wymaga ona interdyscyplinarnego łączenia hipotez kosmologicznych i geologicznych (np. na temat warunków fizykochemicznych panujących na młodej Ziemi), chemicznych, ewolucyjnych itp. Próbą ominięcia problemu była koncepcja **panspermii** wysunięta na początku XX wieku przez noblistę Svante Arrheniusa. Według niej zalążki życia (przetrwalniki bakterii) dotarły na Ziemię z kosmosu, na przykład w meteorytach. Odsuwa to jednak tylko problem w czasie i przestrzeni, zamiast wyjaśnić, skąd wzięło się życie w ogóle. Dziś udało się wykazać, że w przestrzeni kosmicznej (np. w obłokach międzygwiezdnych) samorzutnie tworzą się liczne związki organiczne, ale nie znaleziono dotąd żadnych śladów pozaziemskiego życia. Mimo dotychczasowych niepowodzeń w poszukiwaniu życia na Marsie, młoda dyscyplina **astrobiologii** zamierza jednak poszukiwać życia na przykład w oceanie pod lodami Europy – księżyca Jowisza. Być może życie powstało też na planetach wokół innych gwiazd (okazało się, że planety występują w kosmosie częściej, niż do niedawna sądzono), jednak nie ma na to żadnych dowodów.

Dla koncepcji samoistnej biogenezy na Ziemi zasadnicze znaczenie miały doświadczenia Stanleya Millera i Harolda Ureya przeprowadzone w połowie XX wieku. Badacze ci wykazali możliwość samorzutnego tworzenia się cząsteczek organicznych, na przykład aminokwasów z prostych związków – metanu, amoniaku, dwutlenku węgla (takie proste związki występowały w pierwotnej, redukującej atmosferze Ziemi i w praoceanie). Millerowi udało się otrzymać aminokwasy już po kilku godzinach w prostym układzie doświadczalnym symulującym obieg materii na pierwotnej Ziemi: podgrzewana kolba z wodą odpowiadała gorącemu praoceanowi, z którego para mieszała się z metanem i amoniakiem w atmosferze, gdzie pojawiały się wyładowania atmosferyczne (symulowane przez iskry elektryczne przepuszczane przez szklaną bańkę). Następnie produkty reakcji opadały z „deszczem" skraplanym w chłodnicy (ryc. 11.1). Dodatkowe związki organiczne mogły trafiać na Ziemię z kosmosu, na przykład w kometach.

Wcześniejsze badania Aleksandra Iwanowicza Oparina, Johna B. S. Haldane'a i Sidneya Foxa pozwoliły zbudować teoretyczne i eksperymentalne modele powstawania z takich substancji organicznych kulistych tworów przypominających prakomórki. Oparin zaobserwował, że mieszaniny polipeptydów, wielocukrów (np. skrobi) i kwasów nukleinowych tworzyły w wodzie kulki, rosnące, dzielące się i wykazujące bardzo prosty metabolizm. Nazwał je **koacerwatami**. Fox podgrzewał mieszaninę wysuszonych aminokwasów, uzyskując polimery, tak zwane proteinoidy, które po dodaniu wody tworzyły kuliste **mikrosfery**. Otaczające je błony wykazywały potencjał elektryczny i zachodziła przez nie osmoza. Oparin i Haldane zakładali, że ewolucja chemiczna zachodziła w „bulionie pierwotnym" – oceanie obfitującym w nagromadzone związki organiczne, które stanowiły pożywkę dla protobiontów, czyli pierwotnych struktur żywych.



Ryc. 11.1. Schemat aparatury użytej w doświadczeniu Millera i Ureya

Według nowszych koncepcji (np. modeli zaproponowanych przez Güntera Wächtershäusera oraz Grahama Cairnsa-Smitha) ważną rolę jako matryce do syntezy związków organicznych odegrały minerały ilaste, na przykład piryt w strefie pływowej, na przemian zalewane wodą morską i naświetlane promieniowaniem słonecznym. W takich warunkach powinna się tworzyć „pizza pierwotna" – powłoka złożonych związków organicznych. Uczonym udało się też eksperymentalnie uzyskać rosnące i dzielące się banieczki otoczone błoną lipidową, odpowiadające hipotetycznemu stadium protobiontów.

Jednym z głównych problemów teoretycznego wyjaśnienia początków życia było rozwikłanie dylematu współzależności DNA i białek (DNA koduje białka, a zarazem do replikacji DNA konieczne są białkowe enzymy). Wyjściem z błędnego koła okazał się zaproponowany przez Leslie Orgela i Carla Woesego model pierwotnego „świata RNA". Istotnie okazało się, że kwas rybonukleinowy może pełnić nie tylko funkcję nośnika informacji, ale i katalizatora. Za odkrycie „rybozymów" (enzymów RNA) Thomas Cech i Sidney Altman otrzymali nagrodę Nobla w 1991 roku. Być może prekursorem RNA i DNA był prostszy kwas nukleinowy – TNA[1]. Zapewne dopiero później doszło do specjalizacji funkcji informacyjnej (DNA) i enzymatycznej (białka).

[1] TNA – kwas treonukleinowy, którego zrąb stanowi cukier treoza, o cząsteczce zawierającej 4 atomy węgla. Mimo prostszej budowy TNA wykazuje wiele podobieństw do typowych kwasów nukleinowych (tworzy hybrydowe cząsteczki z DNA). Nie występuje w wolnej przyrodzie; został zsyntetyzowany sztucznie.

Tak więc z jednej strony badacze próbują analizować proste związki chemiczne i sprawdzać, jak się one zachowują w warunkach beztlenowych i wysokiej temperatury, panujących niegdyś na Ziemi, oraz modelują powstawanie coraz bardziej złożonych struktur organicznych odznaczających się samoorganizacją. Z drugiej strony – badają najprostsze żywe organizmy współczesne w celu sprawdzenia, jak mały może być minimalny genom i najbardziej uproszczony żywy replikator. Za pomocą inżynierii genetycznej próbują następnie zbudować taki twór, mający być może zaledwie setkę genów.

Na razie wiadomo, że wczesne organizmy ziemskie z ery archaicznej (archaik trwał do 2,5 mld lat temu) były wodnymi jednokomórkowcami, podobnymi do sinic (cyjanobakterii) i archeanów (archebakterii), żyjących do dziś w ekstremalnych warunkach (np. w podmorskich wylotach hydrotermalnych), podobnych do tych, jakie przeważały na stygnącej pierwotnej Ziemi.

Tlen w atmosferze Ziemi

Tlen wytwarzany przez niektóre fotosyntetyzujące sinice reagował z różnymi substancjami, a jego nadwyżka gromadziła się w wodzie i przenikała do atmosfery. Z czasem spowodowało to duże zmiany w biosferze, między innymi eliminację beztlenowców z wielu środowisk, a także wytrącenie się pokładów żelaza, będących głównymi rudami żelaza (wcześniej, aż do mniej więcej 2 mld lat temu, jony żelaza były rozpuszczone w wodzie; tlenki żelaza są natomiast nierozpuszczalne). Cyjanobakterie budowały też warstwowane struktury wapienne, zwane **stromatolitami** (ryc. 11.2). Tlen w atmosferze (niespotykany na martwych planetach), bombardowany promieniowaniem jonizującym, utworzył z czasem warstwę ozonową – swoistą tarczę chroniącą przed mutagennym wpływem promieniowania kosmicznego i UV. Później, w paleozoiku, umożliwiło to wyjście życia z wody na ląd. Zarazem jednak wszechobecność istot żywych i nowe, tlenowe warunki na planecie sprawiły, że nie jest już na niej możliwa biogeneza z materii nieożywionej – samorództwo nawet najprostszych form życia jest więc dziś nierealne.

Ryc. 11.2. Stromatolity kopalne i współczesne

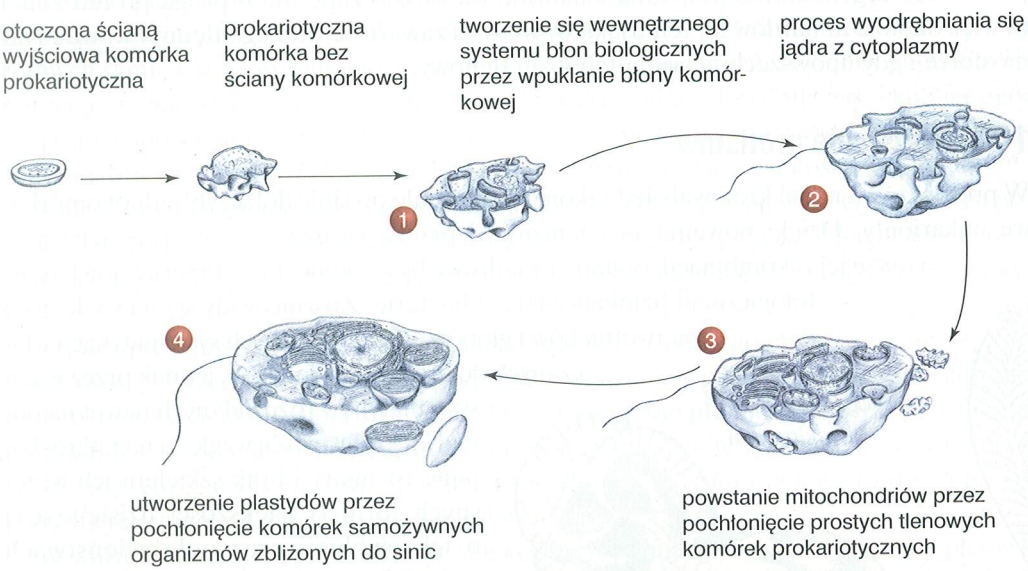
11.2. Powstanie komórki eukariotycznej

UWAGA!

Powstanie komórki eukariotycznej przedstawiono w podrozdziale 4.1 w podręczniku Biologia 1. *Zakres rozszerzony.*

Ważnym etapem w dziejach życia było powstanie komórki eukariotycznej. Pewne elementy typowe dla organizmów jądrowych (np. białka histonowe pozwalające na zwiększenie bezpiecznej długości genomu przez stabilizację DNA oraz odcinki niekodujące w genach) występują już u archeanów. Powstanie komórki eukariotycznej wiązało się z powstaniem i rozbudową systemu wewnętrznych błon biologicznych: błony jądrowej otaczającej materiał genetyczny, siateczki wewnątrzplazmatycznej, na której ulokowane są rybosomy, oraz aparatu Golgiego. Jak wiadomo, powstały one prawdopodobnie jako wpuklenia zewnętrznej błony komórkowej, podobne do tych, jakie powstają przy pobieraniu pokarmu przez jednokomórkowce.

Charakterystycznymi cechami komórki eukariotycznej są takie organelle, jak mitochondria, chloroplasty, wici lub rzęski oraz cytoszkielet. Tradycyjna **teoria autogeniczna** zakłada, że wszystkie składniki komórki eukariotycznej są wytworami samej tej komórki. **Teoria endosymbiozy** głosi zaś, że przynajmniej niektóre z tych elementów mogły zostać wchłonięte jako niegdyś samodzielne mikroorganizmy. Obecnie duża liczba danych wskazuje na słuszność teorii endosymbiotycznej (ryc. 11.3).



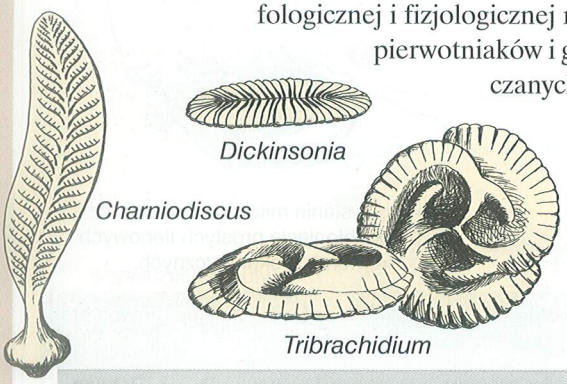
Ryc. 11.3. Powstawanie komórki eukariotycznej według teorii endosymbiozy (1–4 – kolejne główne etapy)

Według tej koncepcji, do pierwotnego beztlenowego i cudzożywnego lub chemosyntetyzującego metanogennego praeukarionta (zapewne zbliżonego do archeanów) dołączyły tlenowe bakterie purpurowe (proteobakterie), które dały początek mitochondriom,

a u pewnych potomków także sinice, stając się ostatecznie chloroplastami. Świadczą o tym podobieństwa biochemiczne między tymi organellami a niektórymi żyjącymi do dziś swobodnie jednokomórkowcami[2], a także pewna autonomia genetyczna owych organelli. Mianowicie dzielą się one, a nie są wytwarzane przez komórkę. Ponadto mitochondria i chloroplasty mają własne geny (choć większość ich genów została włączona do genomu jądrowego). Mitochondria i chloroplasty mają własną błonę wewnętrzną, otoczoną przez błonę komórki gospodarza. W obu błonach znajdują się inne białka transportowe. W niektórych grupach zdarzają się też plastydy w potrójnych, a nawet poczwórnych błonach, co świadczy o kolejnych epizodach endosymbiozy. Jej początkiem było zapewne otoczenie przodka organelli przez eukarionta, tak jak przy fagocytozie. Jednak pochłonięty mikroorganizm nie został strawiony. Aktywność biochemiczna takiego przybysza mogła natomiast przynosić gospodarzowi korzyści energetyczne. W ten sposób eukarionty wzbogaciły się o gotowe cykle enzymatyczne odpowiadające za oddychanie tlenowe i za fotosyntezę (umożliwiające korzystanie z energii słonecznej). Wchłonięte prokarionty zaś zyskiwały bezpieczne, stabilne środowisko i dostawę substratów. Z początku związek był dość luźny (jak u dzisiejszych wiciowców, które mogą fotosyntetyzować, ale mogą się też obejść bez ciałek zieleni). Z czasem związek między endosymbiontem a gospodarzem stał się tak silny, że nie mogą już żyć oddzielnie. Komórka eukariotyczna przejęła większą część aparatu genetycznego organelli, lecz nie potrafi żyć bez organelli (jak zwykle istnieją wyjątki – niektóre najprymitywniejsze eukarionty radzą sobie bez mitochondriów). Potwierdza to scenariusz endosymbiozy, gdyż odpowiada modelowemu stadium przyszłego gospodarza, jeszcze bez organelli. Do powstania eukariontów doszło zapewne u progu proterozoiku (a więc około 2 miliardów lat temu), kiedy wzrosła zawartość wolnego tlenu w wodzie i atmosferze i gdy upowszechnił się metabolizm tlenowy.

11.3. Powstanie protistów

W proterozoiku nadal królowały jednokomórkowce, ale do sinic dołączyły jednokomórkowe eukarionty. Dzięki nowemu mechanizmowi przekazywania informacji genetycznej, a także jej rekombinacji, organizmy jądrowe były zdolne do szybszej ewolucji morfologicznej i fizjologicznej niż bakterie. Zróżnicowały się na wiele grup pierwotniaków i glonów, w uproszczonych systematykach włączanych do królestwa protistów, jednak przez wielu systematyków rozdzielanych nawet na ponad 20 królestw. Ze względu na mikroskopijne rozmiary i brak szkieletu ich wczesnych form (i większości dzisiejszych) o ich ewolucji oraz pokrewieństwach wnioskujemy głównie na podstawie danych molekularnych (np. podobieństw w sekwencjach DNA i szlakach metabolicznych). Wiele grup – w wyniku endo-



Ryc. 11.4. Przedstawiciele „fauny ediakarańskiej"

[2] W drugiej połowie XX wieku odkryto prochlorofity – organizmy bardzo podobne do sinic, które oprócz chlorofilu a mają chlorofil b.

symbiozy – nabyło zdolność fotosyntezy. Dochodziło do tego zapewne wielokrotnie i niezależnie (o czym świadczą choćby różnice pomiędzy ich plastydami). Pojawiła się też zdolność ruchu pełzakowatego dzięki cytoszkieletowi – zbudowanemu z włókien kurczliwego białka aktyny – lub za pomocą undulipodiów (wici i rzęsek zbudowanych z tubuliny i dyneiny). Większość protistów pozostała jednokomórkowa, lecz niektóre nie rozłączały się po podziałach komórkowych, co doprowadziło do powstania form kolonijnych, a następnie plechowych (np. już ponad miliard lat temu pojawiły się krasnorosty). Pod koniec proterozoiku, po wielkim zlodowaceniu, jakie objęło znaczną część globu, wśród fauny pojawiły się wielokomórkowce, które tworzyły tak zwaną faunę ediakarańską (ryc. 11.4). Nazwa pochodzi od wzgórz Ediacara w Australii, na których znaleziono skamieniałości tych wielokomórkowców sprzed około 600 milionów lat, z okresu zwanego wendem – toteż inaczej bywają one nazywane wendobiontami. Nie wiemy, czy były one samożywne, czy cudzożywne. Niektóre skamieniałości form o kształcie dyskowatym czy liściokształtnym przypominają odciski meduz i koralowców – piórówek („piór morskich"), jednak szczegółowe obserwacje wykazały, że stanowią one raczej pozostałość bezpotomnie wymarłego „nieudanego eksperymentu" życia, bez bliskich krewniaków w dzisiejszej faunie i florze.

Zwierzęta i rośliny w ciągu mniej więcej pół miliarda lat wykształciły zdumiewające bogactwo złożonych form, podczas gdy prokarionty reprezentują podobny poziom złożoności co przed paroma miliardami lat. Ewolucja eukariontów mogła być szybsza nie tylko dzięki udoskonaleniu organizacji materiału dziedzicznego (histony umożliwiające upakowanie dużych ilości DNA) i jego podziału (np. cytoszkielet wrzeciona kariokinetycznego), ale i dzięki **powstaniu płci**. Mogłoby się wydawać, że rozmnażanie płciowe jest rozwiązaniem kosztowniejszym od rozrodu aseksualnego (w populacji złożonej z samych dzieworodnych samic każdy osobnik może wydawać na świat potomstwo). A jednak gatunki partenogenetyczne (dzieworodne zwierzęta) należą do rzadkości, rośliny zaś, choć na ogół dysponują sposobami rozmnażania wegetatywnego, nie rezygnują z wytwarzania gamet. Zatem **istnienie płci musi przynosić jakieś korzyści** przewyższające koszty.

Nade wszystko **rozmnażanie płciowe umożliwia rekombinację materiału genetycznego** pochodzącego od różnych osobników. To tasowanie chromosomów (w połączeniu z *crossing-over* podczas mejozy) umożliwia spotykanie się różnych genów, które współtworzą korzyści fenotypowe.

Organizmy diploidalne mają ułatwioną naprawę uszkodzonego DNA – enzymy reparacyjne mogą wykorzystać kopię genu odziedziczoną po ojcu jako matrycę do naprawy uszkodzonej kopii matczynej i odwrotnie. Dzięki **procesom płciowym możliwe jest zaś eliminowanie z populacji alleli szkodliwych**, które ujawnią się fenotypowo u poszczególnych osobników (organizmy klonalne nie mają możliwości tak skutecznego pozbywania się szkodliwych mutacji i mogą się one kumulować[3]).

W warunkach zmiennych nacisków selekcyjnych populacja rozmnażająca się płciowo dysponuje większym zróżnicowaniem osobników dzięki zmienności rekombinacyjnej. Także dla pojedynczego osobnika zróżnicowane potomstwo stwarza niekiedy większe

[3] Wynika to ze zjawiska zwanego zapadką Müllera. W populacji klonalnej z przyczyn losowych może dochodzić do ginięcia osobników o optymalnym genotypie (z najmniejszą liczbą szkodliwych mutacji) i nie ma możliwości odtworzenia tej optymalnej kombinacji z wykorzystaniem tak zwanych dobrych alleli obecnych u innych osobników. Z czasem zapadka Müllera prowadzi do pogarszania dostosowania populacji rozmnażającej się wyłącznie bezpłciowo.

szanse przetrwania w nieprzewidywalnym środowisku. Nawet pojedyncze „samolubne geny" mogą się skuteczniej rozprzestrzeniać w populacji dzięki rozmnażaniu płciowemu.

Inną korzyścią wynikającą z rozmnażania płciowego i dużej zmienności rekombinacyjnej jest utrudnienie pasożytom i patogenom zaatakowania całej populacji. Różnorodność osobników sprawia, że część będzie zapewne bardziej odporna na zarażenie.

Jak wiadomo, zarówno wśród roślin, jak i zwierząt występuje tendencja do anizogamii, czyli zróżnicowania gamet na nieruchliwe jaja z substancjami zapasowymi i ruchliwe plemniki. Zwykle to jaja dostarczają potomnemu organizmowi organelli, takich jak mitochondria i plastydy. Gdyby osobnik dziedziczył organelle po obojgu rodzicach, prawdopodobnie groziłoby to wyparciem wydajniejszych pod względem fotosyntetycznym chloroplastów czy skuteczniejszych metabolicznie mitochondriów przez te warianty organelli, które efektywniej by się powielały, zamiast pełnić swe funkcje w komórce. Zróżnicowanie gamet na męskie i żeńskie zapobiega sukcesowi takich „samolubnych" organelli. W ślad za zróżnicowaniem funkcji gamet i pojawieniem się wyraźnie określonych płci zróżnicowały się fenotypy osobników żeńskich i męskich, czyli nastąpił dymorfizm płciowy. Wynikało to z ich odmiennej specjalizacji w opiece nad potomstwem oraz z konkurencji o partnerów, czyli z doboru płciowego.

11.4. Pochodzenie i rozwój roślin, grzybów oraz zwierząt

UWAGA!

Szczegółowe informacje o opisywanych niżej grupach systematycznych zamieszczono w podręczniku Biologia 1. *Zakres rozszerzony* w rozdziałach: 5, 8–11, 18, 19, 22–26.

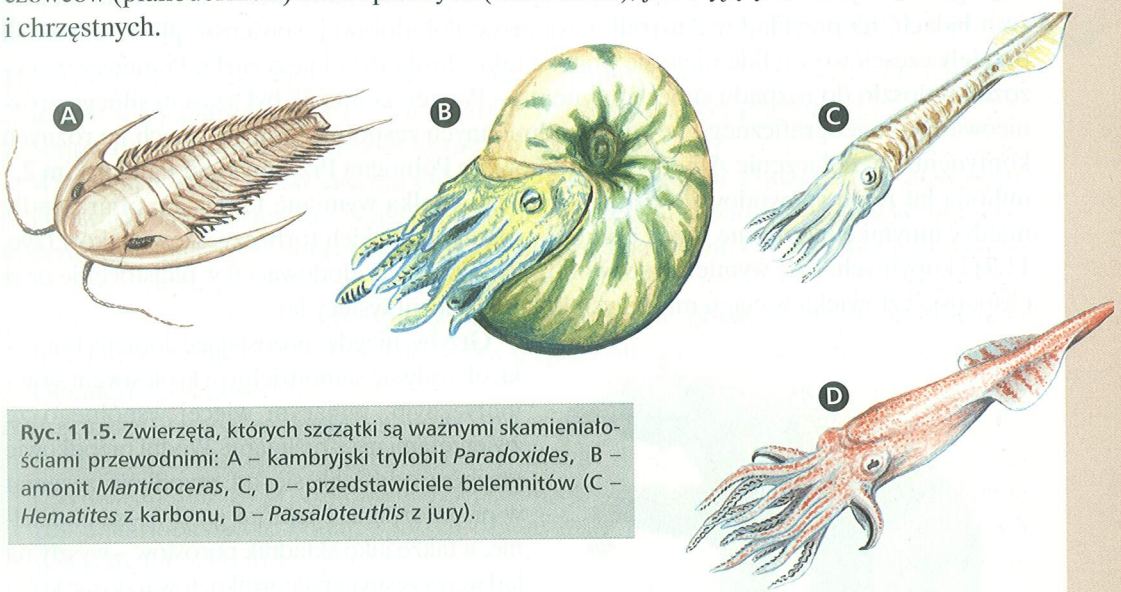
Formy samożywnych protistów (glonów) rozwijały się początkowo wyłącznie w wodach. Z jednej z ich grup, ramienic, wywodzą się zapewne pierwsze rośliny naczyniowe, które mają tkankę przewodzącą, pełniącą też funkcję podporową – podtrzymującą pędy pod nieobecność wyporu wody. Rośliny zaczęły wkraczać w środowiska lądowe we wczesnym paleozoiku, zapewne poczynając od ordowiku, o czym świadczą kopalne zarodniki i szczątki roślin z aparatami szparkowymi. W dewonie istniała pierwotna flora zarodnikowa tak zwanych ryniofitów (psylofitów). W karbonie rosły już bujne lasy drzewiastych paproci, skrzypów (kalamitów) i widłaków (lepidodendronów i sygilarii), z których powstały pokłady węgla kamiennego.

Suchy klimat permu sprzyjał selekcji roślin, których cykle rozwojowe nie były zależne od wilgoci w podłożu i wody z opadów. W ten sposób doszło do zdominowania flory lądowej przez rośliny nagozalążkowe, o zredukowanym gametoficie, istniejące już od dewonu. Florę mezofityczną (od połowy permu do połowy kredy) zdominowały sagowce, benetyty, miłorzęby i rośliny iglaste. Stanowiły one podstawę piramidy pokarmowej, której szczyt zajmowały najpierw gady ssakokształtne, a następnie dinozaury.

Od połowy okresu kredowego trwa ewolucyjny rozwój roślin okrytozalążkowych. Nie tylko opanowały one środowiska leśne, lecz także przyczyniły się do powstania nowych ekosystemów sawannowych i stepowych dzięki pojawieniu się i rozpowszechnieniu traw. Ewolucji roślin towarzyszyła ewolucja zwierząt, z których wiele koewoluowało z roślinami (por. treści w zakończeniu poprzedniego rozdziału).

Jak wynika z badań molekularnych, wspólny przodek zwierząt, który między innymi zyskał zdolność syntezy białka – kolagenu, odgrywającego główną rolę w spajaniu komórek i budowie tkanki łącznej, musiał żyć już w proterozoiku. Istną „eksplozję życia zwierzęcego" obserwujemy jednak dopiero w kambrze – pojawiają się wówczas kopalni przedstawiciele większości znanych dziś typów zwierząt (a także osobliwe formy, których potomkom nie udało się przetrwać). Ów kambryjski wielki wybuch sprzed ponad pół miliarda lat wiązał się zapewne ze zmianami chemizmu wody morskiej. Sprzyjały one wytrącaniu przez organizmy złogów mineralnych, początkowo służących pozbywaniu się niepożądanych substancji w nierozpuszczalnej postaci (np. zbyt duże stężenia sodu czy wapnia zakłócają funkcjonowanie nerwów i mięśni), ale okazały się preadaptacją umożliwiającą nowe przystosowania. Mineralny szkielet umożliwił zwiększanie rozmiarów ciała i ochronę przed drapieżnikami. W kambrze bowiem po raz pierwszy pojawiły się spore drapieżniki i już wówczas rozpoczął się swoisty wyścig zbrojeń między drapieżcami i ofiarami. Pospolitymi bezkręgowcami były między innymi stawonogi (trylobity; ryc. 11.5A) i głowonogi, głównie łodziki, początkowo o prostych, stożkowatych muszlach. Ich szybka ewolucja oraz zmineralizowany szkielet zewnętrzny sprawiły, że są to ważne skamieniałości przewodnie dla paleozoiku (a skamieniałości późniejszych grup głowonogów, takich jak mezozoiczne belemnity i amonity, także dla mezozoiku; ryc. 11.5B, C, D). Pojawiły się też wczesne strunowce, takie jak *Pikaia*. Rozwinęły się z nich między innymi zwierzęta konodontowe, których drobne ząbki stanowią cenne skamieniałości przewodnie dla większej części paleozoiku.

Równolegle ewoluowały kręgowce. Zróżnicowały się na kilka grup opancerzonych bezszczękowców oraz szczękowców – zarówno bezpotomnie wymarłych w paleozoiku tarczowców (plakodermów) i fałdopłetwych (akantodów), jak i żyjących do dziś ryb kostnych i chrzęstnych.

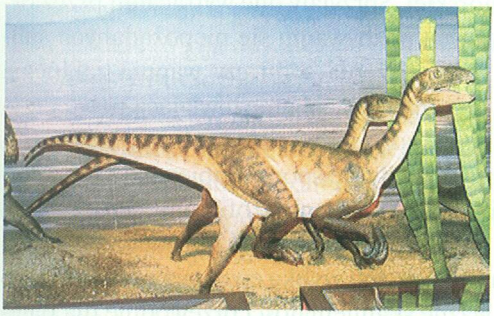


Ryc. 11.5. Zwierzęta, których szczątki są ważnymi skamieniałościami przewodnimi: A – kambryjski trylobit *Paradoxides*, B – amonit *Manticoceras*, C, D – przedstawiciele belemnitów (C – *Hematites* z karbonu, D – *Passaloteuthis* z jury).

W dewonie na lądach pojawiły się stawonogi (wije, skorpiony, owady bezskrzydłe) i kręgowce (pierwsze czworonogi wywodzące się z ryb mięśniopłetwych). W późnym karbonie pojawiły się już pierwsze owodniowce, których ewolucja podążyła od razu dwiema drogami: linia synapsydowa (tzw. gady ssakokształtne) na przełomie triasu i jury dała początek

ssakom, a linia diapsydowa zróżnicowała się na wiele grup gadów, w tym gadów naczelnych (archozaurów) i ptaków. Równolegle bujnie rozwijały się owady skrzydlate, takie jak ważki czy karaczany.

Gady ssakokształtne stanowiły dominującą grupę lądowych drapieżników (obok płazów tarczogłowych) i roślinożerców na przełomie ery paleozoicznej i mezozoicznej. Na jurę i kredę przypada natomiast bujny rozwój dinozaurów (ryc. 11.6), wywodzących się z archozaurowych przodków, podobnie jak krokodyle i gady latające (pterozaury). Pterozaury wymarły bezpotomnie pod koniec mezozoiku, zdążyły jednak wykształcić największe istoty latające wszech czasów, o rozpiętości skrzydeł sięgającej parunastu metrów. Już w jurze musiały zmagać się z konkurencją ptaków, wywodzących się z niewielkich dinozaurów drapieżnych. W morzach mezozoiku żyły rozmaite gady morskie – między innymi ichtiozaury, plezjozaury, mozazaury, ale także morskie żółwie i krokodyle – polujące na ryby, amonity, belemnity, a także na inne gady.



Ryc. 11.6. Silezaury (*Silesaurus*) – jedne z najstarszych dinozaurów (rekonstrukcja z Muzeum Ewolucji PAN)

Po wielkim wymieraniu kończącym okres kredowy nastał czas radiacji adaptacyjnej ssaków. Pojawili się wtedy przodkowie większości współczesnych rzędów ssaków i nastąpiło zwiększenie rozmiarów ciała w niektórych liniach rozwojowych, które opanowały nisze ekologiczne zajmowane wcześniej przez dinozaury i inne gady mezozoiczne. Na niektórych lądach, na przykład w Australii i Ameryce Południowej, spuściznę po dinozaurach przejęły częściowo wielkie nielotne ptaki, a także krokodyle i jaszczurki. Ponieważ w mezozoiku doszło do rozpadu superkontynentu – Pangei, kenozoik był czasem silnego zróżnicowania biogeograficznego i ewolucji odmiennych zespołów faunistycznych na różnych kontynentach. Połączenie Ameryki Południowej z Północną Przesmykiem Panamskim 2,5 miliona lat temu spowodowało ustanie izolacji i wielką wymianę fauny. Jej ofiarą padły między innymi endemiczne grupy południowoamerykańskich torbaczy, szczerbaków (ryc. 11.7) i kopytnych. Falę wymierań spowodowały także serie zlodowaceń w plejstocenie oraz ekspansja człowieka w ciągu minionych kilkudziesięciu tysięcy lat.

Ryc. 11.7. Megatherium – wielki naziemny leniwiec

Grzyby, niegdyś pozostające domeną botaniki, okazały się samodzielnym królestwem systematycznym, mającym więcej wspólnego ze zwierzętami niż z roślinami. Wodni przodkowie grzybów oddzielili się od przodków zwierząt w proterozoiku. Niektóre grzyby – samodzielnie, a także jako składnik porostów – wyszły na ląd we wczesnym paleozoiku, towarzysząc kolonizacji lądów przez rośliny i zwierzęta. Niestety, ze względu na brak twardych elementów, zapis kopalny grzybów jest bardzo ubogi i większość wniosków na temat ich filogenezy pochodzi z porównań form współczesnych.

Podsumowanie

1. Życie powstało na Ziemi zapewne już około 4 miliardów lat temu.
2. Pierwsze były organizmy prokariotyczne (zapewne zbliżone do współczesnych archeanów).
3. Komórka eukariotyczna powstała (prawdopodobnie wskutek seryjnej endosymbiozy) około 2 miliardów lat temu, a zróżnicowane wielokomórkowce zwierzęce i roślinne pojawiły się masowo ponad pół miliarda lat temu.

Ćwiczenia

1. Wykonaj model przestrzennej budowy komórki eukariotycznej. W tym celu możesz wykorzystać dowolne materiały. Model należy tak wykonać, by można go było wielokrotnie składać i rozkładać. (Wykorzystaj go do przedstawienia kolejnych etapów powstawania komórki eukariotycznej).
2. Na podstawie wiadomości z klasy pierwszej opracuj i przedstaw w postaci graficznej pochodzenie i rozwój ewolucyjny:
   a) roślin,
   b) grzybów,
   c) zwierząt.

   Wykorzystaj opracowane materiały do omówienia pochodzenia i ewolucji wymienionych grup organizmów.

Polecenia kontrolne

1. Przedstaw poglądy na pochodzenie życia na Ziemi według:
   a) koncepcji panspermii, b) teorii Oparina, c) modelu „pizzy pierwotnej".
2. Omów doświadczenie Millera i Ureya (ryc. 11.1, s. 215).
3. Wyciągnij wnioski z doświadczeń Oparina nad koacerwatami. Podaj różnicę między koacerwatami a minisferami. Wyjaśnij, dlaczego koacerwaty i minisfery nie są komórkami.
4. Przedstaw najnowsze koncepcje pochodzenia życia na Ziemi. Omów model pierwotnego „świata RNA".
5. Określ zmiany składu atmosfery Ziemi spowodowane pojawieniem się organizmów fotoautotroficznych. Przedstaw konsekwencje ewolucyjne związane ze zmianą składu chemicznego atmosfery.
6. Przedstaw etapy powstawania komórki eukariotycznej według teorii endosymbiozy. Porównaj założenia tej teorii z teorią autogeniczną.
7. Przytocz argumenty przemawiające za prokariotycznym pochodzeniem organelli komórek eukariotycznych. Podaj, z jakich organizmów prokariotycznych prawdopodobnie powstały mitochondria i plastydy.
8. Przedstaw w kilku zdaniach poglądy na powstanie protistów. Podaj nazwy dwóch przedstawicieli „fauny ediakarańskiej".
9. Wymień dwa spośród największych wymierań w dziejach Ziemi i przykładowe grupy organizmów, które padły ich ofiarą.

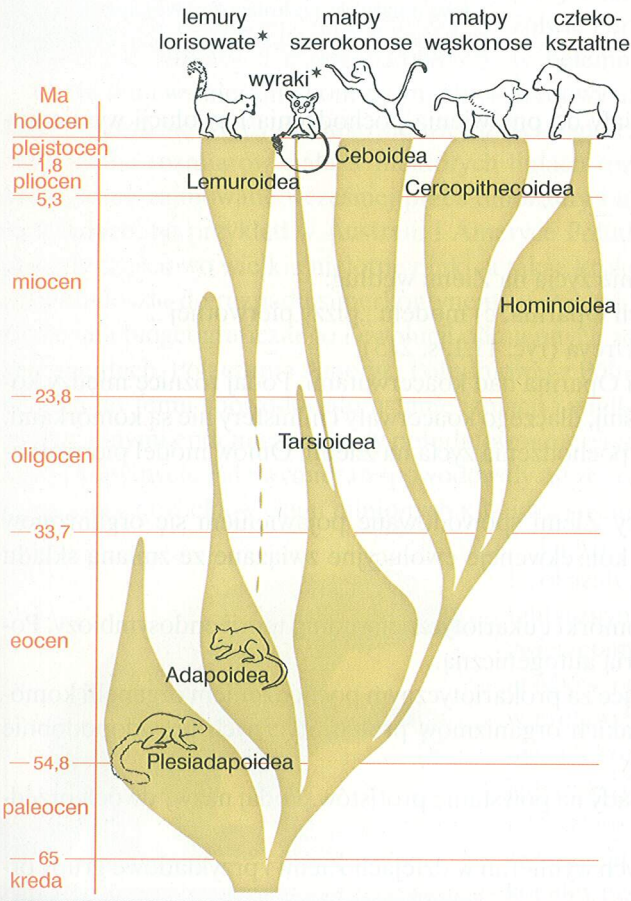
12. Ewolucja naczelnych i antropogeneza

12.1. Cechy charakterystyczne i filogeneza ssaków naczelnych

Już Linneusz zaliczył człowieka do zwierząt ssących i umieścił w rzędzie naczelnych. Analizując anatomię i fizjologię człowieka, nietrudno wykazać, że istotnie jesteśmy zwierzętami, kręgowcami i ssakami (por. wiadomości z podręcznika *Biologia 1. Zakres rozszerzony*).

Charakterystyka naczelnych

Naczelne (Primates) są ssakami wyspecjalizowanymi przeważnie do nadrzewnego trybu życia, podobnie jak ich najbliżsi krewniacy, tworzący w obrębie łożyskowców grupę Archonta: nietoperze, latawce i wiewiórecznikі (tupaje). Te ostatnie najbardziej przypominają **plezjadapidy** (Plesiadapoidea), naczelnopodobne ssaki, które znane są ze skamieniałości z paleocenu (ryc. 12.1). Zwierzęta te niewiele się różniły od prymitywnych owadożernych przodków innych ssaków – miały wydłużony pysk, długi ogon i niewielkie rozmiary ciała. Budowa kończyn wskazuje jednak na nadrzewny tryb życia. U schyłku mezozoiku rozwój drzew liściastych, wytwarzających pożywne nasiona i owoce, oznaczał dużą podaż nowego pokarmu (ściślej – utworzenie wielu nowych nisz pokarmowych). Jednak owoce zazwyczaj rosną na samych końcach cienkich gałęzi. Można się do nich dostać bądź z powietrza (tę sztukę opanowały pierwotne nietoperze), bądź obejmując gałązki chwytną dłonią – jak u naczelnych. Ułatwia im to przeciwstawny kciuk na kończynach przednich i paluch na tylnych.



Ryc. 12.1. Schemat filogenezy ssaków naczelnych (Primates)

W eocenie istniały już **adapidy**, stanowiące punkt wyjścia w ewolucji dla dzisiejszych lemurów, lorisowatych i wyraków, tradycyjnie określanych jako **małpiatki** (Prosimii). Z tej grupy wyodrębniła się także linia rozwojowa prowadząca do wyższych naczelnych, czyli małp (Anthropoidea). Małpiatki zamieszkiwały niegdyś wszystkie kontynenty Starego Świata i Amerykę Północną, jednak przetrwały tylko w Afryce i w południowej Azji. Straciły na znaczeniu wskutek późniejszej

konkurencji ze strony małp. Ostatecznie na większości terenów małpiatki wyginęły lub zostały zepchnięte do wąskich nisz nocnych drobnych owocożerców i owadożerców. Tylko na Madagaskarze, dokąd nie dotarły małpy, a ludzie pojawili się dopiero w czasach historycznych, lemury uległy radiacji adaptacyjnej, wykształcając formy nadrzewne i naziemne, nawet wielkości goryla. Zostały one jednak wytępione przez ludzi w minionym tysiącleciu. Większość tych „niższych" naczelnych ma stosunkowo długi pysk, z typowym dla większości ssaków nagim czubkiem nosa i stosunkowo prymitywnym uzębieniem (niektóre małpiatki mają wyspecjalizowane siekacze, będące rodzajem grzebienia do pielęgnacji futra). Dla wszystkich naczelnych ważnym zmysłem stał się natomiast wzrok – duże oczy, skierowane do przodu, pozwalają widzieć trójwymiarowo (ocena odległości jest bardzo ważna przy nadrzewnych skokach z gałęzi na gałąź).

Wyższe naczelne (antropoidy) – już w oligocenie zróżnicowały się na trzy linie rozwojowe. To małpy szerokonose i dwie grupy małp wąskonosych: zwierzokształtne (makakokształtne) oraz człekokształtne (hominoidy). W grupie tej zaznaczyła się tendencja do rozwoju mózgu i skrócenia twarzy. W koronach drzew trudno ustalić kierunek dochodzenia dźwięków, dlatego małżowiny uszne większości małp stopniowo utraciły funkcję nastawnych „reflektorowych anten" zbierających dźwięki.

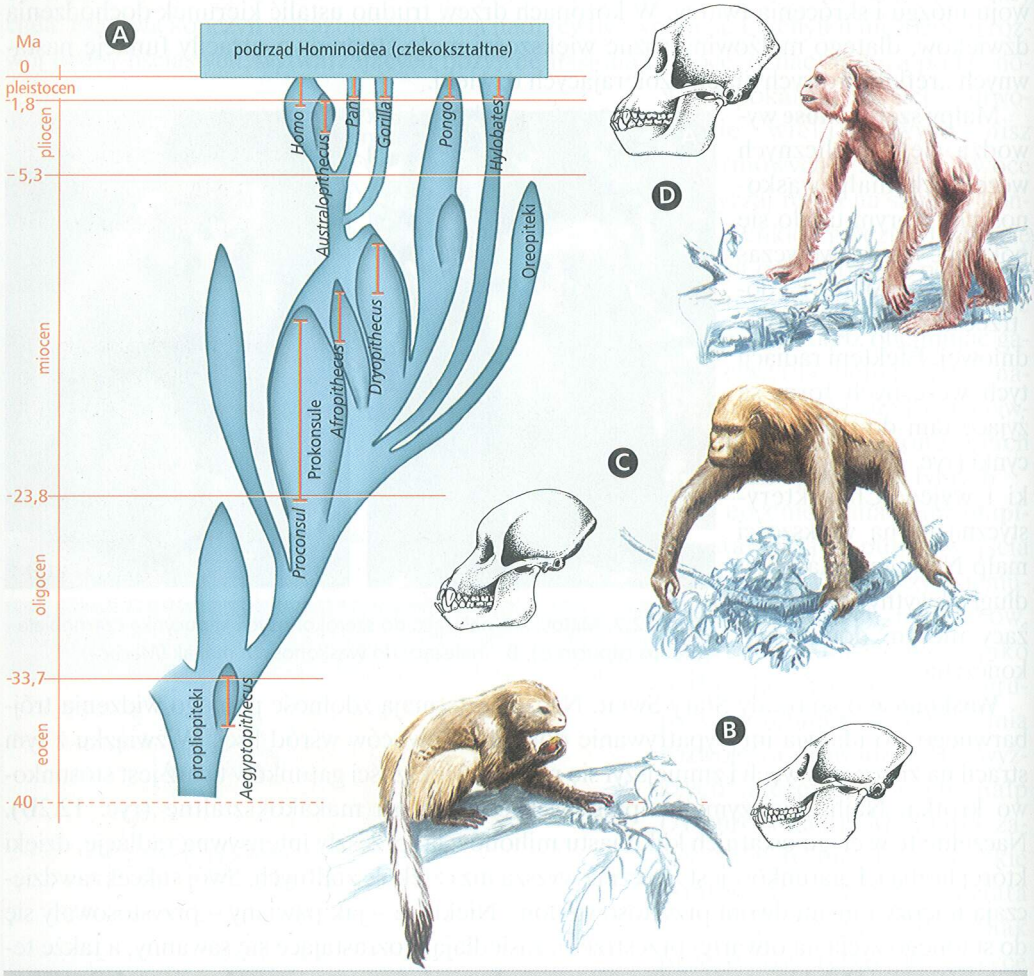
Małpy **szerokonose** wywodzą się z nielicznych wczesnych małp wąskonosych, którym udało się pokonać wąski wówczas południowy Atlantyk i dotrzeć do Ameryki Południowej. Efektem radiacji tych wczesnych form są żyjące tam do dziś kapucynki (ryc. 12.2A), czepiaki i wyjce. Charakterystyczną cechą większości małp Nowego Świata jest długi chwytny ogon, służący niczym dodatkowa kończyna.

Ryc. 12.2. Małpy: A – należąca do szerokonosych kapucynka czarnobiała (*Cebus capucinus*), B – należący do wąskonosych makak (*Macaca*)

Wąskonose opanowały Stary Świat. Naczelne te mają zdolność pełnego widzenia trójbarwnego, co ułatwia im wypatrywanie dojrzałych owoców wśród liści. W związku z tym stracił na znaczeniu węch i zmniejszył się nos, a u większości gatunków twarz jest stosunkowo krótka. Najliczniejszymi małpami wąskonosymi są makakokształtne (ryc. 12.2B). Naczelne te w ciągu ostatnich kilkunastu milionów lat przeszły intensywną radiację, dzięki której liczba ich gatunków jest znacznie wyższa niż człekokształtnych. Swój sukces zawdzięczają między innymi dwóm przystosowaniom. Niektóre – jak pawiany – przystosowały się do stadnego życia na otwartej przestrzeni, zasiedlając rozrastające się sawanny, a także tereny górzyste. Dzięki sprawnej organizacji społecznej mogą stawić czoła nawet dużym drapieżnikom, a inteligencja i zręczność umożliwiają im wykorzystanie najróżniejszych

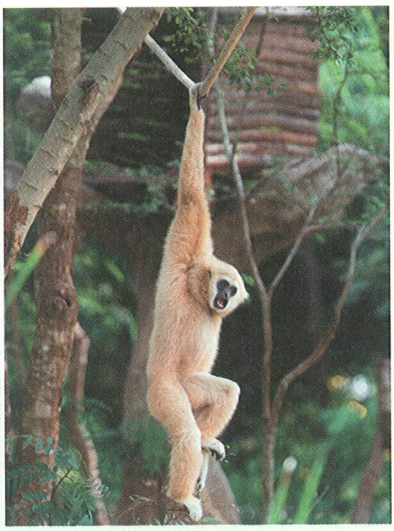
zasobów pokarmowych. Inna grupa makakokształtnych, do której należą gerezy, wyspecjalizowała się w kierunku liściożerności w lasach równikowych. W puszczy tropikalnej liści jest zawsze pod dostatkiem, ale jest to pokarm mało pożywny i ciężko strawny. Jego wykorzystanie umożliwiło wykształcenie nowego przystosowania: wielokomorowego żołądka, w którym dochodzi do fermentacji paszy z udziałem drobnoustrojów.

Przodkowie **człekokształtnych** (Hominoidea) pojawili się w Afryce około 35 milionów lat temu (ryc. 12.3A). Były to tak zwane **propliopiteki**, niewielkie małpy o dość krótkich kończynach i pokaźnych ogonach (ryc. 12.3B). Z niektórych form (takich jak egiptopitek) powstały właściwe człekokształtne. Najbardziej pierwotną ich grupę stanowią **prokonsule**, które żyły w miocenie (pojawiły się ponad 20 mln lat temu). Były to zwierzęta wielkością zbliżone do szympansów, wykazujące w budowie mozaikę cech charakterystycznych dla małp makakokształtnych i człekokształtnych (ryc. 12.3C). Grupa ta trwała kilkanaście milionów lat i obejmuje liczne formy opisywane pod różnymi nazwami rodzajowymi (ówczesne człekokształtne były grupą liczniejszą niż zwierzokształtne).



Ryc. 12.3. Człekokształtne: A – hipotetyczne drzewo rodowe grupy oraz rekonstrukcje czaszek i sylwetek niektórych wczesnych człekokształtnych: B – *Propliopithecus*, C – *Proconsul africanus*, D – *Dryopithecus*

Na tym etapie ewolucji człekokształtnych doszło do udoskonalenia nowego, swoistego sposobu lokomocji: **brachiacji**. Polega ona na przeskakiwaniu z gałęzi na gałąź w zwisie na rękach. Takie rozhuśtane skoki mogły sprawić, że zbędny stał się ogon. Pionowa pozycja tułowia podczas brachiacji wymusiła też pewną przebudowę anatomiczną, nieco ułatwiającą wyprostowaną postawę podczas poruszania się na ziemi (m.in. zmiany w kręgosłupie i miednicy).



Ryc. 12.4. Gibon w ruchu brachiacyjnym

Prawdopodobnie z prokonsuli już około 14 milionów lat temu wyodrębniła się linia prowadząca do współczesnych gibonów (ryc. 12.4), a nieco później linia azjatycka – orangutanów[1].

Potomkami wczesnych prokonsuli były czworonożne **afropiteki** oraz **dryopiteki** (ryc. 12.3D). Wśród takich leśnych form upatruje się przodków afrykańskiej linii rodowej prowadzącej do goryli, szympansów i ludzi (rozdzielenie nastąpiło ok. 10 mln lat temu). W tej linii szybko nastąpiło wyodrębnienie gałęzi prowadzącej do goryla. Później, prawdopodobnie 8–6 (według innych źródeł 7–6) milionów lat temu po raz kolejny nastąpił podział – tym razem na linię prowadzącą do szympansów oraz tę, która ostatecznie prowadziła do człowieka współczesnego.

Czy wiesz, że...
Wśród prokonsuli szuka się też przodków bocznych, wymarłych linii rozwojowych, jak oreopiteki czy gigantopiteki. Oreopiteki były niewielkimi dwunożnymi człekokształtnymi i znane są z południowej Europy. Z kolei gigantopiteki przewyższały rozmiarami nawet goryla. Były więc największymi ssakami naczelnymi w historii.

Zapis kopalny afrykańskich leśnych człekokształtnych z ostatnich dziesięciu milionów lat jest jednak bardzo ubogi, gdyż tropikalne puszcze nie sprzyjają zachowywaniu się szczątków martwych organizmów. Do dziś nie znamy na przykład prawie żadnych skamieniałości przodków szympansów ani goryli. Więcej wiadomo o ewolucji linii rodowej prowadzącej do człowieka, gdyż nasi przodkowie zasiedlili bardziej otwarte tereny, co zwiększyło szanse fosylizacji ich szczątków.

Współcześnie linia człekokształtnych (Hominoidea) obejmuje cztery rodzaje małp człekokształtnych: gibona (*Hylobates*), orangutana (*Pongo*), goryla (*Gorilla*) oraz szympansa (*Pan*). Do człekokształtnych należy też człowiek współczesny (*Homo*).

Aby podkreślić odrębność wszystkich form kopalnych od hipotetycznego przodka wspólnego z szympansami do człowieka współczesnego, stworzono jednostkę systematyczną w randze rodziny – Hominidae (czyli wspomniane już hominidy). Niektórzy współcześni badacze skłaniają się do tego, aby włączyć do tej grupy także szympansy i goryla[2].

[1] Orangutany wywodzą się z afroazjatyckich siwapiteków (inaczej ramapiteków, przed kilkudziesięciu laty uważanych za domniemanych przodków człowieka na podstawie znanych wówczas skamieniałych zębów).

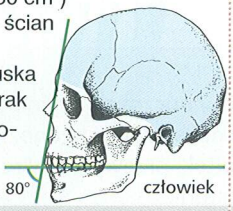
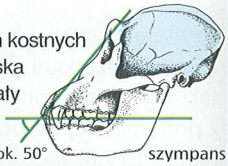
[2] Tradycyjnie goryla, orangutana i szympansy łączy się w jedną rodzinę – Pongidae.

Odtworzenie przebiegu antropogenezy

Odtwarzanie przebiegu ewolucji hominidów, a więc jednocześnie **antropogenezy**, zapoczątkował już Darwin. W swojej książce *O pochodzeniu człowieka*, wydanej w roku 1871, stwierdził, że człowiek jest najbliżej spokrewniony ewolucyjnie z afrykańskimi małpami człekokształtnymi. Sądził tak wyłącznie na podstawie badań **anatomii porównawczej** oraz obserwacji zachowań współczesnych gatunków.

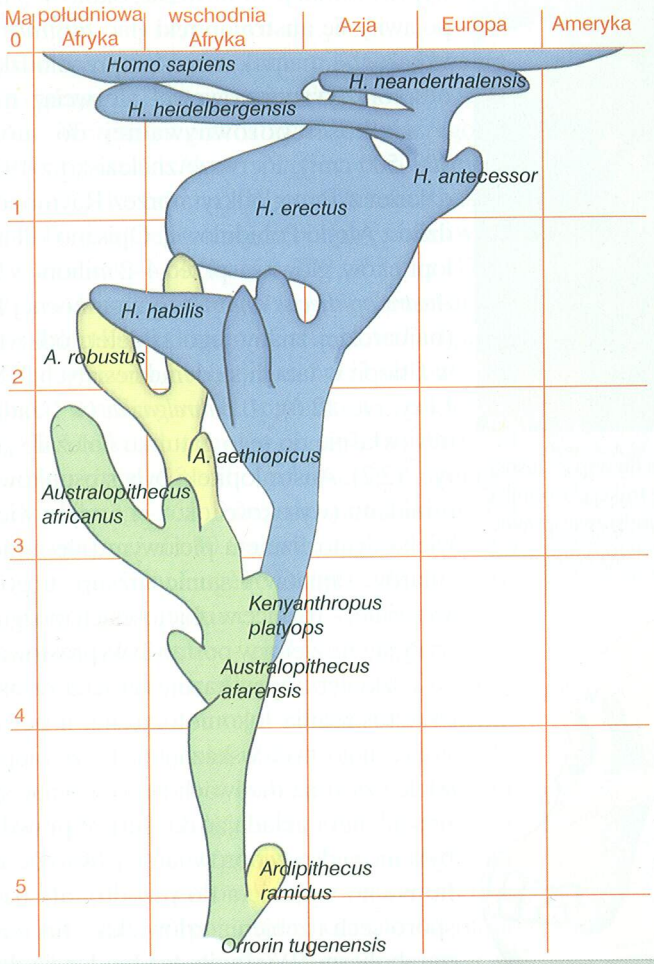
Porównanie tych naczelnych wykazuje brak istotnych różnic w budowie szkieletu, układu mięśniowego, jak też pozostałych. Stosunkowo niewielkie różnice morfologiczno-fizjologiczne wynikają zaś przede wszystkim z całkowicie spionizowanej postawy ciała i dwunożnej lokomocji, a także z dużej objętości mózgu człowieka (tab. 12.1).

Tab. 12.1. Porównanie niektórych wybranych cech człowieka i małp człekokształtnych (*wartości średnie)

	Człowiek współczesny	Małpy człekokształtne
1. Kręgosłup	– lordozy i kifozy – pięć kręgów tworzy kość krzyżową	– łukowato wygięty – pięć kręgów tworzy kość krzyżową
2. Miednica	– szeroka i krótka	– węższa i dłuższa
3. Stopa	– podporowa (łukowato wysklepiona), brak przeciwstawnego palucha	– chwytna, przeciwstawny paluch
4. Czaszka	– podparta na kręgosłupie – silny rozwój mózgoczaszki (pojemność mózgoczaszki 1350 cm^3)* – mniejsza grubość ścian kostnych – prawie pionowa łuska kości czołowej i brak wałów nad oczodołowych  	– zwisa (otwór wielki czaszki w jej tylnej części) – słabszy rozwój mózgoczaszki (pojemność mózgoczaszki: u goryla – 530 cm^3, szympansa – 420 cm^3, orangutana – 440 cm^3)* – duża grubość ścian kostnych – silnie nachylona łuska kości czołowej i wały nadoczodołowe 
5. Uzębienie	– kły nie wystają ponad linię zgryzu – łuk zębowy paraboliczny	– kły wystają ponad linię zgryzu – łuk zębowy w kształcie litery U
6. Mózgowie	– znacznie większa objętość (szczególnie półkul kresomózgowia) – ośrodek mowy	– wyraźnie mniejszy mózg (2,5–3 razy) – brak ośrodka mowy
7. Inteligencja i mowa	– najwyższy poziom – mowa	– wysoki poziom – język migowy
8. Kończyny	– górne krótsze od dolnych	– górne dłuższe od dolnych
9. Mięśnie	– różnice wynikają głównie ze sposobu lokomocji (m.in. u człowieka słabsze mięśnie karku) – rozwój mięśni mimicznych	
10. Owłosienie ciała	– szczątkowe	– ciało owłosione z wyjątkiem twarzy i części dłoni oraz podeszw stóp
11. Sekwencja hemoglobiny	– identyczna u człowieka i u szympansa, u goryla różni się tylko dwoma aminokwasami	
12. Osocze krwi	– prawie identyczne białka	
13. Sekwencja DNA	– w przypadku człowieka i szympansa 98,4% DNA jest takie samo; z gorylem człowiek ma 97,7% wspólnych sekwencji, z orangutanem nieco ponad 96% (wg danych z początku XXI wieku różnice te mogą być jednak większe)	

Od niedawna badacze ewolucji hominidów, a szczególnie człowieka, wykorzystują nie tylko kopalne szczątki (zresztą coraz liczniejsze), ale i metody stosowane w **biologii molekularnej** (por. wyżej zegar molekularny itp.). Wszystkie wspomniane metody nawzajem się uzupełniają, lecz luki w zapisie kopalnym i niemożność zastosowania metod molekularnych do badania dawno wymarłych istot przedludzkich powodują, że nasza wiedza o własnym rodowodzie jest wciąż niepewna i nowe odkrycia ciągle wymuszają uzupełnianie dotychczasowych hipotez.

Ze znalezisk kopalnych wynika, że ewolucja hominidów, podobnie jak innych grup organizmów, nie przebiegała jednotorowo, lecz że można ją przedstawić w postaci **rozgałęzionego drzewa rodowego** (ryc. 12.5).



Ryc. 12.5. Przypuszczalne drzewo rodowe hominidów. Zwróć uwagę na jego liczne odgałęzienia.

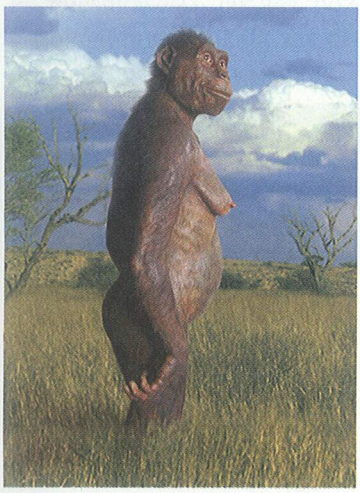
Najstarsze znane kopalne hominidy, zapewne wciąż zbliżone do wspólnego przodka człowieka i szympansa, pochodzą sprzed około 6–4,5 milionów lat. Przykładem mogą być *Orrorin* z Kenii i *Ardipithecus* z Etiopii[3]. Hominidy te żyły jeszcze w środowisku zadrzewionym

[3] Znane są jeszcze starsze szczątki – czaszka z Czadu sprzed 7–6 mln lat, należąca do formy nazwanej *Sahelanthropus*. Naukowcy wiodą jednak dyskusje, czy *Sahelantropus* należał do naszej, hominidowej linii rodowej (na tym etapie przodkowie goryli, szympansów i ludzi wyglądali bardzo podobnie).

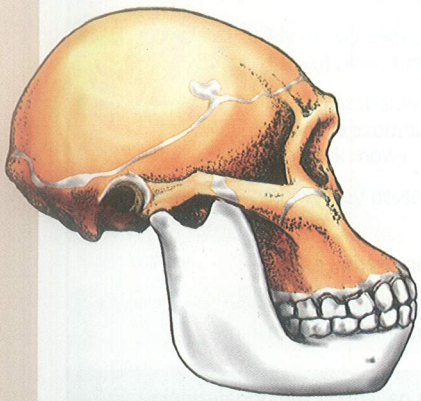
i nie były tak dobrze przystosowane do chodu dwunożnego, jak późniejsze istoty ludzkie. Trzeba też zauważyć, że nie ma obecnie żadnych przekonujących dowodów, iż były to formy prowadzące do człowieka. Należy uznać je raczej za reprezentantów pewnego etapu ewolucji hominidów – między formami nadrzewnymi a dwunożnymi.

Ewolucja australopiteków

Stopniowe ochłodzenie klimatu oraz ruchy tektoniczne wzdłuż Wielkiego Rowu Afrykańskiego spowodowały rozrost sawann kosztem lasów w Afryce Wschodniej. Otwarte trawiaste siedliska sprzyjały ewolucji lokomocji dwunożnej w postawie wyprostowanej. To wówczas, około 4–5 milionów lat temu, pojawiły się **australopiteki** (łac. *australis* – południowy, gr. *pithekos* – małpa), wczesne przedludzkie człowiekowate o spionizowanej sylwetce, ale wciąż niewielkim mózgu, o wielkości porównywalnej do mózgu małpy (ok. 350–500 cm^3). Pierwsze znalezisko z 1924 roku – czaszka dziecka z Taung odkryta przez Raymonda Darta – pochodziło z Afryki Południowej. Opisano kilka gatunków australopiteków, głównie sprzed 4–2 milionów lat. To na przykład *Australopithecus anamensis* z północnej Kenii, *A. afarensis* (najbardziej znany jego szkielet, odkryty w rejonie Afar w Etiopii w latach siedemdziesiątych XX wieku, nazwano Lucy; ryc. 12.6), *A. bahrelgazali* (w Czadzie), czy *A. africanus* (właśnie do tego gatunku należało „dziecko z Taung"; ryc. 12.7). Australopiteki były stosunkowo niewielkimi hominidami (wysokości ok. 1–1,5 m), z większym niż u człowieka dymorfizmem płciowym (ale mniejszą różnicą rozmiarów samców i samic niż np. u goryla; por. jednak wcześniej – różnice w objętościach mózgu). Sprawnie poruszały się na ziemi w postawie wyprostowanej, choć miednica i szkielet nóg wskazuje na jeszcze niezupełnie ludzkie przystosowania lokomotoryczne, a pewne cechy budowy kończyn górnych wskazują na to, że mogły spędzać jeszcze wiele czasu na drzewach (np. chroniąc się tam przed drapieżnikami i układając do snu). Wprawdzie mózgoczaszka była niewielka w porównaniu z twarzoczaszką (szczęka była mocno wysunięta do przodu), ale uzębienie miało już sporo cech uzębienia człowieka – łuk zębowy był bardziej paraboliczny. Wystąpiła też tendencja do zgrubienia szkliwa, a kły prawie nie wystawały poza linię zgryzu. Nie znaleziono dotąd materialnych śladów, które jednoznacznie potwierdzałyby, że australopiteki wytwarzały narzędzia.



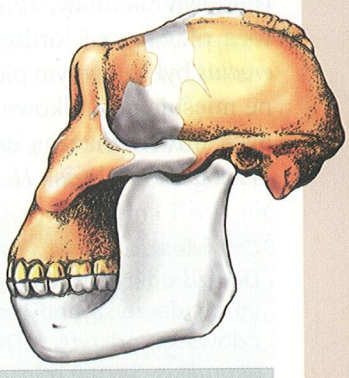
Ryc. 12.6. Lucy na tle współczesnej sawanny – rekonstrukcja osobnika płci żeńskiej na podstawie prawie kompletnego szkieletu *A. aferensis*



Ryc. 12.7. Rekonstrukcja czaszki *A. africanus*

W Afryce Wschodniej i Południowej rozwinęły się też i przetrwały do połowy plejstocenu tak zwane **australopiteki masywne**, na przykład *Australopithecus aethiopicus* czy *A. robustus*. Miały one ludzką, wyprostowaną sylwetkę, lecz masywne szczęki z wielkimi zębami trzonowymi przystosowanymi do rozcierania pokarmu roślinnego. Mięśnie szczęk

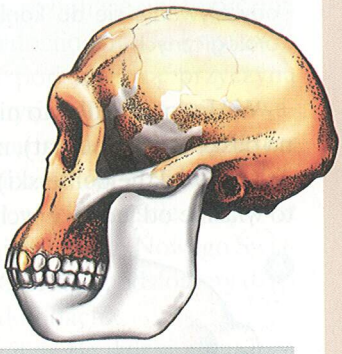
przyczepiały się do podłużnego grzebienia na ciemieniu, jak u goryla. Australopiteki masywne nie miały jednak na przykład typowych dla małp wydatnych kłów, a położenie otworu potylicznego, jak u innych australopiteków, wskazuje na pionową postawę ciała (ryc. 12.8). Przetrwały one do około miliona lat temu, stanowiąc bezpotomnie wymarłe, boczne odgałęzienie naszego drzewa rodowego (ryc. 12.5, s. 229). Równolegle z nimi istniały już bowiem formy reprezentujące naszą linię rodową, czyli rodzaj *Homo*.



Ryc. 12.8. Rekonstrukcja czaszki *A. boisei*

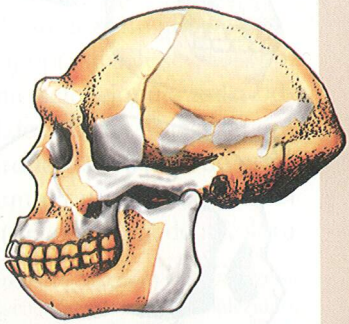
Ewolucja rodzaju *Homo*

Przodkiem rodzaju *Homo* mógł być opisany niedawno **keniantrop** (*Kenyanthropus platyops*), którego szczątki datowane są na około 3,5 miliona lat[4]. Wczesnym przedstawicielem naszego rodzaju był wschodnioafrykański *Homo habilis*, czyli **człowiek zręczny** (sprzed około 2,5–1,8 mln lat). W porównaniu z australopitekami *Homo habilis* miał delikatniejszą budowę ciała i większą pojemność mózgoczaszki – około 600–700 cm^3 (ryc. 12.9). Prawdopodobnie *Homo habilis* posługiwał się już pierwszymi narzędziami – ostrymi odłamkami kamieni. Gatunek ten był prawdopodobnie bocznym ogniwem ewolucji form praludzkich.



Ryc. 12.9. Rekonstrukcja czaszki *homo habilis*

Mniej więcej przed 2 milionami lat przodkowie człowieka pierwszy raz opuścili Afrykę, docierając przez Bliski Wschód do Chin i na Jawę najpóźniej 1,8 miliona lat temu. Stworzyło to ogromne pole do dalszego różnicowania się tej grupy. Na Jawie przetrwali być może aż do 40 tysięcy lat temu. Właśnie na Jawie pod koniec XIX wieku Eugène Dubois odkrył pierwsze szczątki (kość udową i sklepienie czaszki) formy nazwanej *Pithecanthropus erectus* (dosłownie – małpolud wyprostowany). W okresie międzywojennym odkryto w jaskini Zhoukoudian (Czukutien) szczątki tak zwanego człowieka pekińskiego (*Sinanthropus pekinensis*). Później okazało się, że formy te, wraz z niektórymi znaleziskami afrykańskimi, są na tyle podobne do siebie, że należy je zaliczyć do jednego gatunku i włączyć do naszego rodzaju – dlatego dziś obejmuje się je nazwą *Homo erectus* – praczłowiek – tradycyjnie zwany **pitekantropem**. *Homo erectus* miał już pojemność czaszki od około 800 do 1100 cm^3 (u form późniejszych). W czaszce zwracają uwagę wały nadoczodołowe i wypukła, wyraźnie wysunięta do przodu twarz (ryc. 12.10). Szkieletem pozaczaszkowym



Ryc. 12.10. Rekonstrukcja czaszki *Homo erectus*

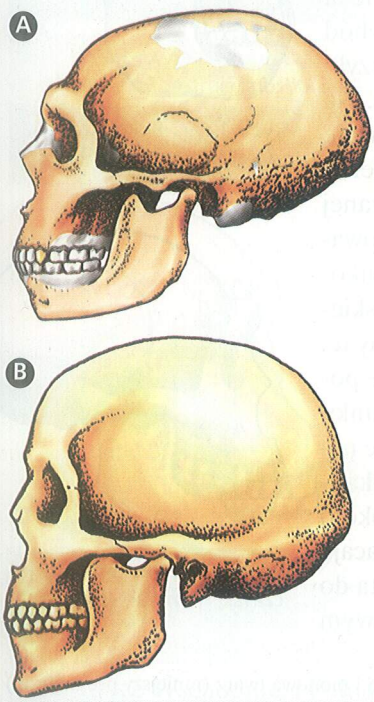
[4] W porównaniu z australopitekami keniantrop miał bardziej spłaszczoną i pionową twarz (mniejszy prognatyzm) oraz mniejsze korony zębów trzonowych. Zdaniem odkrywców mógł on być przodkiem rodzaju *Homo*, lecz nie musiał, jako że część cech może wynikać z pośmiertnej deformacji dość skąpego materiału, a także mieścić się w niedoszacowanej zmienności w obrębie australopiteków. Są bowiem badacze, którzy uważają, że gatunków hominidów było niewiele, za to cechowała je duża zmienność międzyosobnicza.

(budową miednicy, długich nóg z wysklepionymi stopami, kręgosłupem z wygięciami: kifozą piersiową i lordozą lędźwiową) przypominał już człowieka współczesnego. *Homo erectus* był sprawnym piechurem – miał więc też zapewne charakterystyczne ludzkie wydatne mięśnie pośladkowe i brzuchate łydki. Prawdopodobnie ze względów termoregulacyjnych utracił znaczną część owłosienia ciała (nosił już odzież skórzaną i używał ognia). Większość znalezisk *H. erectus* pochodzi sprzed 1,5–0,5 miliona lat.

Czy wiesz, że...

Do dziś odkrywcy mają skłonność do nadawania swym znaleziskom wielu nazw, podczas gdy inni badacze są pod tym względem ostrożniejsi. Najstarsze szczątki pozaafrykańskiego praczłowieka, odkryte w Dmanisi w Gruzji (sprzed 1,8 miliona lat) nazwano na przykład *Homo georgicus*. Są one zbliżone do *Homo habilis* i wczesnego *H. erectus*. Niektóre znaleziska wczesnych praludzi z Afryki bywają zaliczane do *Homo ergaster* i *Homo rudolfensis*, choć wielu badaczy uważa je za mieszczące się w zakresie zmienności *H. habilis* i *H. erectus*. Warto więc pamiętać, że w przypadku form kopalnych, nazwy są raczej etykietkami ułatwiającymi odwoływanie się do konkretnych znalezisk niż odpowiednikami standardowych gatunków biologicznych.

W Hiszpanii odkryto niedawno szczątki najstarszego europejskiego hominida (datowane na blisko 800 tysięcy lat), nazwanego *Homo antecessor*. Wiadomo też, że *Homo heidelbergensis* (człowiek heidelberski) żył w Afryce i Eurazji kilkaset tysięcy lat temu. Prawdopodobnie to właśnie od jednej z tych form *H. erectus* wywodzi się **neandertalczyk** (*Homo neanderthalensis*). Jego szczątki po raz pierwszy odkryto w XIX wieku w Neandertal koło Düsseldorfu w Niemczech. Neandertalczyk to gatunek przystosowany do surowych lodowcowych warunków, zamieszkujący Europę oraz zachodnią Azję między 230 tysiącami a 28 tysiącami lat temu (najpóźniejsze szczątki odkryto w Gibraltarze i Chorwacji). Neandertalczycy obojga płci byli bardzo mocno zbudowani. Mieli niską, długą czaszkę, w której zwracają uwagę szczególnie wydatne wały nadoczodołowe i rozdęta okolica nosowa; żuchwa nie miała bródki (ryc. 12.11A). Mózg osiągał objętość ponad 1500 cm^3. Nie wiadomo, czy neandertalczycy posługiwali się mową. Można jednak przyjąć, że potrafili artykułować dźwięki i mieli zdolność abstrakcyjnego myślenia. Podobnie jak inni przedstawiciele rodzaju *Homo* parali się zbieractwem i łowiectwem.



Ryc. 12.11. Porównanie czaszki neandertalczyka (A) i człowieka anatomicznie współczesnego (B)

Równolegle w Afryce, zapewne około 200–150 tysięcy lat temu, powstał **człowiek** anatomicznie **współczesny** (*Homo sapiens*). Odznaczał się on stosunkowo delikatnym kośćcem, dużą, zaokrągloną mózgoczaszką, zredukowaną twarzoczaszką o słabym prognatyzmie, słabo zaznaczonymi łukami brwiowymi, żuchwą z wyraźną bródką (ryc. 12.11B). Zamiast wałów nadoczodołowych ludzie mają owłosione brwi – nieobecne u innych człekokształtnych. Być może dopiero u przedstawicieli *Homo sapiens* doszło

do modyfikacji strun głosowych w krtani i rozwoju odpowiednich ośrodków w mózgu, umożliwiających posługiwanie się mową. Trudno jednak ustalić, kiedy dokładnie nastąpiły te przemiany, gdyż nie znajdują one wyraźnego odzwierciedlenia w skamieniałościach (por. dalej – pochodzenie mowy).

Jak już wspominaliśmy, dzięki porównaniu mitochondrialnego DNA z różnych współczesnych populacji ludzkich uczonym udało się wykazać, że wszyscy ludzie mieli wspólnego żeńskiego przodka żyjącego około 100–200 tysięcy lat temu. Owa „mitochondrialna Ewa" nie była oczywiście jedyną żyjącą ówcześnie kobietą. Prawdopodobnie szczepy mitochondrialne jej rówieśnic wygasły, kiedy na przykład w jakimś pokoleniu nosicielki tych szczepów rodziły samych synów. Uczeni potwierdzili też afrykański rodowód człowieka (do dziś zróżnicowanie genetyczne mitochondriów Afrykanów jest większe niż całej reszty ludzkości).

Z Afryki człowiek anatomicznie współczesny około 100 tysięcy lat temu dotarł na Bliski Wschód, około 60 tysięcy lat temu do Australii, a prawie 40 tysięcy lat temu pojawił się w Europie. W Europie był to tak zwany **kromaniończyk**, czyli człowiek z Cro Magnon (nazwa stanowiska archeologicznego we Francji)[5]. Kromaniończycy różnili się anatomicznie od żyjących wówczas w Europie neandertalczyków i zapewne nie dochodziło do krzyżowania się tych gatunków na większą skalę. Prawdopodobnie podstawową przyczyną wyparcia neandertalczyków były zmiany klimatyczne. Około 35 tysięcy lat temu zlodowacenie epoki Würm osiągnęło największe nasilenie. Być może w warunkach niesprzyjającego klimatu kromaniończycy okazali się sprawniejszymi łowcami mamutów niż neandertalczycy. Niewykluczona jest też bezpośrednia eksterminacja. Dopiero kilkanaście tysięcy lat temu, pod koniec ostatniej epoki lodowcowej, ludzie współcześni dotarli do Nowego Świata. Wędrowali najprawdopodobniej przez pomost lądowy zwany Beringią, odsłonięty dzięki obniżeniu poziomu morza wskutek związania mas wody w lądolodach.

Sukces *Homo sapiens* wiązał się z postępem kultury, a ta rozwijała się dzięki naszej wyjątkowo rozwiniętej inteligencji. W dużym stopniu człowiek współczesny sam zaczął dostosowywać środowisko do swych potrzeb, zamiast przystosowywać się do środowiska. Nie oznacza to jednak ustania ewolucji (np. w populacjach współczesnych obserwuje się tendencję do redukcji ostatnich trzonowców, tzw. zębów mądrości, które u wielu ludzi wyrzynają się późno lub wcale). Wciąż działają na nas rozmaite rodzaje presji selekcyjnej (np. mimo postępów medycyny w wielu krajach powszechne epidemie selekcjonują ludzi odpornych na daną chorobę). Izolacja geograficzna w minionych dziesiątkach tysięcy lat doprowadziła też lokalne populacje – poddane różnym naciskom środowiskowym – do przystosowania do miejscowych warunków nasłonecznienia, temperatury, wilgotności powietrza itp., z czego wynikło zróżnicowanie rasowe[6] ludzkości (np. pod względem koloru

[5] Nowe datowania najlepiej zachowanych szkieletów kromaniończyków (z Vogelherd i Cro Magnon) wskazują, że są znacznie młodsze od górnopaleolitycznych narzędzi kamiennych i kości zwierzęcych, wśród których je znaleziono. Zapewne są więc pozostałościami późniejszych mieszkańców tych terenów (neolitycznych Europejczyków żyjących 3,5–5 tysięcy lat temu), pochowanych w grobach wkopanych w starsze warstwy. Nie mamy więc pewności, jak wyglądali prawdziwi twórcy sztuki jaskiniowej.

[6] Tradycyjnie wyróżnia się rasę negroidalną (czarną), mongoloidalną (żółtą), obejmującą Azjatów i Indian amerykańskich, oraz kaukazoidalną (białą), do której należą Indoeuropejczycy. Rozmaite ludy wykazują jednak cechy pośrednie, a zróżnicowanie większości cech wewnątrz tak zwanych ras jest większe niż pomiędzy rasami. Ponadto kryteria użyte do wyróżnienia ras ludzkich są powierzchowne i często konwergentne (np. barwa skóry jest szybko selekcjonowana przez nasłonecznienie – na północy dobór naturalny preferuje skórę jasną, ułatwiającą wytwarzanie witaminy D w skórze pod wpływem słabych promieni słonecznych; w strefie tropikalnej – ciemną, chroniącą przed nowotworami grożącymi wskutek nadmiernego nasłonecznienia).

skóry, uwłosienia, rozmiarów nosa, kształtu powiek, wzrostu, a nawet odporności na niedotlenienie – u ludów górskich). Dziś na skutek intensywnych międzykontynentalnych migracji pula genowa ludzkości ulega szybkiemu mieszaniu i w następnych pokoleniach różnice te będą się zacierać.

Czy wiesz, że...

Niedawno na wyspie Flores w Indonezji odkryto karłowatą formę kopalnego praczłowieka z czasów ostatniego zlodowacenia i nazwano ją *Homo floresiensis*. Ten odizolowany geograficznie potomek *Homo erectus* uległ skarłowaceniu, co było częstym zjawiskiem wśród wyspiarskich ssaków (np. słoni na wyspach Morza Śródziemnego, mamutów na wyspie Wrangla, mastodontów na wyspach u brzegów Kalifornii). Jego mózg miał objętość zaledwie 400 cm^3 – a więc mniejszą niż u niejednego australopiteka!

Ewolucja kulturowa człowieka

Gatunek ludzki osiągnął niesłychany sukces ewolucyjny, opanowując olbrzymi zakres siedlisk – od lodów Północy po tropikalne wyspy – dzięki wspomnianej już **kulturze**. Nasi przodkowie stosunkowo wcześnie zaczęli się posługiwać narzędziami kamiennymi – przynajmniej od początków rodzaju *Homo*[7]. Pierwsze **narzędzia kamienne**, w postaci rozłupców, czyli prostych narzędzi otoczakowych (ryc. 12.12), wytwarzano już 2,5 miliona lat temu (por. *Homo habilis*). Postęp **techniki** był jednak niesłychanie powolny. Następny poważny wynalazek (pięściaki) prawdopodobnie pojawił się dopiero po milionie lat. Ostatnie pół miliona lat charakteryzowało natomiast wytwarzanie narzędzi z „przygotowanego rdzenia" (kamienny rdzeń był starannie poddawany takiej obróbce wstępnej, że można było zeń później uzyskać różne narzędzia).

Ryc. 12.12. Przykłady narzędzi kamiennych i kościanych

Zespoły narzędzi (najczęściej kamiennych) o zbliżonym charakterze, typowe dla określonego czasu i regionu, określa się mianem „przemy-

[7] Zachowania narzędziowe wykazują też szympansy i inne zwierzęta odznaczające się wysoką inteligencją, ale zazwyczaj wykonują je z nietrwałych materiałów. Podobnie było zapewne z wczesnymi hominidami. Archeolodzy skupiają zaś swoją uwagę na charakterystycznych obrobionych narzędziach kamiennych, które przetrwały tysiące lat.

słu" albo „kultury" (ryc. 12.12). Narzędzia przypisywane *H. habilis* zaliczono do tak zwanej kultury olduwajskiej, nazwanej tak od wąwozu Olduvai, miejsca znalezienia szczątków pierwszych praludzi. Narzędzia tworzone przez *H. erectus* określane są mianem aszelskich (od Acheul we Francji), zaś wytwory neandertalczyków – mianem mustierskich (od Le Moustier). Narzędzia przypisywane *H. sapiens* opisywano pod różnymi nazwami, na przykład kultura oryniacka (z Aurignac), kultura solutrejska (Le Solutré), kultura magdaleńska (La Madelaine) itd. Ogólnie ten etap kultury, opisującej narzędzia z kamienia łupanego, nosi nazwę **paleolitu** (starszej epoki kamienia).

Bezprecedensową ewolucyjną nowością było opanowanie i wykorzystanie **ognia** już setki tysięcy lat temu. Praludzie zapewne budowali także schronienia (szałasy, ziemianki) i okrywali się odzieżą (np. skórami upolowanych zwierząt), lecz świadectwa archeologiczne w tym zakresie są oczywiście bardzo skromne. Coraz bardziej wzbogacała się **psychika** człowiekowatych. Już neandertalczyk nie tylko opiekował się chorymi współtowarzyszami, ale także grzebał zmarłych, co świadczy o wierze w życie pozagrobowe. Przypisuje mu się także kult niedźwiedzia jaskiniowego.

Dopiero jednak człowiek współczesny w ciągu ostatnich 40 tysięcy lat, w epoce **górnego paleolitu**, zapoczątkował bardzo szybki rozwój kultury. Przejawem tego był rozwój **sztuki** – świadczą o tym malowidła naskalne w jaskiniach, ozdoby i rzeźby (ryc. 12.13). Odtąd to zmiany kulturowe, a nie genetyczne, stały się fundamentem naszych przystosowań ewolucyjnych. U podstaw tego przełomu legła zapewne udoskonalona zdolność porozumiewania się. **Mowa** pozwoliła szybko i skutecznie przekazywać nowe pomysły i idee oraz ułatwiła planowanie, snucie hipotez i gromadzenie wiedzy itp. Dzięki temu znacznie wzrosło tempo zmian przystosowawczych i upowszechniania się innowacji. Wreszcie, w toku tak zwanej **rewolucji neolitycznej** (neolit, czyli młodsza epoka kamienia, odznaczał się wykonywaniem narzędzi z gładzonego kamienia), po ustąpieniu ostatniego zlodowacenia, około 10 tysięcy lat temu, upowszechniło się **rolnictwo**. Osiadłe społeczności wykształciły złożone **cywilizacje**, które opanowały obróbkę metalu (miedzi, brązu, a następnie żelaza) i zaczęły tworzyć duże ośrodki miejskie. Zwłaszcza wynalazek **pisma** niepomiernie zwiększył możliwość przekazu i gromadzenia informacji, przyczyniając się do dokonania kolejnego skoku kulturowego.

Ryc. 12.13. Przejawy kultury naszych przodków: A – figurka kobiety, tak zwana Wenus z Dolnich Vestonic (Czechy); B – koń, malowidło ze sklepienia jaskini w Lascaux (Francja); C – przykłady pisma

Pochodzenie mowy

Mowa (język) jest głównym przystosowaniem, które umożliwiło człowiekowi stworzenie złożonej kultury i cywilizacji. Jej korzeni można się dopatrywać w systemach komunikacji

innych gatunków. Na przykład koczkodany tumbili używają różnych głosowych komunikatów ostrzegających przed drapieżnikami (orłami, wężami i wielkimi kotami). Szympansy mogą nauczyć się setek pojęć i posługiwać się znakami języka migowego lub symbolami graficznymi. Także doświadczenia z delfinami wykazały, że są one zdolne do rozumienia nowych poleceń tresera, jeśli wcześniej poznają poszczególne pojęcia i reguły składniowe. Walenie, takie jak orki czy humbaki, porozumiewają się głosem między sobą, przy czym poszczególne populacje różnią się „dialektami", a w „repertuarze wokalnym" humbaków występują sezonowe mody.

Mózg szympansów wychowywanych przez badaczy od wczesnej młodości zdolny jest opanować słownik porównywalny z zasobem leksykalnym kilkuletniego dziecka, ponadto zwierzęta te potrafią go używać do przekazywania swoich stanów emocjonalnych, próśb, a nawet kłamstw. Szympansy nie umieją jednak przedstawiać sytuacji odległych w czasie i przestrzeni, a ponadto opanować gramatyki. Pod tym względem przypominają ludzi, którzy mają pewne rzadkie dziedziczne defekty genetyczne albo wychowywali się w izolacji społecznej w decydującym okresie wczesnego dzieciństwa. Sugeruje to, że człowiek ma wrodzoną zdolność opanowania reguł gramatycznych i że (podobnie jak w przypadku badanego przez etologów „wdrukowywania", czyli imprintingu, wielu umiejętności u zwierząt, np. uczenia się odpowiednich pieśni godowych lub rozpoznawania rodziców przez ptaki) występuje u niego krytyczny okres plastyczności mózgu, a późniejsze przyswojenie sobie zasad gramatyki jest niemożliwe lub znacznie utrudnione. Trwają poszukiwania genów, które odpowiadają za zdolność mowy i którymi różnimy się na przykład od szympansa. Badając rodzinne zaburzenia mowy, udało się wskazać geny, których defekty powodują przykładowo zachwianie precyzyjnej kontroli mięśniowej aparatu mowy, umożliwiającej precyzyjną artykulację głosek. Badając aktywność mózgu u osób głuchoniemych i słyszących, wykazano, że niektóre ośrodki uaktywniają się zarówno podczas mówienia, jak i posługiwania się językiem migowym. Także u większości nas mówieniu towarzyszy spontaniczna gestykulacja i mimika. Prawdopodobnie więc początkowo praludzie posługiwali się tak zwaną mową ciała wspomaganą wydawanymi dźwiękami, a dopiero z czasem doszło do wykształcenia rozbudowanego języka – tworzenia coraz bogatszego zasobu słów łączonych według reguł gramatycznych.

Czy wiesz, że...

Richard Dawkins wprowadził pojęcie memów jako kulturowego odpowiednika genów kodujących cechy wrodzone. Przekazywanie memu może się odbywać „poziomo" między niespokrewnionymi osobnikami. Tak nabyte umiejętności, zwyczaje itp. mogą być oczywiście przekazywane dalej (np. wpajane potomstwu), toteż ewolucja kultury odbywa się na sposób lamarkowski. Takie ujęcie, zwane memetyką, choć nie zyskało na razie powszechnej akceptacji, dostarcza ciekawego sposobu opisu zjawisk kulturowych i modelowania ich dynamiki. Można na przykład mówić o „wirusach umysłu" – szczególnie ekspansywnych memach, itp. Lepiej ugruntowaną dziedziną jest psychologia ewolucyjna (wywodząca się z socjobiologii). Zajmuje się ona genetycznym uwarunkowaniem ludzkich (i nie tylko) zachowań społecznych. Obie te dziedziny korzystają z dorobku innych nauk, na przykład genetyki populacyjnej, także z modeli matematycznych opracowanych na potrzeby biologii. Jednakże i memetyka, i psychologia ewolucyjna, z racji swego usytuowania na pograniczu nauk społecznych, nie zostaną tu przedstawione szczegółowo. Istnieje jednak ciekawa literatura popularnonaukowa na ich temat.

Podsumowanie

1. Najbliższym żyjącym krewnym człowieka jest szympans. Jednak, mimo że około 98% sekwencji DNA człowieka współczesnego i szympansa są takie same, to te statystycznie niewielkie różnice mają istotne znaczenie, między innymi w opanowaniu dwunożnej lokomocji, wzroście wielkości mózgu i opanowaniu umiejętności mowy.
2. Od oddzielenia się linii rozwojowej człowieka współczesnego przed 8–7 milionami lat antropogeneza przebiegała w Afryce (żyły tam m.in. dwunożne, lecz stosunkowo prymitywne hominidy – australopiteki), a na inne kontynenty przedstawiciele rodzaju *Homo* dotarli około 2 milionów lat temu.
3. Około 200 tysięcy lat temu wyewoluował w Afryce nasz gatunek – człowiek współczesny (*H. sapiens*), który rozwinął bezprecedensową ewolucję kulturową.

Ćwiczenia

1. Przedstaw drzewo rodowe człowieka (ryc. 12.5, s. 229) w postaci chronologicznej tabeli, uwzględniając skamieniałości opisane w podręczniku jako świadectwa ewolucji człowieka.
2. Zgromadź i przedstaw w formie tabeli dane dotyczące podobieństw i różnic między człowiekiem a szympansem. Uzasadnij słuszność tytułu książki o człowieku Jareda Diamonda *Trzeci szympans*.
3. Podaj kilka przykładów cech przystosowujących lokalne populacje ludzkie do panujących warunków. Spróbuj zestawić w tabeli cechy i ich wartość przystosowawczą, na przykład:

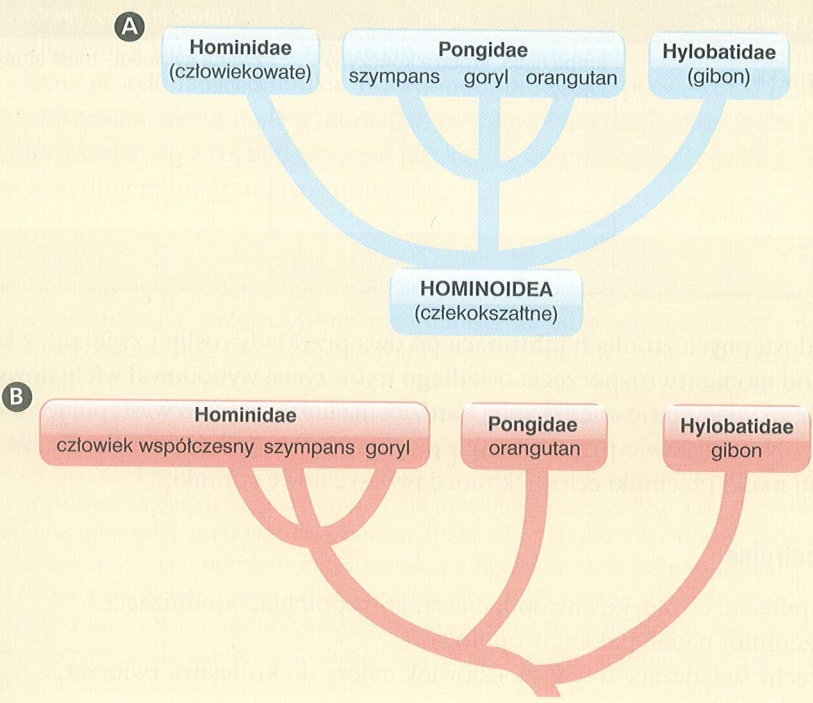
Warunki środowiska	Cecha	Warość przystosowawcza cechy
mroźny klimat	krępe ciało, krótsze kończyny i nosy	zwarta sylwetka– małe straty ciepła

4. Znajdź w dostępnych źródłach informacji po dwa przykłady roślin i zwierząt, z których człowiek, od momentu rozpoczęcia osiadłego trybu życia, wyhodował wiele nowych ras domowych, różniących się między sobą bardziej niż liczne gatunki występujące w dzikiej przyrodzie. Na podstawie przytoczonych przykładów uzasadnij twierdzenie, że dzięki zdobyczom nauki i techniki człowiek może tworzyć nowe gatunki.

Polecenia kontrolne

1. Zdefiniuj pojęcia: ewolucja, antropogeneza, antropologia, hominizacja.
2. Określ przedmiot badań paleoantropologa.
3. Wymień cechy świadczące o tym, że człowiek należy do królestwa zwierząt.

4. Podaj jak najwięcej argumentów przemawiających za tym, że człowiek jest ssakiem.
5. Przedstaw na podstawie ryciny 12.1 (s. 224) i tekstu w podręczniku przebieg filogenezy naczelnych. Wyjaśnij znaczenie brachiacji w pojawieniu się dwunożnego sposobu poruszania się człekokształtnych.
6. Wymień dziedziny biologii dostarczające bezpośrednich i pośrednich dowodów na przebieg ewolucji i pochodzenie człowieka.
7. Wymień cechy, które można uznać za podobieństwa między szympansem a człowiekiem.
8. Wymień cechy typowe dla współczesnego człowieka, różniące go od innych naczelnych.
9. Omów warunki środowiskowe, w jakich odbył się proces hominizacji. Opisz przebieg tego procesu.
10. Porównaj wygląd czaszek (ryc. 12.10, s. 231 oraz ryc. 12.11, s. 232) *Homo erectus*, neandertalczyka i człowieka współczesnego. Odszukaj w podręczniku i przeanalizuj dane dotyczące wyglądu, zachowań społecznych, środowiska życia *Homo erectus* oraz *Homo neanderthalensis*.
11. Przeanalizuj dwa schematy ilustrujące powiązania ewolucyjne człowieka i jego najbliższych ewolucyjnie krewniaków.
    a) Wskaż, który ze schematów lepiej odzwierciedla stan naszej współczesnej wiedzy o antropogenezie.
    b) Podaj jak najwięcej argumentów świadczących o tym, że wybrany schemat lepiej odzwierciedla pokrewieństwa ewolucyjne.
    c) Podaj, kiedy najprawdopodobniej ostatecznie rozeszły się drogi ewolucji człowieka (*Homo*) i innych człekokształtnych.



12. Wyjaśnij, co jest przyczyną obecnego ujednolicania się naszego gatunku i stopniowego mieszania się puli genowej rozmaitych „populacji".
13. Wyjaśnij związek między barwą skóry u populacji Eskimosów i czarnoskórych a szerokością geograficzną, w jakiej występuje każda z tych populacji.
14. Uporządkuj podane przykłady zdobyczy ewolucji kulturowej i technicznej człowieka, począwszy od najstarszych do najmłodszych:
    a) rozwój sztuki – pierwsze malowidła naskalne w jaskiniach, ozdoby, rzeźby,
    b) upowszechnienie rolnictwa i osiadłego trybu życia społeczeństwa – wykształcenie złożonych cywilizacji,
    c) posługiwanie się pierwszymi narzędziami kamiennymi,
    d) wynalezienie pisma hieroglificznego oraz obróbka brązu, miedzi i żelaza,
    e) udoskonalenie mowy – zdolności porozumiewania się.
15. Wskaż cechy człowieka, które rozwinęły się w związku z przystosowaniem do życia w społeczeństwie.
16. Oceń, jakie znaczenie w przebiegu procesu hominizacji miał rozwój:
    a) inteligencji,
    b) komunikowania się,
    c) kultury.
17. Korzystając z własnych doświadczeń i obserwacji, podaj po trzy przykłady adaptacji kulturowych człowieka współczesnego związanych z umiejętnością:
    a) życia w grupie,
    b) posługiwania się zdobyczami techniki.
    Na podstawie wybranych przykładów wyjaśnij, w jaki sposób kultura i rozwój techniki mogą wpłynąć na ewolucję człowieka współczesnego.

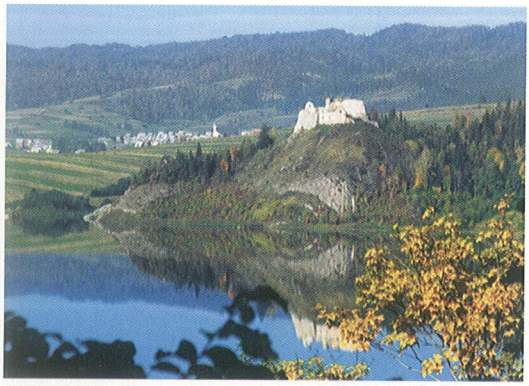
13. Środowisko przyrodnicze i jego stan współczesny

Elementy środowiska przyrodniczego

Wszystkie wzajemnie powiązane i przenikające się elementy przyrody, wraz z żyjącymi w nich organizmami, tworzą środowisko przyrodnicze. Ze względu na naturę i aktywność elementy środowiska przyrodniczego możemy podzielić na abiotyczne (nieożywione) oraz biotyczne (ożywione). Do tych pierwszych zaliczamy litosferę, czyli skorupę ziemską, atmosferę, a właściwie jej niższe warstwy (troposferę i stratosferę), hydrosferę, którą tworzą wszystkie wody powierzchniowe i podziemne, oraz pedosferę, czyli gleby. Niematerialnym składnikiem środowiska jest klimat i energia słoneczna. Komponenty biotyczne to oczywiście bakterie, protisty, rośliny, grzyby i zwierzęta oraz człowiek.

Warunki geologiczne i klimat determinują stosunki wodne i żyzność gleb, przez co kształtują roślinność, ta zaś wpływa na świat zwierząt i innych organizmów. Wzajemne powiązania elementów środowiska ujawniają się w postaci **cykli biogeochemicznych** (czyli obiegów pierwiastków i związków, por. podręcznik *Biologia 1. Zakres rozszerzony*, podrozdz. 28.5), zaś struktura środowiska przyrodniczego wykazuje wyraźną **strefowość** zależną od szerokości geograficznej i **piętrowość** związaną z wysokością nad poziomem morza lub głębokością w wypadku jezior, mórz i oceanów. Cechą charakterystyczną środowiska jest także **rytmiczność** zachodzących w nim zjawisk. Przejawem rytmu dobowego jest na przykład zmiana kierunku bryzy morskiej z dziennej na nocną lub zmiana aktywności organizmów. Rytm roczny natomiast w okolicach podrównikowych objawia się występowaniem pory wilgotnej i suchej, zaś w wyższych szerokościach geograficznych obecnością czterech podstawowych pór roku. Niektórzy badacze wskazują także na istnienie rytmów wieloletnich, związanych na przykład z aktywnością Słońca.

Przez miliony lat środowisko przyrodnicze kształtowały procesy biologiczne, klimatyczne i ewolucyjne. Stan ten zmienił się, gdy rozwój naszej cywilizacji spowodował narastające przeobrażenia w przyrodzie. Dlatego niektórzy badacze utożsamiają środowisko przyrodnicze ze środowiskiem naturalnym i przeciwstawiają mu środowisko cywilizacyjne (antropogeniczne), powstałe na skutek działalności człowieka[1]. Takie środowisko miałyby więc tworzyć na przykład zakłady przemysłowe, miasta, sztuczne zbiorniki wodne, uprawy roślin i hodowle zwierząt. Należy jednak pamiętać, że podział ten jest sztuczny i ma znaczenie jedynie teoretyczne. W rzeczywistości stopień przenikania się i zazębiania wszystkich elementów środowiska jest tak duży, że takie rozgraniczenie w praktyce nie jest możliwe (ryc. 13.1).



Ryc. 13.1. Środowisko przyrodnicze i cywilizacyjne (ruiny zamku w Czorsztynie nad Dunajcem)

[1] Cały obszar, w którym zaznacza się działalność człowieka, nazywa się wówczas **antroposferą**.

Czynniki wpływające na środowisko

Środowisko przyrodnicze jest dynamiczne i nieustannie zmienia się w czasie. Zmiany te inicjowane są i podtrzymywane w sposób naturalny przez tak zwane siły przyrody, wynikają też z działalności człowieka – to tak zwane czynniki antropogeniczne.

Siły przyrody to po prostu czynniki będące pochodną **procesów kosmicznych** (np. kształtowania się naszego układu planetarnego, zmiany orbity Ziemi i Księżyca, zmiany aktywności słonecznej itp.), **geologiczne** (np. formowanie się skorupy ziemskiej, procesy sedymentacyjne i erozyjne, dryf kontynentów, orogenezy, transgresje i regresje mórz, wulkanizm itp.), **klimatyczne** (np. zlodowacenia, ocieplenia, zmiany składu atmosfery i oceanu światowego itp.) oraz **biologiczne** (np. wpływ organizmów fotosyntetyzujących na skład atmosfery i pokrywy roślinnej oraz organizmów glebowych na procesy glebotwórcze itp.).

Zmiany w środowisku przyrodniczym w coraz większym stopniu są skutkiem działalności człowieka. Wprawdzie nasz gatunek istnieje na Ziemi od tysięcy lat, jednak przez długi czas jego wpływ na środowisko był w przybliżeniu taki, jak każdego innego gatunku kręgowca. Wpływ ten zaczął się stopniowo zwiększać, gdy około 10 tysięcy lat przed naszą erą wprowadzono uprawę zbóż i hodowlę zwierząt. Była to tak zwana rewolucja neolityczna, której następstwem okazała się zmiana trybu życia ludzi z koczowniczego na osiadły. Dopiero jednak rewolucja przemysłowa, zapoczątkowana w drugiej połowie XVIII wieku, i związany z nią gwałtowny wzrost liczby ludności (eksplozja demograficzna) sprawiły, że oddziaływanie człowieka na środowisko stało się bardzo intensywne i wielostronne. Dzisiaj właściwie nie ma już miejsc, w których nie zaznaczyłby się bezpośredni lub pośredni wpływ człowieka. Większość ekosystemów na Ziemi uległa albo częściowemu, albo całkowitemu przekształceniu, zaburzone zostały także cykle biogeochemiczne.

Zasoby naturalne

Człowiek zmienia środowisko, traktując jego elementy, zarówno biotyczne, jak i abiotyczne, jako **zasoby naturalne**, z których może korzystać w celu zaspokojenia swoich potrzeb. Powszechnie przyjęty podział tych zasobów przedstawiono w tabeli 13.1 na stronie 242.

Niektóre z tych zasobów, jak surowce skalne (gliny, wapienie, marmury, rudy metali, siarka), paliwa kopalne (węgiel, ropa naftowa, gaz ziemny) czy przestrzeń, można wykorzystać tylko raz. Po wyczerpaniu złóż i przekształceniu pierwotnych form krajobrazu (por. dalej), nie ma szans na to, aby w skali czasu dostępnego naszemu gatunkowi zostały one odtworzone. Dlatego zasoby te nazywa się **nieodnawialnymi**.

W przeciwieństwie do nich **zasoby odnawialne**, czyli rośliny i zwierzęta, glebę, wodę i powietrze, można wykorzystywać w sposób ciągły, pod warunkiem, że nie zaburzy się ich zdolności do samoodnawiania.

Istnieją dwie przeciwstawne teorie dotyczące możliwości wykorzystywania przez człowieka zasobów naturalnych. Pierwsza, zwana **teorią statyczną**, zakłada, że wszystkie współczesne zasoby są wynikiem długotrwałej ewolucji biologicznej i powolnych przemian geochemicznych. Z tego powodu wykorzystanie ich w bardzo krótkim czasie geologicznym może być tylko jednorazowe i musi się zakończyć ich wyczerpaniem. Według zwolenników drugiej teorii – **dynamicznej** – postęp technologiczny i nowe odkrycia naukowe umożliwią wykorzystanie elementów środowiska, które dotychczas nie były traktowane

jako zasoby. Na przykład złoża uranu uznano za zasób dopiero po odkryciu reakcji rozszczepiania jąder atomowych, przedtem wydawały się bezużyteczne. Zwolennicy tej teorii liczą także na eksploatację zasobów innych planet Układu Słonecznego.

Tab. 13.1. Podział zasobów naturalnych

1. Zasoby nieodnawialne	surowce energetyczne (paliwa kopalne)	
	surowce nieenergetyczne (skalne)	
	przestrzeń (krajobraz)	
2. Zasoby odnawialne	biotyczne (ożywione)	rośliny
		zwierzęta
	biotyczne (nieożywione)	gleba
		woda
		powietrze

Współcześnie jednak brak znajomości podstawowych reguł ekologicznych oraz rabunkowa gospodarka wynikająca często z chęci doraźnego i natychmiastowego zysku doprowadziły do sytuacji, w której wszystkie dostępne zasoby, zarówno nieodnawialne, jak i odnawialne, zmniejszają się w zatrważającym tempie.

Czy wiesz, że...
W połowie XX wieku Polak, profesor Walery Goetel, wprowadził termin „sozologia" na określenie nauki o ekonomicznym gospodarowaniu zasobami przyrody, szczególnie nieodnawialnymi, a więc także kopalinami. Pewna grupa ekologów próbowała zaadaptować termin „sozologia" na potrzeby ochrony środowiska, jednak okazał się on wieloznaczny i jeszcze pod koniec lat sześćdziesiątych XX wieku próby te zarzucono. Dzisiaj czasami się go jeszcze używa dla określenia ekonomiki przyrody.

13.1. Antropogeniczne przekształcenia zasobów nieodnawialnych

Pozyskiwanie surowców

Poziom pozyskiwania zasobów nieodnawialnych, zwłaszcza paliw kopalnych, jest bardzo wysoki. Wiąże się to z coraz większym zapotrzebowaniem na energię, szczególnie w krajach wysoko uprzemysłowionych. Szacuje się, że przy obecnym tempie eksploatacji zasobów, węgla kamiennego wystarczy na około dwieście lat, ropy zaś i gazu ziemnego na kilkadziesiąt do stu lat[2]. Niestety, światowe wydobycie tych surowców systematycznie rośnie.

Wzrasta także wydobycie rud metali (zwłaszcza żelaza i miedzi), siarki, a także skał osadowych – wapieni i margli, wykorzystywanych do produkcji cementu.

Oprócz zwiększającego się wydobycia problemem jest także **marnotrawienie** zasobów nieodnawialnych, tak w procesie wydobywczym, jak i na skutek mało oszczędnego,

[2] Nie należy jednak zapominać, że najnowsze technologie wydobycia mogą umożliwić bardziej wydajną eksploatację, co może opóźnić wyczerpanie złóż energetycznych, choć nie rozwiąże problemu w zupełności.

konsumpcyjnego stylu życia (zwłaszcza w społeczeństwach wysoko rozwiniętych). Przykładowo – przeciętny silnik samochodowy wykorzystuje do jazdy jedynie 60% energii, którą można uzyskać ze spalania benzyny, reszta rozpraszana jest w postaci ciepła (ryc. 13.2). Większość pracy przypada przy tym na przemieszczanie się samego pojazdu o masie wielokrotnie większej od masy kierowcy.

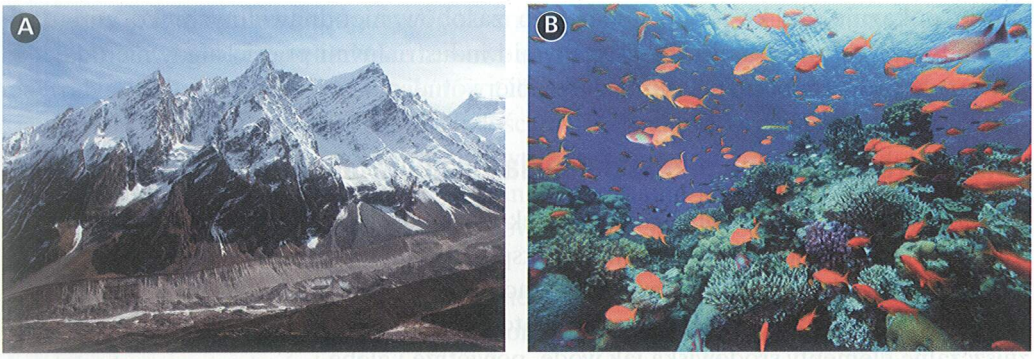
Przyczynami strat są także na przykład: nieszczelność mieszkań, nieefektywne działanie energetycznych i ciepłowniczych linii przesyłowych, stosowanie mało wydajnych i przestarzałych technologii przemysłowych. Wszystkie technologie produkcyjne są jednocześnie źródłem odpadów przemysłowych, których ilość systematycznie się zwiększa. Odpady te są częściowo wykorzystywane do powtórnej przeróbki, znaczny ich procent jest jednak składowany[3] lub trafia bezpośrednio do środowiska.

Ryc. 13.2. Samochód jest jednym z wielu urządzeń technicznych, w których marnotrawi się duże ilości energii powstałej w procesach spalania paliw płynnych.

Krajobraz

Specyficznym rodzajem zasobów nieodnawialnych są przestrzenne formy środowiska zwane krajobrazem. Pod względem ekologicznym krajobraz należy rozpatrywać jako zespół ekosystemów tworzących pewną całość, odrębną i wyróżnialną spośród innych takich zespołów.

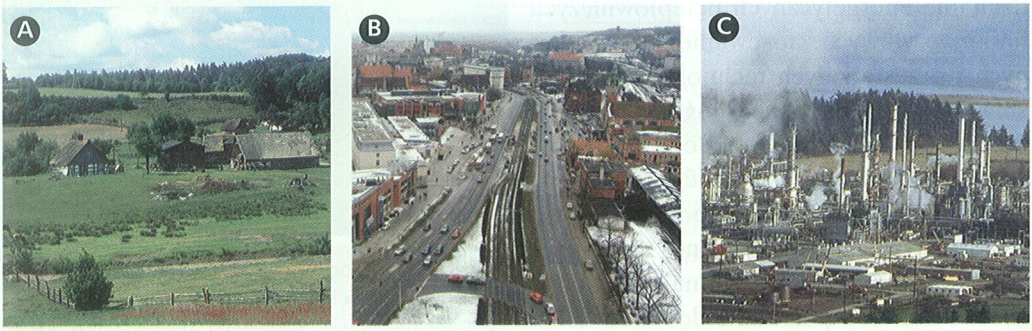
Pierwotny **krajobraz przyrodniczy**, zwany też **naturalnym** (ryc. 13.3), powstał w wyniku działania dwóch czynników. Pierwszym były samoistne procesy geologiczne, hydrologiczne i klimatyczne kształtujące podstawowe formy powierzchniowe. Drugim czynnikiem była działalność organizmów tworzących między innymi zwarte formy roślinności, pagórki torfowiskowe, a także na przykład kopce termitów czy rafy koralowe.



Ryc. 13.3. Krajobrazy przyrodnicze: A – wysokogórski, B – podwodny

[3] W Polsce w 1980 roku było 914,3 miliona ton odpadów przemysłowych, w 1995 roku już 1966 milionów ton, zaś w roku 2000 aż 2011 milionów ton. Na szczęście od 2001 roku ich ilość zaczęła spadać. Najwięcej odpadów nagromadzono na terenie dawnego województwa katowickiego. Według danych Organizacji Współpracy Gospodarczej i Rozwoju (OECD) Polska zajmuje jedno z pierwszych miejsc w Europie pod względem ilości wytwarzanych odpadów.

Niestety, w zasadzie nie ma już krajobrazów przyrodniczych o charakterze pierwotnym, w których nie zaznaczałoby się oddziaływanie człowieka. Naturalne krajobrazy stopniowo lub gwałtownie ulegają przekształceniu w **krajobrazy kulturowe**, będące w mniejszym lub większym stopniu wytworem gospodarki człowieka (ryc. 13.4). Zmianom podlegają nie tylko zbiorowiska roślin i zwierząt, ale też ukształtowanie powierzchni. Pojawiają się hałdy, nasypy i wały jako formy wypukłe oraz wyrobiska, kamieniołomy, żwirownie, kanały i inne jako formy wklęsłe. Są to tak zwane **formy antropogeniczne** krajobrazu.



Ryc. 13.4. Krajobrazy kulturowe: A – wiejski, B – miejski, C – przemysłowy

Skutkiem stosunkowo najmniejszych przekształceń są **krajobrazy wiejskie** (rolnicze, leśne, polno-leśne), w których wprawdzie szata roślinna, skład fauny, a niekiedy też stosunki hydrologiczne zostały zmienione, jednak ukształtowanie powierzchni pozostało prawie nienaruszone. Elementy i procesy przyrodnicze dominują nad cywilizacyjnymi (antropogenicznymi).

Znacznie większe zmiany dokonują się w **krajobrazach miejskich** i **przemysłowych**, które właściwie w całości składają się z form antropogenicznych i w niczym nie przypominają krajobrazów naturalnych. Wygląd współczesnych miast i obszarów przemysłowych wyraźnie pokazuje, że krajobraz należy do zasobów nieodnawialnych. Po zmianach spowodowanych procesami urbanistycznymi i industrialnymi prawie nigdy nie udaje się odtworzyć cyklu krajobrazu naturalnego w pierwotnej postaci.

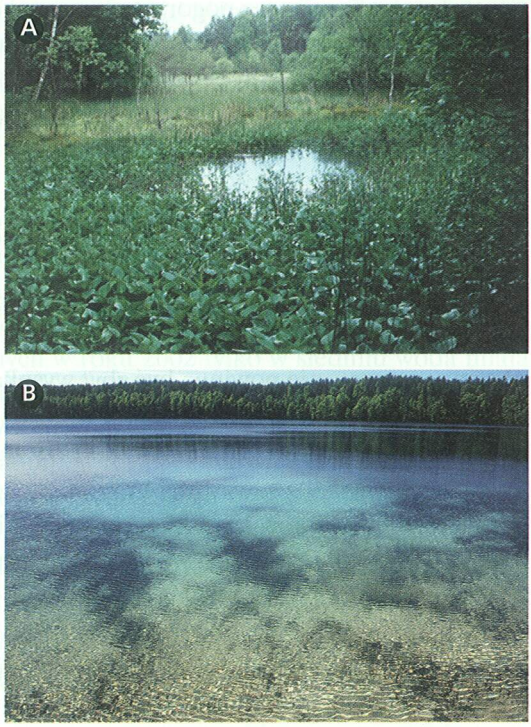
13.2. Antropogeniczne przekształcenia zasobów odnawialnych

Największym zagrożeniem dla naturalnych ekosystemów i dziko żyjących populacji jest ich traktowanie jako zasobów odnawialnych i eksploatowanie w szybszym tempie, niż są w stanie się odtwarzać. Dotyczy to wszystkich składników środowiska przyrodniczego, zarówno biotycznych, jak i abiotycznych. Przeeksploatować można nawet takie, zdawałoby się, niezniszczalne elementy środowiska jak wodę, powietrze i glebę.

Wody i ich stan

Woda słodka z rzek i jezior oraz wody podziemne są użytkowane w przemyśle (np. w Polsce ok. 70% wykorzystanej wody), w gospodarstwach domowych (ok. 20%) i w rolnictwie (ok. 10%). Ponieważ powierzchniowe zbiorniki wodne mają dość dużą zdolność samooczyszczania się, są także wykorzystywane jako **miejsca odprowadzania ścieków**. Ścieki to zanieczyszczone ciecze z gospodarstw domowych, tak zwane **ścieki komunalne**, oraz z za-

kładów przemysłowych, czyli tak zwane **ścieki przemysłowe**. Do wód trafiają także nawozy sztuczne i środki ochrony roślin oraz składniki gnojowicy spłukiwane z pól. Takie substancje nazywamy **zanieczyszczeniami rolnymi**[4]. Zawierają one znaczne ilości pierwiastków biogennych, takich jak fosfor i azot, a niekiedy **substancje toksyczne** dla organizmów. Chemiczne substancje trujące bardzo często pojawiają się również w ściekach przemysłowych. Są to różnego typu trucizny, jak fenole, sole rtęci, ołowiu, kadmu, miedzi, detergenty, cyjanki, substancje ropopochodne (smary, oleje, benzyna), policykliczne węglowodory aromatyczne (np. rakotwórczy benzopiren i benzoantracen) itp. Ścieki przydomowe oraz pochodzące ze szpitali i ośrodków zdrowia często zawierają **detergenty** – środki powierzchniowo czynne, niszczące między innymi śluzowe powłoki organizmów wodnych, a niekiedy też larwy pasożytów i **mikroorganizmy chorobotwórcze**.



Ryc. 13.5. A – Zbiornik eutroficzny, B – zbiornik oligotroficzny

Gromadzenie się w zbiornikach wodnych ścieków pochodzenia organicznego może prowadzić do **eutrofizacji** (przeżyźnienia). Zjawisko to wiąże się z wprowadzeniem do wody zbyt dużej ilości pierwiastków biogennych (głównie fosforu i azotu, ale też sodu i potasu). Stanowią one doskonałą pożywkę dla samożywnych bakterii (głównie sinic) i planktonicznych protistów (np. tobołków lub okrzemek), które masowo się namnażają, powodując zmianę zabarwienia wody – są to tak zwane **zakwity glonów**. Olbrzymia produkcja biomasy prowadzi do odkładania się na dnie zbiornika znacznych ilości martwej materii organicznej w postaci osadów, a to z kolei przyspiesza jego wypłycanie i zarastanie. Ponadto do rozkładu obumarłych szczątków organizmów zużywane są ogromne ilości tlenu, w niższych warstwach zbiornika tworzą się warunki beztlenowe, a to często powoduje wymieranie ryb i innych zwierząt (ryc. 13.5).

Formą zanieczyszczeń jest także nadmierne **podniesienie temperatury** wód. Najczęściej zjawisko to zachodzi, gdy do zbiorników (jezior lub rzek) odprowadzana jest podgrzana woda pochodząca z urządzeń chłodniczych elektrowni jądrowych i konwencjonalnych, elektrociepłowni i innych zakładów przemysłowych. Zazwyczaj ma ona temperaturę o 10°C wyższą niż woda w zbiorniku (w Polsce ustawowo nie może przekraczać 35°C). Cieplejsza woda

[4] Kuriozalnym jak na warunki polskie pomysłem było nawożenie pól z samolotów, praktykowane w latach siedemdziesiątych ubiegłego wieku. Taki sposób rozsiewania charakteryzował się dużym rozrzutem i małą precyzją. Na obszarach o gęstej sieci niewielkich cieków wodnych znaczne ilości nawozów zamiast na pola trafiały do wód. W tych samych latach nawożono również lasy gospodarcze, co znacznie zakłóciło homeostazę ekosystemów leśnych.

sprzyja nadmiernemu wzrostowi populacji samożywnych protistów i sinic, a jednocześnie znacznie zmniejsza się w niej rozpuszczalność tlenu. Skutkiem tego jest przyspieszenie procesu eutrofizacji oraz pogorszenie warunków życia, a nawet śnięcie oddychających tlenowo heterotrofów, zwłaszcza ryb i większych bezkręgowców.

Zanieczyszczenia wód można podzielić na wielkoobszarowe (zanieczyszczenia rolne i zanieczyszczenia pochodzące z opadów atmosferycznych) oraz punktowe (odprowadzenia ścieków komunalnych i przemysłowych).

Badanie jakości wody

Określając stopień czystości wody, bierze się pod uwagę właściwości fizykochemiczne i wskaźniki biologiczne.

Do **wskaźników fizykochemicznych** istotnych przy określaniu stanu czystości wód zalicza się między innymi:

a) **temperaturę** – nie powinna być zbyt wysoka i przekraczać 26°C;

b) **smak** – zależy od zawartości soli w wodzie i może być słodki, słony (wskazuje na zawartość chlorku sodowego) lub gorzki (przy zawartości siarczanu magnezowego);

c) **zapach** – wynika z zawartości mikroorganizmów i produktów ich metabolizmu, a także niektórych związków chemicznych. Wyróżnia się trzy podstawowe zapachy wody (roślinny-R, gnilny-G i specyficzny-S), a ich intensywność określa się w skali sześciostopniowej;

d) **odczyn** (pH), czyli kwasowość wody – powinna się zawierać w granicach od 6,0 pH do 9,0 pH;

e) **twardość**, czyli zawartość soli wapnia, magnezu, glinu, żelaza i cynku – mierzy się ją w skali sześciostopniowej;

f) **mętność** lub też przezroczystość – zależy od zawartości w wodzie nierozpuszczalnych substancji organicznych i nieorganicznych;

g) **chemiczne zapotrzebowanie tlenu** (ChZT) – jest to ilość tlenu wymagana do chemicznego utlenienia zawartych w wodzie związków organicznych i niektórych związków nieorganicznych. Do oznaczania chemicznego zapotrzebowania tlenu wykorzystuje się nadmanganian lub dwuchromian potasu;

h) **biochemiczne zapotrzebowanie tlenu** (BZT_5) – jest to ilość tlenu potrzebna do biologicznego utlenienia (rozłożenia przez mikroorganizmy) związków organicznych zawartych w próbce wody w ciągu pięciu dni w temperaturze 20°C. Wartość nie powinna przekraczać 12 mg/l.

Wskaźniki biologiczne to:

a) **miano *coli*** – najmniejsza objętość wody, w jakiej za pomocą testów fermentacyjnych można wykazać obecność pojedynczej bakterii *Escherichia coli*, czyli pałeczki okrężnicy. Obecność tej bakterii kałowej świadczy o zanieczyszczeniu wody ściekami komunalnymi, może też wskazywać na obecność trudniej wykrywalnych, groźnych bakterii chorobotwórczych przenoszonych drogą pokarmową, jak pałeczka duru brzusznego, czerwonki, a nawet przecinkowiec cholery. Wskaźnik powinien się mieścić w granicach od 1,0 do 0,01 litra;

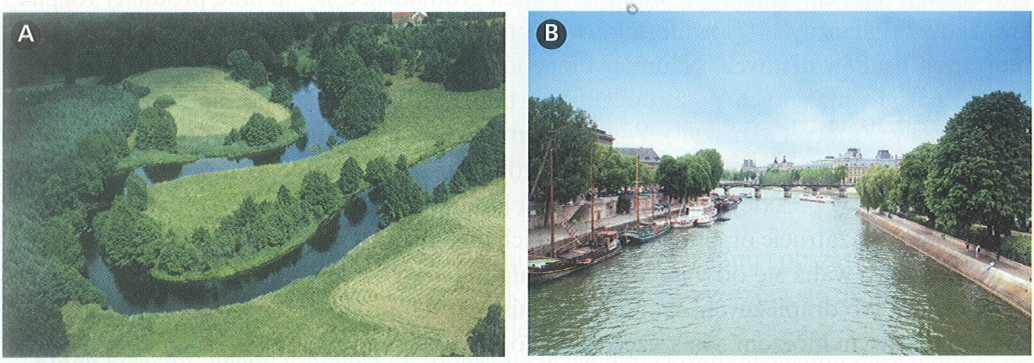
b) **indeks saprobowości** – określany jest na podstawie obecności gatunków wskaźnikowych (bioindykatorów) lub całych ich zespołów, charakterystycznych dla środowisk bogatych

w martwą materię organiczną. Gatunki takie nazywane są saprobami lub saprobiontami. Określając indeks saprobowości, bierze się pod uwagę występowanie lub brak w zbiorniku wodnym takich organizmów, jak na przykład różnych gatunków sinic, grzybów, pierścienic, owadów i kręgowców.

Ze względów sanitarnych w Polsce wyróżniono trzy klasy czystości wód. Klasę I stanowią wody czyste, zdatne do picia. Wody klasy II są zdatne do kąpieli, do spożycia natomiast dopiero po odpowiednim oczyszczeniu. Wody klasy III mogą być wykorzystywane w przemyśle i do nawadniania pól.

Po kontroli większych rzek w Polsce w roku 2002 wykazano, że uwzględniwszy oba kryteria łącznie – fizykochemiczne i biologiczne – **nie ma u nas wód I klasy czystości**, z wyjątkiem lokalnych niewielkich źródlisk i strumieni. Wody klasy II stanowiły 5,1% wszystkich wód, wody klasy III – 45,8%, zaś 49,1% to wody pozaklasowe, niemieszczące się w żadnych kategoriach[5]. Spośród 120 jezior przebadanych w roku 2002 tylko w siedmiu woda miała I klasę czystości. To na przykład jeziora: Wielewskie i Piasek w województwie pomorskim, Cisie w województwie lubuskim, czy Białe w województwie lubelskim.

Ten stan wyraźnie wpływa na liczebność gatunków roślin i zwierząt wymagających czystej wody – przykładami mogą być lobelia jeziorna (bardzo rzadka obecnie roślina kwiatowa) i pstrąg potokowy. Znaczący wpływ na rośliny i zwierzęta wodne ma także **regulacja rzek** (ryc. 13.6). Zapory, śluzy i inne budowle hydrotechniczne przegradzające rzekę uniemożliwiają przepływanie ryb zdążających na tarło w górę rzeki. W połączeniu z nadmiernym odławianiem i zanieczyszczeniem wody (zmianą jej właściwości fizykochemicznych), doprowadziło to do całkowitego wyginięcia w polskich wodach jesiotra i takiego spadku liczebności łososia, że w ostatnich latach tarło rozpoczynają tylko pojedyncze osobniki.



Ryc. 13.6. Rzeka w stanie pierwotnym – A, rzeka uregulowana – B

Działalność człowieka wywiera wpływ nie tylko na wody powierzchniowe, ale także na **wody podziemne**. Przez warstwy gruntu do wód podziemnych przenikają nawozy, środki ochrony roślin, fekalia z szamb, zanieczyszczenia pochodzące z powietrza (metale ciężkie, tlenki siarki i azotu, zwłaszcza wzdłuż ciągów komunikacyjnych), substancje ropopochodne

[5] W publikacjach, na przykład w rocznikach statystycznych, przedstawia się dane uwzględniające jedynie wskaźniki fizykochemiczne, które nie oddają prawdziwego stanu zanieczyszczenia wód. Bardziej obiektywne dane uzyskuje się w klasyfikacji łącznej uwzględniającej oba kryteria. Przykładowo według danych fizykochemicznych w Polsce w 2001 roku było 8,6% wód klasy I, 32,2% wód klasy II, 39,5% wód klasy III i tylko 19,7% wód pozaklasowych.

(głównie w okolicach stacji benzynowych i składów materiałów pędnych), tak zwane odcieki ze składowisk odpadów lub wysypisk i wiele innych.

Oprócz zanieczyszczeń groźna jest też nadmierna eksploatacja wód podziemnych, osuszanie kopalń, odwadnianie w celach budowlanych i rolniczych, regulacja brzegów rzek i inne. Prowadzi to do obniżenia poziomu wód gruntowych.

Według kryteriów przewidzianych dla wód podziemnych w roku 2002 w Polsce było 52% wód klasy Ia i Ib (bardzo czystych i czystych), 25,4% wód klasy II (średnio zanieczyszczonych) oraz 22,6% wód klasy III (silnie zanieczyszczonych). Największe zanieczyszczenia wystąpiły na obszarze aglomeracji śląskiej, warszawskiej, gdańskiej i łódzkiej.

Stan wód morskich

Wody morskie, stanowiące około 96% ogółu wód na Ziemi, są systematycznie zatruwane przez zanieczyszczenia spływające rzekami i przenoszone z wiatrem. Są to głównie ścieki komunalne i przemysłowe zawierające związki organiczne (np. pestycydy, detergenty, substancje ropopochodne, fluorowcopochodne), związki azotu i fosforu (związki biogenne) oraz toksyczne metale ciężkie. Ponadto co jakiś czas dodatkowe zanieczyszczenia powodują katastrofy urządzeń wiertniczych i tankowców. Przedostające się do wody substancje są groźne nie tylko dla organizmów typowo wodnych, ale także dla żyjących w strefie przybrzeżnej i dla ptaków morskich. Szczególnie narażone są niewielkie i płytkie akweny morskie, takie jak **Morze Bałtyckie**, nad którym leży dziewięć państw wysoko uprzemysłowionych i rozwiniętych rolniczo. W ciągu roku do Bałtyku trafiają między innymi tysiące ton azotu, fosforu i kilkadziesiąt ton kadmu w wodach opadowych, w ściekach przemysłowych, komunalnych i w znacznej mierze jako odpływ z obszarów rolniczych[6]. Doprowadziło to do silnej **eutrofizacji** tego zbiornika, a w wielu miejscach gromadzące się na dnie produkty rozpadu związków organicznych (głównie siarkowodór i metan) utworzyły powiększające się **strefy martwych osadów dennych**. Nadmiar biogenów doprowadził także do powtarzających się prawie co lato **masowych pojawów sinic**, tworzących niebezpieczne dla zdrowia zakwity (zwłaszcza w Zatoce Gdańskiej). Ponadto eutrofizacja jest jedną z przyczyn gwałtownego zmniejszenia się liczebności populacji niegdyś bardzo pospolitego morszczynu (*Fucus*) oraz wyginięcia w polskiej strefie przybrzeżnej trawy morskiej (*Zostera marina*). Odrębnym problemem jest zatrucie organizmów bałtyckich metalami ciężkimi, na przykład stężenie rtęci w mięsie ryb waha się od 9 μg/kg masy ciała u gatunków planktonożernych do 50 μg/kg masy ciała u ryb drapieżnych. Według pesymistycznych prognoz, za 30–50 lat Bałtyk może stać się martwym morzem. Na szczęście od końca ubiegłego wieku ilość zanieczyszczeń odprowadzanych do Bałtyku systematycznie spada, co wiąże się z realizacją postanowień konwencji helsińskiej (por. aneks). Powolne mieszanie się wód i słabe zasolenie powodują więc, że Bałtyk bardzo powoli się samooczyszcza.

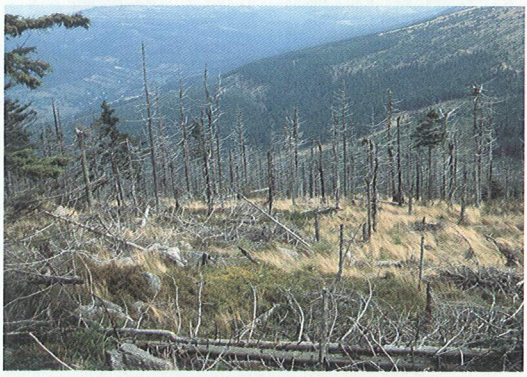
[6] Największy udział w zatruwaniu Bałtyku mają duże rzeki uchodzące do jego południowej i wschodniej części – Odra, Wisła, Dźwina, Niemen i Newa. Spośród państw nadbałtyckich Polska najsilniej zatruwa Bałtyk. Przyczyną tego jest największa w tym rejonie liczba ludności i największa powierzchnia upraw. W przeliczeniu na przykład na hektar użytków rolnych Polska plasuje się jednak za Szwecją, Rosją, Danią i Finlandią.

Stan atmosfery

Powietrze, podobnie jak woda, ma dużą zdolność samooczyszczania się. Ciągle jednak do atmosfery emitowane są **gazy**, głównie dwutlenek i tlenek węgla (CO_2, CO, czyli tlenek węgla(IV) i (II)), tlenki azotu (NO_x) oraz dwutlenek i trójtlenek siarki (SO_2, SO_3, czyli tlenek siarki(IV) i (VI)), amoniak (NH_3) i inne. Do atmosfery przedostają się także **pyły** (cząstki stałe) pochodzące ze spalania paliw stałych, z produkcji cementu, związki ołowiu, chromu, miedzi i innych metali ciężkich, pary rozpuszczalników, a także zarodniki i pyłek roślin nasiennych. Małe cząstki zanieczyszczeń (mierzące poniżej 200 μm) mogą się unosić w powietrzu przez dłuższy czas, tworząc tak zwane **aerozole**.

Część zanieczyszczeń ma charakter naturalny – powstają w wyniku wybuchów wulkanów, pożarów lasów, są produktami erodujących skał. Bardzo wiele jest jednak zanieczyszczeń antropogenicznych pochodzących z przemysłu, komunikacji, elektrociepłowni oraz z gospodarstw domowych. Szacuje się, że w roku 2001 wyemitowano w Polsce około 1564 tysięcy ton SO_2, 805 tysięcy ton NO_2, 317 844 tysięcy ton CO_2 i 491 tysięcy ton pyłów[7].

Niektóre substancje przedostające się do atmosfery ulegają przemianom. Takie związki, jak SO_x, NO_x, HCl, CO_2, zwane gazami kwaśnymi, w wyniku przemian chemicznych przekształcają się w atmosferze w krople kwasu siarkowego(VI), azotowego(V) lub węglowego(IV). Jako takie spadają na ziemię pod postacią **kwaśnych deszczy**[8]. Powodują one nie tylko wzrost zakwaszenia gleb i wód, ale w dużym stężeniu potrafią uszkadzać powłoki ciała organizmów. Szczególnie wrażliwe na tego typu zanieczyszczenia są drzewa iglaste, zwłaszcza jodły, oraz porosty. Powszechnie wiadomo, że właśnie dwutlenek siarki, czyli tlenek siarki(IV) był w latach osiemdziesiątych XX wieku główną przyczyną zamierania lasów w Górach Izerskich (w Sudetach; ryc. 13.7)[9] oraz w okolicach Puław i Rybnika.



Ryc. 13.7. Ginący las w Górach Izerskich

Silne zanieczyszczenia powietrza, utrzymujące się nad miastami i obszarami przemysłowymi, przy bezwietrznej pogodzie tworzą tak zwany **smog**. Wyróżnia się dwa podstawowe typy tego zjawiska: smog kwaśny i fotochemiczny.

Smog kwaśny, zwany londyńskim, powstaje w wyniku skondensowania pary wodnej na cząsteczkach pyłów i dymów pochodzących zazwyczaj ze spalania węgla i innych paliw stałych. Na skutek obecności tlenków siarki i tlenku węgla(IV) ma on odczyn kwaśny. Pojawia się w strefach umiarkowanych, również w Polsce, między innymi na Górnym Śląsku.

[7] Całkowita emisja głównych zanieczyszczeń powietrza w Polsce należy do najwyższych (bezwzględnych poziomów) wśród europejskich krajów OECD („Mały Rocznik Statystyczny 2003", GUS).

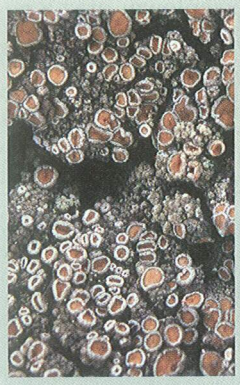
[8] Pojęcie kwaśnego deszczu odnosi się także do zakwaszonego śniegu, gradu, mżawki, a nawet mgły.

[9] Należy jednak zaznaczyć, że na stan lasów w Górach Izerskich miała także wpływ nieprawidłowa przebudowa drzewostanów w XIX wieku, kiedy to wycięto naturalne lasy liściaste regla dolnego (z bukiem i jaworem) i zastąpiono je mało odpornymi świerkami. Ostateczny cios osłabionym lasom zadała inwazja szkodników – wskaźnicy modrzewianeczki (*Zeiraphera griseana*) i brudnicy mniszki (*Lymantria monacha*). Obecnie zniszczone drzewostany już usunięto, a dalsze działania zmierzają do odbudowy pierwotnego składu lasów na tym obszarze.

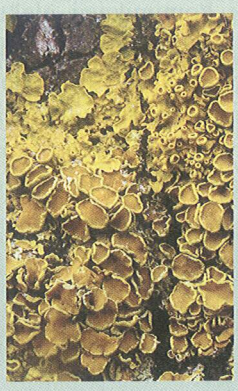
Smog fotochemiczny typu „Los Angeles" tworzy się przy dużym stężeniu tlenków azotu, tlenku węgla, nienasyconych węglowodorów, a czasem nawet ozonu, pochodzących głównie ze spalin samochodowych. Pod wpływem promieni słonecznych związki te ulegają reakcjom fotochemicznym, tworząc toksyczne nadtlenki o silnych właściwościach utleniających. Ten rodzaj smogu występuje zazwyczaj w cieplejszych strefach klimatycznych.

Czy wiesz, że...

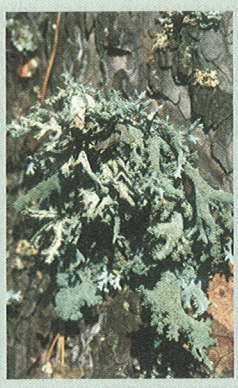
Zróżnicowana wrażliwość różnych gatunków porostów na tlenki azotu i siarki umożliwiła opracowanie tak zwanej skali porostowej, na podstawie której można wnioskować o stopniu zanieczyszczenia powietrza na danym obszarze. Na przykład przy stężeniu 170 mg SO_2/m^3 powietrza porosty w ogóle nie występują, jest to tak zwana pustynia porostowa. Najwrażliwsze gatunki, takie jak granicznik płucnik, aby przeżyć, wymagają stężenia SO_2 poniżej 30 $\mu g/m^3$.



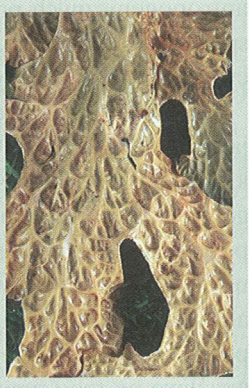
Misecznica proszkowata (*Lecanora conizaeoides*) – odporna na silne skażenia środowiska. Występuje w miastach i na obszarach przemysłowych (strefa 2).



Złotorost ścienny (*Xantoria parietina*) – występuje na terenach zadrzewionych, na obszarach podmiejskich (strefa 3).



Mąklik otrębiasty (*Pseudoevernia furfuracea*) – występuje na obszarach o małym zanieczyszczeniu powietrza, w lasach na niżu i pogórzu (strefa 5).



Granicznik płucnik (*Lobaria pulmonaria*) – występuje na terenach niezanieczyszczonych, w Polsce na nielicznych obszarach (strefa 7).

Globalne oddziaływanie zanieczyszczeń

Promieniowanie słoneczne docierające do Ziemi (głównie przenikające przez atmosferę promieniowanie krótkofalowe, od 0,1 do 4 μm) powoduje podgrzanie jej powierzchni, która z kolei zaczyna emitować promieniowanie cieplne o długości fali od 4 do 80 μm. Niektóre zawarte w atmosferze gazy, takie jak tlenki węgla(IV) i (II), metan, podtlenek azotu (tlenek azotu(I)), freony, a szczególnie para wodna, absorbują promieniowanie emitowane przez powierzchnię Ziemi, powodując podniesienie temperatury niższych warstw atmosfery. Zjawisko takie nosi nazwę **efektu cieplarnianego**, a wywołujące je związki zwane są **gazami szklarniowymi**. Naturalny skład atmosfery ziemskiej też wywołuje swoisty efekt cieplarniany, dzięki któremu średnia temperatura przypowierzchniowych warstw powietrza jest o 33°C wyższa, niż gdyby nie było atmosfery. Oblicza się, że dodatkowa antropogeniczna emisja gazów szklarniowych spowodowała podniesienie globalnej temperatury o około 0,5°C, a to z kolei spowodowało wydłużenie okresu wegetacyjnego i zmniejszenie pokrywy lodowej w Arktyce. Naukowcy nie potrafią na razie prze-

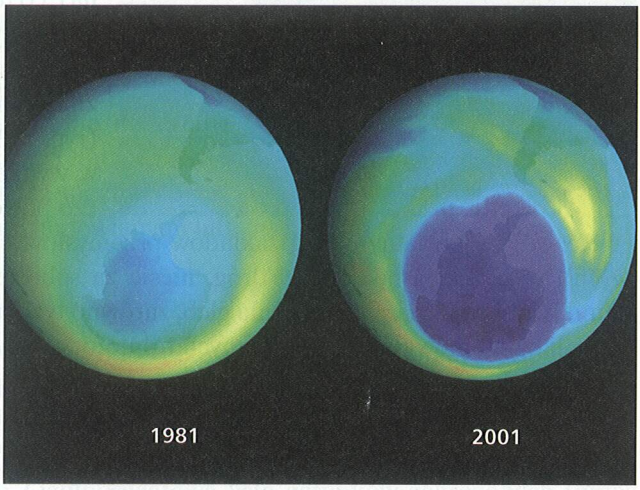
widzieć, jakie będą ostateczne skutki tego zjawiska, tym bardziej, że ocieplenie w różnych rejonach kuli ziemskiej jest nierównomierne – od 0,2° w okolicach równika do 5° w strefach polarnych. Uważa się, że zjawisko to może spowodować stopnienie pokryw lodowych w Arktyce i na Antarktydzie, podniesienie poziomu morza (nawet o kilkadziesiąt metrów), kontynentalizację klimatów, wydłużenie lub skrócenie w innych rejonach okresu wegetacyjnego, zaburzenie cyrkulacji powietrza w atmosferze, co może prowadzić do nasilenia cyklonów tropikalnych i takich zjawisk, jak El Niño czy QBO.

Czy wiesz, że...

QBO (ang. *Quasi-Biennial Oscillation* – cykl quasi-dwuletni) jest to powtarzające się dość regularnie (mniej więcej co dwa lata) zjawisko odwrócenia kierunku wiatru w stratosferze z zachodniego na wschodni nad obszarami tropikalnymi. Podejrzewa się, że może ono mieć wpływ na tworzenie się cyklonów i grubość warstwy ozonowej.

El Niño (hiszp. dzieciątko), to nieregularne zjawisko występujące z różnym natężeniem co trzy do pięciu lat. Polega ono na osłabieniu chłodnego Prądu Peruwiańskiego, płynącego z południa i u wybrzeży Peru skręcającego na zachód, i zastąpieniu go ciepłym prądem zwanym El Niño, płynącym w przeciwnym kierunku. Wody tego prądu, a pojawia się on najczęściej w okresie Świąt Bożego Narodzenia (stąd nazwa), mogą w przypowierzchniowych warstwach osiągać temperaturę 29°C. Skutkiem El Niño są ulewy u wybrzeży Ekwadoru, Peru i Chile oraz dotkliwe susze w głębi lądu.

Freony, stosowane w urządzeniach chłodniczych, a także jako gazy nośne w dezodorantach i innych kosmetykach używanych w postaci aerozoli, są gazami nietoksycznymi, o małej aktywności chemicznej. Kiedy jednak przedostaną się do wyższych warstw atmosfery, ulegają reakcjom fotochemicznym. W ich wyniku uwalnia się aktywny chlor, który reagując z ozonem (O_3), przekształca go w zwykły tlen cząsteczkowy (O_2). Skutkiem tego jest zmniejszenie grubości **warstwy ozonowej** (ozonosfery) chroniącej powierzchnię Ziemi przed promieniowaniem ultrafioletowym, które między innymi przyczynia się do powstawania nowotworów skóry. Od lat siedemdziesiątych ubiegłego wieku notowano wyraźny spadek całkowitej ilości ozonu nad Antarktydą aż do lat dziewięćdziesiątych, kiedy to grubość warstwy ozonowej zmniejszyła się o ponad 50%. Zjawisko nazwano **dziurą ozonową** (ryc. 13.8). Pojawia się ona okresowo, a jej rozmiary są zmienne i częściowo wynikają także z pory roku, warunków pogodowych i innych naturalnych zjawisk, jak wybuchy wulkanów. Rekordową wielkość dziura ozonowa osiągnęła 10 września 2000 roku, kiedy



Ryc. 13.8. Dziura ozonowa nad Antarktydą stwierdzona w roku 2001

zajęła obszar 29,5 miliona kilometrów kwadratowych. Niestety, na półkuli północnej zmniejszenie warstwy ozonowej (niekiedy o ponad 20%) wystąpiło nie nad biegunem, lecz w średnich szerokościach geograficznych, także nad Polską.

Gleby i ich stan

Gleba to powierzchniowa warstwa litosfery utworzona w wyniku powolnych i długotrwałych zmian podłoża skalnego. Zmiany te są efektem działania klimatu, wody, ale największe znaczenie mają organizmy należące do rozwijającej się na danym obszarze biocenozy. Proces kształtowania się gleby trwa niekiedy setki, a nawet tysiące lat.

Działalność człowieka często prowadzi do zanieczyszczenia gleb związkami, które zazwyczaj dostają się do nich wraz z opadami. Zanieczyszczenia pochodzą z emisji przemysłowych i komunikacyjnych i zawierają różnego typu sole (NaCl, Na_2CO_3, Na_2SO_4), metale ciężkie (ołów, rtęć, kadm, miedź, arsen, cynk), glin, magnez, a ponadto azbest, dioksyny[10] i różnego rodzaju detergenty. Zanieczyszczenia mogą zmieniać właściwości fizykochemiczne gleby, powodować jej zakwaszenie, zasolenie bądź zatrucie. Także nawozy i środki ochrony roślin, często stosowane w nadmiarze we współczesnym rolnictwie, zwiększają zanieczyszczenie i powodują zmianę odczynu gleby. Prowadzi to do **zmęczenia gleby**, którego skutkiem jest zachwianie jej homeostazy, a to z kolei jest przyczyną różnorodnych zagrożeń dla organizmów. Zakwaszenie gleby, powodowane głównie przez związki azotowe, zmniejsza aktywność mikroorganizmów glebowych, opóźnia dojrzewanie i zmniejsza odporność roślin, a także powoduje wymieranie grzybów.

Ryc. 13.9. Zdegradowana gleba – skutek nielegalnego pobierania piasku i żwiru

Pozbawienie gleby okrywy roślinnej, zmiana stosunków wodnych, a także niewłaściwe zabiegi agrotechniczne mogą doprowadzić do jej **erozji**. Ten proces może się odbywać przez wymywanie (erozja wodna), jak i wywiewanie (erozja eoliczna), co najczęściej kończy się zniszczeniem struktury gleby. W połączeniu z zanieczyszczeniami wszystko to prowadzi do zniszczenia gleby, czyli do jej **degradacji** (ryc. 13.9). Takie gleby są mniej żyzne, co w wypadku gleb wykorzystywanych rolniczo powoduje zmniejszenie plonów.

Rozwój terytorialny miast, zakładów przemysłowych i kopalni (zwłaszcza odkrywkowych), wysypisk, a także sieci dróg, niesie za sobą jeszcze jedno niebezpieczeństwo – zmniejsza się ogólna powierzchnia gleb, zarówno tych będących częścią składową naturalnych ekosystemów, jak i użytkowanych rolniczo.

[10] Dioksyny to związki mające dwa pierścienie benzenowe połączone dwoma atomami tlenu. Są to jedne z najbardziej toksycznych substancji chemicznych zanieczyszczających środowisko (są wielokrotnie groźniejsze od cyjanku potasu). Powodują uszkodzenia wątroby, trzustki, nerek, płuc, układu nerwowego i rozrodczego, są także mutagenami. Jednym z typowych objawów zatrucia dioksynami jest porfiria – choroba związana z nieprawidłową produkcją hemoglobiny. Dioksyny powstają głównie w procesie produkcji herbicydów (por. s. 258) oraz spalania na przykład paliw, odpadów komunalnych (w spalarniach) lub podczas przeróbki metali. Ponieważ są dobrze rozpuszczalne w tłuszczach, mogą się odkładać i kumulować w tkankach tłuszczowych zwierząt.

Organizmy żywe a oddziaływanie człowieka na środowisko przyrodnicze

Pierwotnie człowiek, jak każdy gatunek biologiczny, był tylko jednym z wielu elementów środowiska, w którym żył. Jako gatunek wszystkożerny odżywiał się dziko rosnącymi roślinami, polował na zwierzęta, ale też sam był obiektem polowań większych drapieżników. Jak już wspomnieliśmy, z czasem, w miarę rozwoju cywilizacyjnego, jego oddziaływanie na inne gatunki zaczęło się nasilać i przybierać odmienny charakter. Człowiek zaczął coraz umiejętniej wykorzystywać dostępne rośliny, a polowania na zwierzęta okazywały się coraz obfitsze. Stopniowo zmieniał inne elementy środowiska, a wreszcie zaczął nawet modyfikować niektóre organizmy – najpierw stosując w uprawie i hodowli dobór sztuczny, a ostatnio dokonując manipulacji genetycznych.

Dziś na wielu obszarach kuli ziemskiej wpływ człowieka na rośliny i zwierzęta jest olbrzymi. Próbujemy wpływać nie tylko na skład gatunkowy układów przyrodniczych, liczebność populacji, ale nawet na ich pulę genową. Skutki takich działań człowieka w złożonych układach ekologicznych są nieprzewidywalne, najczęściej zaś prowadzą do spadku **różnorodności biologicznej** (por. dalej).

Różnorodność biologiczną, czasem mylnie zwaną bioróżnorodnością, można rozpatrywać na trzech poziomach organizacji żywej materii. Po pierwsze, pojęcie to dotyczy zróżnicowania genetycznego populacji w obrębie gatunku – jest to **różnorodność genetyczna**. Po drugie, dotyczy zróżnicowania gatunków w określonym siedlisku – jest to **różnorodność gatunkowa**. Po trzecie wreszcie, opisuje zróżnicowanie samych ekosystemów i siedlisk – to **różnorodność ekosystemowa i siedliskowa**[11]. Istniejąca różnorodność biologiczna jest wynikiem długotrwałych procesów ewolucyjnych, a także współczesnych czynników, wśród których coraz większego znaczenia nabiera działalność człowieka.

Człowiek może oddziaływać na inne organizmy na różne sposoby. Bezpośrednio, przez zabijanie (ryc. 13.10) lub zrywanie (wycinanie), a także przez przenoszenie (introdukcję), oraz pośrednio, przez przekształcanie środowiska, jak też nieodwracalne niszczenie siedlisk, w których organizmy żyją. Oddziaływanie człowieka na inne organizmy jest też możliwe przez modyfikację puli genowej zabiegami hodowlanymi lub na drodze inżynierii genetycznej.

Ryc. 13.10. Człowiek może oddziaływać bezpośrednio na inne organizmy przez ich zabijanie.

Oddziaływanie bezpośrednie

Wiele gatunków roślin i zwierząt wyniszczono całkowicie. W Europie taki los spotkał na przykład tura i tarpana. Liczba gatunków wymarłych na skutek działalności człowieka sięga kilkunastu procent wszystkich obecnie żyjących, a zagrożonych wymarciem jest dziś na świecie 30 tysięcy gatunków roślin (12% ogółu) i pięć tysięcy gatunków zwierząt, w tym 25% ogółu ssaków i 11% ptaków. Ogólnoświatowa lista gatunków zagrożonych (przez bezpośrednie tępienie, jak i na skutek niszczenia siedlisk) publikowana jest od 1966 roku

[11] Niekiedy rozpatruje się także różnorodność ras i odmian powstałą w wyniku zabiegów hodowlanych.

przez Światową Unię Ochrony Przyrody (IUCN – *The World Conservation Union*) w formie **czerwonej księgi**. Dodatkowo w poszczególnych krajach publikowane są krajowe czerwone księgi i czerwone listy ginących gatunków. Polska czerwona księga roślin[12] liczy 206 pozycji (10% ogółu krajowych roślin naczyniowych), zaś polska czerwona księga zwierząt[13] uwzględnia 143 pozycje, w tym 104 gatunki kręgowców (25% ich ogólnej liczby!).

Przez bezpośrednie oddziaływanie ogranicza się też zasięgi niektórych gatunków, na przykład zasięg bizonów w Ameryce Północnej czy wilka, niedźwiedzia i wielu gatunków roślin w Europie (por. dalej – zmiana zasięgów).

Czy wiesz, że...

Powody masowego zabijania i tępienia zwierząt i roślin były różne.

1. W celach konsumpcyjnych – tak wyniszczono krowę morską, tura, niektóre wielkie nielotne ptaki z Australii i Madagaskaru, a także nielotnego gołębia dronta dodo z Maskarenów. Przypuszcza się też, że polowania człowieka miały znaczny wpływ na wymarcie wielkich ssaków epoki lodowej. Mamuty, nosorożce włochate czy roślinożerne niedźwiedzie jaskiniowe także padły ofiarą polowań człowieka.
2. W powodu konkurencji o to samo źródło pokarmu – niektóre zwierzęta zostały uznane za szkodniki niszczące zasiewy (np. gryzonie, australijskie torbacze) i za napadające na zwierzęta gospodarskie (drapieżniki, jak wilki i rysie). Do całkowicie wytępionych drapieżników należy między innymi wilk falklandzki i wilk workowaty. Z tego samego względu tępione są niektóre rośliny uznane za chwasty.
3. Z powodów estetyczno-dekoratorskich – płytki rogowe z pancerza żółwia szylkretowego nadają się na oprawki okularów i okładziny puderniczek. Barkówki – pióra czapli nadobnej, a także albatrosów i wielu gatunków tropikalnych – wykorzystywane były jako ozdoby kapeluszy. Pióra strusi afrykańskich przeznaczano na wachlarze, skóry młodych fok i pantery mglistej – na futra itd. Wielu ludzi jeszcze dziś uważa, że niektóre kwiaty ładniej prezentują się w wazonie niż na łące.
4. W celach sportowych i jako hobby – do dziś upolowanie na przykład lwa lub tygrysa ma świadczyć o męstwie myśliwego. Do tej kategorii należy zaliczyć bezmyślne rzezie amerykańskiego gołębia wędrownego (do olbrzymich stad tego gołębia strzelano nawet z dział) i afrykańskiej kwaggi – odmiany zebry. Oba te gatunki wyginęły za sprawą człowieka.

Pozyskiwanie drewna

Bardzo duże znaczenie w gospodarce człowieka ma wycinanie drzew w celu pozyskiwania drewna. Dokonuje się tego na dwa sposoby. Pierwszy sposób polega na wycinaniu lasów naturalnych, zwłaszcza pierwotnych, szczególnie w Amazonii i na Syberii. Zakłada się przy tym, że lasy odtworzą się samodzielnie. Niestety jest to metoda niedoskonała, samoistne odtwarzanie lasów jest prawie niemożliwe. Lasy tropikalne (dżungle) regenerują się bowiem dopiero po 400–500 latach.

Drugim sposobem natomiast, typowym dla gospodarki leśnej w Europie, jest sadzenie, hodowanie lasów i wycinanie ich w określonych cyklach (ryc. 13.11). Te zasoby leśne są

[12] Wydanie I z roku 1993.

[13] Wydanie I z roku 1992.

w pełni odtwarzalne po 80–100 latach. W gospodarce tego typu najistotniejsze jest zachowanie trwałości konkretnej powierzchni leśnej w odpowiednich stadiach rozwojowych lasu (nie wolno wycinać zbyt dużych obszarów i w zbyt szybkim tempie). Ponadto leśnictwo powinno pełnić wiele funkcji, a pozyskiwanie drewna jest jedynie jedną z nich. Lasy takie powinny się charakteryzować wielością gatunków, z zachowanymi partiami starodrzewia. Wycinka natomiast powinna być prowadzona metodą tak zwanej rębni proekologicznej, bez zrębów zupełnych.

Ryc. 13.11. Zrąb zupełny lasu

Niszczenie lasów natomiast to nie tylko wycinanie drzew. Jednocześnie giną inne gatunki roślin i zależne od nich kolejne poziomy troficzne konsumentów, w tym reducentów. Na wylesionym obszarze spada też zdolność retencji wody, zmienia się mikroklimat, następuje degradacja gleb itd.

Podobne skutki dotyczą zwierząt, wobec których prowadzi się planową gospodarkę łowiecką. Na przykład odłowienie zbyt dużej liczby osobników, większej niż ich przyrost naturalny, prowadzi do naruszenia stada podstawowego, a w wypadku ryb – do przełowienia łowiska. Powoduje to spadek liczebności i często wyginięcie całej populacji na danym terenie. Niekiedy może też prowadzić do wyginięcia całego gatunku.

Zmiana zasięgów

Człowiek także przyczynia się do zmiany zasięgów niektórych gatunków. Przenosi rośliny i zwierzęta na nowe tereny, poza naturalne bariery, których nie przekroczyłyby same. Może się to odbywać celowo, zwłaszcza w wypadku gatunków cennych pod względem gospodarczym. Tak było na przykład z ziemniakami, pomidorami i piżmakami przywiezionymi do Europy z Ameryki czy z królikami przewiezionymi z Europy do Australii.

Takie świadome wprowadzenie przedstawicieli obcych gatunków w nowe ekosystemy, poza ich naturalnym zasięgiem, nazywa się **introdukcją**. Niektóre gatunki zostały też przez człowieka nieświadomie **zawleczone** w różne obszary świata, jak szczur wędrowny (*Rattus norvegicus*), małż racicznica zmienna (*Dreissena polymorpha*), przymiotno kanadyjskie (*Conyza canadensis*) – pospolita roślina rosnąca wzdłuż nasypów kolejowych, a także niektóre chorobotwórcze mikroorganizmy, na przykład krętek blady wywołujący kiłę lub wirus HIV.

Ryc. 13.12. Przykład gatunku introdukowanego – jenot

W zasadzie nie można przewidzieć, jakie skutki przyniesie introdukcja nowego gatunku. Sprowadzony do Europy z Dalekiego Wschodu jenot (*Nyctereutes procyonoides*) (ryc. 13.12) znalazł swoje miejsce w naszych ekosystemach leśnych i nie spowodował większych zaburzeń. Nieco inne

skutki miało sprowadzenie do Europy na początku XX wieku norki amerykańskiej (*Mustela vison*). Zwierzę to na wielu obszarach, w tym na terenie całej Polski, gwałtownie się rozprzestrzeniło, osiągając wysoką liczebność. Stało się tym samym groźnym drapieżnikiem niszczącym lęgi ptaków wodno-błotnych i drobne ssaki (karczownika, nornika północnego). Zupełną katastrofą ekologiczną okazało się natomiast wprowadzenie kóz na Wyspę Świętej Heleny. Te mało wybredne zwierzęta, wyjadając siewki drzew, uniemożliwiły odnawianie się lasów porastających wyspę. Doprowadziło to do całkowitego wyniszczenia ekosystemów leśnych i dziś na Wyspie Świętej Heleny właściwie nie ma już naturalnych lasów. Podobnie było w wypadku królików sprowadzonych do Australii. Stały się tam prawdziwą plagą – niszczyły naturalną roślinność oraz zasiewy, wyjadały pożywienie nie tylko miejscowej faunie torbaczy, ale i stadom hodowanych owiec. Zastosowano różne środki, aby zmniejszyć ich liczebność, od odstrzału po wykładanie trucizn, jednak nie przyniosło to rezultatu. Dopiero sprowadzenie wirusa myksomatozy, śmiertelnej choroby atakującej wyłącznie króliki, częściowo opanowało sytuację. Ostatnio pojawiły się jednak populacje zwierząt odpornych na tę chorobę, co oznacza, że walka z plagą królików rozpocznie się na nowo. W Polsce takim niechcianym przybyszem jest barszcz Sosnowskiego (ryc. 13.13). Celowo sprowadzony w latach pięćdziesiątych ubiegłego wieku z Kaukazu, był początkowo hodowany jako roślina paszowa, lecz w niedługim czasie się okazało, że sporządzane z niego kiszonki są niechętnie zjadane przez zwierzęta gospodarskie, a ponadto wydzielane przez tę roślinę w upalne dni olejki eteryczne powodują oparzenia skóry u ludzi. Uprawy barszczu zlikwidowano, pozostały jednak rośliny zdziczałe, które rozpleniły się na terenach podmokłych w północnej i południowo-wschodniej Polsce.

Ryc. 13.13. Barszcz Sosnowskiego (*Heracleum Sosnowskii*)

Pośredni wpływ człowieka na organizmy

Działania pośrednie, polegające na przekształcaniu środowiska, powodują, że wiele gatunków traci swoje naturalne siedlisko lub że podlegają one daleko idącym niekorzystnym przeobrażeniom – fragmentacji i przestrzennej izolacji.

Ryc. 13.14. Prace melioracyjne

Naturalne siedliska wciąż są niszczone przez rozwijające się miasta i osiedla, czyli w wyniku **urbanizacji**. Drastyczne zmiany w środowisku powoduje także rozwijający się przemysł, a więc **industrializacja**. Niszczące działanie ma budowa dróg i szlaków kolejowych, stanowiących bariery dla przemieszczania się zwierząt, regulacja rzek, zanieczyszczenia wody i powietrza,

zmiany właściwości gleby, zmiany mikroklimatu i melioracje najczęściej polegające na osuszaniu jakiegoś terenu (ryc. 13.14). Należy też pamiętać, że poszczególne elementy środowiska przyrodniczego są ze sobą ściśle powiązane, a zmiana jednego elementu powoduje automatycznie zmianę pozostałych.

W wyniku działalności człowieka powstają także nowe, sztuczne środowiska, które stają się miejscem bytowania różnych organizmów. W takich antropogenicznych środowiskach znalazły swoje miejsce organizmy **synantropijne** (dosłownie – towarzyszące człowiekowi). Są to między innymi szczury, myszy, bocian, wróbel, jaskółki, karaluch, mrówka faraona, skrzyp polny, babka szerokolistna i wiele innych gatunków (ryc. 13.15).

W ostatnich latach zauważono, że coraz więcej gatunków stopniowo zmienia miejsce bytowania, przenosząc się w pobliże człowieka. W niektórych regionach kraju sarna, zwierzę typowo leśne, utworzyła populacje przebywające stale na polach uprawnych (tzw. sarna polna). W miastach natomiast coraz częściej można zauważyć kuny, lisy, zające czy myszy leśne, a widok kosa, niegdyś stroniącego od ludzi, już nikogo nie dziwi. Wydaje się, że w najbliższej przyszłości proces synantropizacji roślin i zwierząt będzie się pogłębiał.

Ryc. 13.15. Przykład organizmu synantropijnego – wróbel domowy (*Passer domesticus*)

13.3. Wpływ rolnictwa na środowisko i różnorodność biologiczną

Około 10 tysięcy lat p.n.e. na Bliskim Wschodzie ludność dotąd żyjąca ze zbieractwa (kopieniactwa) i łowiectwa stopniowo zmieniała sposób wykorzystywania zasobów zwierzęcych i roślinnych na bardziej planowy i uwzględniający przyszłość. Powstała uprawa roślin i hodowla udomowionych zwierząt, co wpłynęło na zmianę trybu życia człowieka i wzrost demograficzny. Dalszy rozwój rolnictwa był podyktowany koniecznością zapewnienia wyżywienia coraz liczniejszym populacjom ludzkim. Początkowo uprawiano naturalne, miejscowe odmiany dzikiej pszenicy i jęczmienia, posługując się prymitywnymi narzędziami, zaś hodowla kóz i owiec miała formę pasterstwa. Zmiana stylu życia spowodowała jeszcze większy przyrost naturalny ludności, a to warunkowało konieczność produkcji coraz większej ilości pożywienia. By to osiągnąć, zwiększono obszary upraw przez karczowanie i wypalanie lasów (gospodarka żarowa) oraz powiększano liczebność stad. Z czasem jednak na obszarach bardziej rozwiniętych i o większym zagęszczeniu ludności zaczęło brakować wolnych terenów, konieczna była zatem stopniowa **intensyfikacja** metod uprawy i hodowli.

Dziś najczęściej zwiększa się wydajność produkcji rolnej przez **chemizację** (stosowanie nawozów mineralnych, środków ochrony roślin, preparatów polepszających strukturę gleby), **mechanizację** (wykorzystywanie maszyn i urządzeń ułatwiających pracę człowieka, ale i zmniejszających straty w produkcji) i **stosowanie bardzo wydajnych odmian** roślin i ras zwierząt. Częstym zabiegiem są też **melioracje** (nawadnianie lub osuszanie) gruntów.

Wpływ rolnictwa na środowisko

Intensywne rolnictwo nie pozostaje obojętne dla środowiska przyrodniczego. Jeżeli zabiegi hodowlane są nastawione wyłącznie na zwiększenie produkcji roślinnej i zwierzęcej, to zaburzają równowagę ekologiczną. Okazało się też, że jednostronne nawożenie, powodujące nadmiar jednego z pierwiastków biogennych, sprzyja wypłukiwaniu z gleby innych pierwiastków, na przykład nadmiar azotu wpływa na zmniejszenie ilości fosforu, magnezu, przyswajalnych form miedzi i wapnia, zaś nadmiar potasu zmniejsza ilość magnezu. Stosowanie nadmiernych ilości nawozów kwaśnych (głównie azotowych, amonowych, będących pochodnymi mocznika) powoduje obniżenie pH gleby, uwalnianie glinu (który tworzy toksyczne związki), a także tworzenie się toksycznych dla roślin nitrozoamin, które opóźniają ich wzrost oraz powodują mniejszą odporność na choroby i szkodniki. Pochodne związków azotowych są także prekursorami związków kancerogennych[14] i teratogennych[15]. Także nadmiar chemicznych środków ochrony roślin, zwanych **pestycydami**, i ich niewłaściwe zastosowanie może mieć działanie toksyczne. Zaliczamy do nich zarówno substancje naturalne, jak i syntetyczne. W zależności od sposobu działania wśród pestycydów wyróżniamy między innymi: **herbicydy** – substancje niszczące wybiórczo niektóre rośliny uznane za chwasty, **fungicydy** – środki grzybobójcze oraz **insektycydy** – środki owadobójcze, a także całą gamę innych, jak bakteriocydy (bakteriobójcze), rodentycydy (gryzoniobójcze), nematocydy (nicieniobójcze), retardanty (opóźniające wzrost roślin) itd.

Teoretycznie środki te powinny wykazywać ściśle wybiórcze działanie, być toksyczne dla konkretnych organizmów, a obojętne dla pozostałych. Okazuje się jednak, że niektóre pestycydy wykazują szersze działanie, niż przewidywano (np. stosowanie insektycydów zabija nie tylko mszyce, ale i pszczoły), ponadto ich toksyczność zmienia się w zależności od dawki. Klasycznym przykładem jest związek zwany **DDT** (dichlorodifenylotrichloroetan). Wydawał się on wprost idealnym środkiem ochrony roślin. Toksyczny dla owadów wnikał w sposób kontaktowy przez przewód pokarmowy lub powłoki ciała i powodował zaburzenia pracy systemu nerwowego owadów, nie wykazywał natomiast żadnej toksyczności wobec organizmów stałocieplnych. Zsyntetyzowano go w 1872 roku, a na większą skalę zastosowano w czasie II wojny światowej do ochrony wojsk sprzymierzonych przed tyfusem plamistym roznoszonym przez wszy. Później był powszechnie stosowany w Europie i Ameryce Północnej do zwalczania owadów na polach i w pomieszczeniach (ryc. 13.16). W Polsce sprzedawano go pod handlową nazwą „azotox". Do początku

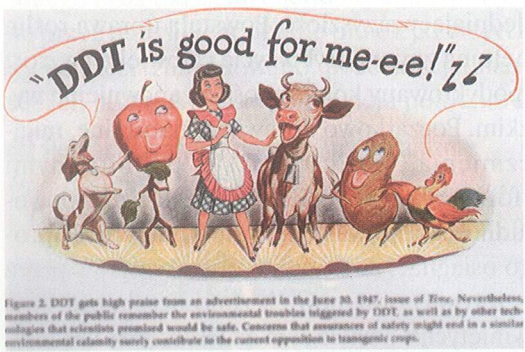


Figure 2. DDT gets high praise from an advertisement in the June 30, 1947, issue of *Time*. Nevertheless, members of the public remember the environmental troubles triggered by DDT, as well as by other technologies that scientists promised would be safe. Concerns that assurances of safety might end in a similar environmental calamity surely contribute to the current opposition to transgenic crops.

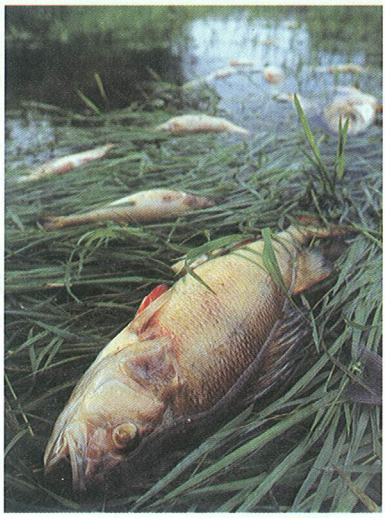
Ryc. 13.16. Reklama sprzed kilkudziesięciu lat zachęcająca do stosowania DDT

[14] Związki kancerogenne (inaczej rakotwórcze) to substancje zwiększające ryzyko powstania w organizmie nowotworów, najczęściej wykazują działanie mutagenne.

[15] Związki teratogenne przenikają przez łożysko i uszkadzają komórki rozwijającego się płodu. Jest to powodem wykształcenia się wad rozwojowych, takich jak rozszczepienie podniebienia, zniekształcenia kończyn, uszkodzenia tarczycy czy agenezja (brak) nerki.

lat siedemdziesiątych ubiegłego wieku zużyto aż 1,5 miliona ton DDT. Okazało się jednak, że jest to bardzo trwały związek, w glebie rozkłada się dopiero po kilkunastu latach, a jego pochodne są równie trwałe. Ma natomiast zdolność kumulowania się we wszystkich organizmach. Największe stężenie tego środka zanotowano u zwierząt drapieżnych będących końcowymi ogniwami łańcuchów pokarmowych. Duże stężenie DDT w ich organizmach powodowało między innymi zaburzenia rozrodu, na przykład ptaki drapieżne składały jajka o bardzo cienkich skorupkach, które pękały w trakcie wysiadywania. Z tego powodu na całym świecie zabroniono stosowania tego środka (w Polsce w 1976 r.) i zastąpiono go wieloma innymi, działającymi bardziej wybiórczo i łatwiej rozkładającymi się w glebie. Systematyczny wzrost różnorodności stosowanych pestycydów związany jest też ze stopniowym uodparnianiem się zwalczanych organizmów na stosowane środki.

Niewłaściwa chemizacja (nadmiar nawozów i pestycydów) oraz jednoczesne odprowadzanie gnojowicy, która powstaje w dużych ilościach podczas intensywnego chowu zwierząt, to jedna z podstawowych przyczyn zanieczyszczenia wód. Szczególnie niebezpieczne są nawozy azotowe i pochodne mocznika, które nie tylko powodują eutrofizację, ale też zwiększają zakwaszenie wód. Jest ono jedną z przyczyn ograniczenia reprodukcji ryb (przy pH około 5,4 ryby w ogóle przestają się rozmnażać). W ostatnich latach obserwuje się też wyraźny spadek liczebności żab zielonych spowodowany głównie zamieraniem skrzeku. Zanieczyszczenie wody sprzyja też rozwojowi grzybic skóry – częstego obecnie schorzenia ryb (ryc. 13.17). Nawozy i pestycydy spłukiwane z pól są też jedną z głównych przyczyn eutrofizacji zbiorników wodnych (por. s. 245).



Ryc. 13.17. Ryba z łuskami pokrytymi grzybicą

Mechanizacja rolnictwa ma bardzo wiele zalet, jednak wywołuje także wiele zagrożeń. Ciężkie maszyny rolnicze ze względu na swoją masę zmieniają strukturę gleby, są źródłem spalin i zanieczyszczeń produktami ropopochodnymi. W czasie mechanicznego zbioru zbóż giną zające i sarny, niszczone są gniazda ptaków, a sam proces mechanicznego oczyszczania i sortowania ziarna nie sprzyja rozsiewaniu nasion chwastów i zarodników grzybów.

Wpływ rolnictwa na różnorodność biologiczną

Współczesne rolnictwo przyczynia się do spadku różnorodności biologicznej, zarówno na poziomie genetycznym, jak i gatunkowym oraz ekosystemowym i siedliskowym. Wymóg wzrostu produkcji rolnej powoduje, że lokalne rasy zwierząt i odmiany roślin, pomimo że odporne na miejscowe zagrożenia i dostosowane do konkretnych środowisk, wszędzie są zastępowane odmianami bardziej wydajnymi. Z tego też powodu większość zbóż i innych roślin uprawnych produkowanych w Europie i Ameryce Północnej jest prawie jednorodna genetycznie. Wprowadzane bardziej plenne odmiany są najczęściej mniej odporne i wymagają stosowania większej ilości środków ochronnych i zabiegów pielęgnacyjnych. W efekcie pola uprawne we wszystkich krajach stosujących intensywną gospodarkę rolną

Ryc. 13.18. Zadrzewienia śródpolne i miedze

wyglądają podobnie. Są to olbrzymie, ubogie gatunkowo ekosystemy, w których w zasadzie występuje tylko jeden gatunek producentów i bardzo niewiele gatunków konsumentów (a szczególnie II i III rzędu). Wprowadzenie maszyn wpłynęło także na zmianę rzeźby i na ukształtowanie terenu. Z obszarów rolniczych znikają miedze, zadrzewienia śródpolne (ryc. 13.18), małe oczka wodne i nierówności terenu, które zazwyczaj były miejscami schronienia zwierząt (w tym np. ptaków owadożernych), poprawiały stosunki wodne oraz ograniczały erozję gleb. Mniejsza różnorodność biocenoz powoduje większą wrażliwość na zmiany środowiska i **gradacje** (masowe pojawy) szkodników. Pola uprawne o strukturze rozległych monokultur są szczególnie narażone na masowe pojawy szkodników i dlatego wymagają stosowania środków ochronnych tym intensywniejszych, im bardziej wrażliwe są odmiany uprawianych roślin[16]. Podobnie jest w hodowli zwierząt. Hoduje się je w stadach, nierzadko liczących setki i tysiące osobników, niekiedy w zamkniętych halach będących prawdziwymi kombinatami produkcji mięsa czy jaj. Do hodowli także wykorzystuje się takie rasy zwierząt, które przykładowo dają największy przyrost masy ciała, a odmiany lokalne, jako mniej produktywne, stopniowo wymierają.

13.4. Wpływ degradacji środowiska na zdrowie człowieka

Zanieczyszczenia

Podstawowym celem przekształceń antropogenicznych środowiska jest ułatwienie i poprawienie warunków życia człowieka. Okazuje się jednak, że niektóre działania mogą przynieść wręcz przeciwne efekty, zwłaszcza gdy dochodzi do istotnych zmian w środowisku przyrodniczym. Zanieczyszczenia powietrza, wody i gleby przedostają się do naszego organizmu, wywołując niepożądane skutki.

Zanieczyszczeniem, które występuje w powietrzu, a także w wodzie i glebie, jest **tlenek siarki(IV)** (SO_2) i jego pochodne. Obecność związków siarki powoduje podrażnienia błon śluzowych i powiek, w większych stężeniach wywołuje zaburzenia w funkcjonowaniu układu oddechowego – skurcze oskrzeli, upośledzenie czynności nabłonka migawkowego tchawicy, nieżyt dróg oddechowych. Po przedostaniu się do krwi jony SO_3^{2-} i SO_4^{2-} kumulują się w węzłach chłonnych, wątrobie, nerkach i mózgu, upośledzając ich pracę do czasu, aż zostaną zneutralizowane. Pochodne **tlenków azotu** (NO_x), czyli sole kwasu azotowego(III) – azotyny oraz sole kwasu azotowego(V) – azotany, a także nitrozaminy występujące głównie w glebie i wodach, w dużym stężeniu wykazują działanie teratogenne i kancerogenne.

[16] Takie sztuczne układy ekologiczne cechują się bardzo obniżonymi możliwościami samoregulacji. Porównaj też produktywność ekosystemów w podręczniku *Biologia 1. Zakres rozszerzony*, podrozdział 28.5.

U niemowląt mogą powodować groźną dla życia sinicę methemoglobinową wywołaną utratą zdolności wiązania tlenu przez hemoglobinę. Same tlenki azotu powodują obrzęk płuc i nieżyt oskrzeli. **Tlenek węgla(II)** (CO), zwany czadem, na szczęście w powietrzu występujący w niewielkich ilościach, jest związkiem wyjątkowo toksycznym. Trwale łączy się z hemoglobiną, powodując niedotlenienie organizmu, czego skutkiem może być uszkodzenie mózgu, a nawet śmierć.

Kwaśne deszcze, powstające w atmosferze w wyniku reakcji tlenków siarki, azotu i węgla z parą wodną, powodują poparzenia i podrażnienia błon śluzowych oczu oraz górnych dróg oddechowych.

Poważny problem stanowią zanieczyszczające środowisko **metale ciężkie** – ołów (Pb), kadm (Cd), rtęć (Hg), arsen (As) i inne. Kumulują się w naszych organizmach, łatwo też przenikają przez łożysko do płodu. Powodują zaburzenia w aktywności enzymów metabolicznych, zaburzenia syntezy białek, obrzęk stawów, upośledzenie funkcji narządów rozrodczych, zaburzenia w pracy układu nerwowego, jednak najgroźniejsze jest ich działanie kancerogenne.

Oprócz metali ciężkich silne działanie rakotwórcze wykazują także inne substancje, jak **trójhalometany** (chloroform i bromodichlorometan), **chlorek winylu** będący monomerem polichlorku winylu (PCV), **benzen**, **azbest** (zwłaszcza w postaci pyłu azbestowego), **wielopierścieniowe węglowodory aromatyczne** (WWA), z których najgroźniejszy jest **benzo-a-piren**. Większość tych związków spożywamy razem z wodą lub pośrednio w postaci skumulowanej w tkankach roślinnych i zwierzęcych.

Także my sami dodajemy do żywności składniki, które okazują się szkodliwe dla zdrowia. Są to barwniki, substancje zapachowe, konserwanty, przeciwutleniacze, rozpuszczalniki, środki zagęszczające, stabilizujące, emulgujące, słodzące itd. Na etykietach produktów spożywczych środki te są najczęściej oznaczane literą **E** z odpowiednim numerem. Przykładowe substancje dodawane do pożywienia, dopuszczone do stosowania w Polsce, przedstawia tabela 13.2 na stronie 262.

Promieniowanie

Zmniejszenie grubości warstwy ozonowej w atmosferze powoduje, że do powierzchni Ziemi dociera więcej niż poprzednio **promieni ultrafioletowych** (promieniowanie elektromagnetyczne niejonizujące), których źródłem jest Słońce. Ultrafiolet ma działanie korzystne – zabija bakterie, inicjuje syntezę witaminy D_3 u ssaków. Stosowany w dużych dawkach może być czynnikiem mutagennym i kancerogennym, źródłem uszkodzeń skóry i stymulatorem tworzenia nowotworów złośliwych, jak na przykład czerniaków. To dlatego jesteśmy zmuszeni do używania ochronnych okularów przeciwsłonecznych i kremów z filtrami, zwłaszcza latem przy największym nasłonecznieniu.

Źródłem promieniowania są także **radioizotopy**, na przykład ^{90}Sr, ^{208}Po, ^{210}Pb, ^{226}Ra, ^{232}Th, ^{238}U, ^{235}U, ^{131}J, emitowane do atmosfery podczas wydobywania i obróbki uranu, próbnych wybuchów jądrowych, spalania surowców energetycznych, sporadycznie, lecz w dużych ilościach, z reaktorów jądrowych, z urządzeń medycznych itp. Izotopy te przedostają się do gleby, pobierane przez rośliny odkładają się w ich tkankach, skąd bezpośrednio lub pośrednio (przy udziale zwierząt hodowlanych) przedostają się do organizmu człowieka i kumulują w tkankach. Promieniowanie radioizotopów ma charakter jonizujący, powoduje wzbudzenie i jonizację atomów, a to z kolei prowadzi do zmian w strukturach

Tab. 13.2. Wybrane konserwanty i inne związki dodawane do żywności

Symbol	Nazwa	Zastosowanie i wpływ na organizm człowieka
		Barwniki
E 101	(i) ryboflawina (ii) fosforan-5'-ryboflawiny (laktoflawina)	Nieszkodliwy barwnik żółtopomarańczowy (witamina B2), dodawany do deserów i wypieków. W stanie wolnym występuje w drożdżach piwnych, a jej nadmiar usuwany jest z organizmu wraz z moczem.
E 123	amarant (barwnik amoniakalny	Bardzo niebezpieczny syntetyczny barwnik czerwony (azowy),wywołuje odczyny alergiczne. Dozwolony wyłącznie do podbarwiania win i podróbek kawioru. Niedopuszczony w większości krajów Unii Europejskiej i w USA.
E142	zieleń S (zieleń lisaminowa)	Syntetyczny barwnik zielononiebieski, służy do barwienia słodyczy. Może powodować uczulenia. Przypuszcza się, że jest rakotwórczy.
		Konserwanty
E 200	kwas sorbinowy (kwas sorbowy)	Nieszkodliwy, głównie syntetyczny kwas używany jako substancja konserwująca. Stosowany na przykład w marmoladach i na powierzchni serów dojrzewających, jako dodatek do przecierów owocowych, soków, galaretek owocowych, ptasiego mleczka, ogórków konserwowych, napojów typu cola, wina, twarogów, serków typu „fromage", krewetek, przetworów rybnych.
E 210	kwas benzoesowy (benzoesan)	Prawdopodobnie rakotwórczy związek używany jako konserwant. Stosowany w napojach gazowanych, majonezach, margarynach, marynatach, konserwach warzywnych i owocowych. Żywności z jego dodatkiem powinni unikać alergicy i astmatycy.
E 250	azotan (III) sodu (azotyn sodu)	Niebezpieczny środek syntetyczny stosowany jako konserwant i stabilizator barwy. Używany do peklowania mięsa w produkcji wędlin, wędzonek, konserw, dodawany do serów podpuszczkowych i topionych. Podczas ogrzewania wchodzi w reakcję z białkami, wytwarzając rakotwórcze nitrozoaminy. Szkodzosobom z podwyższonym ciśnieniem krwi. Szczególnie niebezpieczny dla niemowląt.
		Antyutleniacze
E 300	kwas L-askorbinowy (witamina C)	Nieszkodliwy, syntetycznie otrzymywany związek stosowany jako przeciwutleniacz, substancja klarująca, regulator kwasowości i stabilizator. Można go znaleźć w bardzo różnorodnych produktach – od konserw mięsnych, chipsów i przetworów rybnych po soki, dżemy, galaretki i mleko w proszku.
E 322	lecytyna	Nieszkodliwy emulgator, nośnik i przeciwutleniacz pozyskiwany z olejów roślinnych (głównie z nasion soi). Występuje w każdej żywej komórce. Dodawany do mleka w proszku, kawy, chleba, sosów, wędlin, lodów i kremów w celu zapobieżenia jełczeniu tłuszczów.
		Emulgatory i zmiększacze
E-400	kwas alginowy (kwas polimannuronowy)	Nieszkodliwy zagęstnik i substancja żelująca otrzymywana z morskich brunatnic (rodzaj Fucus). Używana jako dodatek do śmietany, galaret, lodów, marmolad i dżemów. Jego nadmiar może upośledzić wchłanianie wapnia, żelaza, manganu i cynku.

komórkowych i na przykład w kwasach nukleinowych. Zmiany mogą się ujawnić bezpośrednio po zadziałaniu czynnika lub po jakimś czasie. Najczęściej dochodzi do uszkodzenia szpiku kostnego, z czego może się rozwinąć nowotwór krwi (białaczka) oraz nowotwory kości, mogą też nastąpić uszkodzenia jelit. Niektóre zmiany mutacyjne, powstałe w komórkach szlaku płciowego ujawniają się dopiero w kolejnych pokoleniach.

Wpływ **promieniowania elektromagnetycznego o wysokiej częstotliwości** (fal radiowych i telewizyjnych, telefonii komórkowej, mikrofal, fal radarowych) na organizm człowieka nie został jeszcze w pełni poznany. Niektóre obserwacje wskazują jednak, że fale te nie są obojętne dla naszego zdrowia i w dużym natężeniu wywołują tak zwany efekt termiczny komórek – podgrzewają tkanki organizmu w całej objętości (podobnie jak produkty spożywcze w kuchenkach mikrofalowych). Mogą też powodować zaburzenia pracy układu nerwowego (objawy nerwicowe, zawroty głowy), arytmię serca, zaburzenia błędnika i inne, na przykład zakłócenia pracy sztucznych stymulatorów serca. Można jednak przyjąć, że większość dopuszczonych do użytku i prawidłowo eksploatowanych urządzeń elektronicznych jest dla zdrowego człowieka bezpieczna.

Hałas i wibracje

Rozwój cywilizacji związany jest z podwyższeniem poziomu hałasu, który należy traktować jako jeden z ważniejszych składników zanieczyszczenia środowiska. Jego źródłem są maszyny i urządzenia mechaniczne, pojazdy, samoloty, urządzenia nagłaśniające itp. Wpływ hałasu na organizm człowieka jest zróżnicowany, w zależności od natężenia dźwięku (mierzonego w decybelach – dB), częstotliwości, czasu trwania itp., a także indywidualnej odporności samego organizmu. Zbyt silny hałas nie tylko może uszkodzić narząd słuchu, ale także zakłócić pracę układu nerwowego, hormonalnego, pokarmowego (nadmierne wydzielanie kwasu żołądkowego), a nawet układu krążenia. Bardzo często hałasowi towarzyszą wibracje, które mogą oddziaływać na cały organizm (np. w czasie jazdy samochodem) lub tylko na niektóre narządy, zazwyczaj na ręce (u osób obsługujących młoty pneumatyczne, piły łańcuchowe, wiertarki itp). Wibracje mogą powodować zmiany zwyrodnieniowe stawów i kręgosłupa, brak czucia skórnego, drżenie kończyn, zwiotczenie mięśni, obniżają sprawność układu krążenia itp.

Choroby związane z urbanizacją, industrializacją i rolnictwem

UWAGA!

Zagadnienia zdrowotne zostały omówione szerzej w dziale „Człowiek – stan zdrowia i stan choroby" w podręczniku Biologia 2. *Zakres rozszerzony*.

Od naturalnych warunków, do jakich przystosował się człowiek w procesie ewolucji, najbardziej różnią się środowiska antropogeniczne miast i obszarów przemysłowych. Przekształceniom uległ krajobraz, mikroklimat[17], ale także zmienił się tryb życia mieszkających tam ludzi.

[17] Za środowisko życia ludzi w miastach można uznać przestrzeń pomieszczeń zamkniętych. Okazuje się, że przeciętny mieszkaniec miasta europejskiego spędza w pomieszczeniach ponad 80% swego życia, w USA niekiedy ponad 95%.

Czy wiesz, że...
W dużym uproszczeniu można traktować miasta jako układy specyficznych ekosystemów, w których liczebność producentów jest zbyt mała, by zostały zaspokojone potrzeby pokarmowe konsumentów (w większości ich rola ogranicza się do tworzenia, wraz z biotopem, mikroklimatu). Konsumenci to przede wszystkim jeden gatunek *Homo sapiens*, mający wysokie wymagania, które muszą być zaspokajane przez dopływ materii organicznej i nieorganicznej pochodzącej z innych pozamiejskich ekosystemów, i coraz większa liczba synantropów. Jednocześnie konsumenci w miastach wytwarzają proporcjonalnie tak duże ilości odpadów, że reducenci nie nadążają z ich utylizacją, dlatego zostają one skoncentrowane i usunięte poza miasto. W ekosystemach miejskich nie można mówić o obiegu materii – są to tak zwane twory kadłubowe (niepełne) wymagające ciągłej ingerencji człowieka.

W miastach ludzie mieszkają w warunkach silnego przegęszczenia, jednak w tym wypadku nie działają naturalne procesy ograniczające liczebność, takie jak zmniejszony dostęp do zasobów pokarmowych powodujący spadek rozrodczości czy emigracje chroniące naturalne populacje przed przegęszczeniem. Wręcz przeciwnie, obserwuje się stały napływ ludności do miast, a zatem wzrost zagęszczenia, na które mieszkańcy reagują podobnie jak inne ssaki – **wzrostem poziomu stresu**. Jest on przyczyną wielu nerwic, zaburzeń osobowości i innych zaburzeń psychicznych. Anonimowość osoby w wielkich zbiorowiskach ludzkich sprzyja też ujawnianiu się patologii społecznych i dewiacji. Stres i zbyt szybkie tempo życia powodują rozwój wielu **schorzeń somatycznych** – chorób wrzodowych żołądka i dwunastnicy czy nadciśnienia – prowadzących do zawałów serca i wylewów. Jednocześnie nieprawidłowe odżywianie, siedzący tryb życia i brak aktywności ruchowej są u wielu ludzi przyczyną otyłości oraz choroby wieńcowej. Charakterystyczne jest także zwiększenie występowania alergii.

Do chorób cywilizacyjnych zaliczają się także **choroby zawodowe**. To pylice płuc (choroby górników, ceramików i nauczycieli), choroby wibracyjne (kierowców, robotników drogowych i górników), uszkodzenia słuchu i wzroku, nabyte wady kręgosłupa. Rolnicy narażeni są na zatrucia nawozami i pestycydami, na pylicę płuc pochodzenia organicznego (tzw. płuco farmera – w wyniku wdychania pleśni i organicznego pyłu ze słomy, konopi, bawełny, rozdrabnianego ziarna). Istotne są wypadki związane z rozwojem cywilizacji – drogowe, lotnicze, kolejowe. Silne zagęszczenie i duża mobilność ludzi ułatwia rozprzestrzenianie się drobnoustrojów chorobotwórczych (epidemie).

13.5. Konieczność ochrony środowiska

Wszystkie przedstawione formy antropogenicznej degradacji środowiska są ze sobą wzajemnie powiązane i niekiedy trudne do rozgraniczenia. Niektóre działania człowieka mogą jednocześnie wpływać na kilka elementów środowiska. Na przykład emisja tlenku siarki(IV) powoduje jednocześnie zanieczyszczenie powietrza. Kwaśne deszcze, smog, zakwaszenie gleb, zakwaszenie wód działają negatywnie na ryby, płazy i na samego człowieka, wywołując między innymi nieżyt dróg oddechowych. Zanieczyszczenie środowiska przynosi też, niejako zwrotnie, szkody samej gospodarce. Przykładowo – wiele zakładów

pracy musi do celów produkcyjnych uzdatniać pobieraną wodę. Anomalie pogodowe wywołane między innymi przez efekt cieplarniany przynoszą straty w rolnictwie i niszczą zabudowania. Kwaśne deszcze przyczyniają się do niszczenia elewacji budynków, pomników i elementów konstrukcyjnych itd. Zanieczyszczenia nie ograniczają się przy tym jedynie do państw, które je wyemitowały, swobodnie przemieszczają się na wielkie odległości, niekiedy obejmują swym zasięgiem całą kulę ziemską i oddziałują w skali globalnej.

Degradacja środowiska wyraźnie wpływa też na liczebność i zróżnicowanie gatunkowe organizmów. Najczęściej prowadzi do zmniejszenia różnorodności biologicznej, a jedynie ona daje gatunkom i ich zespołom możliwość przetrwania w zmieniających się warunkach. W wyniku rabunkowych i nieprzemyślanych działań ginie wiele naturalnych siedlisk, a wraz z nimi wiele gatunków o specjalnych wymaganiach. Pozostają jedynie organizmy mało wymagające, oportunistyczne lub synantropijne, jak na przykład wróble i szczury. Nawet z egoistycznego i antropocentrycznego punktu widzenia człowieka niszczenie różnorodności biologicznej jest niekorzystne, ponieważ pozbawiamy się możliwości uzyskania nowych surowców i źródeł żywności, barwników czy lekarstw. Należy także pamiętać, że z powodu olbrzymiej złożoności układów przyrodniczych ingerencja człowieka powoduje nieprzewidywalne skutki i może się skończyć katastrofą (tzw. efekt domina). Przykładowo wycięcie lasu pociąga za sobą także zmianę mikroklimatu, zmniejszenie retencji wód, spadek poziomu wód gruntowych, zwiększenie niebezpieczeństwa powodzi, silniejszą erozję gleby, wzrost poziomu hałasu i wiele innych skutków. Ubogie genetycznie monokultury pól uprawnych wymagają coraz większych nakładów na utrzymanie stałej wysokości plonów, coraz większej ilości nawozów i środków ochrony roślin zabezpieczających przed gradacjami szkodników i chorobami. To natomiast przyczynia się do jeszcze większej degradacji środowiska itd. Dewastacja gleb, pokrywy roślinnej i innych elementów naturalnego krajobrazu prowadzi do powstania **obszarów klęski ekologicznej**, na których przestają działać naturalne procesy ekologiczne. Krańcową formą dewastacji środowiska jest **pustynia przemysłowa**, czyli obszar całkowicie zniszczony przez człowieka.

Bardzo ważne jest uświadomienie sobie konieczności ochrony wszystkich elementów środowiska przyrodniczego, zarówno w skali lokalnej (osiedli, miast i gmin), jak i poszczególnych państw oraz w skali całej planety. Obowiązkiem każdego człowieka jest przekazywanie przyszłym pokoleniom takiej Ziemi, jaką ludzkość odziedziczyła po przodkach.

Podsumowanie

1. Oddziałujące ze sobą elementy przyrody tworzą środowisko przyrodnicze.
2. Niektórzy badacze oprócz środowiska przyrodniczego, czyli naturalnego, wyróżniają środowisko cywilizacyjne (antropogeniczne).
3. Na środowisko przyrodnicze wpływają czynniki naturalne (kosmiczne, klimatyczne, geologiczne i biologiczne), a także antropogeniczne – wynikające z działalności człowieka.
4. Elementy przyrody użyteczne dla człowieka nazywa się zasobami naturalnymi. Można je podzielić na odnawialne i nieodnawialne.

5. Człowiek, wykorzystując zasoby nieodnawialne (paliwa kopalne, surowce mineralne, krajobraz), powoduje ich nieodwracalne zubożenie.
6. Nadmierna eksploatacja elementów środowiska, uznanych za zasoby odnawialne (wody, powietrza, gleby, organizmów żywych), może zagrozić ich zdolności do samoodnawiania się.
7. Zbiorniki wodne są często wykorzystywane jako miejsca odprowadzania ścieków, co prowadzi do ich zanieczyszczenia i zatrucia.
8. Jednym ze skutków zanieczyszczenia zbiorników wodnych (zwłaszcza wód stojących) jest ich eutrofizacja przyspieszająca proces wypłycania i zarastania.
9. Badanie jakości wody uwzględniające wskaźniki fizykochemiczne i biologiczne umożliwiło podział zbiorników według klas czystości w zależności od stopnia zanieczyszczenia (w Polsce wyodrębniono trzy klasy).
10. Spośród wód morskich szczególnie narażone na zanieczyszczenia są płytkie morza śródlądowe, takie jak Bałtyk.
11. Zanieczyszczenie powietrza gazami i pyłami może spowodować wystąpienie smogu i kwaśnych deszczy, niekorzystnie oddziałuje też na wody, gleby i organizmy żywe (także na człowieka).
12. Zmiana składu atmosfery w skali globalnej (spowodowana emisją gazów szklarniowych) powoduje pogłębienie naturalnego efektu cieplarnianego i powiększanie się tak zwanej dziury ozonowej.
13. Niewłaściwe użytkowanie gleb i pozbawianie ich pokrywy roślinnej prowadzi do ich degradacji i dewastacji.
14. Człowiek oddziałuje na organizmy żywe bezpośrednio, między innymi przez ich tępienie, introdukcję i zawlekanie, a także stosując zabiegi hodowlane i wykorzystując metody inżynierii genetycznej. Ogromne znaczenie ma również pośrednie oddziaływanie człowieka na organizmy, przez przekształcanie siedlisk.
15. Intensywne rolnictwo wywołuje wiele zagrożeń dla środowiska: zmianę składu i struktury gleby spowodowane chemizacją i mechanizacją, zmianę stosunków wodnych i eutrofizację wód. Współczesne metody uprawy ziemi i hodowli zwierząt powodują zubożenie genetycznej, gatunkowej i siedliskowej różnorodności biologicznej.
16. Degradacja środowiska, czyli zanieczyszczenia tlenkami siarki, azotu i węgla, metalami ciężkimi, pierwiastkami radioaktywnymi itp., ma niekorzystny wpływ na zdrowie człowieka.
17. Tryb życia współczesnych ludzi, urbanizacja i industrializacja sprzyjają rozwojowi chorób cywilizacyjnych i zawodowych.
18. Obecny poziom degradacji środowiska zmusza człowieka do działania na rzecz jego ochrony.

Ćwiczenia

1. Badanie zanieczyszczenia powietrza najbliższej okolicy.
   Materiały: sześć ponumerowanych słoików, sześć krążków białej bibuły.
   Wykonanie: Na dnie każdego słoika umieść krążek bibuły. Następnie ustaw słoiki:
   1 – w pobliżu ruchliwej drogi,
   2 – nieopodal zakładu przemysłowego,
   3 – niedaleko parku miejskiego lub lasu,

4 – w pobliżu szkoły,
5 – w ogrodzie,
6 – na balkonie (parapecie okiennym) lub w innym miejscu, które sam wybierzesz.

Po tygodniu zbierz słoiki. Jeżeli padał deszcz, powtórz badanie. Obejrzyj dokładnie krążki bibuły w każdym słoiku. Następnie wykonaj poniższe polecenia.

a) Zanotuj obserwacje.
b) Wykonaj szkic badanego terenu i zaznacz na nim miejsca ustawienia słoików.
c) Zastanów się nad przyczynami zaobserwowanych różnic. Zapisz wniosek.

2. Określanie stanu zanieczyszczenia powietrza przy użyciu skali porostowej.

Materiały: notatnik, uproszczona skala porostowa ze zdjęciami przedstawiającymi kolejno porosty nadrzewne:
- odporne do pewnej granicy progowej na zanieczyszczenia powietrza (liszajec zwyczajny, misecznica proszkowata);
- średnio wrażliwe na zanieczyszczenie powietrza (pustułka pęcherzykowata, tarcznica bruzdkowana);
- wrażliwe na zanieczyszczenie powietrza (mąklik otrębiasty);
- bardzo wrażliwe na zanieczyszczenie powietrza (brodaczka kępkowa lub inne gatunki brodaczek).

Wykonanie: Wybierz po jednym jak najstarszym drzewie, rosnącym w pobliżu miejsca twojego zamieszkania, w parku lub lesie, w ogrodzie, w pobliżu szkoły, ruchliwej ulicy i zakładu przemysłowego.

Korzystając ze skali porostowej, oceń stan zanieczyszczenia powietrza w miejscach, w których rosną wybrane przez ciebie drzewa. Następnie:

a) wykonaj szkic badanego terenu i zaznacz na nim obserwowane drzewa,
b) zanotuj obserwacje,
c) sformułuj i zapisz wniosek.

3. Badanie wpływu dwutlenku siarki na barwę kwiatów.

Materiały: dwa słoje zamykane szklanymi pokrywkami, paski siarki, dwa barwne kwiaty pelargonii, zapałki, drewienko, pinceta, nożyczki, taśma klejąca.

Wykonanie: Zestaw kontrolny. Umieść na pokrywce słoja barwny kwiat pelargonii, przykryj go słojem, a brzeg słoja i pokrywki uszczelnij taśmą klejącą.

Zestaw doświadczalny. Umieść na szklanej pokrywce barwne kwiaty pelargonii. Przygotuj pasek siarki długości 1 cm. Trzymając pincetą kawałek siarki, zapal drewienko. Trzymaj je kolejno pod końcami paska siarki, aż się zapali. Gdy siarka się zapali, natychmiast umieść ją na szklanej pokrywce obok kwiatów, przykryj słoikiem, następnie uszczelnij brzeg słoika i pokrywki taśmą klejącą. Obserwuj barwę kwiatu, a następnie:

a) zanotuj wyniki obserwacji,
b) sformułuj wnioski i zanotuj je w zeszycie.

4. Oddziaływanie dwutlenku siarki na zielone części roślin.

Materiały: trzy zlewki, trzy listki pelargonii, trzy szklane słoiki zamykane szklanymi pokrywkami, olej jadalny, pasek siarki, nożyczki, taśma klejąca, zapałki, drewienko.

Wykonanie: Zestaw kontrolny. Napełnij zlewkę wodą, umieść w niej jeden listek pelargonii. Na powierzchnię wody nalej oleju jadalnego, tak by utworzył warstwę w wysokości 0,5 cm. Tak przygotowany zestaw umieść na pokrywce słoja, następnie przykryj zestaw tym słojem. Brzeg słoja i pokrywki uszczelnij taśmą klejącą.

Zestaw doświadczalny I. Napełnij zlewkę wodą, umieść w niej jeden listek pelargonii. Na powierzchnię wody, aby nie rozpuszczał się w niej dwutlenek siarki, nalej oleju jadalnego, tak by utworzył warstwę w wysokości 0,5 cm. Tak przygotowaną zlewkę umieść na pokrywce słoika. Odetnij z paska siarki odcinek długości 1 cm. Trzymając kawałek siarki pincetą, zapal drewienko. Trzymaj je kolejno pod końcami paska siarki, aż się zapali. Gdy siarka się zapali, natychmiast umieść ją na szklanej pokrywce obok zlewki, przykryj słojem i uszczelnij brzeg słoja i pokrywki taśmą klejącą.

Zestaw doświadczalny II. Napełnij zlewkę wodą, umieść w niej jeden listek pelargonii. Aby dwutlenek siarki nie rozpuszczał się w wodzie, na powierzchnię wody nalej oleju jadalnego w wysokości 0,5 cm. Umieść tak przygotowaną zlewkę na pokrywce słoika. Odetnij z paska siarki pasek o długości 0,2 cm. Trzymając kawałek siarki pincetą, zapal drewienko. Trzymaj je kolejno pod końcami paska siarki, aż się zapali. Gdy siarka się zapali, natychmiast umieść ją na szklanej pokrywce obok zlewki, przykryj słoikiem i uszczelnij brzeg słoika i pokrywki taśmą klejącą. Obserwuj barwę liści, a następnie:

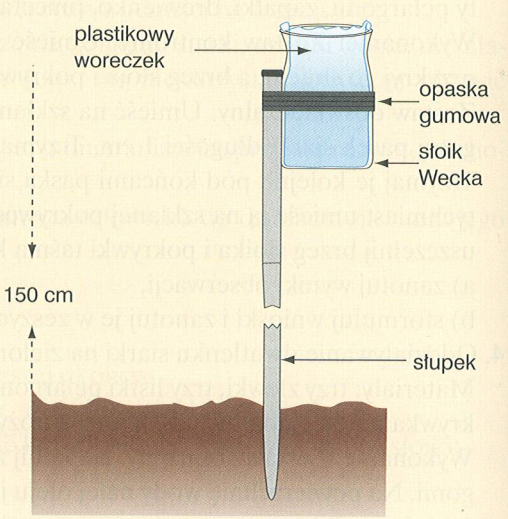
a) zanotuj wyniki obserwacji,

b) sformułuj i zapisz wniosek.

(Źródło ćwiczeń 3 i 4: Hafner M. *Ochrona środowiska. Księga eko-testów do pracy w szkole i w domu*. Kraków 1993)

5. Wybierz pięć spośród podanych na stronie 246 wskaźników fizykochemicznych, istotnych przy określaniu stanu czystości wód i określ stan czystości wody następujących próbek:
zlewka I – woda z kranu,
zlewka II – woda ze stawu (jeziora lub rzeki),
zlewka III – woda z rowu melioracyjnego,
zlewka IV – woda z opadów atmosferycznych (deszczówka, roztopiony śnieg lub grad).
a) Wypisz materiały niezbędne do przeprowadzenia analiz.
b) Obserwacje zanotuj w tabeli.
c) Sformułuj i zapisz wniosek.

6. Badanie kwasowości opadów atmosferycznych.
Materiały: przyrząd do pomiaru kwaśnych opadów przygotowany według poniższego schematu, papierki wskaźnikowe.
Wykonanie: Wyznacz niewielkie odsłonięte poletko badawcze w pobliżu szkoły. Umieść na nim przyrząd do pomiaru kwasowości opadów atmosferycznych. Przez kilka dni prowadź pomiar kwasowości deszczu lub śniegu. Zapisuj wyniki pomiaru pH (za każdym razem po zmierzeniu pH cieczy opróżnij słój). Następnie:
a) zanotuj wyniki badania,
b) sformułuj i zapisz wniosek.



7. Określenie odczynu – wartości pH gleby.
Materiały: po 10 g wysuszonej na powietrzu gleby, pochodzącej z pola uprawnego, parku lub lasu, ogródka działkowego, podwórka szkolnego, pobocza drogi; pięć szklanych słoików lub kolb ponumerowanych kolejno od 1 do 5, woda destylowana, szklana bagietka, papierki wskaźnikowe.
Wykonanie: Do ponumerowanych słoików wsyp po 10 g gleby pochodzącej z: pola uprawnego (słoik 1), parku lub lasu (słoik 2), ogródka działkowego (słoik 3), podwórka (słoik 4), pobocza drogi (słoik 5).
Następnie do słoika 1 wlej 30 cm^3 wody destylowanej i mieszaj silnie przez kilka minut bagietką szklaną, po czym odstaw słoik na 15 minut. Zbadaj papierkiem wskaźnikowym pH otrzymanej mieszaniny. Z pozostałymi słoikami uczyń podobnie. Nie zapomnij o tym, by za każdym razem, zanim przystąpisz do mieszania zawartości kolejnych słoików, opłukać bagietkę szklaną w wodzie destylowanej. W wypadku gleb mocniej wiążących wodę możesz użyć więcej niż 30 cm^3 wody destylowanej.
a) Zanotuj wyniki badania.
b) Sformułuj i zapisz wniosek.
(Źródło ćwiczenia 7: Hafner M. *Ochrona środowiska. Księga eko-testów do pracy w szkole i w domu*. Kraków 1993; ćwiczenie zmodyfikowane)

8. Ustalanie właściwości gleby za pomocą roślin wskaźnikowych.
Materiały: mapa terenu poddanego obserwacji, różnokolorowe cienkopisy, woreczki foliowe, łopatka, wykaz gatunków wskaźnikowych dla gleb.
Wykaz gatunków wskaźnikowych dla gleb:
a) bogatych w wapń – mak polny, miłek wiosenny, ostróżeczka polna, oset srebrzysty, wyka ptasia,
b) ubogich w wapń – chaber bławatek, maruna bezwonna, rumianek pospolity, rumian polny,
c) silnie kwaśnych – wrzos zwyczajny, fiołek kosmaty, fiołek polny, fiołek trójbarwny,
d) bogatych w azot – pokrzywa zwyczajna, szczyr roczny, gwiazdnica wielkokwiatowa, gwiazdnica pospolita, gwiazdnica trawiasta.
Wykonanie: Podanym w wykazie roślinom (liczbę roślin z wykazu możesz ograniczyć tylko do tych, które znasz i bezbłędnie rozpoznajesz) przyporządkuj jeden kolor cienkopisu (legenda mapy). Odszukaj na obserwowanym terenie rośliny wskaźnikowe i zaznacz na mapie miejsca ich występowania (na przykład kropką w kolorze wcześniej ustalonym dla gatunku). Zbierz do woreczka plastikowego trochę gleby z każdego miejsca, w którym stwierdziłeś obecność danego lub danych gatunków wskaźnikowych, (nie zapomnij opisać woreczka – zaznaczyć pochodzenia próbki). Zbadaj odczyny gleb pobranych podczas badań terenowych (patrz ćw. 7).
a) Porównaj wyniki analizy próbek gleby ze wskazaniami roślin.
b) Sformułuj wniosek i go zapisz.
c) Oceń przydatność ustalania właściwości gleby za pomocą roślin wskaźnikowych.
(Źródło ćwiczenia 8: Hafner M. *Ochrona środowiska. Księga eko-testów do pracy w szkole i w domu*. Kraków 1993; ćwiczenie zmodyfikowane)

9. Wpływ soli kuchennej na temperaturę zamarzania wody.
Materiały: woda destylowana, dwa szklane słoiki o pojemności około 50 ml, sól kuchenna, termometr, bagietka szklana.
Zestaw kontrolny: Do słoika wlej 40 ml wody destylowanej.
Zestaw doświadczalny: Do drugiego słoika wlej 40 ml wody destylowanej oraz 8 g soli kuchennej i intensywnie mieszaj, aż sól się rozpuści. W ten sposób uzyskałeś 20% roztwór soli kuchennej. Obydwa zestawy umieść w zamrażalniku w temperaturze –10°C lub, jeżeli ćwiczenie to wykonujesz zimą, pozostaw na noc na mrozie.
a) Zanotuj obserwacje.
b) Sformułuj i zapisz wniosek.
(Źródło ćwiczenia 9: Hafner M. *Ochrona środowiska. Księga eko-testów do pracy w szkole i w domu.* Kraków 1993; ćwiczenie zmodyfikowane)

10. Wpływ soli kuchennej na zielone części rośliny.
Materiały: trzy probówki lub małe słoiki, trzy liście geranium lub pelargonii, sól kuchenna, bagietka szklana, woda z kranu, stojak na probówki (jeżeli zostaną wykorzystane słoiki, to stojak będzie zbędny), pisak wodoodporny, olej jadalny.
Wykonanie: Zestaw kontrolny. Do probówki wlej wodę z kranu (lustro wody w probówce musi się znajdować 1 cm poniżej otworu probówki) i włóż liść pelargonii lub geranium. Zaznacz pisakiem poziom wody w probówce. Następnie, aby ograniczyć parowanie wody, nalej na powierzchnię wody warstwę oleju jadalnego w wysokości 1 cm. Ustaw zestaw w stojaku.
Zestaw doświadczalny I. Sporządź 10% roztwór soli kuchennej (do 20 ml wody wsyp 2 g soli kuchennej i intensywnie zamieszaj roztwór szklaną bagietką), a następnie wlej do probówki (lustro wody w probówce musi się znajdować 1 cm poniżej otworu probówki). Umieść w niej liść pelargonii lub geranium i zaznacz pisakiem poziom wody w probówce. Podobnie jak w zestawie kontrolnym, nalej na powierzchnię wody 1 cm oleju jadalnego. Ustaw zestaw w stojaku.
Zestaw doświadczalny II. Sporządź 1% roztwór soli kuchennej (wsyp do 20 ml wody 0,2 g soli kuchennej i intensywnie zamieszaj roztwór szklaną bagietką) i wlej do probówki (lustro wody w probówce musi się znajdować 1 cm poniżej otworu probówki). Umieść w niej liść pelargonii lub geranium i zaznacz pisakiem poziom wody w probówce. Wlej na powierzchnię wody warstwę oleju o grubości 1 cm. Ustaw zestaw w stojaku. Przez kilka dni prowadź obserwacje.
a) Zanotuj obserwacje.
b) Sformułuj wniosek i zapisz go w zeszycie.
(Źródło ćwiczenia 10: Hafner M. *Ochrona środowiska. Księga eko-testów do pracy w szkole i w domu.* Kraków 1993; ćwiczenie zmodyfikowane)

11. Kiełkowanie nasion rzeżuchy na podłożu z solą.
Materiały: 10 płytek Petriego lub innych płytkich szklanych naczyń, wata, nasiona rzeżuchy, roztwory soli kuchennej – 10%, 2%, 1%, 0,1%.
Wykonanie: Na płytki Petriego połóż watę i ułóż na niej po 100 nasion rzeżuchy. Następnie parami na płytki nalej kolejno roztwory soli kuchennej: 10%, 2%, 1%, 0,1%. Pozostałe dwie płytki stanowić będą zestawy kontrolne. Pozostaw płytki na parapecie

okiennym. W razie potrzeby, gdy wata wyschnie, polej ją odpowiednimi roztworami soli lub czystą wodą.

a) Zanotuj obserwacje.

b) Sformułuj i zapisz wniosek.

c) Na podstawie wyników uzyskanych w ćwiczeniu 9, 10 i 11 oceń posypywanie solą jezdni i chodników w zimie.

d) Odszukaj w dostępnej literaturze przykłady roślin słonolubnych, czyli takich, które mogą zasiedlać gleby zasolone. Sprawdź, czy występują one w pobliżu dróg i chodników, które zimą posypywane są solą. Sformułuj oraz zapisz wniosek.

(Źródło ćwiczenia 11: Hafner M. *Ochrona środowiska. Księga eko-testów do pracy w szkole i w domu*. Kraków 1993)

12*. Odszukaj w dostępnej literaturze przykłady organizmów wskaźnikowych, wykorzystywanych do określania stanu czystości wód powierzchniowych. Wybierz się nad pobliski zbiornik wodny i na podstawie zgromadzonych danych oceń stan czystości wody.

a) Przedstaw w postaci tabeli wyniki obserwacji.

b) Sformułuj i zapisz wniosek.

Wykonanie ćwiczenia może ułatwić lektura następujących publikacji:

Hafner M. *Ochrona środowiska. Księga eko-testów do pracy w szkole i w domu.* Kraków 1993,

Falińska K. *Ekologia roślin*. Warszawa 1997,

Podbielkowski Z. *Geografia roślin*. Warszawa 1991,

Podbielkowski Z., Podbielkowska M. *Przystosowania roślin do środowiska*. Warszawa 1992,

Podbielkowski Z., Tomaszewicz H. *Zarys hydrobotaniki.* Warszawa 1996.

13. Zastanów się, gdzie w twoim mieszkaniu dochodzi do strat wody. Zaproponuj rozwiązania, które pozwolą ograniczyć jej zużycie.

14. Opracuj ulotkę propagującą dziesięć działań ograniczających postępującą dewastację środowiska.

15*. Zgromadź materiały dotyczące stanu środowiska przyrodniczego miejscowości, w której mieszkasz – stanu obecnego i sprzed kilkudziesięciu lat. Opracuj materiały w formie raportu, gazetki lub posteru.

16*. Na podstawie polskiej czerwonej księgi roślin oraz polskiej czerwonej księgi zwierząt podaj (lub odszukaj w Internecie) kategorie zagrożenia następujących gatunków roślin i zwierząt:

okrzyn jeleni, marsylia czterolistna, mieczyk drobnokwiatowy, miłek szkarłatny, wiśnia karłowata, kruszczyk drobnolistny, kosaciec trawolistny, łosoś, traszka karpacka, wąż Eskulapa, sokół wędrowny, czapla purpurowa, sowa błotna, kania ruda.

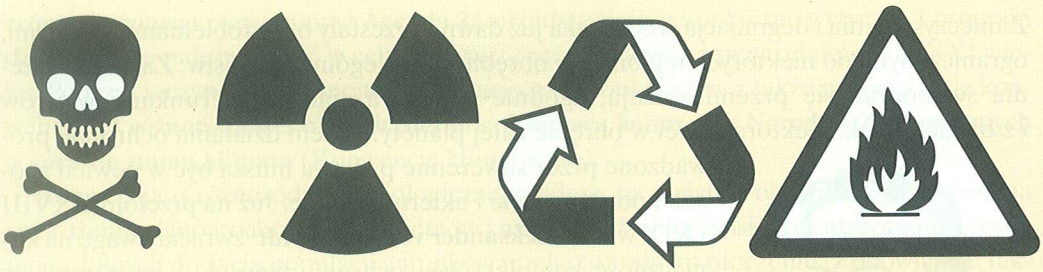
17. Zbierz kolekcję etykiet produktów spożywczych. Korzystając z zamieszczonej w podręczniku tabeli 13.2 (s. 262), ustal, które produkty spożywcze zawierają substancje szkodliwe. Wspólnie z koleżankami i kolegami przygotuj gazetkę lub w inny sposób podziel się z nimi informacjami.

18. Przeprowadź w klasie dyskusję na temat: „Ochrona przyrody – konieczność czy przejściowa moda?".

Polecenia kontrolne

1. Wyjaśnij pojęcie „środowisko przyrodnicze". Wymień komponenty środowiska przyrodniczego.
2. Zaklasyfikuj wymienione niżej środowiska przyrodnicze do naturalnych i cywilizacyjnych:
   a) pole uprawne,
   b) naturalny las bukowy,
   c) staw hodowlany,
   d) jezioro,
   e) morze,
   f) wyrobisko,
   g) hale w Tatrach.
   Czy podział środowisk na naturalne i cywilizacyjne znajduje zastosowanie praktyczne? Uzasadnij odpowiedź.
3. Wymień czynniki wpływające na środowisko przyrodnicze, a następnie określ, które z nich są naturalne, a które antropogeniczne.
4. Przeanalizuj tabelę 13.1 (s. 242) i na podstawie dowolnie wybranych przykładów zasobów naturalnych przedstaw teorie statycznego i dynamicznego wykorzystywania zasobów naturalnych. Oceń przydatność obu teorii w planowaniu użytkowania odnawialnych i nieodnawialnych zasobów przyrody.
5. Wymień czynniki kształtujące krajobraz przyrodniczy. Wypisz rodzaje krajobrazów i podaj po jednej cesze charakterystycznej dla każdego z nich.
6. Podkreśl cztery formy antropogeniczne krajobrazu i podaj, które z nich możesz zaobserwować w miejscu twojego zamieszkania:
   a) hałda,
   b) kamieniołom,
   c) kanał melioracyjny,
   d) nasyp kolejowy.
7. Podaj sposoby użytkowania wód słodkich. Określ, który ze sposobów użytkowania w największym stopniu przyczynia się do eutrofizacji zbiorników wodnych.
8. Wymień wskaźniki fizykochemiczne i biologiczne istotne przy określaniu stanu czystości wód. Podkreśl te, które sam możesz wykorzystać, analizując wodę z najbliższego zbiornika wodnego.
9. Odszukaj w podręczniku informacje o procentowym udziale klas czystości rzek Polski w 2002 roku oraz wód podziemnych w roku 2002. Przedstaw dane w postaci wykresu, a następnie oceń wpływ zanieczyszczeń wód powierzchniowych na faunę i florę wodną.
10*. Oceń zasadnicze skutki eutrofizacji Bałtyku.
11. Narysuj schemat wyjaśniający mechanizm powstawania kwaśnych deszczy. Przedstaw w postaci reakcji chemicznych powstawanie: kwasu siarkowego(IV), siarkowego(VI), azotowego(V). Podaj dwa przykłady wpływu kwaśnych deszczy na szatę roślinną.
12. Wyjaśnij pojęcie smogu, a następnie porównaj smog kwaśny z fotochemicznym. Odszukaj w dostępnej literaturze przykłady wpływu smogu na organizmy, w tym na człowieka.

13. Wyjaśnij, co oznaczają poniższe symbole zamieszczane na opakowaniach różnych produktów.



14. Wyjaśnij, dlaczego zużytych akumulatorów i baterii elektrycznych nie należy wyrzucać do zwykłych pojemników na śmieci.
15. Wyjaśnij pojęcia: efekt cieplarniany, dziura ozonowa oraz krótko scharakteryzuj mechanizm ich powstawania. Podaj przykłady negatywnego oddziaływania tych zjawisk na litosferę, hydrosferę i biosferę.
16*. Odszukaj w dostępnej literaturze przykłady organizmów wskaźnikowych, które można wykorzystać do określania stanu czystości wód powierzchniowych.
17. Wyjaśnij pojęcia: zmęczenie gleby, degradacja, erozja, denudacja, dewastacja gleby. Wymień źródła i rodzaje zanieczyszczeń gleby.
18. Wymień sposoby bezpośredniego i pośredniego oddziaływania człowieka na organizmy. Scharakteryzuj krótko każdy ze sposobów, wykorzystując odpowiednie przykłady.
19. Zdefiniuj pojęcia: introdukcja, urbanizacja, industrializacja, synantrop i krótko scharakteryzuj ich związek z zasięgami organizmów. Odszukaj w podręczniku i innych dostępnych źródłach po pięć przykładów organizmów zawleczonych i synantropów.
20. Wymień sposoby intensyfikacji metod upraw i hodowli. Przedstaw negatywne skutki intensyfikacji metod upraw i hodowli na środowisko przyrodnicze oraz na różnorodność biologiczną. Wypowiedź poprzyj odpowiednimi przykładami.
21. Wymień po trzy przykłady zanieczyszczeń powietrza, wody i gleby. Podaj negatywne wpływy wymienionych zanieczyszczeń na zdrowie człowieka.
22. Omów krótko wpływ promieniowania ultrafioletowego i promieniowania radioizotopów na zdrowie człowieka. Wskaż sposoby zabezpieczania się przed promieniowaniem.
23. Podaj dwa przykłady chorób zawodowych. Określ główne czynniki wywołujące wymienione schorzenia.
24. Wymień skutki życia w stresie. Podziel je na somatyczne i psychiczne (wykorzystaj m.in. wiadomości zawarte w podręczniku *Biologia 2. Zakres rozszerzony* w dziale „Człowiek – stan zdrowia i stan choroby").

14. Formy ochrony środowiska i przyrody

14.1. Międzynarodowe działania na rzecz ochrony środowiska

Zanieczyszczenia i degradacja środowiska już dawno przestały być problemami lokalnymi, ograniczonymi do niektórych regionów w obrębie poszczególnych państw. Zanieczyszczenia swobodnie się przemieszczają, zgodnie z przeważającymi kierunkami wiatrów i z biegiem rzek, niektóre nawet w obrębie całej planety. Zatem działania ochronne prowadzone przez suwerenne państwa muszą być w pewien sposób koordynowane i ukierunkowane. Już na przełomie XVIII i XIX wieku **Aleksander von Humboldt**[1] zwracał uwagę na konieczność kompleksowej ochrony przyrody i jej pomników (ryc. 14.1).

Ryc. 14.1. Aleksander von Humboldt

Idea ochrony przyrody ma więc już bardzo długą tradycję. Natomiast na potrzebę ochrony środowiska zwrócono uwagę dopiero 150 lat później. Te obydwa rodzaje działań ochronnych, choć są pokrewne, mają inne tradycje. Leżą w gestii innych specjalistów, posługujących się innymi metodami. Nade wszystko też mają inne cele. Istotą ochrony środowiska, będącej domeną techników, jest zmiana, a ściślej poprawa jego stanu. Natomiast celem ochrony przyrody – domeny przyrodników – jest zachowanie jej stanu. Przełomowym wydarzeniem w procesie określania międzynarodowej strategii ochrony środowiska było ogłoszenie przez ówczesnego Sekretarza Generalnego ONZ w 1969 roku tak zwanego **Raportu U'Thanta**[2]. W raporcie tym, zatytułowanym *Człowiek i jego środowisko*, po raz pierwszy określono stan środowiska poddanego presji człowieka jako katastrofalny i rzeczowo zdefiniowano zagrożenia wypływające z rabunkowej eksploatacji zasobów naturalnych. Raport zawierał także projekt specjalnej konferencji ONZ dotyczącej problemów środowiska. Słynna **konferencja sztokholmska** odbyła się w 1972 roku, brali w niej udział przedstawiciele 113 państw. Podczas obrad uchwalono Deklarację zasad ochrony środowiska (tzw. Deklarację sztokholmską) oraz powołano agendę ONZ zwaną Programem Narodów Zjednoczonych do Spraw Środowiska (*United Nations Environment Programme* – **UNEP**, z siedzibą w Nairobi). Agenda zajmowała się głównie prawnymi aspektami ochrony środowiska. Od konferencji w Sztokholmie współpraca międzynarodowa w dziedzinie ochrony środowiska zaczęła się rozwijać, podejmowano coraz to nowe działania. Dzień rozpoczęcia konferencji w Sztokholmie – 5 czerwca – obchodzi się jako Międzynarodowy Dzień Ochrony Środowiska. W następnych latach zwoływano kolejne międzynarodowe konferencje, na których omawiano sprawy ochrony środowiska. Konferencje odbyły się w Helsinkach w 1975 roku, w Genewie w latach 1979 i 1984 oraz w Monachium w roku 1984. Największe znaczenie miał jednak **Szczyt Ziemi**

[1] Baron Aleksander von Humboldt (1769–1859) – niemiecki podróżnik i przyrodnik, zapoczątkował naukowe badania Ameryki Południowej, odbył wyprawę naukową na Ural i do południowo-zachodniej Syberii, podróżował też po krajach Europy Zachodniej. Prowadził badania nad geografią roślin i jako jeden z pierwszych propagował idee ochrony przyrody, stworzył pojęcie pomnika przyrody. Był członkiem honorowym Towarzystwa Przyjaciół Nauk w Warszawie.

[2] Raport ten przygotowała i ogłosiła Rada Ekonomiczno-Społeczna ONZ.

w Rio de Janeiro przebiegający pod hasłem „Środowisko i rozwój", zwołany w 1992 roku, w dwadzieścia lat po konferencji sztokholmskiej. Plonem tego szczytu, w którym uczestniczyło 30 tysięcy osób ze 183 państw, była tak zwana **Deklaracja z Rio** zawierająca **27 zasad zrównoważonego rozwoju** oraz **Agenda 21** przedstawiająca konkretne wytyczne i program działań, jakie należy podjąć w celu poprawy stanu środowiska przyrodniczego w XXI wieku. Podczas szczytu uchwalono też deklarację o ochronie lasów, a także przyjęto dwie konwencje: **O różnorodności biologicznej** oraz **Ramową konwencję Narodów Zjednoczonych w sprawie zmian klimatu** (Konwencję klimatyczną).

Konwencja o różnorodności biologicznej nakłada na państwa obowiązek opracowania i wdrożenia planów ochrony ekosystemów i naturalnych zbiorowisk oraz utrzymania i restytucji zdolnych do życia populacji gatunków w ich naturalnym otoczeniu. Zobowiązuje także między innymi do racjonalnego i zrównoważonego użytkowania zasobów naturalnych, kontroli wprowadzania do środowiska organizmów zmodyfikowanych biotechnologicznie oraz eliminacji gatunków obcych, zagrażających rodzimym ekosystemom, siedliskom i gatunkom. Zgodnie z tą konwencją bardzo istotne jest zrozumienie znaczenia ochrony różnorodności biologicznej i w tym celu państwa powinny rozwijać edukację i kształtować świadomość ekologiczną swych obywateli. Polska ratyfikowała konwencję o różnorodności biologicznej w 1995 roku.

W praktyce konwencja o różnorodności biologicznej określa reguły postępowania, również poza terenami chronionymi, w odniesieniu do trzech poziomów:
- na poziomie genetycznym nakazuje, by żaden organizm żywy, jako unikat pod względem kompozycji genów, nie był zabijany czy niszczony, jeśli nie jest to absolutnie konieczne;
- na poziomie gatunku nakazuje takie działanie, aby przez eksploatację, zwalczanie lub inne zabiegi żaden gatunek nie został doprowadzony do poziomu, z którego nie mógłby się samorzutnie odtworzyć;
- na poziomie ekosystemalnym i siedliskowym zaleca, aby obecna różnorodność była za wszelką cenę zachowana, a z upływem czasu zwiększana, na przykład przez rekultywację terenów przyrodniczo zdewastowanych, przez odejście od monokultur leśnych czy zadrzewień śródpolnych.

Konwencja klimatyczna weszła w życie w 1994 roku, a jej ogólne postanowienia zostały sprecyzowane w późniejszych porozumieniach i spisanych protokołach. Największe znaczenie ma tak zwany Protokół z Kioto (z 1997 roku), w którym państwa sygnatariusze zobowiązują się do zmniejszenia emisji gazów cieplarnianych o 5,2% w stosunku do emisji z roku 1990; termin realizacji tych zobowiązań wyznaczono na rok 2012.

Kolejna konferencja ONZ poświęcona sprawom zrównoważonego rozwoju została zorganizowana w Johannesburgu w 2002 roku. Była to największa dotychczasowa konferencja (56 tysięcy uczestników z 191 krajów). Na konferencji tej podsumowano stopień realizacji ustaleń Szczytu w Rio, a także opracowano plan działania, zwany też **Nową kartą Ziemi**. W planie tym zawarto ogólne cele, mające priorytetowe znaczenie dla zrównoważonego rozwoju ludzkości:
- **ograniczenie ubóstwa** – do 2015 roku liczba osób egzystujących za dolara lub mniej dziennie miałaby zmaleć o połowę; przeznaczenie przez kraje wysoko rozwinięte 0,7% produktu krajowego brutto na pomoc rozwojową dla krajów najuboższych. Do 2015 roku zapewnienie wszystkim dzieciom możliwości pełnego wykształcenia podstawowego;

– **ochrona zdrowia** – zapewnienie dostępu do opieki zdrowotnej zgodnego z prawami człowieka, jak też wartościami religijnymi i kulturowymi. Ponadto postuluje się wyeliminowanie do 2020 roku chemikaliów szkodzących zdrowiu i mających niekorzystny wpływ na środowisko oraz złagodzenie przepisów prawa patentowego, tak aby nie ograniczać dostępu do lekarstw ludności krajów biedniejszych;
– **rozwój tanich i odnawialnych źródeł energii** – zwiększenie udziału wiatru, słońca w łącznym bilansie energetycznym świata;
– **powszechny dostęp do czystej wody** – do 2015 roku zwiększenie dostępu do czystej wody i urządzeń sanitarnych dla połowy ludności, która dotąd tego dostępu nie miała;
– **ochrona środowiska naturalnego** – wprowadzenie takich działań, aby do 2010 roku spowolniało tempo wymierania rzadkich odmian flory i fauny, a także przestrzeganie zasady, że środowisko trzeba chronić nawet wtedy, gdy dowody potencjalnego zagrożenia ekosystemu naszej planety nie są jednoznaczne;
– **ograniczenie rybołówstwa** – ochrona wybranych obszarów mórz i oceanów, aby do roku 2015 odbudowane zostały przeeksploatowane łowiska i odtworzone populacje żyjących w nich ryb.

Podpisana na zakończenie szczytu przez 191 państw polityczna Deklaracja johannesburska w sprawie zrównoważonego rozwoju nie zawierała jednak prawie żadnych konkretnych ustaleń, a jedynie zalecenia i wezwania. Nie określono także zakresu odpowiedzialności poszczególnych państw za przestrzeganie ustaleń szczytu.

Współcześnie istnieje wiele międzynarodowych instytucji i organizacji zajmujących się ochroną środowiska i ochroną przyrody. Są to zarówno organizacje rządowe, jak i międzynarodowe organizacje pozarządowe. Do najważniejszych należą:
– **Światowa Unia Ochrony Przyrody** (IUCN),
– **Organizacja Narodów Zjednoczonych do spraw Wyżywienia i Rolnictwa** (FAO),
– **Światowa Organizacja Zdrowia** (WHO),
– **Światowy Fundusz na Rzecz Dzikich Zwierząt** (WWF),
– **Naukowa Komisja do spraw Środowiska** (SCOPE),
– **Greenpeace**,
– **Międzynarodowa Rada do Badań Morza** (ICES),
– **Międzynarodowa Rada Ochrony Ptaków** (ICBP).

Działalność tych organizacji doprowadziła do: podpisania licznych porozumień, umów i przepisów międzynarodowych dotyczących na przykład ustalenia poziomów zanieczyszczeń emitowanych przez poszczególne państwa i kar za ich przekroczenie, zmniejszenia połowów wielorybów (całkowicie zabroniono polowania na wieloryba biskajskiego i płetwala błękitnego), ochrony eksploatowanych gatunków ryb i określenia limitów połowów (tzw. kwoty połowowe). Zawarto też porozumienia dotyczące szczególnie rzadkich gatunków zwierząt, nakładające ograniczenia lub wręcz zakazujące ich sprzedaży i wywożenia. Postanowienia porozumień dotyczą zarówno żywych zwierząt, jak i szczątków w postaci przetworzonej, na przykład futer z lamparta, ciosów słoni, rogów nosorożców itd. Formalnie zasady obrotu zwierzętami zagrożonymi wyginięciem określa konwencja waszyngtońska z 1973 roku. Niestety, przemyt egzotycznych zwierząt jest procederem dość powszechnym i stanowi realne zagrożenie dla niektórych gatunków. Nawet w Polsce co jakiś czas ujawnia się na granicach nielegalne transporty żółwi, papug, węży i innych zwierząt, często przewożonych w drastycznych warunkach.

14.2. Zasada zrównoważonego rozwoju

Naukowe podejście do spraw środowiska oraz stopniowe wyjaśnianie rządzących nim praw i mechanizmów sprawiły, że konieczność ochrony środowiska przyrodniczego jest bezdyskusyjna. Używając przenośni, można powiedzieć, że niszcząc środowisko przyrodnicze, podcinamy gałąź, na której siedzimy, a większość zmian antropogenicznych, mających ułatwić życie człowiekowi w jednej dziedzinie, zazwyczaj okazuje się szkodliwa w innych. Oczywiście nie można zahamować rozwoju cywilizacji ani całkowicie zrezygnować z eksploatacji zasobów naturalnych. Konieczny jest jednak taki rozwój, w którym zaspokojenie potrzeb człowieka będzie się odbywało w harmonii z naturalnym środowiskiem i w poszanowaniu prawa do życia innych organizmów żyjących na Ziemi. Jest to tak zwana **zasada zrównoważonego rozwoju** (ang. *sustainable development*), którą przyjęto w 1992 roku na Szczycie Ziemi w Rio de Janeiro[3]. Nakłada ona na rządy poszczególnych państw obowiązek tworzenia takich prawnych i administracyjnych zabezpieczeń zasobów przyrody, aby obecny rozwój ekonomiczny i społeczny nie odbywał się kosztem wyczerpania zasobów przyrodniczych, ponieważ mają prawo korzystać z nich także przyszłe pokolenia. Prawo to zostało zapisane jako Agenda 21 – plan działań na rzecz zrównoważonego rozwoju globalnego na wiek XXI. Państwa, które zaakceptowały ustalenia Szczytu w Rio i przyjęły Agendę 21, w szczególności zobowiązują się do:

- zachowania możliwości odtwarzania się zasobów naturalnych,
- racjonalnego użytkowania zasobów nieodnawialnych i zastępowania ich substytutami,
- ograniczania uciążliwości dla środowiska i nieprzekraczania granic wyznaczonych jego odpornością,
- zachowania różnorodności biologicznej,
- zapewnienia obywatelom bezpieczeństwa ekologicznego,
- tworzenia podmiotom gospodarczym warunków do uczciwej konkurencji w dostępie do ograniczonych zasobów i możliwości odprowadzania zanieczyszczeń[4].

W celu realizowania zasady zrównoważonego rozwoju konieczne jest podjęcie wielu działań. Celem jednych jest podnoszenie poziomu świadomości społecznej przez edukację i zwiększanie dostępu do informacji o środowisku. Konieczne jest, aby wszyscy znali stan zagrożeń i rozumieli istotę działań ochronnych. Dla prawidłowego określenia stanu środowiska i wyznaczenia kierunków oraz możliwości jego ochrony niezbędny jest także rozwój badań naukowych i opracowanie odpowiednich technologii.

Inne działania polegają na zastępowaniu ochronnych strategii rozpraszania i ograniczania strategią prewencji (zapobiegania). Pierwotna strategia rozpraszania (rozcieńczania) polegała na odprowadzaniu odpadów do środowiska w postaci i ilości, w jakich tworzyły się w procesie produkcji. Odpady były jedynie rozpraszane na jak największym obszarze w celu zmniejszenia lokalnego zagrożenia. Przejawem tej strategii było na przy-

[3] Pojęcie zrównoważonego rozwoju po raz pierwszy zostało sformułowane w roku 1983 w raporcie Światowej Komisji Środowiska i Rozwoju ONZ zatytułowanym *Nasza Wspólna Przyszłość*, przygotowanym pod przewodnictwem Gro Brutland – ówczesnej premier Norwegii.

[4] Takie założenia wprowadzono do Ustawy o ochronie i kształtowaniu środowiska w Polsce w roku 1997. W roku 2001 ustawę tę zastąpiono ustawą Prawo ochrony środowiska, która także respektuje te założenia. Uwzględnia je także program rządowy Druga polityka ekologiczna państwa z roku 2000 oraz program Polityka ekologiczna państwa na lata 2003–2006 z uwzględnieniem perspektywy na lata 2007–2010, opracowany w roku 2002.

kład budowanie jak najwyższych kominów, aby zanieczyszczenia opadały jak najdalej od miejsca wytworzenia. W miarę pogarszania się stanu środowiska strategię tę zastąpiono strategią ograniczania i zaczęto stosować różnego typu filtry, katalizatory i oczyszczalnie. Metody takie, popularnie nazywane działaniami typu „końca rury", przynosiły pozytywne skutki dla środowiska, choć w rzeczywistości ogólna liczba odpadów nie ulegała zmianie. Na przykład pyły zatrzymywane przez filtry musiały być później odprowadzane na składowiska, a więc i tak zanieczyszczały środowisko. Obecnie właściwy wydaje się inny kierunek działań, polegający na wprowadzaniu nowych technologii ograniczających powstawanie odpadów na wszystkich etapach procesu produkcyjnego, także na etapach początkowych (technologie małoodpadowe). W tej strategii zanieczyszczenia likwiduje się niejako u źródła, ich ilość jest rzeczywiście mniejsza, także mniejsze jest marnotrawienie surowców wyjściowych i zużycie energii.

Zrównoważony rozwój wymaga także prowadzenia działań restytucyjnych i rekultywacyjnych w celu przywrócenia naturalnych mechanizmów biocenotycznych i różnorodności biologicznej zbliżonej do pierwotnej. Jest to, niestety, najtrudniejsza forma ochrony, ponieważ wiele zjawisk i procesów zachodzących w naturalnych ekosystemach poznano. Nie potrafimy ich jednak odtworzyć, gdyż konieczne są do tego wyspecjalizowane organizmy (np. do zapylania w pełni określonych gatunków roślin).

Na koniec – dla osiągnięcia zrównoważonego rozwoju – niezbędne jest wprowadzenie odpowiednich mechanizmów ekonomicznych, które niejako automatycznie będą powodowały opłacalność działań proekologicznych. Są to systemy kar i subwencji nakładanych na zakłady produkcyjne, instytucje, jak też na samych obywateli. Przykładem może być wprowadzenie wysokich cen skupu złomu metali kolorowych, co automatycznie rozwiązało problem puszek po napojach[5]. Innym przykładem jest ustanowienie wysokich kar za ponadnormatywne odprowadzanie gazów i ścieków, jak dotąd kary te są dość skuteczną metodą ograniczania ich ilości.

Czy wiesz, że...

Oprócz ogólnych zasad zrównoważonego rozwoju, przyjętych w Deklaracji w sprawie środowiska i rozwoju na Szczycie Ziemi w Rio de Janeiro w czerwcu 1992 roku, sformułowano wiele precyzyjnych i szczegółowych zasad i zaleceń. Oto niektóre:

- liczba wycinanych drzew nie może przekroczyć liczby drzew sadzonych;
- liczba odławianych zwierząt nie może przekroczyć liczby zwierząt rodzących się w danej populacji w określonym czasie. Dotyczy to zarówno zwierząt lądowych (myślistwo), jak i wodnych (rybołówstwo);
- erozja gleb nie może być większa niż ich możliwości odtwarzania się;
- zanieczyszczenie powietrza nie może być większe niż jego zdolności do oczyszczania się;
- emisja CO_2 i innych gazów szklarniowych nie może przekroczyć granicy, powyżej której nie będzie naturalnych możliwości utrzymania ich ilości w atmosferze na stałym poziomie;
- zanieczyszczenie wód nie może przekroczyć ich możliwości samooczyszczania;
- ilość wody uzyskiwanej z podziemnych warstw wodonośnych nie może być wyższa niż ich retencja;
- rozwój gospodarczy (rolnictwo, przemysł, urbanizacja) nie może powodować zmniejszenia biologicznej różnorodności genetycznej, gatunkowej i siedliskowej.

[5] Odrębnym problemem stały się jednak kradzieże wyposażenia technicznego, na przykład infrastruktury kolejowej i drogowej.

14.3. Sposoby ochrony

Surowce skalne, paliwa kopalne i krajobraz

Nie można całkowicie zrezygnować z eksploatacji bogactw naturalnych, kopalin i surowców energetycznych, przynajmniej na obecnym poziomie zaawansowania technologicznego. Toteż z konieczności ochrona zasobów nieodnawialnych polega na:

- ograniczaniu wydobycia oraz eksploatacji złóż trudniej dostępnych i mniej wydajnych;
- racjonalizacji wykorzystania, czyli na zmniejszeniu zużycia surowca podczas wytwarzania danego produktu przez minimalizację ilości odpadów. Konieczne jest także wszechstronne, kompleksowe wykorzystywanie kopalin, w tym także kopalin wydobywanych jako produkty uboczne, które często są odrzucane i tracone;
- zastępowaniu w miarę możliwości danego surowca jego substytutem tworzonym z surowców odnawialnych lub z odpadów;
- stosowaniu **recyklingu**, czyli ponownego, wtórnego przerobu odpadów i zużytych produktów, bądź też wielokrotne wykorzystywanie produktów, takich jak opakowania szklane (ryc. 14.2);
- poszukiwaniu nowych źródeł surowca, w przyszłości być może także poza Ziemią;
- zmniejszaniu energochłonności procesów technologicznych w przemyśle, co wpływa na zmniejszenie zużycia surowców energetycznych;
- zwiększaniu udziału energii pochodzącej z alternatywnych, tak zwanych czystych źródeł w ogólnym bilansie paliwowo-energetycznym, takich jak promieniowanie słoneczne, energia wiatru i wód płynących (trwają też próby wykorzystania energii falowania powierzchniowego oraz pływów oceanicznych);
- zmniejszaniu strat energii, które ponoszone są w systemach przesyłowych, a w wypadku energii cieplnej także ponoszone są z powodu złej izolacji i nieszczelności budynków.

Ryc. 14.2. Torba na zakupy wielokrotnego użytku

Ochrona krajobrazu powinna uwzględniać takie jego wykorzystanie, aby w jak najmniejszym stopniu ingerować w istniejące formy przestrzenne i aby nie zaburzać jego naturalnej harmonii.

Ochrona wód

Działania dotyczące wód powinny zmierzać do zachowania lub przywrócenia im naturalnej czystości. Można tego dokonać, zmniejszając liczbę ścieków i oczyszczając je, właściwie lokalizując wysypiska śmieci lub też stosując naciski ekonomiczne.

Zmniejszanie ilości ścieków doprowadzanych do zbiorników dotyczy zarówno ścieków przemysłowych (można ograniczyć ich ilość, stosując technologie małoodpadowe), komunalnych (przez racjonalne zużywanie detergentów), jak i spływu nawozów z pól (przez precyzyjne dawkowanie nawozów pod względem ilości i sposobu rozsiewania). Równolegle należy zwiększać liczbę oczyszczalni ścieków przez budowanie nie tylko oczyszczalni

przemysłowych i miejskich, ale także indywidualnych, przeznaczonych na użytek jednego lub kilku gospodarstw. Do tej grupy działań należy także zaliczyć przetrzymywanie podgrzanych wód chłodniczych z elektrowni w celu ich schłodzenia. W ochronie wód można wykorzystać także oczyszczanie zbiorników, które uległy już degradacji (rekultywacja wód). Dotyczy to zwłaszcza jezior, w których stosuje się takie zabiegi, jak na przykład napowietrzanie, wprowadzanie roślinożernych ryb spowalniających wtórną sukcesję ekologiczną itp. Właściwa lokalizacja wysypisk, mogilników[6] i innych składowisk, a także ich właściwe użytkowanie ma szczególne znaczenie dla ochrony wód podziemnych i ujęć wodnych.

Tak jak w przypadku ochrony innych elementów środowiska ważne jest wprowadzenie i stosowanie odpowiedniego prawa, czyli podatków, kar i podwyższonych opłat za odprowadzanie nieoczyszczonych ścieków, ale także za stwarzanie zagrożeń zanieczyszczenia środowiska. Przykładem może być eksploatacja niesprawnych pod względem technicznym zbiornikowców i innych statków.

Czy wiesz, że...

Oczyszczanie ścieków przebiega najczęściej w czterech etapach.

1. **Oczyszczanie mechaniczne**. Polega na usuwaniu większych zawiesin i zanieczyszczeń stałych. Stosuje się kraty i sita wychwytujące największe cząstki, piaskowniki, na których pozostają cząstki wielkości ziarenek piasku oraz osadniki, w których najmniejsze cząstki zawiesiny są odcedzane w procesie sedymentacji.
2. **Oczyszczanie biologiczne**. Na tym etapie do utylizacji ścieków wykorzystuje się mikroorganizmy, zarówno tlenowe, jak i beztlenowe. Proces oczyszczania może się odbywać w warunkach naturalnych (stawy beztlenowe i napowietrzane, filtry gruntowe i pola zraszane) lub w warunkach sztucznych (bakterie i inne mikroorganizmy, tworzące tak zwany osad czynny, hodowane są w specjalnych zbiornikach na podłożu mineralnym lub na plastikowych matach).
3. **Oczyszczanie chemiczne**. Jest to dość kosztowny proces chemicznego usuwania związków nieorganicznych, głównie fosforanów i azotanów, przy użyciu metod adsorpcyjnych, wymiany jonowej, denitryfikacji i innych.
4. **Odnowa wody**. To uzdatnianie i dezynfekcja, jako końcowe procesy prowadzące do przywrócenia oczyszczanej wodzie wartości użytkowych (nawet jako woda do picia!). Najczęściej polegają one na usunięciu jonów żelaza i manganu, przepuszczeniu wody przez złoża węgla aktywowanego (usunięcie mikroorganizmów), zmiękczeniu (wymiana jonów wapnia na jony sodu w tzw. wymieniaczach jonowych), destylowaniu, dezynfekcji przez napromieniowanie, ozonowanie lub chlorowanie itd.

Oczyszczalnia ścieków nad Zatoką Gdańską

[6] Mogilnik – to odpowiednio przygotowane i zabezpieczone składowisko odpadów toksycznych, opakowań, przeterminowanych środków ochrony roślin lub nawet odpadów radioaktywnych.

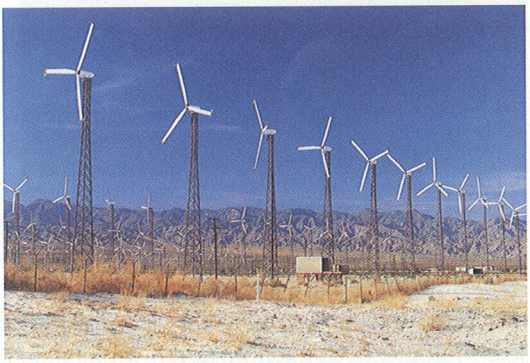
Ochrona powietrza

Celem ochrony powietrza (lub inaczej ochrony atmosfery) jest utrzymanie naturalnego składu i czystości atmosfery przez ograniczanie zanieczyszczeń powodowanych działalnością człowieka. Dotyczy to głównie zanieczyszczeń emitowanych przez zakłady produkcyjne, elektrownie, pojazdy mechaniczne, emitowanych ze składowisk i hałd.

Aby ograniczyć szkodliwe emisje, należy ograniczyć ilość wytwarzanych spalin i pyłów oraz oczyszczać powstałe już spaliny.

Najlepszą metodą ograniczenia ilości spalin jest, podobnie jak w przypadku ścieków, wprowadzenie oszczędnych i wydajnych technologii tworzących mniej odpadów, a także silników bądź kotłów spalających paliwa w sposób bardziej efektywny. W transporcie drogowym, który stanowi jedno z najpoważniejszych źródeł emisji zanieczyszczeń, pewną poprawę przyniosło zastąpienie benzyną bezołowiową etyliny zawierającej tetraetyloołów (czteroetylek ołowiu $(C_2H_5)_4Pb$, związek będący podstawowym źródłem ołowiu w powietrzu, w glebie i skumulowanego w naszych tkankach!). Duże nadzieje wiąże się też z wprowadzeniem paliw na bazie etanolu i na olejach roślinnych oraz samochodów napędzanych ogniwami paliwowymi wykorzystującymi wodór. Dąży się także do poprawy efektywności konwencjonalnych silników i ograniczenia zużycia paliwa.

Znaczny udział w emisji zanieczyszczeń mają też elektrownie i elektrociepłownie. W tym wypadku poprawę przyniosłoby zastąpienie, w miarę możliwości, typowych elektrowni opalanych węglem elektrowniami niekonwencjonalnymi – wodnymi, wiatrowymi lub słonecznymi (ryc. 14.3). Innym rozwiązaniem mogłoby być zastosowanie bardziej wydajnych metod spalania, na przykład w kotłach fluidalnych[7].



Ryc. 14.3. Elektrownia wiatrowa

Coraz częściej stosuje się też paliwa wzbogacone, jak na przykład odsiarczony węgiel, dający porównywalne ilości energii, ale zdecydowanie mniej tlenku siarki(IV). W przypadku indywidualnych kotłowni domowych najlepszym rozwiązaniem byłoby zlikwidowanie ich i przyłączenie mieszkań do miejskiej sieci ciepłowniczej. Niestety, nie wszędzie można to zrealizować. Innym rozwiązaniem jest opalanie domów gazem ziemnym (metanem) lub olejem opałowym, które podczas spalania emitują znacznie mniej zanieczyszczeń.

Ryc. 14.4. Hałda fosfogipsów koło Gdańska

[7] W paleniskach fluidalnych rozdrobniony węgiel w postaci pyłu zawieszony jest i spalany w strumieniu wdmuchiwanego powietrza.

Poważnym źródłem zanieczyszczeń pyłowych są hałdy i składowiska (ryc. 14.4, s. 281). Działania ochroniarskie powinny zmierzać do zabezpieczenia ich, na przykład przez obsadzanie roślinnością, co uniemożliwiłoby zwiewanie składowanych substancji.

W procesach oczyszczania spalin z substancji toksycznych, pyłów, substancji zapachowych i innych wykorzystuje się różnego rodzaju filtry i katalizatory. Pyły usuwane są za pomocą odpylaczy mechanicznych (np. cyklonów wykorzystujących zjawisko bezwładności cząstek lub skruberów, które absorbują pył za pomocą cieczy płuczącej), elektrostatycznych (tzw. elektrofiltrów), a także akustycznych. Tlenek siarki(IV) usuwa się, przepuszczając strumień spalin przez złoże wapna palonego (tlenek wapnia CaO) lub tlenku żelaza(III) (Fe_2O_3), tlenki azotu usuwane są za pomocą wodorotlenku wapniowego ($Ca(OH)_2$) lub sodowego (NaOH).

Samochody spalające benzynę bezołowiową wyposażone są w katalizatory, które wychwytują z gazów wydechowych niespalone węglowodory, tlenek węgla(II) i tlenki azotu (ryc. 14.5). Wprowadzenie w życie wytycznych protokołu montrealskiego i protokołu z Kioto (dotyczących obniżenia emisji gazów niszczących warstwę ozonową i gazów cieplarnianych) spowodowało, że od połowy lat osiemdziesiątych globalna emisja gazów szklarniowych systematycznie się zmniejsza. Jeżeli ten proces się utrzyma, być może pozwoli to uniknąć niebezpieczeństw związanych z dziurą ozonową[8] i katastrof wynikających z ocieplenia klimatu.

Ryc. 14.5. Katalizator samochodowy (widok ogólny)

Ochrona gleb

Działania związane z ochroną gleb powinny zmierzać do utrzymania naturalnych procesów biologicznych zachodzących w glebach, a także do zachowania ich struktury i odpowiedniej wilgotności. W tym celu nie należy pozbawiać gleby naturalnej pokrywy roślinnej, ważne jest też **utrzymywanie właściwego odczynu** (pH) i ograniczenie melioracji powodujących przesuszenie gleby. W przypadku gleb użytkowanych rolniczo należy **zapobiegać ich zmęczeniu**, stosując płodozmian i odpowiednie nawozy w ilości przewidzianej dla konkretnego typu gleby i konkretnego rodzaju upraw. Grunty położone na stokach wzgórz są podatne na spłukiwanie; należy więc je podzielić na **tarasy** (ryc. 14.6). Trzeba pamiętać także o takich podstawowych zasadach, jak kierunek orania – skiby powinny prze-

Ryc. 14.6. Pole zlokalizowane na stoku, podzielone tarasami

[8] Wyniki badań przeprowadzonych w trakcie dwóch misji satelitarnych (SAGE – *Stratospheric Aerosol and Gas Experiment* oraz HALOE – *Halogen Occultation Experiment*) wskazują, że ozonu wprawdzie nadal ubywa, ale tempo tego procesu zmniejsza się stopniowo od 1997 roku.

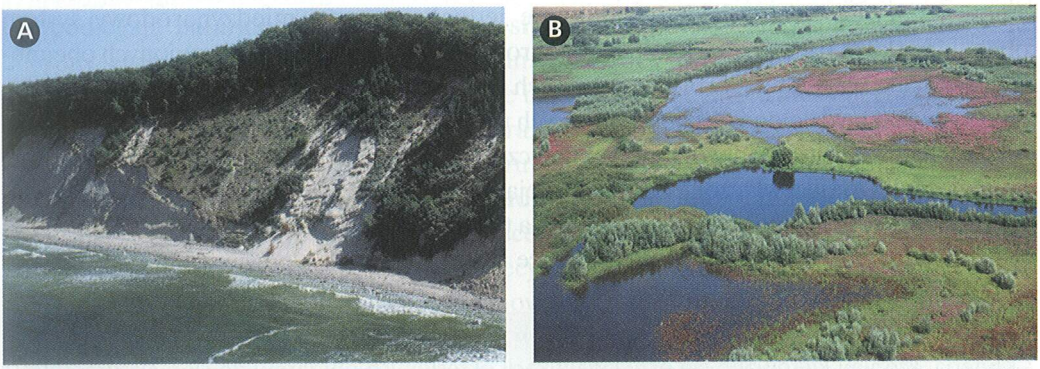
biegać w poprzek stoku, a nie wzdłuż. W niektórych wypadkach stosuje się nawet chemiczne stabilizatory glebowe zapobiegające erozji. Wokół pól powinno się zostawiać miedze i pasy zieleni, zwłaszcza na obszarach zagrożonych erozją eoliczną.

Gleby zdegradowane należy poddawać procesom **rekultywacji**, czyli odtwarzania. Są to dość złożone zabiegi, najpierw techniczne (melioracje, umacnianie skarp), potem biologiczne. Te ostatnie polegają na wprowadzaniu roślin próchnicotwórczych, jak trawy, łubin bądź inne motylkowe, a także na odpowiednim nawożeniu i nawadnianiu. W wypadku niektórych gruntów konieczne jest chemiczne odtruwanie.

Nie powinno się też przeznaczać gleb ornych i leśnych pod zabudowę mieszkalną, przemysłową ani komunikacyjną. Konsekwentne przestrzeganie tej zasady jest jednak trudne, zwłaszcza w krajach wysoko rozwiniętych, z powodu silnego rozwoju miast, tempa budowy dróg i zakładów przemysłowych.

Ochrona przyrody

Różnorodne działania służące zachowaniu różnorodności biologicznej zarówno na poziomie genetycznym, gatunkowym, jak i siedliskowym, nazywa się **konserwatorskim systemem ochrony przyrody**. Formy ochrony mogą dotyczyć **pojedynczych gatunków** lub **całych złożonych ekosystemów**, wtedy przybierają postać ochrony obszarowej w rezerwatach lub parkach narodowych, których status jest jednak różny w poszczególnych krajach. Dlatego Światowa Unia Ochrony Przyrody (IUCN) wyznaczyła sześć kategorii obszarów chronionych, w zależności od stopnia ochrony[9]. Kategorię I stanowią rezerwaty ścisłe egzystujące bez ingerencji człowieka, do II kategorii zaliczono parki narodowe (ryc. 14.7A), kategorią III objęto pomniki przyrody, IV – tak zwane obszary rewaloryzacji siedlisk gatunków, czyli obszary ochrony czynnej, do V kategorii należą obszary zbliżone do naszych parków krajobrazowych (ryc. 14.7B) (por. podrozdział 14.4). Najniższą, VI kategorię, przyznano obszarom, na których chronione są zagospodarowane zasoby przyrody, silnie przekształcone przez człowieka. Najstarszym parkiem narodowym II kategorii jest Park Narodowy Yellowstone, w Górach Skalistych w USA, założony w 1872 roku, w Polsce zaś – Białowieski Park Narodowy z 1932 roku[10].



Ryc. 14.7. A – Wybrzeże klifowe w Wolińskim Parku Narodowym, B – Rezerwat Słońsk w Parku Krajobrazowym Ujście Warty

[9] Kategorie te zostały zatwierdzone przez XIX Zgromadzenie Generalne IUCN w styczniu 1994 roku w Buenos Aires.

[10] Właściwie historię Białowieskiego Parku Narodowego należałoby liczyć od roku 1921, kiedy to utworzono w Puszczy Białowieskiej leśnictwo „Rezerwat", przekształcone później w 1932 roku w park narodowy. Po II wojnie światowej, w 1947 roku, park restytuowano.

W odniesieniu do pojedynczych rzadkich i ginących gatunków roślin i zwierząt IUCN opracowała światową **czerwoną księgę**, w której określono status i ogólne zasady ich ochrony. W poszczególnych państwach natomiast przygotowano czerwone księgi i czerwone listy krajowe (por. podrozdział 13.2). Wiele zagrożonych gatunków roślin, grzybów i zwierząt uznano za **gatunki chronione** na obszarze danego państwa, w wyniku czego znalazły się one pod ochroną prawną.

Prowadzi się także próby odtwarzania populacji ginących gatunków, na przykład przez rozmnażanie w warunkach sztucznych i późniejsze powtórne wprowadzanie (reintrodukcję) do środowisk naturalnych. Podejmuje się też próby ochrony różnorodności biologicznej zwierząt i roślin hodowlanych przez subwencje dla gospodarstw hodujących lokalne rasy zwierząt i odmiany roślin. Natomiast, o czym już wspomnieliśmy, bardzo dużą ostrożność zachowuje się w sprawie wprowadzania do środowiska organizmów modyfikowanych genetycznie.

Ryc. 14.8. Uprawa leśna

Ważnym punktem działań ochronnych jest **ochrona lasów** przed pożarami, przed nadmierną wycinką drzew i nadmiernym pozyskiwaniem runa leśnego, a także zmianą składu gatunkowego. Przykładowo przy wycince pozostawia się kępy drzew nasiennych, aby odnowienie lasu następowało w sposób naturalny. Odpowiednio ukierunkowuje się także ruch turystyczny, by przy powszechnej dostępności lasu nie dochodziło do jego dewastacji.

Tam, gdzie jest to możliwe, prowadzi się **zalesianie** i zadrzewianie (ryc. 14.8), a przepisy administracyjne ograniczają możliwość samowolnego wycinania drzew i niszczenia terenów zieleni. Każde państwo wprowadza na swoim obszarze własne formy ochrony organizmów i ich zespołów, niekiedy udaje się jednak stworzyć międzynarodowy system obejmujący kilka państw. Przykładem jest europejski system obszarów chronionych obejmujący wszystkie kraje Unii, utworzony w ramach Europejskiej Sieci Ekologicznej **Natura 2000**. Sieć tę tworzą wydzielone obszary, na których ustalone zostają metody zarządzania gwarantujące zachowanie (lub odtworzenie) genetycznej, gatunkowej i siedliskowej różnorodności biologicznej. Do sieci włączone zostały istniejące już w poszczególnych państwach parki narodowe, rezerwaty i inne chronione obszary, a także wiele cennych obiektów nieobjętych dotychczas żadnymi formami ochrony (w Polsce łącznie około 16% powierzchni kraju).

Czy wiesz, że...

Kryteria, którymi kierowano się przy kwalifikacji określonych obszarów do sieci Natura 2000, zostały określone przez dwie dyrektywy unijne. To dyrektywa w sprawie ochrony dzikich ptaków (Dyrektywa ptasia, 79/409/EWG), na podstawie której powołano tak zwane **obszary specjalnej ochrony** (*Special Protection Areas*) i dyrektywa w sprawie ochrony siedlisk naturalnych oraz dzikiej fauny i flory (Dyrektywa siedliskowa, 92/43/EWG) – na jego podstawie wydzielono tak zwane **specjalne obszary ochrony** (*Special Areas of Conservation*).

14.4. Konserwatorska ochrona przyrody w Polsce

Obszarowe formy ochrony konserwatorskiej

Niezależnie od sieci Natura 2000 istnieje polski **system obszarów chronionych**, który tworzą: parki narodowe, parki krajobrazowe, obszary chronionego krajobrazu oraz rezerwaty przyrody.

Parki narodowe – są najwyższą formą ochrony obszarów o największych wartościach przyrodniczych, naukowych, kulturowych, historycznych i edukacyjnych. Na obszarze parku ochronie podlega cała przyroda, a wszelkie działania mogą mieć na celu jedynie zachowanie lub czasami odtworzenie naturalnych ekosystemów (renaturalizacja zbiorowisk). Wokół parków narodowych wyznacza się strefę otuliny, w której prowadzone są działania zabezpieczające park przed bezpośrednim wpływem człowieka. Park narodowy musi mieć obszar powyżej 1 tysiąca ha, ma swoją dyrekcję i radę naukową. W Polsce w roku 2002 istniały 23 parki narodowe (tab. 14.1, s. 286), łącznie zajmujące około 314 tysięcy ha, czyli mniej więcej 1% powierzchni kraju.

Parki krajobrazowe – to obszary wydzielone i objęte ochroną z powodu wysokich wartości przyrodniczych i kulturowych, najczęściej na obszarach leśnych. Obowiązuje w nich niższy reżim ochrony niż w parkach narodowych. W obrębie parku krajobrazowego nie wolno lokalizować zakładów przemysłowych, nadal jednak użytkuje się grunty orne i leśne. W Polsce utworzono 120 parków krajobrazowych o łącznej powierzchni ponad 2,5 miliona ha, co stanowi około 7% powierzchni kraju.

Obszary chronionego krajobrazu – przeznaczone na tereny rekreacyjne, wyróżniające się szczególnym pięknem krajobrazu, mające przy tym niewielką wartość rolniczą, na przykład doliny rzek. Obszary te są jednocześnie łącznikami pomiędzy parkami narodowymi i krajobrazowymi – to tak zwane **korytarze ekologiczne** umożliwiające migrację zwierząt. Zajmują około 18% powierzchni Polski.

Rezerwaty przyrody – to odrębna forma ochrony obszarowej, utworzona dla celowej ochrony jakiegoś konkretnego elementu środowiska. Wyróżnia się rezerwaty leśne (ochronie podlegają naturalne formy lasu), florystyczne i faunistyczne (ustanowione w celu ochrony stanowiska rzadkich gatunków roślin i zwierząt), torfowiskowe, stepowe, wodne, geologiczne itd. Ochrona w rezerwacie może być **ścisła**, polegająca na zaniechaniu jakiejkolwiek ingerencji w procesy biologiczne, oraz **częściowa** – pozwalająca na taką ingerencję, aby zachodzące procesy zmierzały w kierunku jak najlepszego zachowania chronionego obiektu. Większość rezerwatów jest udostępniona dla ruchu turystycznego, ale wyłącznie po wyznaczonych trasach. W Polsce istnieje ponad 1300 rezerwatów[11] o różnej powierzchni, łącznie zajmują ponad 147 tysięcy ha. Do najstarszych należą: rezerwat cisów w Wierzchlesie w Borach Tucholskich, ustanowiony w 1826 roku oraz Pamiątka Pieniacka – rezerwat chroniący starodrzew bukowy w Złoczowskiem, założony w 1886 roku[12]. W przeciwieństwie do parków narodowych minimalna powierzchnia rezerwatu nie została określona.

[11] W roku 2001 istniało w Polsce 1345 rezerwatów, które zajmowały powierzchnię 147 708 ha, w tym 3046 ha było objętych ścisłą ochroną.

[12] Według niektórych źródeł rezerwat ten został założony w 1890 roku przez hrabiego Włodzimierza Dzieduszyckiego.

Tab. 14.1. Parki narodowe w Polsce (stan na 31 grudnia 2001 r.)

Park narodowy	Rok utworzenia	Powierzchnia [ha]	Kategoria IUCN	Uwagi
Babiogórski	1954	3 392	II	Rezerwat biosfery w ramach programu UNESCO Man and the Biosphere
Białowieski	1948 (1932)	10 502	II	Rezerwat biosfery w ramach programu UNESCO Man and the Biosphere. Obiekt Światowego Dziedzictwa Ludzkości UNESCO
Biebrzański	1993	59 223	II	Objęty konwencją o obszarach wodno-błotnych mających znaczenie międzynarodowe, zwłaszcza jako środowisko życiowe ptactwa wodnego (Ramsar); największy park w Polsce
Bieszczadzki	1973	29 202	II	Rezerwat biosfery w ramach programu UNESCO Man and the Biosphere
Bory Tucholskie	1996	4 798	II	
Drawieński	1990	11 342	II	
Gorczański	1981	7 030	II	
Gór Stołowych	1993	6 340	II	
Kampinoski	1959	38 544	II	Rezerwat biosfery w ramach programu UNESCO Man and the Biosphere
Karkonoski	1959	5 575	II	Rezerwat biosfery w ramach programu UNESCO Man and the Biosphere
Magurski	1995	19 962	II	
Narwiański	1996	7 350	II	
Ojcowski	1956	2 146	V	
Pieniński	1932	2 346	II	
Poleski	1990	9 762	II	
Roztoczański	1974	8 482	II	
Słowiński	1967	18 619	II	Rezerwat biosfery w ramach programu UNESCO Man and the Biosphere, objęty konwencją o obszarach wodno-błotnych mających znaczenie międzynarodowe, zwłaszcza jako środowisko życiowe ptactwa wodnego (Ramsar)
Świętokrzyski	1950	7 632	II	
Tatrzański	1954	21 164	II	Rezerwat biosfery w ramach programu UNESCO Man and the Biosphere
Ujście Warty	2001	7 956	II	Rezerwat Słońsk na obszarze parku objęty konwencją o obszarach wodno-błotnych mających znaczenie międzynarodowe, zwłaszcza jako środowisko życiowe ptactwa wodnego (Ramsar)
Wielkopolski	1957	7 584	II	
Wigierski	1989	15 085	V	
Woliński	1960	10 937	II	

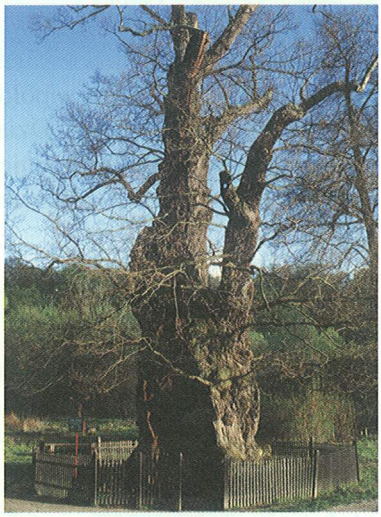
Obiektowe formy ochrony konserwatorskiej

W wypadku gatunków rzadkich, ginących, a niekiedy też pożytecznych dla człowieka, ochroną objęte są wszystkie osobniki na obszarze całego państwa – jest to tak zwana **ochrona gatunkowa**. Jeśli chodzi o organizmy należące do gatunków chronionych, to zabrania się zabijania, zrywania, przetrzymywania, niszczenia siedlisk, handlowania itp., a w wypadku zwierząt także płoszenia i niepokojenia, na przykład przez filmowanie i fotografowanie. Wobec roślin i grzybów stosuje się dwie formy ochrony gatunkowej – ścisłą i częściową. Rośliny objęte ochroną częściową mogą być pozyskiwane w ściśle określonych ilościach i w wyznaczonych terminach. W Polsce pod ochroną gatunkową znajduje się około 400 gatunków zwierząt, 213 gatunków roślin oraz 265 gatunków grzybów i porostów (stan na koniec roku 2002).

Wiele gatunków zwierząt, cennych pod względem gospodarczym, objęto statusem **zwierzyny łownej** i wprowadzono dla nich **okresy ochronne** (kiedy nie można ich pozyskiwać, najczęściej odpowiadające okresowi rozrodu). Dla ryb wprowadzono ponadto **limity połowu** i **wymiary ochronne** (nie można odławiać osobników mniejszych niż o określonej dla danego gatunku długości ciała).

Ochrona indywidualna polega na uznaniu danego obiektu za pomnik przyrody, stanowisko dokumentacyjne, użytek ekologiczny bądź zespół przyrodniczo-krajobrazowy.

Pomnikiem przyrody jest pojedynczy obiekt, cenny pod względem naukowym, kulturowym lub historycznym. Może to być okazałe drzewo (ryc. 14.9), głaz, jaskinia, źródło, niekiedy cała aleja drzew czy grupa skałek. W Polsce wyznaczono już ponad 30 tysięcy pomników przyrody[13].



Ryc. 14.9. Drzewo – pomnik przyrody

Elementy przyrody nieożywionej, ważne pod względem naukowym i dydaktycznym, jak formacje geologiczne lub nagromadzenia skamieniałości i minerałów, mogą zostać uznane za **stanowiska dokumentacyjne**. Takie ważne stanowiska przyrody ożywionej (starorzecza, oczka wodne, bagna, miejsca sezonowego przebywania gatunków chronionych itp.) nazywają się **użytkami ekologicznymi**. Dla zachowania walorów estetycznych wyjątkowo cennych i ciekawych fragmentów krajobrazu wyznacza się tak zwane **zespoły przyrodniczo-krajobrazowe**.

Ochrona bierna i czynna

Ochrona bierna polega na zaniechaniu ingerencji w naturalne procesy przyrodnicze na określonym obszarze, na przykład w rezerwatach ścisłych. Niestety, w wielu przypadkach zmiany w środowisku zaszły tak daleko, że aby utrzymać chroniony obiekt w formie zbliżonej do naturalnej, konieczna jest odpowiednia ingerencja człowieka, czyli **ochrona czynna**. W lasach polega ona na przykład na przebudowie drzewostanu w taki sposób, aby doprowadzić go do w miarę naturalnej postaci. Najczęściej wycina się więc drzewa obce dla

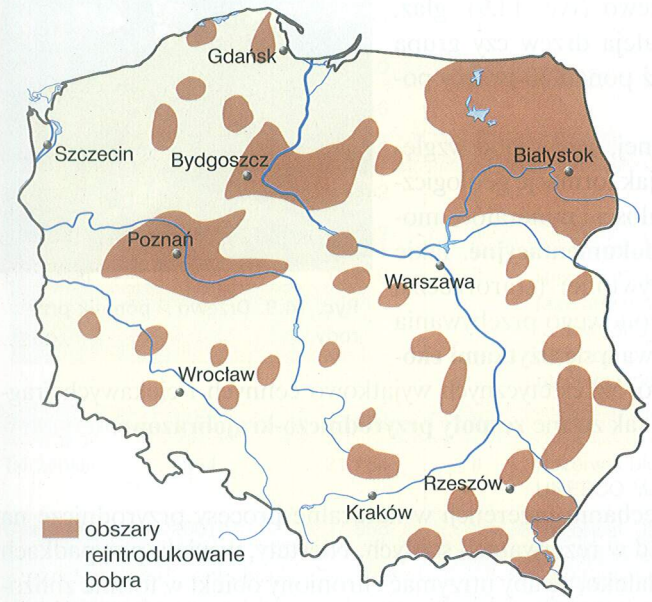
[13] W roku 2001 było ich 33 781.

danego typu lasu, a nasadzone niegdyś przez człowieka. Sadzi się też nowe lasy – to proces **zalesiania** (ryc. 14.10) na obszarach o niewielkich wartościach rolniczych oraz podlegających rekultywacji. Głównie działaniom takim podlegają nieużytki, ale także tereny poprodukcyjne – hałdy i wyrobiska.

Ryc. 14.10. Sadzenie lasu

W ten sposób w Polsce udział powierzchni lasów w całkowitej powierzchni kraju (lesistość) wzrósł w drugiej połowie XX wieku o około 8% i w roku 2001 wynosił 9167 tysięcy ha, co stanowi około 30% powierzchni kraju. Corocznie zalesia się średnio około 23 tysięcy hektarów.

Niekiedy stosuje się też tak zwaną **reintrodukcję**, czyli ponowne wprowadzenie do ekosystemu gatunku, który niegdyś został z niego usunięty. Osobniki podlegające reintrodukcji mogą zostać przeniesione z innych naturalnych siedlisk w kraju, a nawet spoza jego granic, niekiedy pochodzą też ze specjalnie założonych hodowli i upraw. W ten sposób odtworzono populację bobra (*Castor fiber*), który w połowie XIX wieku na terenie dzisiejszej Polski został prawie całkowicie wytępiony[14]. Dziś bobra można spotkać w zasadzie na obszarze całej Polski (ryc. 14.11). Próbuje się także ponownie osiedlić rysia (*Lynx lynx*) w Puszczy Kampinoskiej i sokoła wędrownego (*Falco peregrinus*) w centralnej Polsce. Istnieją też propozycje reintrodukcji między innymi obu gatunków susłów (*Spermophilus citellus* i *S. suslicus*), niedźwiedzia (*Ursus arctos*), łososia (*Salmo salar*) i skójki perłorodnej (*Margaritifera margaritifera*). Nie powiodła się natomiast próba reintrodukcji dropia (*Otis tarda*) w Wielkopolsce. Zdecydowanie zabrania się wprowadzania (introdukcji) do ekosystemów gatunków nowych, obcych rodzimej faunie i florze.



Ryc. 14.11. Zasięg bobra – zwierzęcia reintrodukowanego na obszarze prawie całej Polski

W wypadku bardzo rzadkich gatunków lub ich odmian (ras) przechowuje się nasiona bądź komórki rozrodcze (niekiedy zapłodnione zygoty, fragmenty tkanek z materia-

[14] Prawdopodobnie niewielka, szczątkowa populacja utrzymywała się na rzeczce Marysze, dopływie Czarnej Hańczy.

łem genetycznym, a nawet całe organizmy) specjalnie zabezpieczone przed rozkładem (np. w stanie zamrożonym) w **bankach genów** (ryc. 14.12). W Polsce banki genów przechowujące nasiona roślin uprawnych znajdują się między innymi w Powsinie, Radzikowie i Skierniewicach, zaś bank genów drzew leśnych – w Kostrzycy. Największe światowe banki genów znajdują się w Beltsville w USA i w Petersburgu w Rosji. Jako specyficzną formę banków genów można traktować ogrody zoologiczne i botaniczne, w których „przechowuje się" całe żywe organizmy w żywej postaci.

Ryc. 14.12. Pracownik banku genów prezentuje przechowywany materiał.

Formą ochrony czynnej może być też **kontynuacja dotychczasowego sposobu użytkowania biocenoz**. Okazało się, że zaprzestanie koszenia i wypasu zwierząt na podmokłych łąkach i bagnach Biebrzańskiego Parku Narodowego spowodowało ich szybkie zarastanie przez wierzby i olchę. Z tego powodu znika z nich wiele cennych roślin łąkowych, a także zanikają miejsca lęgowe niektórych gatunków ptaków. W Unii Europejskiej rolnicy, którzy przystępują do programów rolno-środowiskowych i deklarują utrzymanie (lub celowe wprowadzenie) na swojej ziemi pierwotnych i korzystnych dla środowiska form użytkowania ekosystemów, otrzymują dotacje z budżetu.

14.5. Rolnictwo ekologiczne

Coraz większego znaczenia dla ochrony środowiska, a także dla zdrowia człowieka, nabiera produkowanie żywności metodami wynikającymi z zasad ekologii, uwzględniającymi lokalne warunki. Jest to tak zwane **rolnictwo ekologiczne**, zwane też alternatywnym lub organiczno-biologicznym[15]. W gospodarstwach ekologicznych stosuje się zasadę jak najmniejszej ingerencji człowieka w naturalne układy biocenotyczne i dąży do samowystarczalności, czyli zamknięcia cyklu obiegu materii w obrębie gospodarstwa (nawóz produkowany przez hodowane zwierzęta służy do użyźniania pola, na którym rosną rośliny przetwarzane na paszę dla zwierząt). W ekologicznych gospodarstwach nie używa się nawozów sztucznych, a jedynie nawozu pochodzenia naturalnego w ilościach niezagrażających środowisku, natomiast wystarczających do utrzymania żyzności gleby. Zamiast pestycydów stosuje się naturalne wywary z roślin[16] bądź wykorzystuje sąsiedztwo roślin odstraszających szkodniki. Chwasty usuwa się mechanicznie lub termicznie. Pozostawia się też miedze i zadrzewienia

[15] Niekiedy jako ekologiczne traktuje się też rolnictwo biodynamiczne, którego zasady oparte są na kontrowersyjnym i nieracjonalnym przekonaniu o oddziaływaniu Księżyca, planet i gwiazd na organizmy. Rolnictwo biodynamiczne uznaje istnienie niesprecyzowanych sił kosmicznych oddziałujących na wzrost i owocowanie roślin oraz przyrost masy zwierząt. W gospodarstwach biodynamicznych daty rozpoczynania prac polowych, wysiewu, nawożenia, a także dawki, rodzaje nawozów itp. są ściśle określane w zależności od kwadry Księżyca i układu planet (jest to tzw. kalendarz biodynamiczny).

[16] Oczywiście należy pamiętać, że naturalne nawozy i środki ochrony roślin też można przedawkować i wówczas staną się równie groźne jak środki syntetyczne, a czasem nawet groźniejsze.

śródpolne, będące schronieniem dla owadożernych ptaków. Nie stosuje się głębokiej orki w celu zachowania aktywności biologicznej gleby i zmniejszenia prawdopodobieństwa erozji. Dąży się też do jak najszerszego wykorzystania energii pochodzącej z alternatywnych źródeł (energii słonecznej, wiatrowej) oraz do zamknięcia obiegu wody. W gospodarstwach ekologicznych dba się o różnorodność gatunkową, hoduje lokalne odmiany roślin i rasy zwierząt, nie wykorzystuje się odmian modyfikowanych genetycznie. Rezultatem takich działań są produkty o wyższych wartościach spożywczych, niezagrażające zdrowiu konsumentów, mające niższe stężenie niektórych szkodliwych substancji. Produkty takie (błędnie określane mianem zdrowej żywności) po otrzymaniu odpowiednich atestów[17] opatrywane są oznaczeniem „wyprodukowano metodami ekologicznymi" (ryc. 14.13). Niestety, wyprodukowanie takiej żywności wymaga większych nakładów pracy, a dodatkowo plony i wydajność hodowli zwierząt są mniejsze o 30–50% od wyników osiąganych w gospodarstwach stosujących intensywne metody produkcji. To dlatego zdrowa żywność jest znacznie (niekiedy dwu-, trzykrotnie) droższa niż produkty wytworzone w „nieekologicznych" gospodarstwach konwencjonalnych. Polityka prośrodowiskowa winna dążyć do stworzenia takich mechanizmów ekonomicznych, które odwrócą te proporcje (m.in. przez stosowanie subwencji).

Ryc. 14.13. Logo Stowarzyszenia Producentów Żywności Metodami Ekologicznymi „Ekoland". Stowarzyszenie nadaje różnym produktom swoje certyfikaty zdrowej żywności.

W Polsce istnieją dogodne warunki do rozwoju rolnictwa ekologicznego. Nasze rozdrobnione gospodarstwa, stosujące dotychczas dość prymitywne metody gospodarowania (np. polski rolnik zużywa 10 razy mniej pestycydów niż rolnik z Europy Zachodniej), stosunkowo łatwo można by przestawić na „styl ekologiczny". Wielką szansą dla rozwoju wsi mogą stać się także agroturystyka i ekoturystyka związane z gospodarstwami ekologicznymi, w których podaje się zdrową i bezpieczną żywność.

Na zachodzie Europy popularne staje się **rolnictwo zintegrowane** (tzw. prośrodowiskowe), które jest swego rodzaju formą przejściową pomiędzy rolnictwem intensywnym i ekologicznym. W takich gospodarstwach zwraca się uwagę na stosowanie właściwego płodozmianu, zmniejsza się zużycie pestycydów i nawozów mineralnych, jednak nie rezygnuje się z nich całkowicie. W takich gospodarstwach plony są tylko o 10% niższe niż w rolnictwie intensywnym, zaś jakość produkowanej żywności jest znacznie wyższa.

Po wejściu Polski do Unii Europejskiej okazało się, że popyt na produkty polskiego rolnictwa znacznie przewyższył podaż. Mimo złych stereotypów polskiej wsi jakość polskich płodów rolnych jest wysoka, szczególnie mięsa wołowego i wieprzowego oraz mleka i jego przetworów.

[17] Atesty są to świadectwa potwierdzające jakość wyrobu i gwarantujące właściwe metody produkcji. W Polsce atesty żywności ekologicznej nadają: Polskie Centrum Badań i Certyfikatów w Pile, Jednostka Certyfikacji Produkcji Ekologicznej PNG w Zajączkowie, Stowarzyszenie Producentów Żywności Metodami Ekologicznymi Ekoland w Toruniu, Polskie Towarzystwo Rolnictwa Ekologicznego w Lublinie, BIOEKSPERT w Warszawie, AGRO BIO TEST w Warszawie, COBICO w Krakowie.

15. Prawne regulacje ochrony przyrody i środowiska w Polsce

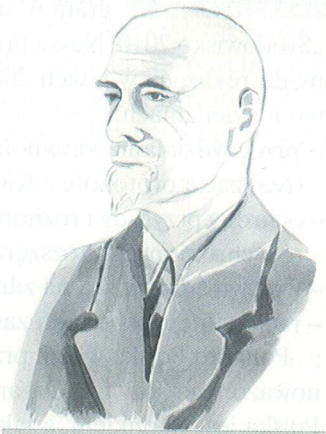
Każde suwerenne państwo, respektując międzynarodowe konwencje i ustalenia, wprowadza na swoim terytorium formy ochrony przyrody i środowiska odpowiadające specyfice panujących w nim warunków. Polska jest jednym z państw, które najwcześniej zaczęły wprowadzać i realizować przepisy dotyczące ochrony przyrody.

Czy wiesz, że...

Już w czasach przedchrześcijańskich wśród plemion słowiańskich obowiązywał zakaz ścinania drzew w świętych gajach, w których czczono bóstwa, na przykład Peruna. Strzeżono także świętego ognia. Za ścinanie drzew karano śmiercią. Jedna z legend głosi, że właśnie z tego powodu zginął święty Wojciech.

Pierwsze oficjalne zarządzenie dotyczące ochrony przyrody w Polsce zostało wydane przez Bolesława Chrobrego i zabraniało odławiania bobrów w lasach królewskich. Później Kazimierz Wielki i Władysław Jagiełło wydawali zarządzenia dotyczące ochrony lasów (np. zabraniające wycinania cisów i starych dębów), a w Statucie litewskim z 1523 roku ogłoszono ochronę tura, żubra, bobra i łabędzia. W 1868 roku Sejm Krajowy we Lwowie wydał ustawę „względem zakazu łapania, wytępienia i sprzedawania zwierząt właściwych Tatrom, świstaka i dzikich kóz", czyli kozic.

Szczególne zasługi dla ochrony przyrody w Polsce mieli botanicy. Profesor **Marian Raciborski** (1863–1917) był wielkim propagatorem idei ochrony pomników flory ojczystej. Twórcą podstaw naukowych nowoczesnej ochrony przyrody był profesor **Adam Wodziczko** (1887–1948) (ryc. 15.1). Profesor **Władysław Szafer** (1886–1970) był jednym z najwybitniejszych polskich uczonych, współtwórcą Państwowej Rady Ochrony Przyrody (istniejącego do dziś organu doradczego władz państwowych w sprawach ochrony przyrody), redaktorem rocznika „Przyroda Ojczysta" i dwumiesięcznika „Chrońmy przyrodę ojczystą", a ponadto brał udział w tworzeniu pierwszej polskiej ustawy o ochronie przyrody, uchwalonej w 1934 roku. Wielką rolę w kształtowaniu współczesnych form ochrony przyrody w Polsce odegrał także geolog, profesor **Walery Goetel** (1889–1972), twórca podstaw sozologii.



Ryc. 15.1. Adam Wodziczko

Współcześnie kwestię ochrony środowiska w Polsce uwzględnia najważniejszy, nadrzędny akt prawny – **Konstytucja Rzeczypospolitej Polskiej**.

Artykuł 5 konstytucji określa, że:

„Rzeczpospolita Polska strzeże niepodległości i nienaruszalności swego terytorium, zapewnia wolności i prawa człowieka i obywatela oraz bezpieczeństwo obywateli, strzeże dziedzictwa narodowego oraz zapewnia ochronę środowiska[1], kierując się zasadą zrównoważonego rozwoju".

[1] Niestety, w Konstytucji RP nie ma rozróżnienia między ochroną środowiska i ochroną przyrody.

Ponadto **artykuł 86** głosi:

„Każdy jest obowiązany do dbałości o stan środowiska i ponosi odpowiedzialność za spowodowane przez siebie jego pogorszenie. Zasady tej odpowiedzialności określa ustawa".

Wykaz niektórych aktów prawnych, regulujących zasady ochrony przyrody i środowiska w Polsce zamieszczono w aneksie na końcu podręcznika, zaś pełen wykaz ustaw i rozporządzeń znajduje się na internetowej stronie Ministerstwa Środowiska – www.mos.gov.pl.

Działem administracji rządowej (resortem) zajmującym się w Polsce sprawami ochrony przyrody jest **Ministerstwo Środowiska**. Organami terenowymi są wojewodowie i dyrektorzy parków narodowych. Ministrowi podlega główny **konserwator przyrody** oraz konserwatorzy wojewódzcy. Organami doradczymi Ministra Środowiska są **Państwowa Rada Ochrony Środowiska** i **Państwowa Rada Ochrony Przyrody**. Nad przestrzeganiem zasad ochrony oraz kontrolą stanu środowiska czuwa **Państwowa Inspekcja Ochrony Środowiska** (PIOŚ), mająca swych przedstawicieli w województwach. Są to inspektorzy ochrony środowiska.

Ryc. 15.2. Emblemat Ligi Ochrony Przyrody

Badania naukowe w zakresie ochrony przyrody od 1951 roku prowadzi Instytut Ochrony Przyrody PAN w Krakowie. Spośród licznych organizacji społecznych działających na rzecz ochrony przyrody najstarsza jest Liga Ochrony Przyrody, powstała w roku 1924 (ryc. 15.2).

Polska podpisała także wiele międzynarodowych umów dotyczących ochrony przyrody i środowiska (najważniejsze konwencje zostały podane w aneksie na końcu podręcznika).

Polska, jako członek Unii Europejskiej, podejmując wszelkie działania prawne i gospodarcze, zobowiązana jest do przestrzegania licznych dyrektyw Rady Europy i Parlamentu Europejskiego. Ponadto Polska jest zobowiązana do respektowania założeń określonych przez VI Program w zakresie ochrony środowiska Unii Europejskiej zatytułowany „Środowisko 2010: Nasza przyszłość zależy od naszego wyboru". Program ten, przewidziany do realizacji w latach 2001–2010, zakłada wiele działań i akcji w czterech podstawowych dziedzinach:

- przeciwdziałania zmianom klimatycznym przez redukcję emisji gazów cieplarnianych (realizacja protokołu z Kioto),
- ochrony przyrody i różnorodności biologicznej między innymi przez zwiększenie obszarów chronionych i rozszerzenie tej ochrony na obszary morskie,
- wpływu środowiska na zdrowie człowieka,
- racjonalnej gospodarki zasobami naturalnymi i odpadami (recykling).

Ponadto Polska winna przestrzegać zaleceń Programu transformacji w kierunku zrównoważonego rozwoju Organizacji Współpracy Gospodarczej i Rozwoju (OECD), której Polska jest członkiem, a także musi uwzględniać decyzje Komisji Trwałego Rozwoju Organizacji Narodów Zjednoczonych (UN CSD). Polska uczestniczy też w pracach Rady Bałtyku, do zadań rady należy kompleksowa ochrona tego morza.

Niekiedy dla ochrony szczególnie cennych gatunków i środowisk konieczna jest współpraca kilku sąsiednich państw, na przykład przy tworzeniu parków narodowych na obszarach leżących po obu stronach granicy państwowej. Polskie parki narodowe mające odpowiedniki po drugiej stronie granicy to: Białowieski, Tatrzański, Pieniński, Karkonoski

i Bieszczadzki. Polska wspólnie z Ukrainą i Słowacją bierze też udział w tworzeniu rezerwatu Karpaty Wschodnie, razem z Niemcami – w tworzeniu geoparku Łuk Mużakowa i parku dolnej Odry, z Niemcami i Czechami natomiast – w próbach ograniczenia degradacji i rekultywacji środowiska na obszarze tak zwanego Czarnego Trójkąta położonego na granicy tych państw.

Podsumowanie

1. Działania mające na celu ochronę środowiska i przyrody podejmowane są w poszczególnych państwach, ale coraz wyraźniej zaznacza się konieczność działań w skali międzynarodowej.
2. Ekonomia poszczególnych państw powinna być podporządkowana naczelnej zasadzie zrównoważonego rozwoju.
3. Ochrona zasobów nieodnawialnych polega na ich pełniejszym wykorzystaniu oraz znajdowaniu surowców zastępczych i stosowaniu surowców pochodzących z wtórnego przerobu.
4. Ochrona wód powinna polegać na zmniejszeniu (a najlepiej na całkowitym wyeliminowaniu) ilości doprowadzanych zanieczyszczeń oraz na oczyszczaniu zbiorników już zdegradowanych.
5. W celu zmniejszenia stopnia zanieczyszczenia powietrza należy ograniczyć emisje do atmosfery gazów (zwłaszcza szklarniowych) i pyłów.
6. Głównym założeniem działań na rzecz ochrony gleb powinno być przede wszystkim niedopuszczenie do ich degradacji. Gleby zniszczone (zdewastowane) należy rekultywować.
7. Celem ochrony przyrody jest zachowanie różnorodności biologicznej na poziomie genetycznym, gatunkowym, ekosystemowym i siedliskowym oraz zachowanie naturalnych struktur i procesów przyrodniczych.
8. Do zadań konserwatorskich ochrony przyrody należy wydzielanie obszarów chronionych oraz wyznaczanie chronionych gatunków. Takie działania powinny być prowadzone w skali międzynarodowej (np. system Natura 2000), jak i na obszarze określonego państwa.
9. Do form ochrony przyrody w Polsce należą:
   a) parki narodowe,
   b) parki krajobrazowe,
   c) obszary chronionego krajobrazu,
   d) rezerwaty,
   e) ochrona gatunkowa,
   f) pomniki przyrody,
   g) stanowiska dokumentacyjne,
   h) użytki ekologiczne,
   i) zespoły przyrodniczo-krajobrazowe.
10. Ochrona przyrody może mieć charakter bierny lub czynny.
11. Duże znaczenie dla ochrony środowiska ma wprowadzenie zasad rolnictwa ekologicznego i zintegrowanego.

12. Polska może się poszczycić bardzo dawnymi tradycjami ochrony środowiska i przyrody.
13. W Polsce kwestie ochrony środowiska zostały uwzględnione w licznych aktach prawnych, a także w Konstytucji RP.
14. Polska przestrzega wielu międzynarodowych konwencji dotyczących ochrony środowiska i przyrody, a także programów i dyrektyw Unii Europejskiej.

Ćwiczenia

1. Zbierz materiały i przygotuj plakat (gazetkę, prezentację, referat) na temat celu i efektu międzynarodowych konferencji:
   a) w Sztokholmie w 1972 roku,
   b) w Helsinkach w 1975 roku,
   c) w Genewie w latach 1979 i 1984,
   d) w Monachium w 1984 roku.
2. Przedstaw w dowolnej formie (referatu, plakatu, prezentacji multimedialnej) informacje na temat działalności wybranej organizacji pozarządowej, pracującej na rzecz ochrony środowiska przyrodniczego.
3. Znajdź w Internecie (lub w innych źródłach) materiały na temat lokalnej Agendy 21. Przeanalizuj jej założenia, cele oraz działania i na tej podstawie przygotuj gazetkę (plakat), która przybliży te zagadnienia twoim kolegom.
4. Przygotuj się do dyskusji na temat znaczenia Szczytu Ziemi w Rio de Janeiro pod hasłem „Środowisko i rozwój". Zbierz informacje na temat realizacji postanowień szczytu.
5. Zbierz informacje na temat następujących alternatywnych źródeł energii:
   a) biomasa roślinna,
   b) energia wodna,
   c) energia geotermalna,
   d) energia wiatrowa,
   e) energia słoneczna.

   Informacje te przedstaw w dowolnej formie (referatu, plakatu, prezentacji multimedialnej) lub weź udział w dyskusji.

   W swoim opracowaniu uwzględnij: techniczne możliwości pozyskania energii ze źródeł innych niż spalanie kopalin, wydajność energetyczną alternatywnych źródeł energii porównaną do ilości energii uzyskanej ze spalania kopalin (węgla, ropy naftowej i gazu), trudności związane z upowszechnianiem wykorzystywania alternatywnych źródeł energii, przykłady pozyskiwania energii ze źródeł alternatywnych w Polsce.
6. Uzasadnij tezę, że wzrost wykorzystania energii pochodzącej ze źródeł alternatywnych jest koniecznością.
7. Przygotuj mapę konturową województwa, w którym mieszkasz, i zaznacz na niej:
   a) rezerwaty,
   b) parki krajobrazowe,
   c) obszary chronionego krajobrazu,
   d) zespoły przyrodniczo-krajobrazowe.

8. Przygotuj charakterystykę rezerwatu, parku krajobrazowego, pomnika przyrody lub innej formy ochrony przyrody w twoim rejonie zamieszkania. W charakterystyce uwzględnij: lokalizację, powierzchnię, historię obiektu i datę objęcia prawną ochroną oraz walory przyrodnicze lub przyrodniczo-krajobrazowe.
9. W Polsce wyodrębniono 77 ostoi ptaków. Znajdź i przedstaw w postaci referatu lub posteru informacje na temat:
   a) kryteriów, jakie musi spełniać obszar, by mógł zostać uznany za ostoję ptaków w randze krajowej oraz w randze europejskiej,
   b) lokalizacji ostoi ptaków znajdujących się na terenie twojego województwa,
   c) znaczenia ostoi dla zachowania różnorodności biologicznej.
10. Porównaj ilość, ogólną powierzchnię i % powierzchni kraju, jaką stanowią parki narodowe w Polsce z tymi samymi danymi w kilku krajach UE, w krajach Europy nienależących do Unii oraz w krajach leżących na innych kontynentach.
11. Przejrzyj prasę z ostatnich miesięcy i znajdź artykuły dotyczące ochrony wilka i bobra w Polsce.
    a) Zbierz argumenty przemawiające za:
       – utrzymaniem pełnej ochrony tych gatunków (bez możliwości regulacji liczebności przez człowieka),
       – możliwością regulacji liczebności bobrów i wilków.
    b) Przeprowadź w klasie dyskusję na temat ochrony tych gatunków.
    c) Zebrane opinie przedstaw w formie artykułu, referatu, plakatu lub reportażu.
12*. Znajdź informacje na temat gospodarstw ekologicznych znajdujących się w pobliżu twojego miejsca zamieszkania (szkoły). Przedstaw je w formie fotoreportażu. W swojej pracy uwzględnij: wielkość gospodarstwa i jego położenie, rodzaj upraw, kontrahentów (odbiorców produktów rolnych), a jeśli to będzie możliwe, również dochodowość gospodarstwa, trudności prowadzenia gospodarstwa ekologicznego.
13. Przygotuj krótką biografię:
    a) Mariana Raciborskiego,
    b) Adama Wodziczki,
    c) Władysława Szafera,
    d) Walerego Goetla.
14. Zbierz informacje i przedstaw je w dowolnej formie (referatu, plakatu) na temat programu „Natura 2000", na który składają się Dyrektywa siedliskowa i Dyrektywa ptasia.

Polecenia kontrolne

1. Wymień co najmniej 3 międzynarodowe konferencje poświęcone sprawom ochrony środowiska przyrodniczego. Podaj miejscowość i rok, w których się odbyły, oraz przedstaw ich cel.
2. Wymień i omów główne cele co najmniej 2 organizacji rządowych i pozarządowych, działających na rzecz ochrony środowiska i ochrony przyrody.

3. Połącz w pary nazwę organizacji i jej skrót.

I. Międzynarodowa Unia Ochrony Przyrody i Zasobów Naturalnych	A. FAO
II. Organizacja Narodów Zjednoczonych do spraw Wyżywienia i Rolnictwa	B. SCOPE
III. Światowa Organizacja Zdrowia	C. IUCN
IV. Światowy Fundusz na Rzecz Dzikich Zwierząt	D. ICBP
V. Specjalna Komisja do spraw Środowiska	E. ONZ
VI. Międzynarodowa Rada do badań Morza	F. ICES
VII. Międzynarodowa Rada Ochrony Ptaków	G. WWF
	H. WHO

4*. Przedstaw założenia Lokalnej Agendy 21. W tym celu posłuż się następującymi słowami kluczami: proces, integracja międzysektorowa, udział mieszkańców, spojrzenie holistyczne (całościowe), spojrzenie perspektywiczne, spojrzenie długoterminowe, poszukiwanie rozwiązań.

5. Wyjaśnij, na czym polega zasada zrównoważonego rozwoju, którą przyjęto w 1992 roku na Szczycie Ziemi w Rio de Janeiro.

6. Omów główne założenia zasady zrównoważonego rozwoju.

7. Wymień i omów działania, jakie koniecznie należy podjąć, chcąc realizować zasadę zrównoważonego rozwoju.

8. Uzasadnij konieczność podpisywania międzynarodowych umów dotyczących ochrony przyrody i środowiska.

9. Zdefiniuj pojęcia: zasoby odnawialne, zasoby nieodnawialne.

10. Podaj po 3 przykłady zasobów odnawialnych i nieodnawialnych.

11. Omów, na czym polega ochrona zasobów nieodnawialnych.

12. Wyjaśnij, na czym polega ochrona krajobrazu.

13. Zdefiniuj pojęcie recyklingu i podaj przykłady odpadów, które mogą być poddawane temu procesowi.

14. Wymień i scharakteryzuj działania zmierzające do ochrony:
a) wód, b) powietrza, c) gleby, d) organizmów.

15. Tabela przedstawia produkcję energii elektrycznej w Polsce w 2002 roku.

Źródło	Ogółem	Elektrownie cieplne		Elektrownie wodne	Źródła odnawialne
		zawodowe	przemysłowe		
Wyprodukowana energia (GWh)	144 125	132 35	17 763	3 903	109

(Źródło: „Ochrona Środowiska 2003", GUS)

a) Oblicz, jaki procent, w stosunku do ogólnej ilości wyprodukowanej energii elektrycznej, został wyprodukowany odpowiednio w: elektrowniach cieplnych, wodnych i przy wykorzystaniu odnawialnych źródeł energii.
b) Przedstaw dane obliczone w podpunkcie a) w postaci wykresu kołowego.
c) Przeanalizuj wykres, sformułuj wniosek i zapisz go.

16. Tabela przedstawia strukturę wykorzystania odnawialnych źródeł energii w Polsce w 2002 roku.

Wyszczególnienie	Biomasa			Geotermia	Promieniowanie słoneczne	Wiatr	Woda
	stała	biogaz	biopaliwa				
Udział źródła w wykorzystaniu odnawialnych źródeł energii	90,45	0,68	0,95	0,46	0,03	0,19	7,24

(Źródło: Europejskie Centrum Energii Odnawialnej)

a) Przedstaw dane z tabeli w postaci wykresu kołowego.
b) Zinterpretuj wykonany wykres.
c) Podaj po jednej prawdopodobnej przyczynie niewielkiego udziału w produkcji energii promieniowania słonecznego i biogazu.

17. Wymień przyczyny eutrofizacji wód i określ skutki tego zjawiska.
18. Jednym z etapów oczyszczania ścieków jest oczyszczanie biologiczne. Wyjaśnij, na czym polega ten proces i jakie organizmy biorą w nim udział.
19. Wyjaśnij pojęcia: kwaśne deszcze, smog, dziura ozonowa. Opisz krótko negatywne skutki tych zjawisk.
20*. Podaj przyczyny degradacji oraz denudacji gleb. Zaproponuj metody zapobiegania tym zjawiskom.
21. Wyjaśnij, na czym polega aktywna ochrona przyrody.
22. Podaj co najmniej 2 powody, dla których należy chronić przyrodę.
23. Podaj znane ci przyczyny wymierania lub zmniejszania się liczebności gatunków.
24. Wymień prawne formy ochrony przyrody w Polsce.
25. Porównaj sposób ochrony przyrody w rezerwacie ścisłym i częściowym.
26. Zanalizuj tabelę 14.1 ze strony 286 i wybierz:
a) najstarszy park narodowy w Polsce,
b) park o największej powierzchni,
c) park zlokalizowany najbliżej twojego miejsca zamieszkania,
d) parki uznane za rezerwaty biosfery w ramach programu UNESCO,
e) park objęty konwencją o obszarach wodno-błotnych mających znaczenie międzynarodowe,
f) park uznany za obiekt światowego dziedzictwa ludzkości UNESCO,
g) parki utworzone na obszarach leżących po obu stronach granicy państwowej.
27. Wyjaśnij znaczenie reintrodukcji w ochronie ginących gatunków. Podaj przykłady gatunków, które w ten sposób próbuje się ratować przed wymarciem.
28*. Scharakteryzuj następujące formy ochrony przyrody:
a) zespół przyrodniczo-krajobrazowy,
b) użytek ekologiczny,
c) stanowisko dokumentacyjne.
W charakterystyce uwzględnij tryb powoływania danej formy ochrony przyrody, określ, jakie gatunki podlegają ochronie i w jaki sposób ochrona jest realizowana.

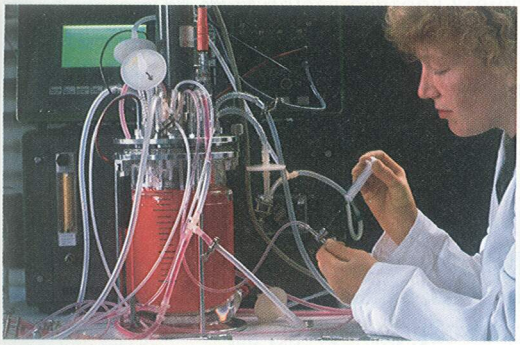
Przyszłość biologii i biotechnologii (zamiast zakończenia)

Jak w każdej szybko rozwijającej się dziedzinie nauki, tak i we współczesnej biologii oddzielenie podstawowych zagadnień naukowych od zastosowań praktycznych jest w zasadzie niemożliwe. Wyniki prac naukowców niemal codziennie wytyczają nowe możliwości zastosowań praktycznych, a rozwój technologii pozwala badaczom coraz lepiej poznawać podstawowe mechanizmy rządzące światem istot żywych. Przyszłość biologii jako nauki oraz przyszłość biotechnologii są więc nierozerwalnie złączone i nie jest możliwe rozpatrywanie ich osobno.

Podsumowując naszą trzyletnią wędrówkę tropami biologii, spróbujmy się zastanowić, w jakich kierunkach podążać będzie w najbliższej przyszłości i jakie korzyści praktyczne będziemy mogli czerpać z jej rozwoju.

Epoką biologii nazywa się drugą połowę XX wieku, głównie ze względu na rozwój biologii molekularnej, czyli dziedziny wyjaśniającej podstawowe mechanizmy funkcjonowania organizmów żywych na podstawie badania struktury i oddziaływań cząsteczek chemicznych. Przełomem w dokonaniach biologów molekularnych było wyjaśnienie mechanizmów kodowania, replikowania i ekspresji informacji genetycznej.

Znajomość podstawowych mechanizmów biologii molekularnej genu pozwoliła na opracowanie technik **inżynierii genetycznej**. Dzięki tym technikom naukowcy potrafią wyizolować i namnożyć, czyli **sklonować**, geny odpowiadające za różnorodne cechy i możliwości komórek – od komórek bakterii po ludzkie. Kolejność zasad w sklonowanym genie można ustalić dzięki technice **sekwencjonowania** DNA, a znajomość mechanizmów działania genu i **kodu genetycznego** pozwala przewidzieć sekwencję białka. To właśnie poznawanie kolejnych genów kodujących różne enzymatyczne i strukturalne składniki komórek torowało główną drogę postępu wiedzy biologicznej w ostatnim ćwierćwieczu. Poznawanie kolejnych genów warunkowało też odkrycia biochemii (identyfikację kolejnych enzymów odpowiadających za różne procesy metaboliczne) oraz biologii komórki, fizjologii i medycyny (identyfikację genów zmienionych w stanach chorobowych).



Ryc. 1. Pobieranie próbki z bioreaktora – jednostki fermentacji. Bioreaktor zawiera hodowle genetycznie zmodyfikowanych mikroorganizmów rosnących na podłożu (na ilustracji w kolorze czerwonym). Mikroorganizmy zostały zmodyfikowane w kierunku wytwarzania leków stosowanych w medycynie.

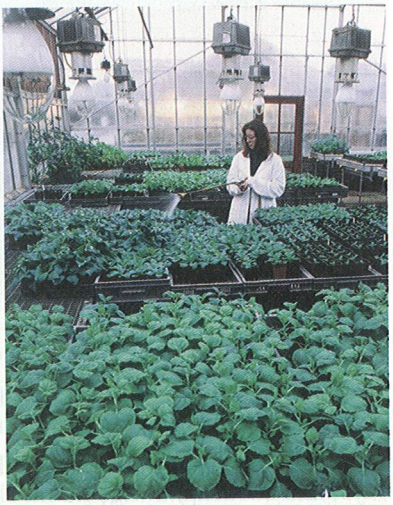
Z klonowaniem genów wiąże się jedno z podstawowych osiągnięć biotechnologii – możliwość wytwarzania białek w odpowiednio zmodyfikowanych komórkach biorcy. Już dzisiaj istnieją liczne zastosowania praktyczne tej technologii. Na przykład

z komórek bakteryjnych niosących odpowiednio przygotowany gen uzyskuje się ludzką insulinę. Insulina, uzyskana w bakteriach przez ekspresję genu, jest identyczna z ludzką, co znacznie zmniejsza ryzyko wystąpienia niepożądanych skutków ubocznych przy jej stosowaniu. Innym przykładem białka wytwarzanego w zmodyfikowanych genetycznie komórkach bakterii i wykorzystywanego do leczenia niedoboru u człowieka jest hormon wzrostu – somatotropina (ryc. 1).

Wytwarzanie obcych białek w komórkach gospodarzy, na przykład bakterii, ma też ogromne znaczenie w badaniach podstawowych. Biochemicy i biolodzy molekularni badający funkcje białek korzystają z tej metody, by uzyskać odpowiednią ilość materiału do doświadczeń, takich jak badanie aktywności enzymów. Wytwarzane metodami inżynierii genetycznej białka lub ich fragmenty (peptydy) mogą też zostać wykorzystane do indukowania odpowiedzi immunologicznej u zwierząt doświadczalnych (królików, myszy itp.), a uzyskane w ten sposób przeciwciała wykorzystane do badań, na przykład nad lokalizacją i modyfikacjami białka w komórce.

Zdolność białek lub ich fragmentów otrzymywanych metodami inżynierii genetycznej do wywoływania odpowiedzi immunologicznej ma też znaczenie praktyczne. Jest już wykorzystywane w wytwarzaniu szczepionek pomagających zwalczać niektóre wirusy i bakterie. Logiczną kontynuacją tej metody jest stosowanie **szczepionek DNA**. Polega to na wprowadzaniu do komórek pacjenta (najczęściej do mięśni) odpowiednio przygotowanych wektorów niosących geny kodujące fragmenty białek organizmu patogennego (wirusa lub bakterii). Dzięki temu komórki pacjenta wytwarzają przez pewien czas białko patogenu, dając układowi odpornościowemu czas na wytworzenie wtórnej odpowiedzi immunologicznej. W porównaniu z tradycyjnymi szczepionkami metoda ta może zapewnić bardziej długotrwałą i skuteczną ochronę.

Inną drogą zastosowania współczesnej biotechnologii w wytwarzaniu szczepionek jest otrzymywanie roślin transgenicznych, wytwarzających białka wirusowe lub bakteryjne, przeciwko którym organizm ma wytworzyć odporność. Próby z genetycznie zmodyfikowanymi ziemniakami i bananami wykazały, że możliwe jest dostarczenie w ten sposób szczepionki i uzyskanie odporności przeciwko bakteriom, takim jak przecinkowiec cholery lub wywołującym biegunkę szczepom *Escherichia coli*. Takie jadalne szczepionki miałyby ogromne znaczenie zwłaszcza dla uboższych i słabiej rozwiniętych regionów, gdzie ograniczony jest dostęp do fachowej opieki medycznej, wymaganej do stosowania tradycyjnych, podawanych w zastrzykach szczepionek (ryc. 2).



Ryc. 2. Biotechnologiczna cieplarnia, w której rośliny infekuje się wirusami, by na przykład wytwarzały białka do produkcji leków.

Innym przykładem zastosowań biotechnologicznych wykorzystujących biologię molekularną układu odpornościowego jest **inżynieria przeciwciał**. Przeciwciała są białkami, można je więc wytwarzać – podobnie jak inne białka – w komórkach organizmów, na przykład bakterii, przez wprowadzenie odpowiedniego sklonowanego genu. Sklonowanie

genu kodującego przeciwciało o pożądanych właściwościach pozwala na jego łatwe wytwarzanie i umożliwia podawanie pacjentom, którzy sami nie są w stanie takiego przeciwciała wytworzyć. Można też zaindukować odpowiednie przeciwciała u zwierząt, a następnie do genu kodującego te przeciwciała wprowadzić takie modyfikacje, by przeciwciała wytwarzane metodami inżynierii genetycznej stały się podobne do przeciwciał ludzkich. Tym samym uniknęłoby się niepożądanych skutków ubocznych, związanych z podawaniem ludziom przeciwciał zwierzęcych. Posługując się metodami inżynierii genetycznej, można też do wytwarzanego przeciwciała dołączyć fragment białka nadający dodatkową funkcję, na przykład wzmacniający działanie immunologiczne. Bardzo obiecujące wydaje się zastosowanie przeciwciał modyfikowanych genetycznie do leczenia choroby nowotworowej. Na powierzchni komórek nowotworowych często znajdują się białka, zwane znacznikami (markerami) nowotworowymi, które nie występują na komórkach prawidłowych. Uzyskanie przeciwciał rozpoznających takie białka pozwala na opracowanie czułych i pewnych metod wykrywania komórek nowotworowych, a także daje nadzieję na zastosowanie takich przeciwciał do wybiórczego niszczenia komórek nowotworu.

Czy wiesz, że...
Ciekawym zastosowaniem zaawansowanej biotechnologii jest produkcja tak zwanych przeciwciał monoklonalnych. Komórki wytwarzające pożądane przeciwciała izoluje się z surowicy i łączy z komórkami szpiczaka (nowotworu krwi), uzyskując stabilne, nieśmiertelne linie komórek. Te z kolei, hodowane w odpowiednich warunkach, stanowią odnawialne źródło przeciwciał jednego określonego typu.

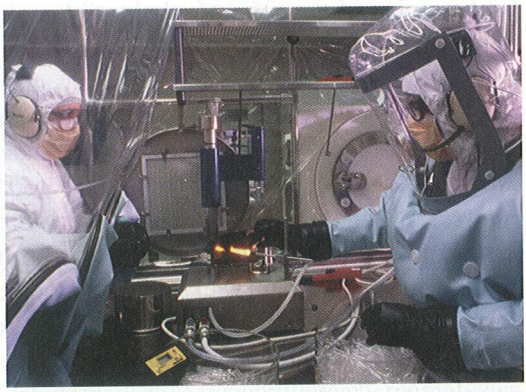
Biologia molekularna i biotechnologia pomagają zrozumieć i wykorzystać możliwości niezwykle złożonego i wciąż nie do końca poznanego systemu obronnego, jakim jest układ odpornościowy. Badanie i praktyczne wykorzystywanie cząsteczek układu odpornościowego jest i z pewnością pozostanie jednym z głównych nurtów rozwoju biologii i jej zastosowań.

Wspomniane już wytwarzanie organizmów transgenicznych jest jednym z najbardziej obiecujących zastosowań współczesnej biologii, ale zarazem budzi największe kontrowersje. Rośliny transgeniczne są obecnie wykorzystywane w rolnictwie, głównie w USA, gdzie często stanowią znaczący odsetek ogółu upraw. W większości są to modyfikacje nadające im odporność na choroby wirusowe, działanie szkodników (głównie owadów) i działanie środków chwastobójczych. Próbuje się też nadawać warzywom i owocom cechy ułatwiające przechowywanie, transport lub poprawiające wartości odżywcze. Stosowanie roślin transgenicznych w rolnictwie jest przedmiotem ożywionych sporów. Przeciwnicy ich wykorzystania zwracają uwagę na możliwość niekorzystnego oddziaływania upraw transgenicznych na środowisko naturalne i na organizm człowieka. Przedostawaniu się roślin zmodyfikowanych genetycznie do środowiska można zapobiegać, na przykład czyniąc je bezpłodnymi. Nie zawsze jednak można wykluczyć krzyżowanie się z roślinami dzikimi albo przekazywanie chorobotwórczych genów za pośrednictwem przypadkowo uwolnionych bakterii lub wirusów. Dotychczasowe doświadczenia nie potwierdzają większości tych obaw, choć oczywiście stosowanie upraw genetycznie modyfikowanych musi podlegać ścisłej kontroli. Niewątpliwie istnieją też korzyści. Stosowanie roślin zmodyfikowanych genetycznie, opornych na patogeny, szkodniki i odpornych na określone środki ochrony roślin pozwala w efekcie na zmniejszenie ilości środków chemicznych niezbędnych do właściwej

ochrony upraw, co ma zbawienny wpływ na środowisko i zdrowie konsumentów. Dotychczas nie stwierdzono także szkodliwego wpływu spożywania roślin zmodyfikowanych genetycznie na organizm człowieka. Osobnym zagadnieniem związanym z wykorzystaniem organizmów transgenicznych jest obawa, że mogą one doprowadzić do uzależnienia rolnictwa od potężnych korporacji biotechnologicznych. Jest to problem rządów wielu krajów, zwłaszcza mniej rozwiniętych gospodarczo. Z drugiej strony zaś wykorzystanie współczesnej biotechnologii, umożliwiającej uzyskanie nieosiągalnej dotychczas wydajności plonów, nawet na mniej urodzajnych terenach, może stanowić rozwiązanie problemu głodu panującego w wielu częściach świata.

Prowadzi się też badania nad zastosowaniem modyfikacji genetycznych u zwierząt hodowlanych. Badania te są jednak trudniejsze niż w wypadku roślin i dotychczas pozostają głównie w sferze prób. Tworzy się zwierzęta odporniejsze na choroby oraz szybciej rosnące (np. dzięki ekspresji transgenicznego hormonu wzrostu), krowy dające mleko i mięso o lepszej jakości (np. o mniejszej zawartości tłuszczu), owce dające więcej wełny i wiele innych. Prowadzi się też eksperymenty zmierzające do uzyskania krów wytwarzających w mleku substancje o działaniu leczniczym oraz świń, które dzięki modyfikacjom genetycznym będą mogły stanowić źródło narządów do przeszczepów bez ryzyka odrzucenia przez organizm człowieka. Jak się łatwo domyślić, projekty te mają też wielu przeciwników, powołujących się na kwestie bezpieczeństwa konsumenta oraz zagadnienia etyczne związane z prawami zwierząt.

Oczywiście, jak w wypadku każdej nowej technologii wykorzystanie organizmów zmodyfikowanych genetycznie w gospodarce wymaga starannej kontroli i wielu badań. Można jednak przypuszczać, że wraz z rozwojem nauki pojawiające się technologie będą coraz bardziej bezpieczne i pewne, a obawy związane z ich wprowadzaniem będą malały wraz z postępem wiedzy (ryc. 3).

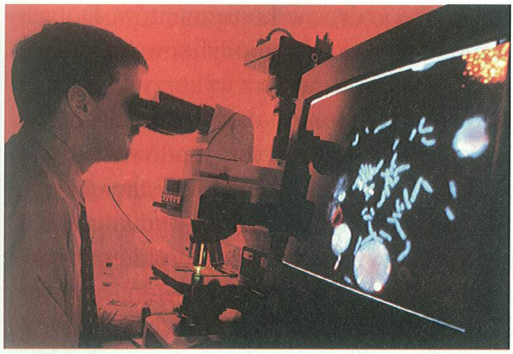


Ryc. 3. Badanie zrekombinowanych wirusów. W laboratoriach stosuje się podwyższone standardy bezpieczeństwa.

Powyższe przykłady, a także choćby pobieżne spojrzenie na rozwój nauk biologicznych w drugiej połowie XX wieku wyraźnie ukazują ogromne możliwości, jakie niesie badanie genów. Ostatnie lata przyniosły jednak rozwój dziedziny, która pozwala na bardziej ogólny, całościowy ogląd informacji genetycznej, mianowicie **genomiki**. Celem tej dyscypliny naukowej jest badanie całych genomów oraz analiza funkcjonowania zawartych w nich genów. Podczas gdy genetyka zajmuje się strukturą i funkcjonowaniem pojedynczych genów, zadaniem genomiki jest jednoczesna analiza pełnego zestawu genów tworzących genom danego organizmu.

Gwałtowny rozwój genomiki nastąpił w latach dziewięćdziesiątych. W roku 1995 opublikowano pierwsze sekwencje pełnych genomów bakterii. Obecnie znanych jest już blisko 200 pełnych sekwencji genomów organizmów ze wszystkich gałęzi drzewa życia (w tym także człowieka).

Poznanie sekwencji nukleotydowej genomu, uporządkowanie fragmentów uzyskanych w wyniku sekwencjonowania i zidentyfikowanie w nich obszarów odpowiadających



Ryc. 4. Genetyk analizujący ludzkie chromosomy za pomocą mikroskopu fluorescencyjnego

poszczególnym genom stanowi pierwszy krok w badaniu genomu. Zadania tego podejmuje się **genomika strukturalna**. Jest to dziedzina interdyscyplinarna – łączy metody genetyki i biologii molekularnej z osiągnięciami robotyki i najnowocześniejszych technologii informatycznych (ryc. 4).

Poznanie sekwencji genomu jest jednak zaledwie początkiem drogi ku zrozumieniu jego funkcjonowania. W wypadku większości genów poznanych w wyniku sekwencjonowania, ich funkcja i znaczenie są nieznane. **Genomika funkcjonalna** stara się przypisać funkcje nieznanym genom, zbadać, jak ich produkty wpływają na życie komórki, w jakich sytuacjach dane geny ulegają aktywacji, a w jakich są wyciszane. Zauważmy, że dzięki możliwości sekwencjonowania całych genomów zmienił się sposób zdobywania wiedzy o funkcjach genów. Dotychczas badacze wychodzili od funkcji (np. izolując mutanty o fenotypie związanym z określonym defektem) i poszukiwali genu, który za tę funkcję odpowiadał. W rozpoczynającej się epoce genomiki znane są już sekwencje wszystkich, a przynajmniej większości genów, z genomów bakterii *E. coli*, drożdży, myszy czy człowieka. Wciąż jednak nie wiadomo, jaką funkcję pełni większość ze zidentyfikowanych genów. Dlatego poszukiwanie funkcji znanych genów bywa nazywane **odwrotną genetyką**. Główną strategią odwrotnej genetyki jest wytwarzanie u organizmów modelowych (z oczywistych względów strategia ta nie może dotyczyć genomu człowieka) ukierunkowanych mutacji w określonych genach. Najbardziej zaawansowane badania tą metodą są prowadzone na genomie drożdży *Saccharomyces cerevisiae*, u których wybiórcze „niszczenie" dowolnie wybranych genów jest stosunkowo łatwe do przeprowadzenia w laboratorium. Biolodzy dysponują obecnie kolekcją mutantów z uszkodzeniami większości spośród ponad 6000 poznanych genów tego organizmu. Innym organizmem, na którym prowadzi się tego typu badania, jest mysz. Uzyskiwane u myszy tak zwane **nokauty genów** (ang. *knock-out*) stanowią też cenne źródło modeli dla doświadczeń nad genetycznymi chorobami ludzi. Wraz z rozwojem technik laboratoryjnych będzie można uzyskać coraz więcej organizmów modelowych z mutacjami w dowolnie wybranych genach, a analiza ich fenotypów pozwoli na odsłonięcie tajemnic funkcji genów wchodzących w skład genomu. Każda nowo opublikowana sekwencja genomu jakiegoś organizmu otwiera możliwość różnorodnych badań funkcjonalnych i można się spodziewać, że takie projekty, zakrojone na coraz szerszą skalę, będą w znacznym stopniu odpowiadać za oblicze biologii w przyszłości.

Poznanie sekwencji genomów różnych organizmów pozwala na szukanie podobieństw i różnic między nimi, co z kolei może doprowadzić do zrozumienia zależności systematycznych i ewolucyjnych. Dzięki **genomice porównawczej** można próbować śledzić historię ewolucji życia na Ziemi, począwszy od najdawniejszych czasów, gdy kształtowały się główne linie ewolucyjne prowadzące do wszystkich znanych obecnie organizmów. Zagadnienia ewolucyjne stanowią też ważny element w rozważaniach **genomiki teoretycznej**, która posługując się metodami matematyki i informatyki, poszukuje ogólnych prawidłowości rządzących strukturą i ewolucją genomów.

Rozwój genomiki stanowi najlepszy przykład wspomnianego przenikania się badań podstawowych i praktycznych zastosowań współczesnej nauki. Takie projekty, jak sekwencjonowanie genomu człowieka nie byłyby możliwe, gdyby nie rozwój technik namnażania, klonowania i sekwencjonowania DNA. To, co kiedyś wymagało wielu dni pracy wykwalifikowanych specjalistów, dzisiaj można osiągnąć w kilka godzin za pomocą całkowicie zautomatyzowanego urządzenia. Ogromne znaczenie dla postępu genomiki miał też wspomniany przed chwilą rozwój techniki komputerowej – bez specjalnie stworzonego oprogramowania i szybkich komputerów nie byłoby możliwe złożenie w całość setek tysięcy fragmentów sekwencji uzyskanych w trakcie badania genomu. Wspomaganie projektów badania genomów to tylko jedno z licznych zastosowań informatyki we współczesnej biologii. **Bioinformatyka** stanowi jedną z najbardziej dynamicznych dziedzin współczesnej nauki. Badania biologiczne dostarczają ogromnej ilości różnorodnych danych, które należy standaryzować, gromadzić, udostępniać i analizować. Komputerowe **bazy danych** zawierające informacje o sekwencjach genów i całych genomów, strukturach białek, zmianach w poziomie transkryptów, zmienności międzyosobniczej w sekwencjach DNA, mutacjach genów w chorobach człowieka i wielu innych dostępne są w Internecie. Swobodny dostęp i możliwość porównywania i analizowania wyników najróżniejszych badań stanowią jedno z najważniejszych narzędzi współczesnej biologii. Im więcej informacji zawierają bazy danych, tym łatwiejsze staje się poznawanie kolejnych genomów i tym więcej naukowcy dowiadują się o ich funkcjonowaniu i ewolucji.

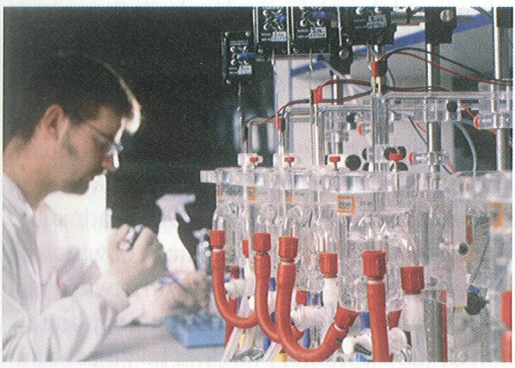
Czy wiesz, że...
Bazy danych gromadzące wyniki badań nad genomami dostępne są w Internecie nieodpłatnie dla wszystkich zainteresowanych. Wystarczy mieć dostęp do przeglądarki internetowej i w stopniu podstawowym znać język angielski. Poszukiwania można rozpocząć od strony amerykańskiego Narodowego Centrum Informacji Biotechnologicznej pod adresem: http://ncbi.nlm.nih.gov/.

Z bioinformatyką wiąże się też kolejny z głównych nurtów współczesnej biologii – **biologia strukturalna**. Wiadomo, że funkcja cząsteczek biologicznych, takich jak białka, wyraża się w ich konformacji, która nadaje im właściwości enzymów, białek budulcowych, regulatorów i innych składników komórki. Struktura przestrzenna białka zależy od jego sekwencji aminokwasowej, jest to jednak zależność bardzo skomplikowana. Jednym z głównych wyzwań współczesnej biologii jest zatem **modelowanie struktury białek**, czyli jak najdokładniejsze przewidywanie ułożenia ich atomów w przestrzeni na podstawie sekwencji aminokwasowej. Od strony teoretycznej problem ten jest niezwykle złożony i nie ma łatwego rozwiązania. Istnieje wiele strategii pozwalających na przewidywanie struktury przestrzennej białek, często wykorzystujących podobieństwo do znanych już wcześniej białek, a także zaawansowane metody obliczeniowe z dziedziny fizyki kwantowej. Strukturę przestrzenną białka można wyznaczyć doświadczalnie przez badanie jego kryształów metodą dyfrakcji promieni rentgenowskich lub metodą jądrowego rezonansu magnetycznego (NMR), są to jednak doświadczenia bardzo kosztowne i czasochłonne. Wymagają otrzymania dużych ilości czystego preparatu białka, w czym pomocne są metody inżynierii genetycznej i produkcji białek w zmodyfikowanych genetycznie komórkach. Jednak rozwój metod obliczeniowych,

wykorzystujących metody biologii, chemii kwantowej i informatyki, daje nadzieję na szybkie i dokładne modelowanie struktury białek na podstawie ich sekwencji. Zważywszy na postępy w dziedzinie sekwencjonowania genomów, rozwój metod obliczeniowych utoruje drogę poznaniu i wykorzystaniu licznych struktur przestrzennych.

Znajomość struktury przestrzennej białka ma ogromne znaczenie praktyczne. Dzięki niej można przewidywać, jaki wpływ na strukturę, a więc i na funkcję białka będzie miało oddziaływanie z różnymi związkami chemicznymi. W możliwości takiego przewidywania upatruje się przyszłość farmakologii. Zamiast przypadkowego próbowania działania różnych substancji na żywe komórki możliwe jest **racjonalne projektowanie leków**, oparte na znajomości struktury białka, którego funkcję zamierza się modyfikować. Można na przykład zaprojektować cząsteczkę chemiczną, która będzie wybiórczo hamowała działanie jednego wybranego białka, na przykład enzymu komórkowego, białka wirusa lub białka regulatorowego, którego aktywność przyczynia się do rozwoju nowotworu.

Dziś osiągnięcia genomiki wyznaczane są przez poznawanie kolejnych genomów różnych organizmów, w tym badanie genomu człowieka. Sekwencjonowanie ludzkiego DNA trwało wiele lat, wymagało znacznych środków i pracy wielu badaczy. Rozwój techniki powoduje jednak, że odczytywanie sekwencji DNA staje się coraz szybsze i tańsze. W dającej się przewidzieć przyszłości będziemy mogli szybko i opłacalnie odczytać sekwencje całego genomu pojedynczego człowieka. Otworzy to nowe możliwości rozwoju medycyny. Wszystkie zapisane w DNA predyspozycje, którymi ludzie różnią się między sobą, związane są z różnicami w sekwencji genomowego DNA. **Genomika różnic indywidualnych**, korzystająca z wciąż pogłębianej wiedzy naukowców o funkcji genów i badań statystycznych, stara się wyjaśnić, jak różnice w DNA przekładają się na różnice fenotypowe. W przyszłości sekwencjonowanie DNA danego człowieka pozwoli na ustalenie jego dziedzicznych predyspozycji, takich jak na przykład podatność na określone choroby. W połączeniu z opisanym powyżej racjonalnym projektowaniem leków umożliwi to lekarzom dobranie odpowiedniego postępowania do wrodzonych cech każdego pacjenta (ryc. 5).



Ryc. 5. Badanie zaprojektowanych leków na ludzkiej tkance (jelicie grubym). Oddziaływanie leku na tkankę jest mierzone w ciemnych skrzynkach (u góry zdjęcia). Całe to urządzenie jest w pełni zautomatyzowane. Naukowcy uważają, że lepsze rezultaty daje badanie leków przeznaczonych dla ludzi (badania na ludzkich tkankach). Takie podejście wspierają także stowarzyszenia praw zwierząt.

Farmakogenomika niesie więc niewątpliwie wiele obietnic dla przyszłości medycyny. Z genomiką różnic indywidualnych wiąże się jednak wiele problemów natury ogólnoludzkiej i etycznej. Będzie można zawczasu przewidzieć ryzyko wystąpienia na przykład choroby nowotworowej albo zawału serca, co może uratować wiele istnień ludzkich, jednak ujawnienie takiej informacji pracodawcy, ubezpieczycielowi, czy wreszcie samemu pacjentowi może być źródłem wielu cierpień i potencjalnej dyskryminacji. U niektórych obawy może też budzić udział prywatnych firm w badaniu genów człowieka i związane z tym wątpliwości, czy na przykład sekwencję genu można zastrzec w urzędzie patentowym i jak zapewnić powszechność dostępu do

wiedzy o ludzkim genomie. Oczywiste jest, że im więcej będzie wiadomo o biologicznej naturze człowieka, tym więcej problemów etycznych będzie musiała rozwiązać ludzkość, nie można jednak tracić z oczu potencjalnych ogromnych korzyści. Kwestią dalszej przyszłości jest wykorzystanie wiedzy na temat genetycznych mechanizmów schorzeń ludzkich do ich leczenia. Wspomnieliśmy już wcześniej o **terapii genowej**, czyli o korygowaniu schorzeń genetycznych u podstaw. Poza pojedynczymi przypadkami terapia genowa pozostaje w fazie wczesnych eksperymentów, rozwój nauki z pewnością jednak przyczyni się do przyspieszenia jej postępów.

Ścisłe związki biologii z matematyką i fizyką będą z pewnością nadawały kierunek takim dziedzinom przyszłości, jak genomika. Uczeni pracujący metodami genomiki poddają całościowej analizie bardzo złożone układy wielu elementów połączonych siecią skomplikowanych oddziaływań. Klasyczne sposoby opisu dotychczas stosowane w biologii sprawdzały się, gdy analizowano działanie pojedynczych genów i białek lub szlaków złożonych z kilku elementów. Spojrzenie na genom, komórkę czy organizm jako na funkcjonalną całość, wymaga zastosowania zupełnie nowego aparatu teoretycznego, czerpiącego z dokonań matematyki, teorii systemów, informatyki, a także nowoczesnej fizyki. Przykładowo, jeżeli porównamy liczbę genów w genomie człowieka (30–35 tys.) z liczbą genów znacznie prostszego organizmu, jakim jest nicień *Caenorhabditis elegans* (ok. 19 tys.; por. rozdz. 3), to różnica wyda się zaskakująco mała, dopóki nie uświadomimy sobie, że z matematycznej teorii sieci wynika, iż nawet niewielki przyrost liczby elementów sieci daje znaczny przyrost liczby możliwych połączeń, a więc liczby możliwych oddziaływań i pętli regulacyjnych, które mogą mieć decydujące znaczenie w rozwoju złożonych organizmów.

Obecnie wiadomo już, jak działają pojedyncze geny. Kolejnym etapem w rozwoju nauki będzie właśnie zrozumienie, jak działają systemy biologiczne złożone z wielu elementów. To jednak dopiero początek drogi badawczej. Nawet najprostsze komórki są najbardziej złożonymi systemami, z jakimi przyszło mierzyć się naukowcom. Organizmy wielokomórkowe prezentują kolejny poziom złożoności. Fascynujące zagadnienie rozwoju, czyli procesu, w którym z pojedynczej komórki – zygoty – powstają tkanki, narządy i cały organizm, będzie z pewnością jednym z głównych przedmiotów zainteresowania biologii przyszłości. Poznanie funkcji pojedynczych genów w tym procesie będzie stanowiło zaledwie część rozwiązania. Dla stworzenia modelu procesu rozwoju konieczne będzie wykorzystanie metod z zakresu matematyki i fizyki współczesnej. Za zrozumieniem mechanizmów rządzących rozwojem podążać będą zastosowania praktyczne. Od niedawna uczeni potrafią izolować **komórki macierzyste** i manipulować nimi w laboratoriach. Komórki te w odpowiednich warunkach mogą się różnicować, dając dowolny rodzaj komórek dojrzałych. Zrozumienie tych mechanizmów pozwoli na uzyskiwanie w hodowlach *in vitro* ludzkich tkanek i narządów, które posłużą jako „zamienne" w medycynie. Warto jednak pamiętać, że manipulacje ludzkimi komórkami macierzystymi, zwłaszcza uzyskiwanymi z zapłodnionych *in vitro* ludzkich komórek jajowych, mogą u niektórych budzić sprzeciw natury etycznej i nasuwać pytania o granice definicji ludzkiego życia i możliwości ingerencji człowieka w procesy naturalne. Nie ulega jednak wątpliwości, że aby odpowiedzieć także na takie pytania – dotyczące problemów **bioetyki** – trzeba jak najwięcej wiedzieć o biologicznych podstawach procesów rozwojowych.

Zagadnieniem może nawet bardziej złożonym jest funkcjonowanie układu nerwowego i mózgu człowieka oraz innych zwierząt. Sporo wiadomo już o tym, jak funkcjonują komórki nerwowe, jakie zachodzą w nich procesy elektrofizjologiczne, jakie geny ulegają

ekspresji, jakie substancje przekaźnikowe są wytwarzane i uwalniane oraz z jakimi receptorami oddziałują. Wciąż jednak daleko do zrozumienia, w jaki sposób z tych elementów powstaje złożona sieć oddziaływań stanowiąca podstawę działania mózgu. Zrozumienie, jak połączenia i oddziaływania pojedynczych komórek i funkcjonowanie zawartych w nich genów budują system, będzie jednym z największych wyzwań nauk biologicznych. Podobnie jak w genomice, tak i w tym wypadku konieczne będzie zastosowanie modeli matematycznych i wykorzystanie techniki komputerowej.

Biologia molekularna będzie z pewnością wywierać ogromny wpływ na całokształt nauk biologicznych. Coraz więcej dyscyplin pozornie odległych od biologii molekularnej wykorzystuje narzędzia genetyki i biotechnologii – znajdują one zastosowanie badawcze i praktyczne. W biologii środowiskowej wykorzystuje się analizę DNA do badania naturalnie występujących populacji. Dzięki temu można badać różnorodność i strukturę populacji, zjawiska związane z migracjami i wypieraniem gatunków rodzimych przez napływowe, a także specjację, mieszanie się różnych populacji i wiele innych zjawisk, których zbadanie tradycyjnymi metodami obserwacyjnymi byłoby bardzo trudne. Badając pokrewieństwo rodziców i potomstwa, można poszukiwać odpowiedzi na pytania z dziedziny biologii zachowania, dotyczące zagadnienia monogamii, wierności partnerom i wielu innych.

Tak zdobywana wiedza ma ogromne znaczenie praktyczne dla projektów związanych z ochroną ginących i zagrożonych gatunków. Dla utrzymania ich istnienia konieczny jest określony poziom różnorodności genetycznej populacji. Poniżej tego poziomu z kolejnymi pokoleniami pojawiać się będzie coraz więcej problemów wynikających z wad wrodzonych i obniżonej odporności. Przykładem takich problemów może być populacja białowieskich żubrów, której różnorodność (większość stada pochodzi od kilku osobników) jest zbyt mała, by uchronić ją przed zaburzeniami objawiającymi się między innymi obniżoną płodnością. Dlatego przy próbach ratowania gatunku przez rozmnażanie w zamkniętych hodowlach, a następnie wypuszczanie na wolność odhodowanych osobników, tak ważne jest zachowanie różnorodności przez zachowywanie osobników o różnych genotypach. Często też się zdarza, że w naturze osobniki pozornie wyglądające na identyczne należą do odmiennych pod względem genetycznym podpopulacji. Planując ochronę takich gatunków, należy pamiętać, by wraz z różnorodnością zachować tożsamość populacji naturalnych i nie zaburzyć środowiska przez nieprzemyślane wprowadzanie osobników niepasujących do populacji dzikich. Grozi to bowiem między innymi zastąpieniem różnorodnych dzikich populacji przez jednolite genetycznie potomstwo osobników hodowlanych, co w dalszej przyszłości może wpłynąć na znaczne osłabienie gatunku. Jedynie zastosowanie technik współczesnej biologii pozwoli na uniknięcie takich błędów i racjonalne planowanie projektów ratowania zagrożonych gatunków. To z pewnością przyczyni się do postępów w sferze ratowania różnorodności biologicznej Ziemi.

Jak każde osiągnięcie myśli ludzkiej, także biologia przynosi nadzieje i rodzi obawy. Od mądrości ludzi zależy, jaki użytek poczynimy z jej osiągnięć. Mijający wiek, a zwłaszcza jego druga połowa, były epoką genetyki. Wydarzenia ostatnich lat zwiastują nadchodzące stulecie jako erę genomiki, niosą zapowiedź zrozumienia mechanizmów leżących u podstaw funkcjonowania organizmów żywych, a szczególnie człowieka. Wobec takiej perspektywy, pomimo nieuniknionych obaw, dominującym odczuciem powinno być pełne fascynacji oczekiwanie na to, co przyniesie biologia w XXI wieku.

Aneks

Tabela. Placówki zajmujące się w Polsce badaniami genetycznymi, między innymi diagnostyką prenatalną, cytogenetyką, diagnostyką molekularną i poradnictwem genetycznym (stan na maj 2004)

Miasto	Nazwa placówki	Adres
Białystok	Zakład Genetyki Klinicznej Akademii Medycznej	15-089 Białystok 8, skr. poczt. 22 ul. Waszyngtona 13 genetyka@amb.edu.pl
Bydgoszcz	Pracownia Cytogenetyczna – Katedra i Zakład Genetyki Klinicznej Akademii Medycznej	85-094 Bydgoszcz ul. M. Skłodowskiej-Curie 9
Gdańsk	Katedra – Zakład Biologii i Genetyki Akademii Medycznej	80-211 Gdańsk, ul. Dębinki 1 katgen@amed.amg.gda.pl
Katowice	Katedra i Zakład Biologii Ogólnej, Molekularnej i Genetyki Śląskiej Akademii Medycznej	40-752 Katowice, ul. Medyków 18
Łódź	Zakład Genetyki Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki	93-338 Łódź, ul. Rzgowska 281/289
	Katedra Biologii i Genetyki Medycznej, Zakład Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi	91-425 Łódź, ul. Sterlinga 1/3 genetyka@csk.am.lodz.pl
Poznań	Katedra i Zakład Genetyki Medycznej Akademii Medycznej	60-572 Poznań, ul. Szpitalna 27/33 katedra.genetyki@sk5usoms.poznan.pl
	Zakład Genetyki Człowieka Polskiej Akademii Medycznej	60-479 Poznań, ul. Strzeszyńska 32
Szczecin	Zakład Genetyki i Patomorfologii Pomorskiej Akademii Medycznej	70-111 Szczecin, al. Powstańców Wielkopolskich 72
Warszawa	Zakład Genetyki Medycznej Instytutu „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka"	04-736 Warszawa-Międzylesie, al. Dzieci Polskich 20
	Zakład Genetyki Medycznej, Instytut Matki i Dziecka	01-211 Warszawa, ul. Kasprzaka 17a genetyka@imid.med.pl
	Zakład Genetyki Instytutu Psychiatrii i Neurologii	02-957 Warszawa al. Sobieskiego 1/9
	Międzyzakładowa Pracownia Genetyki Molekularnej Człowieka, II Katedra Pediatrii Akademii Medycznej, Klinika Diabetologii Dziecięcej i Wad Wrodzonych	01-184 Warszawa, ul. Działdowska 1/3
Wrocław	Katedra Patofizjologii – Zakład Genetyki	50-368 Wrocław, ul. Marcinkowskiego 1 genetyka@gen.am.wroc.pl www.gen.am.wroc.pl
	Poradnia Genetyczna Samodzielnego Publicznego Szpitala Klinicznego nr 1	50-368 Wrocław, ul. T. Chałubińskiego 4

Ważniejsze akty prawne regulujące zasady ochrony przyrody w Polsce

Ustawy i rozporządzenia

- Ustawa z dnia 16 kwietnia 2004 r. **o ochronie przyrody**, Dz. U. nr 92 z 30 kwietnia 2004 r., poz. 880
- Ustawa z dnia 16 października 1991 r. **o ochronie przyrody** (z późniejszymi zmianami, tekst ujednolicony – Dz. U. nr 3 z 18 stycznia 2001 r., poz. 21)
- Ustawa z dnia 27 kwietnia 2001 r., **Prawo ochrony środowiska** (Dz. U. nr 62 z dnia 20 czerwca 2001 r., poz. 627)
- **II polityka ekologiczna państwa**, program rządowy z 13 czerwca 2000 r.
- **Polityka ekologiczna państwa na lata 2003–2006 z uwzględnieniem perspektywy na lata 2007–2010**, program rządowy z grudnia 2002 r.
- Ustawa z dnia 18 lipca 2001 r., **Prawo wodne** (Dz. U. nr 115 z 11 października 2001 r., poz. 1229)
- Ustawa **o odpadach** z dnia 27 kwietnia 2001 r. (Dz. U. nr 62 z 20 czerwca 2001 r., poz. 628)
- Ustawa **o opakowaniach i odpadach opakowaniowych** z dnia 11 maja 2001 r. (Dz. U. nr 63 z 22 czerwca 2001 r., poz. 638 i 639)
- Ustawa **o ochronie zwierząt** z dnia 21 sierpnia 1997 r. (Dz. U. nr 111 z 23 września 1997 r., poz. 724)
- Ustawa **o lasach** z dnia 28 września 1991 r. (Dz. U. nr 101, poz. 444)
- Rozporządzenie Ministra Środowiska **z dnia 29 września 2001 r.** w sprawie określenia listy gatunków roślin rodzimych, dziko występujących, objętych ochroną gatunkową, ścisłą i częściową oraz zakazów właściwych dla tych gatunków i odstępstw od tych zakazów (Dz. U. nr 106 z 11 września 2001 r., poz. 1167)
- Rozporządzenie Ministra Środowiska **z dnia 26 września 2001 r.** w sprawie określenia listy gatunków zwierząt rodzimych, dziko występujących, objętych ochroną gatunkową, ścisłą i częściową oraz zakazów dla danych gatunków i odstępstw od tych zakazów w sprawie ochrony gatunkowej zwierząt (Dz. U. nr 130 z 15 listopada 2001 r., poz. 1456)

Konwencje, deklaracje międzynarodowe

- **O obszarach wodno-błotnych** mających znaczenie międzynarodowe, zwłaszcza jako środowisko życiowe ptactwa wodnego (Ramsar 1971 r., wprowadzona w Polsce w 1978 r.)
- **O ochronie światowego dziedzictwa** kulturowego i przyrodniczego (Paryż 1972 r., w Polsce wprowadzona w 1976 r.)
- **O międzynarodowym handlu dzikimi zwierzętami i roślinami** z gatunków zagrożonych wyginięciem – CITES (Waszyngton 1973 r., ratyfikowana w 1990 r.)
- **O ochronie środowiska morskiego** obszaru Morza Bałtyckiego (Helsinki 1974 r.) oraz jej zaostrzona wersja z roku 1992, czyli **Nowa konwencja o ochronie środowiska morskiego obszaru Morza Bałtyckiego** (tzw. nowa konwencja helsińska ratyfikowana przez Polskę w 1999 r.)
- **O ochronie wędrownych gatunków** dzikich zwierząt (Bonn 1979 r., w Polsce wprowadzona w 1996 r.)
- **W sprawie transgranicznego zanieczyszczenia powietrza** na dalekie odległości (Genewa 1979 r., ratyfikowana w 1985 r., w Polsce weszła w życie w 1985 r.) łącznie z **Protokołem w sprawie długofalowego finansowania wspólnego programu monitoringu i oceny przenoszenia zanieczyszczeń powietrza na dalekie odległości w Europie – EMEP** (Genewa 1984 r., Polska ratyfikowała protokół 14 września 1988 r.), a także z **Protokołem w sprawie kontroli emisji lub transgranicznego przemieszczania tlenków azotu** (tzw. protokół sofijski, Sofia 1988 r.,

Polska podpisała ten protokół w 1988 r.) oraz **Protokół w sprawie dalszego ograniczania emisji siarki** (Oslo 1994 r., Polska podpisała ten protokół w 1994 r.)

- **O ochronie gatunków dzikiej fauny i flory** europejskiej oraz ich siedlisk naturalnych (Berno 1979 r., weszła w życie w 1996 r.)
- **O prawie morza (UNCLOS)** (Montego Bay, Jamajka 1982 r.)
- **W sprawie ochrony warstwy ozonowej**, tak zwana konwencja wiedeńska (Wiedeń 1985 r.), wraz z **Protokołem montrealskim** w sprawie substancji zubożających warstwę ozonową (1987 r.) określającym strategię stopniowego ograniczania gazów niszczących ozon stratosferyczny. Polskę obowiązuje od 1990 r.
- **O kontroli transgranicznego przemieszczania i usuwania odpadów niebezpiecznych – konwencja bazylejska**, Bazylea 1989 r., ratyfikowana w 1992 r.
- **O ocenach oddziaływania na środowisko w kontekście transgranicznym** (Espoo 1991 r., weszła w życie w 1997 r.)
- **O różnorodności biologicznej** (Rio de Janeiro 1992 r., ratyfikowana przez Polskę w 1995 r.). Do konwencji tej odnosi się **Protokół w sprawie bezpieczeństwa ekologicznego** przyjęty w Montrealu w 2000 r., dotyczący bezpieczeństwa biologicznego podczas międzynarodowego transportu, przetrzymywania i użytkowania żywych organizmów zmodyfikowanych genetycznie (GMO)
- **Agenda 21 – plan działań dla zrównoważonego rozwoju globalnego na wiek XXI** (Rio de Janeiro 1992 r.) – rekomendacje dla państw, rządów, organizacji międzyrządowych i międzynarodowych oraz dla społeczeństw
- **Ramowa konwencja Narodów Zjednoczonych w sprawie zmian klimatu**, tak zwana konwencja klimatyczna – UN FCCC (Rio de Janeiro 1992 r., weszła w życie dla Polski w 1994 r.) wraz ze szczegółowymi zobowiązaniami państw w sprawie emisji gazów cieplarnianych określonych w tak zwanym **protokole z Kioto** (1998 r.)
- **O ochronie i użytkowaniu cieków transgranicznych i jezior międzynarodowych** (Helsinki 1992 r., ratyfikowana w 2000 r.)
- **O dostępie do informacji**, udziale społeczeństwa w podejmowaniu decyzji oraz dostępie do sprawiedliwości w sprawach dotyczących środowiska (Aarhus, Dania 1998 r., ratyfikowana przez Polskę w 2001 r.)

Dyrektywy

- Dyrektywa Rady i Parlamentu Europejskiego 2001/42/WE z dnia 27 czerwca 2001 r. o ocenie skutków wywieranych przez niektóre plany i programy na środowisko naturalne
- Dyrektywa Rady 90/313/EWG z dnia 7 czerwca 1990 r. o swobodzie dostępu do informacji o środowisku
- Dyrektywa Rady 92/43/EWG (znana jako dyrektywa siedliskowa) z dnia 21 maja 1992 r. dotycząca ochrony naturalnych siedlisk, a także dzikiej flory i fauny
- Dyrektywa Rady 79/409/EWG (dyrektywa ptasia) z dnia 2 kwietnia 1979 r. dotycząca ochrony ptaków
- Dyrektywa Rady i Parlamentu Europejskiego 2000/60/WE z dnia 23 października 2000 r. dotycząca polityki wodnej
- Dyrektywa Rady i Parlamentu Europejskiego 2001/18/WE z dnia 12 marca 2001 r. dotycząca kontroli wypuszczania genetycznie zmodyfikowanych organizmów do środowiska
- Dyrektywa Rady i Parlamentu Europejskiego 94/62/WE z dnia 20 grudnia 1994 r. o opakowaniach i odpadach opakowaniowych
- Dyrektywa Rady 1999/31/WE z dnia 26 kwietnia 1999 r. o składowaniu odpadów

Literatura pomocnicza

Alberts B., Bray D., Johnson A. i in. *Podstawy biologii komórki. Wprowadzenie do biologii molekularnej*. Warszawa 1999

Berg P., Singer M. *Język genów*. Warszawa 1997

Biedrzycki M. *Genetyka kultury*. Warszawa 1998

Brown T. A. *Genomy*. Warszawa 2001

Crick F. *Szalona pogoń*. Gdańsk 1996

Dawkins R. *Samolubny gen*. Warszawa 2003

Dzik J. *Dzieje życia na Ziemi. Wprowadzenie do paleobiologii.* Warszawa 2003

Friedman J. M., Dill F. J., Hayden M. R., McGillivray B. C. *Genetyka* (wyd. pol. pod red. J. Limona). Wrocław 1997

Hames B. D., Hooper N. M. *Biochemia. Krótkie wykłady.* Warszawa 2002

Jerzmanowski A. *Geny i ludzie*. Warszawa 1994

Jura C., Krzanowska H. (red.). *Encyklopedia biologiczna*. Kraków 1998

Kalinowska A. *Ekologia. Wybór na nowe stulecie.* Warszawa 2003

Kilarski W. *Strukturalne podstawy biologii komórki.* Warszawa 2003

Klimiuk E., Łebkowska M. *Biotechnologia w ochronie środowiska.* Warszawa 2003

Kopcewicz J., Lewak S. (red.). *Fizjologia roślin.* Warszawa 2002

Krzanowska H., Łomnicki A. (red.). *Zarys mechanizmów ewolucji*. Warszawa 2002

Kunicki-Goldfinger W. J. H. *Znikąd donikąd*. Warszawa 1993

Malinowski A., Strzałko J. (red.). *Antropologia*. Poznań 1989

McKie R. *Małpolud. Opowieść o ewolucji człowieka.* Warszawa 2001

Olszewska M. (red.). *Podstawy cytogenetyki roślin*. Warszawa 2000

Smith J. M., Szathmáry E. *Tajemnice przełomów w ewolucji.* Warszawa 2000

Solomon E. P., Berg L. R., Martin D. W., Villee C. A. *Biologia*. Warszawa 1996

Stryer L. *Biochemia*. Warszawa 2003

Szweykowska A., Szweykowski J. *Botanika, tom 1. Morfologia*. Warszawa 2004

Szweykowska A., Szweykowski J. *Botanika, tom 2. Systematyka*. Warszawa 1998

Trząski L. *Edukacja ekologiczna. Podręcznik do ścieżki edukacyjnej dla liceów ogólnokształcących, liceów profilowanych i techników.* Katowice 2003

Turner P. C., McLennan A. G., Bates A. D., White M. R. H. *Biologia molekularna. Krótkie wykłady.* Warszawa 2004

Watson J. D. *Podwójna helisa*. Warszawa 1997

Węgleński P. (red.). *Genetyka molekularna*. Warszawa 1995

Weiner J. *Życie i ewolucja biosfery. Podręcznik ekologii ogólnej*. Warszawa 2003

Winter P. C., Hickey G. I., Fletcher H. L. *Genetyka. Krótkie wykłady*. Warszawa 2001

Słownik trudniejszych terminów

Adaptacja (przystosowanie) – zdolność organizmu przystosowania się do środowiska; ewolucyjne modyfikacje zwiększające szanse przeżycia i reprodukcji.

Adaptacyjna radiacja (adaptatywna, przystosowawcza r.) – powstanie na drodze ewolucji niewyspecjalizowanej grupy organizmów kilku odrębnych grup – linii rozwojowych, dostosowanych do różnych środowisk.

Aerozol – zawieszone w powietrzu drobne (poniżej 200 mikrometrów) cząstki stałe lub ciekłe, w zasadzie nieopadające pod wpływem siły ciążenia.

Albinizm – dziedziczna niezdolność do produkcji barwnika – melaniny, powodująca nienaturalnie jasne zabarwienie ciała.

Allel – gen. Allele to różne wersje tego samego genu. Allele są **wariantami jednego genu warunkującymi przeciwstawność danej cechy** lub cech. Oznacza się je symbolami literowymi, na przykład A, a; B, b; I^A, I^B, i^0 itd. Przyjęto, że allele jednego genu oznacza się jako różne warianty jednej litery, na przykład A, a albo $R_1, R_2, R_3, r_1, r_2, r_3$.

Allel dominujący – taki, który ujawnia się w heterozygocie (por. dominacja).

Allel recesywny – taki, który nie ujawnia się w heterozygocie (por. dominacja).

Alloploid – poliploid będący mieszańcem międzygatunkowym; zawiera dwa (lub więcej) zestawy chromosomów pochodzące od każdego z gatunków wyjściowych.

Allosom – chromosom płciowy.

Analogiczny narząd – narząd podobny pod względem funkcji i wyglądu, lecz różniący się pochodzeniem i sposobem rozwoju.

Antropogeneza – ewolucyjny proces powstawania człowieka jako gatunku biologicznego.

Antykodon – sekwencja trzech nukleotydów w transportującym RNA (tRNA), która łączy się z komplementarnymi do niej trzema nukleotydami kodonu w matrycowym RNA (mRNA); dzięki temu specyficzny dla tego kodonu aminokwas zostaje dołączony do końca syntetyzowanego peptydu.

Autosom – chromosom, który nie jest chromosomem płci (ani X, ani Y).

Bakteriofagi – wirusy infekujące bakterie.

Barra ciałko – skondensowany i nieaktywny metabolicznie chromosom X, widoczny jako wyraźna ciemna plamka w jądrze komórek samic ssaków.

Biogeneza – proces powstania pierwszych form żywych.

Biwalent – układ dwóch złączonych ze sobą homologicznych chromosomów w profazie I podziału mejotycznego; ponieważ każdy z tych chromosomów składa się z dwóch chromatyd, biwalent określa się również jako tetradę.

Chiazma – miejsce w tetradzie, w którym homologiczne (niesiostrzane) chromatydy uległy wymianie w wyniku pęknięcia i złączenia się.

Chów wsobny (*inbreeding*) – stosowana w hodowli metoda kojarzenia ze sobą blisko spokrewnionych osobników, prowadząca do wzrostu homozygotyczności w pojedynczym organizmie i uzyskania ostatecznie tak zwanych linii czystych.

Chromatyda – jedna z dwóch połówek podwojonego chromosomu (dwie chromatydy siostrzane najlepiej widoczne są w profazie).

Chromatyna – kompleks składający się z DNA, białek i RNA, tworzący chromosom eukariotyczny.

Chromosomy – występujące w jądrze struktury tworzone przez skondensowaną chromatynę i zawierające geny. W czasie podziału komórki chromosomy stają się widzialne w mikroskopie jako odrębne, pałeczkowate struktury.

Crossing-over – proces pęknięcia, a następnie połączenia odcinków niesiostrzanych chromatyd chromosomów homologicznych w czasie wczesnej profazy mejotycznej, powodujący wymianę materiału genetycznego.

Deaminacja – proces odszczepienia grupy aminowej ($-NH_2$), na przykład z aminokwasu.

Degradacja gleby – utrata przez glebę żyzności na skutek zmian jej struktury, składu gatunkowego, stopnia uwodnienia itd.

Dendrochronologia – sposób datowania szczątków za pomocą zliczania słojów towarzyszących im drzew lub elementów drewnianych.

Diploidalność – posiadanie podwójnego genomu. Organizm diploidalny ma 2n chromosomów (po dwa allele każdego genu).

DNA, kwas deoksyrybonukleinowy – kwas nukleinowy zbudowany z deoksyrybonukleotydów, występujący w chromosomach; zawiera informację genetyczną, która jest zakodowana w specyficznej sekwencji nukleotydów.

DNA nić opóźniona – nić DNA syntetyzowana w formie krótkich odcinków (fragmentów Okazaki), które potem są kowalencyjnie łączone przez enzym ligazę DNA.

DNA nić prowadząca – nić DNA syntetyzowana w sposób ciągły.

Dobór kierunkowy (selekcja kierunkowa) – stopniowe wypieranie jednego fenotypu przez inny pod wpływem zmiany środowiska.

Dobór naturalny (selekcja naturalna) – jeden z głównych czynników ewolucji organizmów, którego działanie sprawia, że spośród różniących się genetycznie osobników populacji przeżywają i pozostawiają potomstwo jedynie te, które są najlepiej przystosowane do środowiska.

Dominacja – uwidacznia się w heterozygotach, jeśli z dwóch różnych alleli danego genu jeden maskuje obecność drugiego. Na przykład, jeśli *A* oznacza allel czerwonej barwy kwiatów (dominujący), natomiast *a* oznacza allel barwy białej (recesywny), to heterozygota *Aa* wykształci kwiaty czerwone.

Dominacja niepełna – uwidacznia się w heterozygotach, jeśli allel dominujący *A* nie maskuje całkowicie obecności allelu recesywnego. Na przykład, heterozygota ma różowe kwiaty (pośrednia wartość cechy), podczas gdy homozygoty *AA* – czerwone, *aa* – białe.

Dryf genetyczny (dryft) – zjawisko losowej, bezkierunkowej zmiany frekwencji genów w populacji.

Dywergencja – zjawisko zróżnicowania się (rozejścia się) cech u organizmów żyjących w różnych środowiskach.

Dziura ozonowa – potoczna nazwa zjawiska polegającego na zmniejszeniu grubości warstwy ozonu w stratosferze, głównie nad Antarktydą.

Efekt cieplarniany – podwyższenie temperatury niższych warstw atmosfery na skutek obecności w niej specyficznych gazów (gazów szklarniowych).

Efekt wąskiego gardła – zjawisko zmiany frekwencji genów w populacji na skutek przypadkowej katastrofy spowodowanej czynnikami zewnętrznymi.

Efekt założyciela – powstanie nowej populacji w wyniku przeniesienia kilku osobników populacji wyjściowej do nowego izolowanego środowiska. Nowo powstała populacja ma odmienne frekwencje genów w porównaniu z populacją macierzystą.

Ekson (egzon) – region genu eukariotycznego kodujący białko albo odcinek mRNA przepisany z takiego regionu; por. intron.

Ekstynkcja – por. wymieranie.

Endemit – gatunek lub wyższa jednostka systematyczna, występowanie jej jest ograniczone do jednego terytorium.

Eutrofizacja – zwiększenie ilości substancji odżywczych w zbiorniku wodnym, będące wynikiem naturalnych procesów sukcesji lub skutkiem zanieczyszczenia zbiornika ściekami zawierającymi związki organiczne i pierwiastki biogenne.

Ewolucja – proces nagromadzania się w populacji z pokolenia na pokolenie zmian genetycznych.

F_1, pierwsze pokolenie potomne – pierwsze pokolenie mieszańców, będące wynikiem krzyżowania osobników.

F_2, drugie pokolenie mieszańców – potomstwo będące wynikiem krzyżowania osobników pokolenia F_1.

Fenotyp – ogół uzewnętrzniających się cech morfologicznych, fizjologicznych i biochemicznych osobnika, na przykład wzrost człowieka – 176 cm, grupa krwi – AB, liczba palców – 5, ilość krwinek czerwonych – około 4,5 mln/mm^3, barwa oczu – brązowa, ich kształt – owalne. Cechy fenotypowe powstają na skutek działania różnych genów, częściowo modyfikowanego przez wpływ środowiska.

Filogeneza, rozwój rodowy – całość dziejów ewolucyjnych danej grupy systematycznej.

Fosylizacja – proces przekształcania szczątków organicznych w skamieniałość polegający między innymi na zastępowaniu związków organicznych (czasami też nieorganicznych) innymi związkami bardziej trwałymi w danych warunkach.

Gatunek (*species*) – grupa organizmów podobnych pod względem morfologicznym i funkcjonalnym, kojarzących się w naturze tylko między sobą i mających nieodległego wspólnego przodka; grupa organizmów mających wspólną pulę genową.

Gazy szklarniowe – gazy takie jak tlenek węgla(IV) i (II), freony, metan, para wodna i inne, powodujące powstanie efektu cieplarnianego.

Gen – termin wprowadzony przez Wilhelma Johannsena już na początku XX wieku. W założeniu oznaczał on **podstawową jednostkę dziedziczności**. Dzisiaj wiadomo, że gen jest odcinkiem DNA zawierającym informację o budowie jednego białka (ściśle – o kolejności aminokwasów w pojedynczym łańcuchu polipeptydowym).

Genom – komplet informacji genetycznej wirusa lub organizmu. U eukariontów termin oznacza haploidalny zespół chromosomów, czyli n.

Genotyp – ogół genów danego osobnika.

Gradualizm – teoria zakładająca jednostajne i równomierne tempo procesów ewolucyjnych.

Haploidalność – posiadanie pojedynczego genomu. Organizm haploidalny ma n chromosomów.

Hardy'ego–Weinberga równowaga (prawo) – według niej frekwencja wszystkich alleli w populacji jest stała w kolejnych pokoleniach potomnych pod warunkiem, że populacja jest bardzo liczna, osobniki populacji krzyżują się ze sobą całkowicie losowo, nie działają żadne mechanizmy selekcyjne, nie występuje zjawisko mutacji, a populacja jest izolowana od innych. Dla dwóch alleli frekwencja genotypów będzie odpowiadała rozwinięciu dwumianu kwadratowego $(p + q)^2$. Dla alleli wielokrotnych będą to wielomiany wyższego rzędu, na przykład dla trzech alleli $(p + q + z)^2$.

Hemizygotyczny – mający tylko jeden allel danego *locus* genetycznego.

Heterozygota – osobnik (może nim być pojedyncza komórka) mający różne allele danego genu w chromosomach homologicznych. Heterozygoty wytwarzają gamety zróżnicowane pod względem składu genetycznego.

Homeobox (*Hox*) – specyficzna sekwencja DNA występująca w wielu genach biorących udział w wyznaczaniu planu budowy organizmu w czasie rozwoju osobniczego.

Homologiczne chromosomy – chromosomy o podobnej morfologii i składzie genetycznym. Człowiek ma 23 pary chromosomów homologicznych, a każda para zawiera jeden chromosom pochodzący od matki i jeden pochodzący od ojca.

Homologiczny narząd – narząd wykazujący podobieństwa podstawowego planu budowy i rozwoju, mogące wynikać ze wspólnego pochodzenia ewolucyjnego, przystosowany do pełnienia różnych funkcji.

Homozygota – osobnik (może nim być pojedyncza komórka) mający jednakowe allele danego genu w chromosomach. Homozygoty wytwarzają zawsze gamety jednakowego typu. Homozygotyczność może dotyczyć jednego, kilku lub nawet wszystkich genów w organizmie.

Homozygota dominująca – sytuacja, gdy oba allele danego genu są dominujące (zapis, np. *AA*). Osobnik może być homozygotą dominującą względem większej liczby genów, na przykład *AABBCCDD* (poczwórna homozygota dominująca).

Homozygota recesywna – sytuacja, gdy oba allele danego genu są recesywne (zapis, np. *aa*). Osobnik może być homozygotą recesywną względem większej liczby genów, na przykład *aabbccdd* (poczwórna homozygota recesywna).

Insercja – wstawienie jakiegoś elementu pomiędzy inne, na przykład wstawienie dodatkowej pary nukleotydów w ciąg sekwencji DNA.

Introdukcja – celowe wprowadzenie przez człowieka obcego gatunku do danego środowiska.

Intron – region genu eukariotycznego niekodujący białka lub odcinek pre-mRNA przepisany z takiego regionu. Introny nie występują w dojrzałym mRNA (są usuwane z pre-mRNA); por. ekson.

Karcynogen – substancja rakotwórcza, wywołująca nowotwór lub przyspieszająca jego rozwój.

Kariotyp – skład chromosomowy osobnika. Graficzne przedstawienie kariotypu polega na wycięciu chromosomów z odbitki fotograficznej i ułożeniu homologicznych par według wielkości i pozycji centromerów.

Klon – grupa komórek lub organizmów o identycznych genotypach, powstałych w wyniku mitotycznego podziału jednej komórki lub przez podział jednego organizmu (np. w drodze rozmnażania wegetatywnego lub pączkowania).

Kod genetyczny – zawiera wykaz wszystkich kodonów zapisanych w gotowym do translacji mRNA.

Kodominacja – stan, w którym oba allele danego *locus* ujawniają się w heterozygocie niezależnie od siebie (przykładem takiej sytuacji są relacje między allelami grup krwi A oraz B).

Kodon (trójka kodująca) – trzy kolejne nukleotydy DNA lub mRNA stanowiące podstawową jednostkę informacyjną, wyznaczającą jeden aminokwas lub sygnał zakończenia translacji.

Konwergencja – zjawisko polegające na upodobnieniu się cechy budowy niespokrewnionych organizmów żyjących w zbliżonych środowiskach.

Korytarze ekologiczne – obszary o różnym stopniu ochrony, łączące rezerwaty, parki narodowe i większe kompleksy leśne, umożliwiające migrację dzikim zwierzętom.

Kreacjonizm – pogląd zakładający stworzenie życia na Ziemi w jednokrotnym akcie sprawczym od razu w obecnej postaci.

Krewniacze kojarzenie – por. chów wsobny.

Krzyżówka testowa (czasem nieco myląco: wsteczna) – krzyżówka heterozygoty *Aa* z homozygotą recesywną *aa* (zwykle z pokolenia rodzicielskiego). W wypadku dominacji krzyżówka taka pozwala stwierdzić heterozygotyczność analizowanego układu.

Linia czysta (kiedyś: grupa osobników utrzymująca się w typie) – zbiór osobników homozygotycznych względem danej cechy lub cech (inaczej: w danym *locus* lub *loci*).

Locus (w liczbie mnogiej *loci*) – miejsce genu w chromosomie.

Makroewolucja – najwyższy poziom zmian ewolucyjnych; zmiany ewolucyjne obejmujące powstawanie wyższych jednostek taksonomicznych jak rodzaje i rzędy, czyli ponad poziomem gatunku.

Melanizm przemysłowy – zwiększenie częstości występowania zwierząt o ciemnym ubarwieniu na terenach przemysłowych.

Mikroewolucja – zmiany ewolucyjne wywołane zmianami frekwencji genów, zachodzącymi w populacji przez kolejne pokolenia.

Mimikra – upodabnianie się organizmu do osobników innego gatunku, zwiększające prawdopodobieństwo przeżycia.

Mutacja – każda zmiana w DNA, która może się dziedziczyć, a nie jest skutkiem procesów rekombinacyjnych; obejmuje zarówno zmianę jednej lub kilku par nukleotydów w genie (mutacje genowe), jak i przestawienie genów wewnątrz chromosomów (mutacje chromosomowe strukturalne) albo zmianę liczby chromosomów (mutacje chromosomowe liczbowe, w literaturze anglosaskiej określane niekiedy jako mutacje genomowe). W części materiałów źródłowych mutacje genowe nazywane są też mutacjami punktowymi. Według innych autorów mutacje punktowe to zamiana (substytucja) pojedynczych par zasad.

Mutacja nonsensowna – mutacja powodująca podstawienie kodonu wyznaczającego jakiś aminokwas przez kodon STOP. Jeżeli mRNA z taką mutacją ulega translacji, to utworzony łańcuch białka jest krótszy i zwykle niefunkcjonalny.

Mutagen, mutageniczny czynnik – czynnik, który wywołuje mutacje.

Odlew – skamieniałość powstała po stwardnieniu materiału otaczającego pokryty osadem organizm, a następnie po rozkładzie i usunięciu jego tkanek.

Onkogen – gen pełniący zasadniczą rolę we wzroście lub podziałach komórkowych, a w stanie zmutowanym powodujący utworzenie komórki nowotworowej.

Ontogeneza – rozwój osobnika od powstania zygoty do śmierci z przyczyn naturalnych.

Operator – odcinek w DNA, do którego przyłączyć się może białko represorowe blokujące transkrypcję.

Organizm synantropijny – organizm towarzyszący człowiekowi, żyjący w środowiskach silnie przekształconych, antropogenicznych.

Paleolit – starsza epoka kamienna, kiedy człowiek tworzył narzędzia z odłupków kamiennych.

Panmiksja – dowolność i brak preferencji w rozmnażaniu płciowym.

Pestycydy – chemiczne środki ochrony roślin.

Pirymidyny – zasady azotowe zbudowane z pojedynczego pierścienia atomów węgla i azotu; wchodzą w skład kwasów nukleinowych. Przykładami są tymina (tylko w DNA), cytozyna i uracyl (tylko w DNA).

Plazmidy – niewielkie koliste cząsteczki DNA, zawierające geny zlokalizowane niezależnie od głównego chromosomu bakteryjnego; plazmidy wykryto też w komórkach eukariotycznych.

Polimorfizm – występowanie dwóch lub więcej fenotypowo różnych form osobników w obrębie tego samego gatunku albo obecność więcej niż jednego allelu danego *locus* w populacji (przykładem są allele grup głównych krwi człowieka).

Poliploidalność – stan wynikający z posiadania więcej niż dwóch podstawowych kompletów chromosomów, przypadających na jedno jądro komórkowe (np. 3n – triploidalność).

Promotor – miejsce (odcinek) w DNA, do którego przyłącza się polimeraza RNA, zapoczątkowując transkrypcję.

Puryny – zasady azotowe zawierające atomy węgla i azotu ułożone w dwóch złączonych ze sobą pierścieniach; puryny wchodzą w skład kwasów nukleinowych, ATP, NAD i innych aktywnych biologicznie substancji. Przykładem są adenina i guanina.

Radiometryczne datowanie – określanie wieku szczątków na podstawie stopnia rozpadu zawartych w nim atomów pierwiastków radioaktywnych.

Recykling (*recycling*) – proces ponownego wykorzystania odpadów i zużytych produktów.

Reintrodukcja – ponowne wprowadzenie przez człowieka gatunku, który na danym obszarze został wytępiony.

Rekombinacja – losowy proces wymiany materiału genetycznego prowadzący do powstania nowych układów genetycznych (genotypów). Rekombinacja u organizmów wyższych jest wynikiem niezależnej segregacji genów i zjawiska *crossing-over* podczas profazy I oraz losowego łączenia się gamet.

Rekultywacja – działania mające na celu przywrócenie pierwotnych i naturalnych cech elementom środowiska przyrodniczego zmienionym w wyniku działalności człowieka.

Relikt – gatunek będący pozostałością większej i liczniejszej niegdyś grupy organizmów lub mający w przeszłości większy zasięg.

Retrowirus – wirus zawierający RNA, na którego matrycy, po wniknięciu do komórki gospodarza, produkowany jest DNA (odwrotna transkrypcja).

RNA (kwas rybonukleinowy) – grupa jednoniciowych kwasów nukleinowych mających udział głównie w procesie syntezy białka; wyróżnia się mRNA, tRNA oraz rRNA.

Różnicowanie – rozwój, który zmierza do osiągnięcia stanu bardziej dojrzałego; proces przekształcania się wyjściowej, stosunkowo niewyspecjalizowanej komórki w komórkę wyspecjalizowaną, pełniącą ściśle określone funkcje (cytodyferencjacja).

Selekcja – patrz dobór.

Smog – forma zanieczyszczenia powietrza (połączenie dymu z mgłą), pojawiająca się nad obszarami miejskimi i przemysłowymi w czasie bezwietrznej pogody.

Specjacja – proces ewolucyjnego powstawania gatunków.

Sprzężone geny – grupa genów zlokalizowanych na tym samym chromosomie (geny sprzężone mają tendencję do wspólnego dziedziczenia się).

Sprzężone z płcią geny – geny zlokalizowane w chromosomie płci. U ssaków niemal wszystkie geny sprzężone z płcią mieszczą się na chromosomie X (geny sprzężone z chromosomem X).

Stratygrafia – nauka (dział geologii) zajmująca się badaniem kolejności układania się warstw skalnych i ich datowaniem.

Sympatryczna specjacja – powstanie nowego gatunku na terenie zajmowanym przez gatunek wyjściowy (bez bariery geograficznej); znaczenie tej specjacji jest dyskutowane.

Syntetyczna teoria ewolucji – współczesna, zmodyfikowana i rozszerzona o dane genetyczne postać teorii ewolucji ogłoszonej przez K. Darwina i A. R. Wallace'a.

Szczątkowy narząd – narząd uwsteczniony, pozostałość ewolucyjna funkcjonalnej poprzednio struktury.

Teoria ewolucji stopniowej – jeden z modeli ewolucji, według którego ewolucja jest wynikiem stopniowego nagromadzania się drobnych zmian.

Teoria równowagi przerywanej – model ewolucji, która zakłada, że w procesie tym są okresy zastoju (czyli okresy, w których gatunki nie zmieniają się lub zmieniają nieznacznie), po czym następują fazy bardzo szybkiej ewolucji.

Tetrada – połączone pary homologicznych chromosomów w czasie profazy I podziału mejotycznego.

Transformacja – włączenie obcego materiału genetycznego do komórki, powodujące zmianę jej fenotypu; zdolność do transformacji mają przede wszystkim komórki bakterii.

Transformacja nowotworowa – przemiana komórki normalnej w komórkę nowotworową (rakową).

Transgeniczny organizm – roślina lub zwierzę, do których genomu został włączony obcy DNA.

Transkrypcja – synteza RNA na matrycy DNA.

Transpozon – fragment DNA zdolny do przemieszczania się w inne miejsce w genomie.

Wektor – czynnik (np. plazmid, wirus lub chromosom bakteryjny), który przenosi informację genetyczną albo czynnik przenoszący pasożyty lub patogeny z jednego organizmu do drugiego.

Wodorowe wiązanie – słabe wiązanie chemiczne utworzone pomiędzy atomem wodoru o ładunku dodatnim a atomem elektroujemnym (zwykle tlenu).

Wymieranie (ekstynkcja) – trwały zanik gatunku z chwilą, gdy ginie ostatni osobnik tego gatunku.

Zakwity glonów – zmiana barwy i przejrzystości wody w zbiorniku, będąca wynikiem masowego namnożenia się planktonicznych sinic i samożywnych protistów. Często są objawem eutrofizacji zbiornika.

Zasoby naturalne – elementy środowiska mogące być użyteczne dla człowieka.

Zmienność genetyczna (zmienność dziedziczna) – zmienność, której źródłem są mutacje oraz rekombinacje; ten rodzaj zmienności odgrywa podstawową rolę w ewolucji organizmów oraz w hodowli roślin i zwierząt.

Zygota – komórka powstała po połączeniu się komórki jajowej i plemnika (zwykle jest diploidalna).

Indeks

A

adapidy 224
aerozole 249
afropiteki 227
aktualizm geologiczny 165
albinizm 127, 128, 129
alkaptonuria 127, 128, 129
allel
– dominujący 61
– recesywny 61
– wielokrotny 91
allopoliploidy 120
alternatywne składanie 44
amfiploid 120
aminokwas 38
anageneza 201
analiza rodowodów 136
anatomia porównawcza 172
anemia sierpowata 127, 128
aneuploidy 119, 120
antropogeneza 224, 228
antroposfera 240
antykodon 45
apoptoza 133
aromorfoza 206
astrobiologia 214
australopiteki (*Australopitecus*) 230
autopoliploidy 120
autosomalne cechy 67
autosomy 67

B

bakteriofag T2 7
bank genów 289
białka opiekuńcze 49
białko
– p53 133
– Ras 133
biblioteka ludzkiego genomu 146
bioetyka 305
biogeneza 214
biogeografia 175
bioinformatyka 303
biologia molekularna 229
biosynteza białka 41
biotechnologia 142, 298
brachiacja 227

C

cechy ilościowe 99
chloroplasty 104
choroba
– Creutzfeldta–Jacoba 24
– Huntingtona 128, 129
– wieńcowa 126
choroby dziedziczne człowieka 17
– wieloczynnikowe 131
– zawodowe 264
chów wsobny (*ang. inbreeding*) 142
chromatyda 21
chromatyna 20
– aktywna 52
– nieaktywna 52
chromosom 20
– homologiczny 120
chromosomowo-genowa teoria dziedziczenia 84
chromosomy
– drożdżowe (YAC-i) 146
– płci (heterochromosomy) 67
– sztuczne bakteryjne (BAC-i) 146
Crick Francis 9, 12
crossing-over 30, 81
cukrzyca 198
– typu I 126
– typu II 126
Cuvier Georges 165
cykl komórkowy 28
cykle biogeochemiczne 240
cytogenetyka 307
cząsteczka RNA 13
czerwona księga 254
człekokształtne (*Hominoidea*) 226, 227
człowiek współczesny (*Homo*) 227
– zręczny (*Homo habilis*) 231

D

daltonizm 127, 128
dane embriologiczne 172
darwin 204
Darwin Karol Robert 166
datowanie radiometryczne 183
deficjencja 119
delecja 117
dendrochronologia 184
determinacja płci 69, 73, 75
diagnostyka prenatalna 307
dobór
– krewniaczy 196
– naturalny 167, 168
– płciowy 195
– rozrywający 193
– stabilizujący 192
– sztuczny 166
domeny homeotyczne 197
dominacja 85
– niepełna 85
– pełna 77, 78, 312
dostosowanie 166
dowody ewolucji
– bezpośrednie 172
– pośrednie 172
dryf genetyczny (dryft) 191
dryopiteki 227
duplikacja 119
dywergencja 208
dziedziczenie pozajądrowe 103
dziura ozonowa 251
dziwaczek (*Mirabilis jalapa*)103

E

efekt
– cieplarniany 250
– plejotropowy 93
– wąskiego gardła 191
– założyciela 191
ekosystem 207
ekson 43
elektroforeza 145
elementy szkieletowe 182
elongacji etap 47
enzymy restrykcyjne 143
eukarionty 35, 42, 46
euploidy (eupoliploidy) 120
eutrofizacja 245, 248
ewolucja 167
– mozaikowa 203
– równoległa 208

F

farmakogenomika 304
fenyloketonuria 127, 128, 129
fibryla chromatynowa 20
filogeneza (rozwój rodowy) 173, 201
formylometionina 46
fosylizacja 182
fosylizacyjny potencjał 196
fotoreaktywacja 121
fragmenty Okazaki 18

G

gady ssakokształtne 222
galaktozemia 127, 128
gameta 61
gametofit 35
Gamow George 39–40
gatunki
– endemiczne 175
– reliktowe 175
gazy szklarniowe 250
genetyka populacji 188
genom 21
genomika 301, 304
genotyp 60
geny
– dopełniające się 98
– epistatyczne 86
– hipostatyczne 86
– kumulatywne 99
– letalne 93
– niesprzężone 96
– regulatorowe 49
– „samolubne" 197
– SRY 76
– supresji wzrostu nowotworowego 132
gibon (*Hylobates*) 227
gigantopiteki 227
goryl (*Gorilla*) 227
Griffith Frederick 6

groch jadalny (*Pisum sativum*) 58
gruźlica 126
gynandromorfy 73

H
Hardy'ego–Weinberga równowaga 188, 190
helisa 11
hemizygota 71
hemofilia 93, 127, 128
heterogametyczność
– męska 73
– żeńska 73
heterozja 143, 195
heterozygota 63
Hominidy (*Hominidae*) 227
Homo 231
homozygota recesywna 63
huntyngtyna 132

I
informacja genetyczna 6, 41
inicjacji etap 46
insercja 117
introdukcja 255
intron 43
inwersja 119
inżynieria
– genetyczna 148, 298, 156
– przeciwciał 299
izolacja 170
– ekologiczna 199
– etologiczna 199
– geograficzna 199
– mechaniczna 200
– postzygotyczna (pozapłodnieniowa) 200
– sezonowa (fenologiczna) 199
– siedliskowa 199

J
jednostka mapowa (1 j. m.) 81

K
kariotyp 67
kladogeneza 201
klonowanie 153
– DNA 145, 298
– reprodukcyjne 153
– terapeutyczne 154
– zwierząt 151
klony 154
koacerwaty 215
kod genetyczny 38, 45, 298
kodominacja 86
kodon 39, 45
– startowy 46
koewolucja 208
komórka
– eukariotyczna 217
– Hfr 34
– macierzysta 305
konflikt wewnątrzgenomowy 197
koniugacja 33
konkurencja 166
kontrola negatywna 51
Konwencja
– klimatyczna 275
– o różnorodności biologicznej 275, 309
konwergencja 208

kraina
– australijska 179
– etiopska 179
– nearktyczna (Nearktyka) 178
– neotropikalna 179
– orientalna 179
– palearktyczna (Palearktyka) 178
krainy zwierzęce 178
krajobraz
– antropogeniczny 244
– kulturowy 244
– miejski 244
– przemysłowy 244
– przyrodniczy 244
– wiejski 244
kreacjonizm 162
kromaniończyk 233
krzyżowania odwrotne 68
krzyżówka testowa 63
kwas
– deoksyrybonukleinowy (DNA) 7
– rybonukleinowy (RNA) 12
kwaśne deszcze 249

L
Lamarck Jean Baptiste de Monet de 163
lamarkizm 163, 164
ligacja 144
ligaza 18, 144
Linneusz Karol 162
loci 81
locus 84

M
makroewolucja 202
małpiatki (*Prosimii*) 224
małpy
– szerokonose 225
– wąskonose 225
mejoza 29
melanizm przemysłowy 202
memy 236
Mendel Gregor 58
Mendla
– I prawo 61
– II prawo 65
Meselson Matthew 14
metoda
– paleomagnetyczna 185
– radiowęglowa 184
– termoluminescencyjna 185
miejsce aminoacylowe (A) 47
– inicjacji replikacji (*origin*) 16
– peptydowe (P) 47
– wyjścia (E, od ang. *exit* – wyjście) 47
mikroewolucja 202
mikrosfery 215
mimikra 208
mitoza 29
model DNA Watsona i Cricka 10
monosomia 120
Morgan Thomas 66
mowa 235
mRNA 13
mukopolisacharydoza 138
mukowiscydoza 127, 128
muszka owocowa 66, 67
mutacja 113
– chromosomowa 117
– chromosomowa liczbowa 120
– dynamiczna 131
– genomowa 315
– genowa 117
– indukowana 115
– letalna
– neutralna 121
– niekorzystna 121
– punktowa 117
– spontaniczna 115
– typu *frameshift* 117
– warunkowo letalna 121
– zmiany sensu 117

N
naciski selekcyjne 167
naczelne 224
nadciśnienie tętnicze 126
narządy szczątkowe 172
narzędzia kamienne 234
Natura 2000 284
neandertalczyk (*Homo neanderthalensis*) 232
neolit 235
nić
– DNA 11
– opóźniona 18
– wiodąca 18
nokauty genów 302
nowotworowy proces 134
–, inicjacja nowotworowa 135
–, progresja 135
–, promocja 135
–, przerzuty 135
–, stan utajony 135
nowotwory 126, 132
nukleosom 20
nukleotyd 9

O
ochrona gatunkowa 287
odciski 182
odlewy 182
odwrotna transkryptaza 160
ontogeneza (rozwój osobniczy) 173
operator 49
operon 49
– laktozowy 49, 50
– tryptofanowy 51
orangutan (*Pongo*) 227
organizmy

– modyfikowane genetycznie (GMO) 149
– transgeniczne 149, 300
osady denne 248
osobnik gynandromorficzny 73, 74

P
paleolit 234
paleomagnetyczna metoda 185
palinologia 184
panmiksja 189
panspermia 214
państwa roślinne 176
państwo
– australijskie (*Australis*) 177
– holantarktyczne (*Holantarctis*) 177
– holarktyczne (*Holarctis*) 176
– morskie 178
– neotropikalne (*Neotropis*) 177
– paleotropikalne (*Palaeotropis*) 176
– przylądkowe (*Capensis*) 177
patogeny 197
peptydylo-tRNA 47
pestycydy 258
piętno genomowe 131, 154
pitekantrop (*Homo erectus*) 231
plastyczność genotypu 113
plazmidy 22
plezjadapidy 224
podjednostka rybosomu 46
podwójna helisa 10
polimerazy RNA 41
pomnik przyrody 287
populacja 188
poradnictwo genetyczne 307
prawidłowości ewolucji 202
prawo czystości gamet (I prawo Mendla) 61
preadaptacje 194
presja mejotyczna 197
prion 23
profilaktyka przeciwnowotworowa 135
prokonsule 226
promienie
– jonizujące 115
– ultrafioletowe 115
promotor 49
propliopiteki 226
protisty 218
protoonkogeny 132
przeciwciała monoklonalne 300
przepływ genów 200
przeszczepy narządów 152
przewlekła białaczka szpikowa 131
pseudogeny 160
pstrolistność 103
pula genowa 170

R
radiacja adaptacyjna 206
rakotwórcze wirusy 134
recykling 279, 292
reintrodukcja 288
rekombinacja 113, 168
– nieuprawniona 31
– uprawniona 31
rekultywacja 283
replikacja 14, 19
– konserwatywna 14
– semikonserwatywna 14
represor allosteryczny 51
rolnictwo
– ekologiczne 289
– zintegrowane 290
rozmnażanie
– bezpłciowe 35
– płciowe 35
rozrodczość 166
rozrywający dobór 193
równowagi przestankowe 203
różnorodność biologiczna 253
rybozym 45

S
schizofrenia 126
sekwencje DNA 174
sekwencjonowanie
– DNA 157
– genomu człowieka 157
selekcja
– sztuczna 142
– typu *K* 170
– typu *r* 170
skamieniałości (skamieliny) 181
– przewodnie 183
– żywe 204
smog 249
solenoid 20
sonda molekularna 147
sozologia 242
specjacja 167, 170, 200
– allopatryczna 200
– filetyczna 201
– nagła 200
– perypatryczna 200
– stopniowa 200
– sympatryczna 200
– właściwa 201
spermatogeneza 31
spermiogeneza 31
splicing (składanie RNA) 43
sporofit 35
ssaki 222
Stahl Franklin 14
stratygrafia 183
stromatolity 216
struktura genowa populacji 170
struktury
– analogiczne 172
– homologiczne 172
syntetazy aminoacylo-tRNA 44
szczepionki DNA 299
szympans (*Pan*) 227

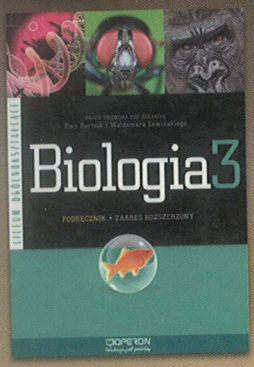
Ś
ścieki
– komunalne 244
– przemysłowe 245
środowisko przyrodnicze 240

T
technika PCR 147, 148
telomeraza 19
telomery 19, 154
teoria
– autogeniczna 217
– chromosomowo-genowa dziedziczenia 84
– endosymbiozy 217
– kataklizmów 165
terapia genowa 154, 305
terminacji etap 48
termoluminescencyjna metoda 185
tetraploid 120
tetrasomia 120
transdukcja 34
transformacja 34
– nowotworowa 132
transkrypcja 41, 42
translacja 41, 44
translokacja 119
transpozony 85, 197
transwersja 117
tranzycja 117
triploid 120
trisomia 120

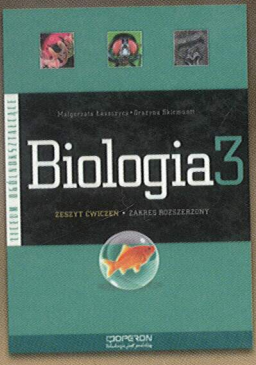
W
walka o byt 166
Wallace Alfred Russel 166
Watson James 9, 12
wiązanie peptydowe 45
widełki replikacyjne 16
wiek bezwzględny skały 183
wielkie wymierania 204
wielokierunkowość ewolucji 206
współczynnik
– BMI 112
– reprodukcji netto (R) 168
wyższe naczelne (antropoidy) 225

Z
zapis kopalny 181
zarodniki 35
zasada korelacji budowy narządów 165
zasięg gatunku 175
zasoby
– nieodnawialne 241, 242
– odnawialne 241, 242
zegar molekularny 174
zespół
– Downa 130
– Turnera 130
zięby Darwina 199
zmęczenie gleby 252
zmienność 166
– dziedziczna 113
– fluktuacyjna 113
– modyfikacyjna 112
– mutacyjna 113, 114, 168
– rekombinacyjna 113, 168

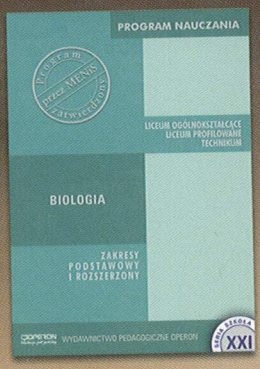
Wydawnictwo Pedagogiczne OPERON proponuje
zintegrowany zestaw dydaktyczny do nauki biologii
dla liceum ogólnokształcącego – zakres rozszerzony



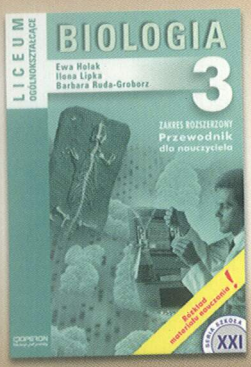
Podręcznik
zakres rozszerzony



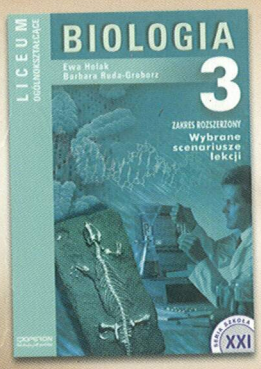
Zeszyt ćwiczeń dla ucznia
zakres rozszerzony



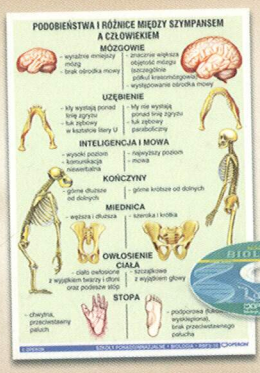
Program nauczania
zakresy podstawowy
i rozszerzony



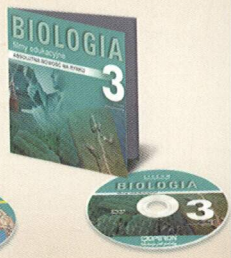
Przewodnik dla nauczyciela
zakres rozszerzony



Wybrane scenariusze lekcji
zakres rozszerzony



Foliogramy na płytach CD
zakres podstawowy



Filmy edukacyjne
zakres rozszerzony

MATURA Z OPERONEM

Próbna Matura z Operonem
Najważniejsze wydarzenie
przygotowujące do matury!

próbna matura
www.matura.operon.pl

Vademecum Operonu
- Polecane przez nauczycieli
- Wysoko oceniane przez uczniów
- Gwarancja sukcesu na maturze!

ISBN 978-83-7680-145-2

OPERON
Edukacja jest podróżą

Wydawnictwo Pedagogiczne OPERON
www.operon.pl
e-mail: info@operon.pl
tel. centrali 58 679 00 00