

UNIVERZITET PRIVREDNA AKADEMIJA U NOVOM SADU, NOVI SAD  
STOMATOLOŠKI FAKULTET U PANČEVU

**Stevan Avramov**  
**Danijela Miljković**  
**Radica Avramov**

**OSNOVI GENETIKE**  
**ZA**  
**STUDENTE STOMATOLOGIJE**

Pančevo  
2019.

Stevan Avramov, Danijela Miljković, Radica Avramov  
**OSNOVI GENETIKE ZA STUDENTE STOMATOLOGIJE**

Recenzenti

Prof. dr Desanka Cenić-Milošević  
dr Uroš Živković

Izdavač

Stomatološki fakultet, Pančevo,  
Pančevo, ul. Žarka Zrenjanina br. 179, tel. 013/2351-292

Za Izdavača

Prof. dr Jovo Kolar, dekan

Urednik

Prof. dr Jovo Kolar, dekan

Lektor

Ana Avramović

Priprema

Tehnički tim Fakulteta

Tiraž

500 primeraka

*I izdanje*

Štampa

„Grafos Internacional“ d.o.o, Pančevo

CIP - Каталогизacija у публикацији  
Народна библиотека Србије, Београд  
**575(075.8)**

АВРАМОВ, Стеван, 1967-

**Osnovi genetike : za studente stomatologije / Stevan Avramov, Danijela Miljković, Radica Avramov. - 1. izd. - Pančevo : Stomatološki fakultet, 2019 (Pančevo : Grafos Internacional). - 175 str. : ilustr. ; 25 cm**

**Kor. nasl. - Na nasl. str.: Univerzitet Privredna akademija u Novom Sadu. - Tiraž 500. - Bibliografija: str. 173-175.**

**ISBN 978-86-85701-38-2**

**1. Миљковић, Данијела, 1968- [autor] 2. Аврамов, Радица, 1968- [autor]**

**а) Генетика**

**COBISS.SR-ID 282881292**

## UVODNA REČ AUTORA

*Udžbenik „Osnovi Genetike za studente stomatologije“ je namenjen studentima Stomatološkog fakulteta Pančevo. Osnovna svrha ovog udžbenika je da omogući studentima da se kvalitetno i lako pripreme za polaganje ispita iz Genetike. Udžbenik je koncipiran tako da su uvodna predavanja sa pitanjima i zadacima podeljena po poglavljima koja studenti slušaju na predavanjima iz ovog predmeta. Odgovori na pitanja i zadatke prikazani su na kraju udžbenika i kroz njih studenti treba da provere stečeno znanje iz ovih oblasti. Takođe, dat je primer testa kako bi studenti mogli da procene težinu pitanja i nivo znanja potreban za polaganje ispita iz predmeta Genetika. Na kraju udžbenika nalazi se rečnik pojmova iz genetike i spisak korišćene literature koji olakšavaju korišćenje udžbenika i upućuju studente na proširivanje usvojenih znanja korišćenjem druge dostupne literature.*

*Smatramo da je ovaj udžbenik dobra polazna tačka za usvajanje osnovnih znanja iz genetike. Sigurni smo da pruža i mogućnost za nadogradnju postojećeg sadržaja uz pomoć brojnih udžbenika iz genetike na engleskom ili nekom drugom stranom jeziku. Kako su za većinu slika korišćeni izvori sa internet-stranica moguće je da neke slike, s vremenom, neće biti više dostupne. Taj problem rešiće se povremenim reizdanjima udžbenika koja će takođe biti proširena novim aktuelnim sadržajima iz nauke o nasleđivanju.*

*Sigurni smo da ovaj udžbenik može poslužiti i studentima ostalih srodnih struka (medicine, poljoprivrede, šumarstva, veterine, farmacije) na kojima postoji predmet Genetika, da se upoznaju sa osnovnim elementima genetike i da provere svoje znanje.*

*Zahvaljujemo se recenzentima na njihovim veoma korisnim sugestijama koje su omogućile bolji kvalitet ovog udžbenika. Takođe, zahvaljujemo se i kolegama sa fakulteta na njihovoj tehničkoj pomoći, jer bi, bez njihovog znanja i iskustva, kao i strpljenja izrada ovog udžbenika, bila manje prijatna.*

*A u t o r i*  
*Stevan Avramov*  
*Danijela Miljković*  
*Radica Avramov*

## **PREGLED NEKIH VAŽNIJIH DOGAĐAJA U ISTORIJI GENETIKE I OROFACIJALNE GENETIKE**

- 1865.** *Gregor Johann Mendel* u Brnu drži dva predavanja o eksperimentima sa hibridima biljaka; ovim događajem su postavljene osnove moderne genetike.
- 1869.** *Friedrich Miescher* je otkrio slabu kiselinu u jedru leukocita koju danas nazivamo DNK.
- 1875.** *Charles Darwin* je prvi put opisao porodični poremećaj anhidrotičnu ekto-dermalnu displaziju i to se smatra početkom orofacijalne genetike.
- 1882.** *Walter Fleming* je otkrio hromosome i nazvao ih po grčkoj reči koja znači – boja.
- 1899.** Prvi Internacionalni kongres Genetike je održan u Londonu.
- 1900.** Ponovo je otkriven Mendelov rad čiji su zaključci tada prepoznati kao osnovni principi nauke o nasleđivanju.
- 1905.** *William Bateson* je uveo termin genetika za nauku koja se bavi nasleđivanjem i varijabilnošću. Termini gen i genotip su uvedeni 1909. godine.
- 1908.** *Godfrey Harold Hardy* i *Wilhelm Weinberg* formulišu *Hardy-Weinberg* princip populacione genetike.
- 1910.** *Thomas Hunt Morgan* je otkrio da se geni nalaze na hromozomima. Otkrio je prvu osobinu, boju očiju, vezanu za polne hromosome kod vrste *Drosophila*. Godine 1933. je za ovaj rad dobio Nobelovu nagradu što je bila prva nagrada iz oblasti genetike.
- 1925.** Istraživanja su pokazala da X-zraci indukuju mutacije u genetičkom materijalu.
- 1929.** *Clyde Keeler* je svojim radovima o nasleđivanju *dentinogenesis imperfecta*, hipodonciji i taurodontizmu pokrenuo brojna genetička istraživanja u stomatološkoj struci.

- 1937.** *J. B. S. Haldane* objavljuje prvi rad o X-vezanom dominantnom svojstvu utemeljen na opisu porodice s mekanim smeđim zubima.
- 1944.** *Oswald Avery, Colin MacLeod* i *Maclyn McCarty* su potvrdili da je nosilac nasledne informacije DNK.
- 1954.** *Pedersen* i *Fridenberg* prvi put u Evropi uvode orofacijalnu genetiku u program studenata stomatologije.
- 1959.** *Lejeune* i saradnici su dokazali da je *Downov* sindrom hromozomska abnormalnost (trizomija hromozoma), što je prva identifikacija genetičke osnove bolesti.
- 1959.** Na biomedicinskom skupu u Galtinburgu, SAD, orofacijalna genetika je zvanično ustanovljena kao biomedicinska disciplina.
- 1962.** *James Watson, Francis Crick* i *Marice Wilkins* su dobili Nobelovu nagradu za otkriće strukture DNK. Rad je publikovan 1953. godine u časopisu *Nature*.
- 1967.** Amniocenteza se koristi za prenatalnu dijagnostiku genetičkih poremećaja.
- 1974.** Osnovano prvo Društvo za kraniofacijalnu genetiku.
- 1976.** *Stewart* i *Prescott* objavljuju knjigu *Orofacijalna Genetika (Oral Facial Genetics)*, do sada najopsežniju knjigu iz te discipline.
- 1978.** Genetički modifikovane bakterije su proizvodile humani hormon insulin.
- 1980.** *Allan Maxam* i *Walter Gilbert* su dobili Nobelovu nagradu za metode sekvenciranja DNK.
- 1981.** U SAD počinje da izlazi prvi časopis za područje orofacijalne genetike (*Journal of Craniofacial Genetics and Developmental Biology*).
- 1990.** Prvi put je uspešno korišćena genska terapija, u lečenju devojčice sa naslednim poremećajem imunog sistema.
- 1993.** *Karry Mullis* je dobio Nobelovu nagradu za metod *PCR*, kojim je omogućeno jednostavno i jeftino dupliranje DNK.
- 1997.** *Ian Wilmut* sa kolegama je klonirao ovcu *Dolly*.
- 2003.** Završen je Projekat čitanja humanog genoma – *Human Genome Project*, prvi put naučnici su imali informaciju o broju ljudskih gena.
- 2008.** Projekat 1000 Genoma – namera je da se mapira varijabilnost humanog genoma.
- 2016.** Prvi put je genom sekvenciran u svemiru na Međunarodnoj svemirskoj stanici.

# SADRŽAJ

UVODNA REČ AUTORA .....	3
PREGLED NEKIH VAŽNIJIH DOGAĐAJA U ISTORIJI GENETIKE I OROFACIJALNE GENETIKE .....	5
<b>I RAZVOJ GENETIKE</b>	
1. Genetika pre Mendela.....	13
2. Mendelova genetika .....	13
3. Pravila nasleđivanja .....	14
3.1. Monohibridno ukrštanje i Pravilo rastavljanja.....	14
3.2. Dihibridno ukrštanje i Pravilo slobodnog kombinovanja .....	16
4. Nasleđivanje kod ljudi.....	17
<b>II PRINCIPI NASLEĐIVANJA</b>	
5. Struktura gena .....	25
5.1. Eksperimenti na <i>Drosophila melanogaster</i> .....	25
5.2. Eksperimenti na virusima i bakterijama .....	26
5.3. DNK molekul – nosilac naslednih informacija .....	28
5.4. Modeli replikacije DNK.....	29
5.5. Redosled aminokiselina .....	31
5.6. Osnovna „dogma“ molekularne biologije.....	32
6. Struktura hromozoma .....	35
<i>Hromozomi u ćelijama</i> .....	35
6.1. Osnovni elementi strukture hromozoma .....	36
6.2. Tipovi hromatina .....	37
6.3. Tipovi DNK sekvenci.....	38
6.4. Hromozomi čoveka.....	38
7. Replikacija DNK .....	41

<b>8. Transkripcija – sinteza RNK .....</b>	<b>44</b>
<i>Informaciona RNK (iRNK).....</i>	46
<i>Ribozomalna RNK (rRNK).....</i>	47
<i>Transportna RNK (tRNK).....</i>	48
<b>9. Translacija – sinteza proteina .....</b>	<b>49</b>
<i>Posttranslaciona obrada polipeptidnih lanaca .....</i>	51
<b>10. Mutacije gena.....</b>	<b>57</b>
10.1. Načini klasifikovanja mutacija .....	57
<i>Somatske i germinativne mutacije.....</i>	57
<i>Genske i hromozomske mutacije.....</i>	58
<i>Dominantne i recesivne mutacije.....</i>	59
<i>Podela mutacija na osnovu efekta na funkciju proteina .....</i>	60
<i>Mutacije koje pomeraju okvir čitanja.....</i>	63
<b>11. Mutacije hromozoma.....</b>	<b>63</b>
11.1. Numeričke hromozomske aberacije .....	64
11.2. Strukturne hromozomske aberacije .....	66
11.3. Primeri numeričkih aberacija hromozoma kod čoveka .....	70
<i>Downov sindrom – trizomija hromozoma 21.....</i>	70
<i>Edwardsov sindrom – trizomija hromozoma 18 .....</i>	71
<i>Türnerov sindrom – monozomija X hromozoma XO, 2n = 45 .....</i>	72
<i>Klinefelterov sindrom – XXY, 2n = 47 trizomija polnih hromozoma .....</i>	72
<i>Supermužjak XYY 2n = 47.....</i>	72
<b>12. Mutageni.....</b>	<b>74</b>
12.1. Hemijski mutageni .....	74
12.2. Fizički mutageni.....	76
12.3. Biološki mutageni.....	78
<b>13. Rekombinacije gena.....</b>	<b>83</b>
13.1. Nezavisna raspodela hromozoma u mejozi.....	83
13.2. Random fertilizacija .....	84
13.3. <i>Crossing-over</i> .....	84
<b>14. Reparacija DNK.....</b>	<b>89</b>
14.1. Mehanizmi ispravljanja grešaka bez isecanja fosfodiesterarskih veza – direktno ispravljanje grešaka .....	90
14.2. Mehanizmi ekscizione reparacije DNK – reparacija DNK isecanjem .....	92
14.3. Mehanizmi popravke dvolančanih prekida DNK molekula .....	94
14.4. Mehanizam popravke DNK koji „toleriše“ oštećenja – SOS sistem .....	95
14.5. Nedostatak sistema reparacije DNK.....	96
<i>Xeroderma pigmentosum.....</i>	96
<i>Ataxia telangiectasia .....</i>	97
<b>15. Interakcije između gena .....</b>	<b>99</b>
15.1. Interakcije alela istoga gena.....	99
<i>Dominantno-recesivno autozomalno nasleđivanje.....</i>	100



<i>Konsangvinitet</i> .....	103
<i>Nepotpuno dominantno ili intermedijarno nasleđivanje</i> .....	104
<i>Kodominantno nasleđivanje</i> .....	105
15.2. Varijacije u genskoj ekspresiji .....	106
15.3. Interakcije alela različitih gena .....	107
15.4. Plejotropija i poligeno nasleđivanje .....	108
<i>Plejotropija</i> .....	108
<i>Poligeno nasleđivanje</i> .....	109
15.5. Nasleđivanje pola i polno vezani geni .....	110
<i>Nasleđivanje pola</i> .....	110
<i>Polno vezani geni</i> .....	112
15.6. Nasleđivanje vezano za X i Y hromozome .....	112
<b>III GENETIKA OROFACIJALNE REGIJE</b>	
<b>16. Uloga i značaj</b> .....	<b>119</b>
<b>17. Metode u medicinskoj genetici</b> .....	<b>119</b>
17.1. Analiza porodica (geneaološka metoda) .....	120
17.2. Metoda proučavanja blizanaca .....	121
17.3. Citogenetska metoda – analiza hromozoma .....	122
17.4. Analize dermatoglifa – otisaka prstiju .....	122
17.5. Analize DNK i RNK .....	124
17.6. Populaciona istraživanja .....	126
<i>Kontinuirana multifaktorska svojstva</i> .....	126
<i>Diskontinuirana multifaktorska svojstva</i> .....	129
<b>18. Hromozomski sindromi u kraniofacijalnoj regiji</b> .....	<b>130</b>
<i>Downov sindrom</i> .....	130
<i>Turnerov sindrom</i> .....	130
<i>Prader-Willijev sindrom</i> .....	131
<b>19. Rascepi usne i nepca i sindromi povezani sa rascepima</b> .....	<b>132</b>
<b>20. Genetika učestalih dentalnih bolesti</b> .....	<b>134</b>
<i>Zubni karijes</i> .....	134
<i>Parodontne bolesti</i> .....	135
<i>Malokluzije</i> .....	135
<b>IV PROBNI TEST</b> .....	<b>139</b>
<b>V REŠENJA ZADATAKA</b> .....	<b>145</b>
<b>VI REŠENJE PROBNOG TESTA</b> .....	<b>151</b>
<b>VII REČNIK POJMOVA</b> .....	<b>155</b>
<b>LITERATURA</b> .....	<b>173</b>



# **RAZVOJ GENETIKE**



## 1. GENETIKA PRE MENDELA

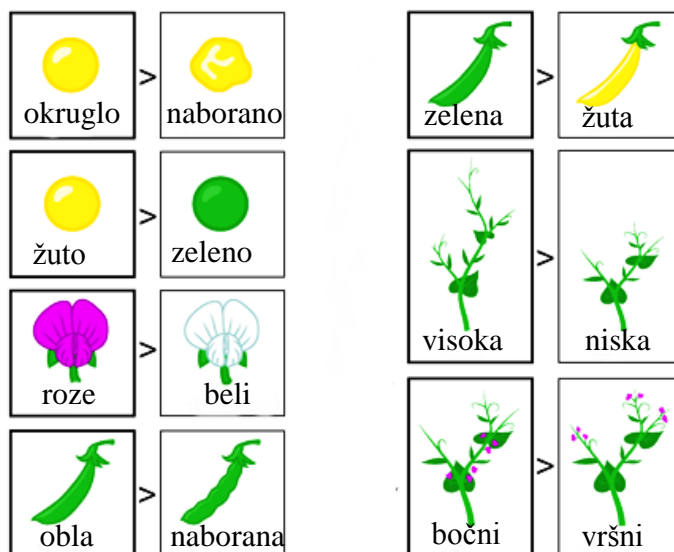
Istorija genetike, koja se pojavljuje kao osnovna biološka disciplina početkom 20. veka datira još iz praistorije. Tokom većeg dela istorije ljudi nisu bili svesni naučnih detalja o tome kako su bebe začete i kako je nasledstvo funkcionisalo. Bilo je jasno da je postojala neka nasledna veza između roditelja i dece, ali mehanizmi nisu bili poznati. Hipokrat je pretpostavljao da su „semena“ proizvedena od raznih delova tela i da su se prenela na potomstvo u vreme začeća. Eskulus je, 458. godine pre nove ere, predložio muškarca kao roditelja, sa ženom kao „medicinskom sestrom za mladi život koji je posejan u njoj“.

Pangeneza je bila ideja da muškarci i žene formiraju „pangene“ u svakom organu. Ovi pangeni su se potom prebacili kroz krv u genitalije, a zatim i na decu. Koncept je nastao kod starih Grka i bio je uticajan u biološkoj nauci do pre nešto više od 100 godina. Pojmovi „krvni srodnik“, „puna krv“ i „kraljevska krv“ su relikti pangeneze. Mešavina semene tečnosti i jajnih ćelija rezultirala je potomstvom koje je bilo „mešavina“ karakteristika dva roditelja. Polne ćelije su zajednički poznate kao gameti (gamos, grčki, što znači brak). Prema ovoj teoriji, kada se životinja sa crnim krznom upari sa životinjom sa belim krznom, očekivalo bi se da će svi potomci imati sivo krzno (boja između crne i bele). To često nije slučaj.

*Francis Galton* je eksperimentalno testirao i opovrgao ovu teoriju pangeneze tokom 1870-ih. Galton je u eksperimentu vršio transfuziju krvi belih i crnih zečeva i pošto nije došlo do promene boje krzna kod zečeva kojima je data krv zeca druge boje, on je zaključio da se putem krvi ne može uticati na ispoljavanje osobina. „Teorije mešanja“ takođe nisu mogle da objasne pojavu da često karakteristike „preskaču“ generaciju. Galton je osnivač laboratorije za Eugeniku, čiji je cilj bio poboljšanje ljudske vrste. Do početka 20. veka smatralo se da rođaci međusobno liče jer žive u istom okruženju i da iskustvo utiče na izgled.

## 2. MENDELOVA GENETIKA

*Gregor Mendel* (1822-1884), fratar manastira u Brnu je 1856. godine počeo svoje eksperimente koji će dati odgovor na ova pitanja vezana za nasleđivanje. *Mendel* je svoje eksperimente izvodio na insektima i biljkama. Rezultate svojih eksperimenata na grašku, u kojima je bilo uključeno oko 30.000 biljaka, objavio je 1865. godine. Zašto grašak? U njegovoj okolini gajeno je dosta sorti graška koje su imale osobine sa dve različite forme. Takođe, ova biljna vrsta može biti samooplodna i stranooplodna, lako se kontroliše oplodjenje i produkuje dovoljan broj semena. Vrsta je laka za gajenje i može da formira dve generacije godišnje (Slika 1).



*Slika 1. Gregor Mendel je koristio grašak da bi pratio nasleđivanje osobina: oblik i boja zrna, boja cveta, oblik i boja mahune, visina stabla i položaj cvetova*  
<https://slideplayer.com/slide/4313195/67/video/Genetics%21+The+study+of+heredity..mp4>

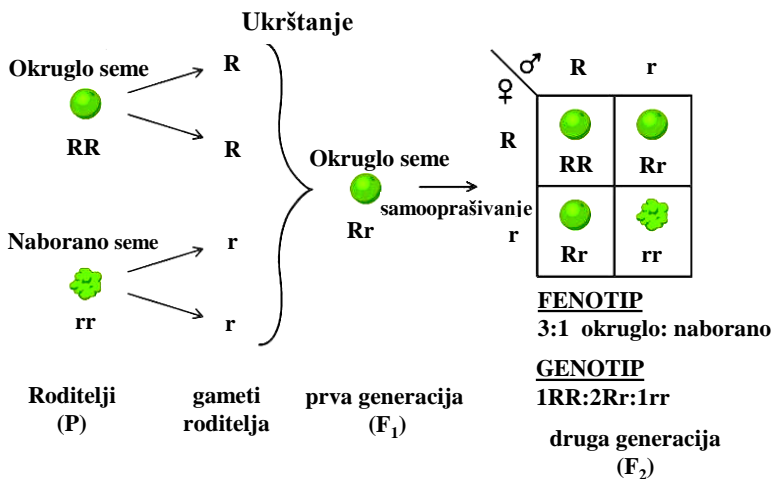
### 3. PRAVILA NASLEĐIVANJA

Mendelovi eksperimenti bave se načinom prenošenja gena na osnovu razdvajanja i slobodnog kombinovanja osobina kod potomaka, posle ukrštanja roditelja kod kojih se određena osobina ispoljava na različite načine. Prateći osobine na biljkama graška on je došao do jedne od najvećih ideja u istoriji genetike – „okruglo seme nosi u sebi skrivenu informaciju za naboranost semena“ – tj. osobina se ne mora ispoljiti kod jedinke ali se ipak može preneti na sledeću generaciju. Na osnovu eksperimenata je pretpostavio da postoje posebni nasledni faktori, čestice, koje kontrolišu nasleđivanje osobina. Tako je pokazao da nije tačna tvrdnja da kod potomaka dolazi do prostog mešanja telesnih tečnosti i da nije moguće predvideti njihov izgled. Rezultate istraživanja formulisao je u **dva pravila o nasleđivanju**.

#### 3.1. Monohybridno ukrštanje i Pravilo rastavljanja

Mendelov prvi princip genetike govori da polne ćelije biljaka ili životinja mogu sadržati po jedan faktor (alel) za različite osobine ali ne oba faktora potrebna za ispoljavanje osobine. Ovo je rezultat razdvajanja (rastavljanja) naslednih činilaca tokom formiranja gameta (mejoza).

Mendel je pratio nasleđivanje većeg broja pojedinačnih osobina. Praćenje nasleđivanja jedne osobine naziva se **monohibridno nasleđivanje**. Jedan od primera je nasleđivanje oblika semena, koji kod graška može biti okruglo ili naborano. Mendel je pokazao da se ukrštanjem biljaka nastalih iz okruglog semena sa biljkama nastalih iz naboranog semena (roditeljska P-generacija), u prvoj generaciji potomaka (F1 generacija) dobijaju sve biljke sa okruglim semenom. Jedinke F1 generacije su heterozigotne za taj par alela (Rr) koji određuje morfologiju semene opne. Međusobnim oplodnjem biljaka iz F1 generacije dobio je sledeću (F2) generaciju biljaka sa okruglim i naboranim semenima. Njihov brojčani odnos je bio 3:1 okruglih u odnosu na naborana semena, taj odnos se ponavljao u više eksperimenata. Ako naslednu informaciju o okruglom semenu obeležimo sa R (dominantan faktor), a o naboranom semenu sa r (recesivni faktor), moguće genotipove i formiranja biljaka sa određenim tipom osobina (fenotipom) možemo predstaviti shematski (Slika 2).



*Slika 2. Monohibridno ukrštanje na primeru nasleđivanja oblika zrna graška*  
<https://www.sciencelearn.org.nz/images/2480-inheritance-of-a-single-trait-in-peas>

Važno je primetiti da je svaka biljka-roditelj homozigot za oblik semena. To znači da svaka ima dve identične forme gena (aleli) za ovu osobinu: RR – okruglo seme, ili rr – naborano seme. Sve biljke F1 generacije su heterozigoti, tj. nasledili su dva različita alela – po jedan od svakog roditelja. To se vidi iz genotipova dobijenih biljaka (Rr).

Kombinovanje gameta u dve generacije objašnjava dobijen odnos dva fenotipa (3-okrugla:1-naborano). Pokazao je da je nasleđivanje „partikularno“, tj. pod uticajem čestica čiji se integritet ne gubi. To se dokazuje njihovim rastavljanjem u

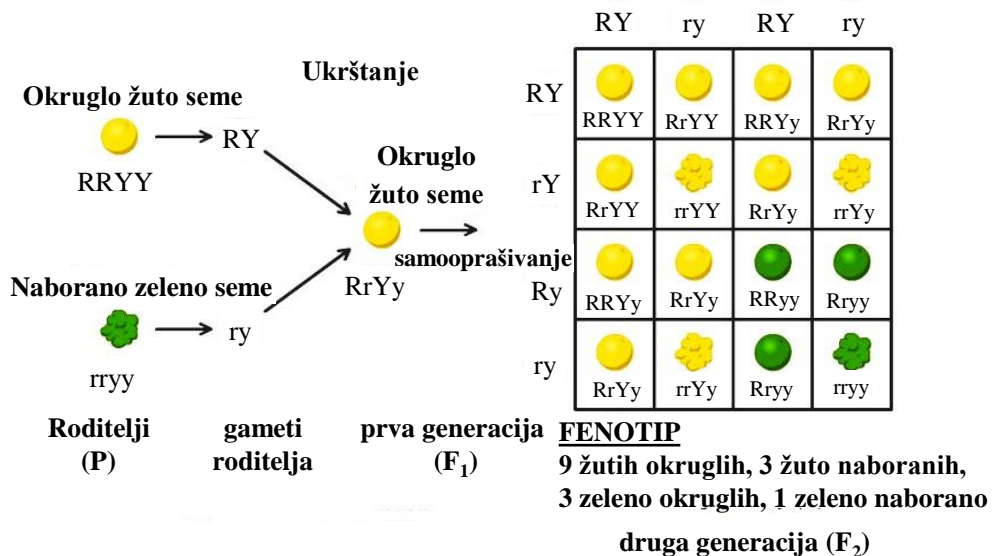
F1 generaciji, a zatim kombinovanjem u F2 generaciji po principu slučajnosti, što predstavlja Prvo Mendelovo pravilo nasleđivanja – **pravilo rastavljanja**.

Mendelov drugi princip genetike pokazuje da se karakteristike nasleđuju nezavisno jedna od druge. Uzrok ovoga je **slobodno kombinovanje hromozoma** na kojima se nalaze ovi geni kao i njihovo kombinovanje pri spajanju dve polne ćelije.

Mendel je proučavao i da li je ispoljavanje jedne osobine povezano sa ispoljavanjem neke druge osobine kod graška. Praćenje nasleđivanja dve osobine istovremeno naziva se dihibridno nasleđivanje.

### 3.2. Dihibridno ukrštanje i Pravilo slobodnog kombinovanja

Na slici 3 prikazan je primer dihibridnog ukrštanja u kome su praćene dve osobine kod graška – oblik semena (okruglo: naborano) i boja semena (žuto: zeleno). Ukrštene su jedinke dve sorte graška (čiste linije) i dobijene su jedinke F1 generacije. Mogući muški i ženski gameti F1 generacije su predstavljeni na Slici 3. Prikazane su i verovatnoće dobijanja 4 tipa embriona određenog izgleda (fenotipa). Kod ovog dihibridnog ukrštanja okruglo seme (R) i žuta boja semena (Y) su dominantna svojstva u odnosu na naborano (r) i zeleno (y) seme.



Slika 3. Dihibridno ukrštanje, nasleđivanje dve osobine na primeru nasleđivanja oblika i boje zrna graška

<https://www.sciencelearn.org.nz/images/2481-inheritance-of-multiple-traits-in-peas>



Kombinovanjem 4 tipa gameta u dve generacije objašnjava se brojni odnos 4 fenotipa. U F2 generaciji dobijena su 4 različita tipa biljaka (4 kombinacije osobina) čiji je odnos bio stalan u više ponovljenih eksperimenata i iznosio je 9:3:3:1 (okruglo-žuto: okruglo-zeleno: naborano-žuto: naborano-zeleno). Eksperiment je pokazao da je nasleđivanje ove dve osobine pod uticajem čestica čiji se integritet ne gubi i koje se nezavisno kombinuju. Objašnjenje za ovakve rezultate je činjenica da se nasledni činioci (geni) za oblik i boju semena nalaze na različitim hromozomima koji se slobodno kombinuju prilikom formiranja gameta kao i prilikom oplodjenja. Iz ovoga proističe **pravilo slobodnog kombinovanja** (osobina).

#### 4. NASLEĐIVANJE KOD LJUDI

Da li je nasleđivanje osobina isto kod graška i ljudi?

Dvadeseti vek je bio period intenzivnih istraživanja i razumevanja građe i strukture gena i načina njihovog funkcionisanja. Značaj Mendelovih eksperimenata je otkriven tek 1900. godine kada su *de Vries*, *Correns* i *Tschermak*, ponovili slične eksperimente i došli do istih zaključaka. Usledili su brojni naučni radovi koji su potvrđivali rezultate Mendelovih eksperimenata, a mnogi od njih su se bavili nasleđivanjem kod ljudi. Na primer, već 1908. godine *Archibald Garrod* je prvi put povezoj jednu bolest kod čoveka (alkaptonuriju) sa genetičkim uzrocima. Otkrio je da se ova bolest metabolizma aminokiselina nasleđuje recesivno, tj. potrebno je da oba gena koji daju informaciju za enzim budu mutirani. Početkom 20. veka postajalo je sve jasnije da su nasledni faktori povezani s mnogim osobinama kod ljudi kao i da su pri tome uključeni različiti nasledni mehanizmi.

U tom periodu za opisivanje načina nasleđivanja kod ljudi korišćeno je ispoljavanje osobina kod potomaka, roditelja i njihovih predaka (**genealoška metoda**). Za potrebe tih istraživanja formirana su „**rodoslovna stabla**“. To je višegeneracijski niz predaka određene jedinice koje su u krvnom srodstvu, prema čijim karakteristikama se može zaključiti o naslednom poreklu neke osobine karakteristične za tu jedinku.

Za pravljenje rodoslovnog stabla koriste se simboli (Slika 4) koji omogućuju formiranje rodoslovnog stabla kao i njegovu analizu. Na osnovu prikaza rodoslovnih stabala utvrđuje se da li je nasleđivanje dominantno ili recesivno, autozomno ili je vezano za X hromozom, kao i o tome koliki je rizik od ponavljanja bolesti.

Poznat je primer Engleske kraljice Viktorije (1819-1901) kod koje se pojavila nasledna mutacija koja je dovela do bolesti hemofilije kod nekih njenih potomaka. Postoji dosta podataka o sklapanju brakova članova ove kraljevske porodice sa kraljevskim porodicama drugih država toga vremena. Na osnovu prirode nasleđivanja kod njenih potomaka moglo se jasno utvrditi da se radi o recesivnoj mutaciji na X hromozomu (Slika 5).

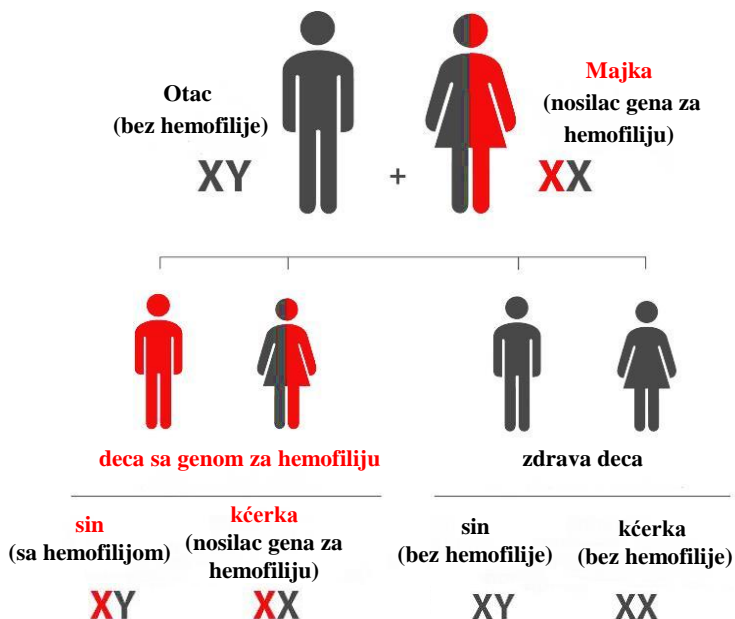
	Muški pol	Ženski pol	Nepoznat pol
Individua	□	○	◇
Obolela individua (puni simboli)	■	●	◆
Veći broj individua	□ <sub>5</sub>	○ <sub>5</sub>	◇ <sub>5</sub>
Preminuli	□ <del> </del>	○ <del> </del>	◇ <del> </del>
Trudnoća (nerodjene bebe trudnih žena)	□ <sub>P</sub>	○ <sub>P</sub>	◇ <sub>P</sub>
Pobačaj	△ Muški pol	△ Ženski pol	△
Osoba koja daje informacije o rođenju	□ <sub>↗</sub>	○ <sub>↖</sub>	

Brak	□ — ○
Razvod	□ <del>—</del> ○
Roditelji u krvnom srodstvu	□ = ○
Potomci /srodnici	
Identični blizanci (monozigoti)	
Neidentični blizanci (dizigoti)	

Slika 4. Simboli prikaza rodoslovnih stabla

<https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/takingfamilyhistory101/how-do-i-draw-a-family-history>



Slika 5. Nasleđivanje hemofilije

### PROVERA ZNANJA

1. Na koji način se opisivalo nasleđivanje pre Mendelovih radova?
2. Zašto je Gregor Mendel izabrao biljku grašak za svoje eksperimente?
3. Koja su dva pravila nasleđivanja osobina?
4. Kakav je odnos genotipova i fenotipova kod monohibridnog ukrštanja?
5. Koji je odnos genotipova i fenotipova u F2 generaciji kod dihibridnog nasleđivanja?
6. Čemu služi genealoška metoda u humanoj genetici?

### ZADACI

1. Nekoliko zečeva istog genotipa ukršteno je međusobno. Ako je među potomcima bilo 49 potomaka sa tamnom bojom dlake i 15 potomaka sa belom bojom dlake, odredite genotip roditelja.

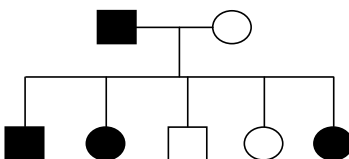
2. Kod jednog roditelja prisutan je dominantan fenotip a kod drugog recesivan. Oba njihova deteta imaju dominantan fenotip. Koje genotipove je mogao da ima roditelj sa dominantnim fenotipom?

3. Dihibridnim ukrštanjem dobijeno je 880 potomaka. Koliko (teoretski) očekujemo potomaka dominantnih za oba svojstva?

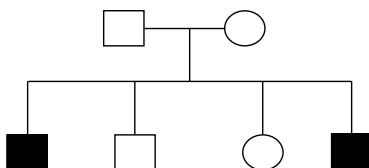
4. Odredite koji od primera odgovara odnosu fenotipova dominantno recesivnog dihibridnog nasleđivanja:

RY	Ry	rY	ry
80	40	51	10
469	156	153	53
900	850	300	250

5. Prikazanom rodoslovnom stablu kod čoveka odrediti najverovatniji tip nasleđivanja:



6. Prikazanom rodoslovnom stablu kod čoveka odrediti najverovatniji tip nasleđivanja:



7. Plod paradajza može biti crvene ili žute boje. Ukrštene su biljke sledećih fenotipova:

Roditelj x Roditelj --- Potomstvo:

1. crvena x crvena --- 91 crvenih
2. crvena x crvena --- 71 crvenih i 24 žutih
3. crvena x žuta --- 62 crvenih
4. žuta x žuta --- 80 žutih
5. crvena x žuta --- 44 crvenih i 46 žutih

a) Koji je fenotip dominantan?

b) Koji su genotipovi roditelja i potomaka navedenih ukrštanja?