

Genetika 2 – kvalitativní znaky

Genetické určení pohlaví

Téma se týká pohlavně se rozmnožujících organismů s **odděleným pohlavím** (gonochoristů), tedy dvoudomých rostlin, většiny bezobratlých a prakticky všech obratlovců.

Pohlaví jedince může být určeno: **vnějšími vlivy (epigeneticky)** – stáří, fyzický stav, podmínky vývoje ap. **geneticky** – sestavou pohlavních chromozomů (zvaných **gonozomy**)

Diploidní karyotyp gonochoristů s geneticky určeným pohlavím vždy obsahuje $2n-2$ chromozomů, které vždy tvoří homologické páry. Takovým chromozomům se říká **autozomy**. Zbývající dva chromozomy nemusí nutně tvořit pár, mohou být různé. Tyto chromozomy (**gonozomy** zvané též heterochromozomy) rozhodují o pohlaví nositele.

U **člověka** jádro buňky obsahuje **22 párů autozomů** a **1 pár gonozomů**. **Gonozom X** je velký (nejdelší chromozom celé sady), nese velké množství genů. **Gonozom Y** je malý, nese málo genů.

Savčí typ určení pohlaví (typ *Drosophila*)

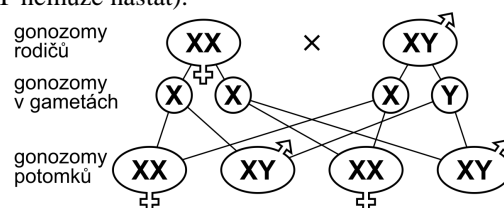
Kombinace gonozomů **XX** určuje **samici**, kombinace **XY** určuje **samece** (kombinace **YY** nemůže nastat).

Schéma popisuje všechny možnosti, které mohou nastat kombinací gonozomů samce a samice. Ze schématu vyplývá několik závěrů:

Každé pohlaví vzniká s pravděpodobností 50 %.

O pohlaví potomka rozhodují gonozomy ve spermiích.

Kombinace **YY** nemůže nikdy vzniknout.



Savčí typ chromozomového určení pohlaví mají savci, žáby, krokodýlové, želvy, některé ryby a např. dvoukřídý hmyz (proto pojmenování podle mušky octomilky – latinsky *Drosophila* – oblíbeného modelového živočicha pro genetické výzkumy).

U samic savců (včetně žen) je jeden ze dvou gonozomů (lhostejno který) trvale spiralizován a nepodílí se na přepisu genetické informace.

V jádrech ženských buněk je tento spiralizovaný gonozom pozorovatelný jako tzv. **Barrovo tělísko**.

Vlivem testosteronu gonozom X despiralizuje (Barrovo tělísko zmizí). Na tomto poznatku je založen tzv. sex-test, který se používá např. u sportovkyň podezřelých z aplikace mužských hormonů.

Ptačí typ určení pohlaví (typ *Abraxas*)

Pohlaví je určeno přesně opačně než u savců: kombinace dvou stejných gonozomů (často označovaných nikoliv **XX**, ale **ZZ**) určuje samec, kombinace dvou různých gonozomů (**ZW**) určuje samici.

Ptačí typ chromozomového určení pohlaví mají ptáci, ocasatí obojživelníci, většina plazů (ještěři, hadi), většina ryb a většina hmyzu (brouci, motýli – proto pojmenování podle motýla píďalky rodu *Abraxas*).

Zvláštní typy určení pohlaví

U ploštic a rovnokřídleho hmyzu (tzv. "typ *Protenor*") se vyskytuje jen jeden typ gonozomu, ale samice má dva (**XX**) a samec jen jeden (označováno **X0**), tedy má ve svých buňkách o jeden chromozom méně než samice. Polovina gamet samce tento chromozom obsahuje, polovina nikoliv. S poloviční pravděpodobností tedy potomek dostane od otce gonozom X (a stane se samicí) a s poloviční pravděpodobností tento gonozom nedostane (a stane se samcem). V podstatě jde o zvláštní obdobu savčího určení pohlaví.

Včely, mravenci a další blanokřídle hmyz jsou výjimeční tím, že samice jsou diploidní a samci haploidní. Z oplozených vajíček vznikají samice, z neoplozených samci (tzv. včelí neboli haplodiploidní typ určení pohlaví).

Genetika kvalitativních znaků

Základní pojmy:

Hybridizace (křížení) je pohlavní rozmnožování dvou jedinců, při kterém sledujeme výskyt určitých znaků.

Generací se označuje potomstvo jednoho křížení. Generace se pro snazší orientaci označují písmeny s indexy:

P = rodičovská (parentální) generace, **F₁** = 1. generace potomků (1. filiální), **F₂** = 2. generace potomků (2. filiální)... atd.

Pojmem **znak** se v genetice označuje jakákoliv pozorovatelná vlastnost organismu (dědičná i nedědičná).

Kvalitativní znak: Lze jednoznačně určit, zda znak je či není přítomen (např. barva květů, krevní skupina, přítomnost rohů).

Kvalitativní znaky jsou většinou kódovány **jediným genem** (monogenní znaky). Takovým genům, které rozhodují o výskytu jednoho znaku se říká **geny velkého účinku**.

Kvantitativní znak: Znak je vždy přítomen, lze změřit jeho míru (např. výška, hmotnost, koncentrace hormonu v krvi).

Kvantitativní znaky jsou většinou kódovány **mnoha geny** (polygenní znaky), kterým se říká **geny malého účinku**.

Genotyp = soubor všech genů organismu (při sledování jednoho znaku se tímto pojmem označuje soubor genů, kterým je tento znak kódován)

Fenotyp = soubor všech pozorovatelných znaků organismu (při sledování jednoho znaku se tímto pojmem označuje viditelný projev znaku)

Alela = konkrétní forma genu (jeden a tentýž gen může mít více variantních podob).

Alely se označují buď velkými a malými písmeny (vyskytuje li se gen jen ve dvou alelách – např. A, a), anebo velkými písmeny s indexy (vyskytuje li se gen ve více alelách, např. A₁, A₂, A₃...).

V diploidních tělních buňkách je každý gen přítomen ve dvou alelách. Podle toho, zda jsou alely stejné nebo různé, rozlišujeme dva případy:

homozygot: nese dvě stejné alely (AA, aa, B₂B₂...)

heterozygot: nese dvě různé alely (Aa, C₂C₃...)

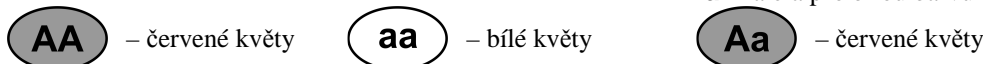
Heterozygot se někdy označuje pojmem **hybrid**. Jedinec heterozygotní v jednom páru alel (například Aa) se nazývá **monohybrid**. Jedinec heterozygotní ve dvou párech alel (například AaBb) je **dihybrid** ap.

Vztahy mezi alelami genů kvalitativních znaků

Úplná dominance (a úplná recesivita)

U heterozygota jedna alela zcela převáží a druhá se při tvorbě znaku (tj. ve fenotypu) vůbec neuplatní.

Např. gen pro barvu květů u hrachu se vyskytuje ve dvou alelách : **A** – alela pro červenou barvu
a – alela pro bílou barvu



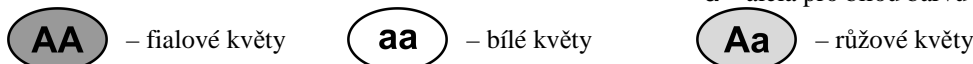
Alela A je **úplně dominantní** vůči alele a. Alela a je **úplně recesivní** vůči alele A.

Na jedinci s dominantním znakem (např. červenou barvou květů) nepoznáme, zda je ve sledovaném znaku homozygotní (AA) nebo je heterozygot.

Neúplná dominance

U heterozygota se uplatní obě alely, znak je "někde mezi" znaky kódovanými oběma alelami (nemusí však být úplně "uprostřed").

Např. gen pro barvu květů šalvěže se vyskytuje ve dvou alelách : **A** – alela pro fialovou barvu
a – alela pro bílou barvu



Alela A je **úplně dominantní** vůči alele a. Alela a je **úplně recesivní** vůči alele A.

Obě alely jsou navzájem ve vztahu **neúplné dominance** (nebo **neúplné recesivity**).

Všechny možné genotypy (AA, aa i Aa) od sebe na první pohled rozeznáme.

Kodominance

Heterozygot nese znaky obou alel (žádná není potlačena). Vyskytuje se pouze u těch znaků, kde se obě alely mohou plně uplatnit (tedy nikoliv například u barvy). Typickým příkladem jsou alely I^A, I^B pro antigeny A, B krevních skupin:

I^AI^A – nese antigeny A (krevní skupina A)

I^BI^B – nese antigeny B (krevní skupina B)

I^AI^B – nese antigeny A i antigeny B (krevní skupina AB)

Chťejí-li genetici určit vztah mezi alelami nějakého znaku (např. úplnou či neúplnou dominancí), nepoznají to "na první pohled" (ba ani v současnosti "přečtením" genetického kódu). Vztah musí být určen na základě opakovaných experimentů, tj. bývá výsledkem dlouhodobého zkoumání. Z faktu, že například u laboratorních myší je alela pro černou barvu úplně dominantní nad alelou pro bílou barvu, nelze odvodit fakt, že tomu tak musí být například i u potkanů, psů, koček ap.

Křížení dvou homozygotů

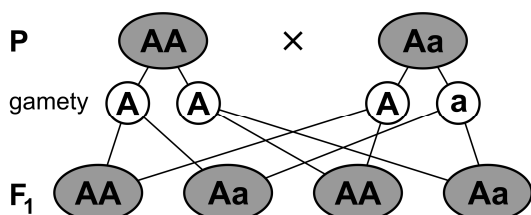
Při křížení **dvou stejných homozygotů** (AA × AA nebo aa × aa) budou mít potomci stejný genotyp (AA nebo aa) i fenotyp jako rodiče. Při křížení dvou různých homozygotů (AA × aa) budou všichni potomci heterozygoti (Aa) a budou mít fenotyp podle toho, v jakém vztahu jsou alely A,a.

Z uvedených poznatků vyplývá tzv. **1. Mendelův zákon**:

"Při křížení dvou homozygotů jsou všichni potomci F₁ generace **uniformní** – mají stejný genotyp i fenotyp."

Křížení homozygota s heterozygotem

Křížení dominantního homozygota s heterozygotem



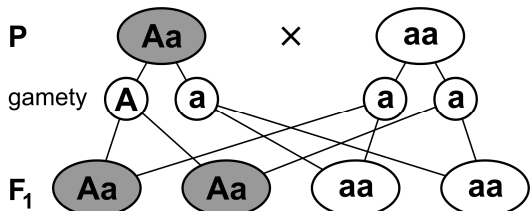
genotypy: 50 % AA, 50 % Aa

genotypový štěpný poměr (AA : aa) = 1 : 1

fenotyp: 100 % nese dominantní znak

(např. u květů hrachu 100 % červených)

Křížení recesivního homozygota s heterozygotem



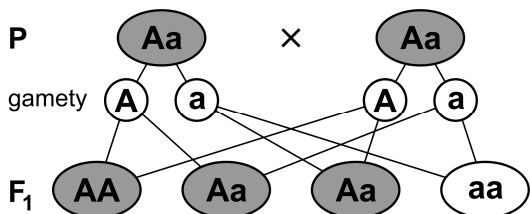
genotypy: 50% Aa, 50% aa
genotypový štěpný poměr (Aa : aa) = 1 : 1

fenotypy: 50% má dominantní znak, 50% má recesivní znak
 (např. u květů hrachu 50 % červených a 50 % bílých)
fenotypový štěpný poměr (červené : bílé) = 1 : 1

Jedinec s dominantním znakem může být buď homozygot (AA) nebo heterozygot (Aa). Tyto dva případy nelze odlišit žádnými laboratorními metodami. Jedinou cestou je tzv. **zpětné testovací křížení** = zkřížení sledovaného jedince s recesivním homozygotem. Pokud potomstvo takového křížení bude uniformní, pak rodič s dominantním znakem byl homozygot (AA). Jestliže se potomstvo vyštěpí v poměru 1:1, pak testovaný rodič byl heterozygot (Aa).

Křížení dvou heterozygotů

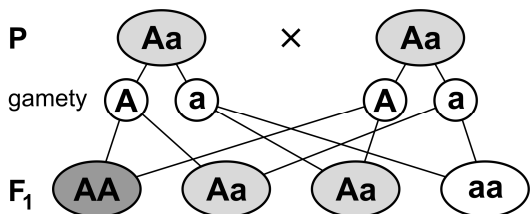
Příklad u alel ve vztahu úplné dominance



genotypy: 25% AA, 50% Aa, 25% aa
genotypový štěpný poměr 1 : 2 : 1

fenotypy: (na příkladu květů hrachu)
 75% červených, 25% bílých
fenotypový štěpný poměr 3 : 1

Příklad u alel ve vztahu neúplné dominance



genotypy: 25% AA, 50% Aa, 25% aa
genotypový štěpný poměr 1 : 2 : 1

fenotypy: (na příkladu květů šalvěže)
 25% fialových, 50 % růžových 25% bílých
fenotypový štěpný poměr 1 : 2 : 1

Z uvedených příkladů vyplývá tzv. **2. Mendelův zákon**:

"Při křížení dvou heterozygotů se potomstvo vyštěpí (v důsledku segregace) v matematicky daném poměru"

Shrnutí

typ křížení	genotypy			genotypový štěpný poměr	fenotypový štěpný poměr	
	AA	Aa	aa		úplná dominance	neúplná dominance
AA × AA	100 %					
aa × aa			100 %			
AA × aa		100 %				
AA × Aa	50 %	50 %		1 : 1		1 : 1
aa × Aa		50 %	50 %	1 : 1	1 : 1	1 : 1
Aa × Aa	25 %	50 %	25 %	1 : 2 : 1	3 : 1	1 : 2 : 1

Z tabulky mimo jiné vyplývá, že v případě alel ve vztahu **neúplné dominance** se **fenotypový štěpný poměr rovná genotypovému**.

Křížení nemusíme znázorňovat výše uvedenými schémata s kombinacemi v podobě spojovacích čar, kombinace alel rodičů například můžeme zapsat v podobě tabulky (v tabulce vlevo je příklad zápisu křížení dvou heterozygotů s alelami ve vztahu úplné dominance a recesivity):

		1. rodič Aa	
		gamety A	a
2. rodič	A	AA	Aa
	a	Aa	aa

Znalost štěpných poměrů (tj. schopnost je odvodit) je v praxi důležitá nejen proto, abychom na základě znalosti genotypu rodičů dokázali určit genotypy (a spolu s nimi i fenotypy) potomků, ale je využitelná i obráceně: Známe-li vztah mezi sledovanými alelami, dokážeme na základě znalosti potomků (a poměru jejich jednotlivých fenotypů) zpětně určit genotypy rodičů. Například když z výsledku křížení hrachu získáme polovinu bíle kvetoucích potomků, jde o křížení typu Aa × aa. Jestliže je bíle kvetoucích jen čtvrtina, jde o křížení typu Aa × Aa. (Pochopitelně ony "poloviny" či "čtvrtiny" nemusí být matematicky absolutně přesné.)

Podíl potomků určitého fenotypu lze samozřejmě určit jen u dostatečně početných vzorků (z faktu, že například vznikli 3 černí a jeden bílý potomek nelze s jistotou odvodit, že musí jít zrovna o poměr 3 : 1, neboť vzorek je málo početný a snadno ovlivnitelný náhodnou "chybou").

















Dihybridismus

Štěpné poměry lze odvodit i v případech, kdy sledujeme více znaků současně. Příkladem pro odvození štěpných poměrů u **dihybrida** bude modelový pokus křížení hrachu, při kterém budeme sledovat tvar a barvu semen.

- A** – alela pro **kulatý tvar** semen
a – alela pro **svraskalý tvar** semen
B – alela pro **žlutou barvu** semen
b – alela pro **zelenou barvu** semen
- A** je úplně dominantní nad **a**.
B je úplně dominantní nad **b**.

Výchozím pokusem bude křížení kulatého žlutého hrachu se svraskalým zeleným, přičemž oba jedinci jsou v obou znacích homozygotní, tj. jde o křížení **AABB × aabb**. V **F₁ generaci** získáme **100 % jedinců genotypu AaBb** (tj. kulatých žlutých).





Zkřížíme-li potomky F₁ generace mezi sebou, v F₂ generaci získáme se stejnou pravděpodobností následující genotypy (výsledky je tentokrát lepší zapsat v podobě tabulky, klasické "čárové" schéma by bylo příliš nepřehledné):

gamety		první rodič AaBb			
		AB	Ab	aB	ab
druhý rodič AaBb	AB	 AABB	 AABb	 AaBB	 AaBb
	Ab	 AABb	 AAbb	 AaBb	 Aabb
	aB	 AaBB	 AaBb	 aaBB	 aaBb
	ab	 AaBb	 Aabb	 aaBb	 aabb

zjištěné výsledky:

V F₂ generaci dihybrida se objevuje 9 různých genotypů (AABB, AABb, AAbb, AaBB, AaBb, Aabb, aaBB, aaBb, aabb) v genotypovém štěpném poměru 1:2:1:2:4:2:1:2:1 (nepodstatný údaj).

V F₂ generaci se objevují **čtyři různé fenotypy**:

-  kulatý žlutý $\frac{9}{16}$, tj. 56,25%
 svraskalý žlutý $\frac{3}{16}$, tj. 18,75%
 kulatý zelený $\frac{3}{16}$, tj. 18,75%
 svraskalý zelený $\frac{1}{16}$, tj. 6,25%

Jednotlivé fenotypy se vyskytují ve **fenotypovém štěpném poměru 9 : 3 : 3 : 1**

Fenotypy "svraskalý žlutý" a "kulatý zelený" se v předcházejících generacích nevyskytovaly, označují se jako **šlechtitelské novinky**. (Uvedený příklad je jednou z možností, jak křížením získávat rostliny či živočichy s novými znaky.)

Na základě výše popsaného pokusu byl formulován tzv. **3. Mendelův zákon**:

"Jsou-li alely přenášeny na různých chromozomech, mohou se volně kombinovat."

Vazba genů

Pravidlo o volné kombinovatelnosti alel (včetně všech odpovídajících štěpných poměrů) platí pouze v případě, leží-li sledované geny na různých chromozomech. Pro geny ležící na jednom chromozomu byly formulovány tzv. **Morganovy zákony**:

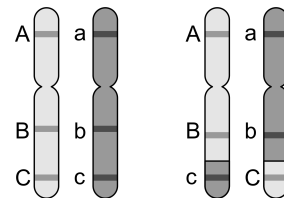
"Geny ležící na jednom chromozomu tvoří vazbovou skupinu a přenášejí se společně."

"Počet vazbových skupin je roven počtu chromozomů (haploidní sady)."

Tato pravidla mohou být "narušena" crossing-overem. Crossing-over je tím pravděpodobnější, čím leží sledované geny na chromozomu dále od sebe. Sledováním výskytu crossing-overu různých genů můžeme určit jejich vzájemnou polohu a relativní vzdálenost (udává se v tzv. "morganech"); souhrnné výsledky slouží ke konstrukci **genetických map**.

Viz ilustrace vpravo, ukazující původní chromozomy s alelami (ABC, abc) ležícími na stejném chromozomu. Přestože heterozygot má genotyp **AaBbCc**, jeho alely se nemohou volně kombinovat, takže při křížení dvou heterozygotů nemůže vzniknout například genotyp **AABBcc**.

Na obrázku je však znázorněna i situace při crossing-overu s výměnou úseků obsahujících alely **C** a **c**. Jestliže tento crossing-over nastane, může se v F₂ generaci objevit například i výše zmiňovaná kombinace **AABBcc**. Čím jsou od sebe geny vzdálenější, tím je pravděpodobnost crossing-overu vyšší.



Gonozomální dědičnost

Pro geny ležící na gonozomech sice platí stejná pravidla jako pro přenos na autozomech. Protože však chromozomy nemusí tvořit homologické páry, nastávají u nich některé specifické případy.

Gonozomy savčího typu se liší velikostí i počtem uložených genů. X-gonozom je velký a nese velké množství genetické informace, Y-gonozom nese velmi malé množství genetické informace. Důsledkem jsou některé rozdíly oproti přenosu autozomálních znaků:

U **žen (XX)** platí všechna pravidla vzájemných vztahů mezi alelami (včetně pravidla o potlačení recesivní alely v heterozygotní sestavě). U **mužů (XY)** se vždy projeví všechny geny na gonozomu X, včetně těch, které nesou recesivní alelu.

Typickou ukázkou gonozomální dědičnosti u člověka jsou poruchy přenášené na gonozomu X, kde alela pro poruchu je recesivní ("zdravá" alela je úplně dominantní). Příkladem jsou:

hemofilie – snížená srážlivost krve

daltonismus – vrozená forma barvosleposti (neschopnost rozeznávat červenou a zelenou složku světla)

V následujícím přehledu je uvedeno několik příkladů křížení.

X – zdravá alela, **x** – postižená alela, **tmavě** – člověk postižený poruchou, ● – žena přenašečka postižené alely

<p>P</p> <p>gamety X X x Y</p> <p>F₁</p> <p>Všichni potomci manželství zdravé ženy a postiženého muže jsou zdraví, všechny dcery jsou však přenašečky alely pro poruchu.</p>	<p>P</p> <p>gamety X x X Y</p> <p>F₁</p> <p>Jestliže je matka přenašečkou postižené alely a otec je zdravý, budou všechny dcery zdravé (s 50% pravděpodobností však budou přenašečky) a synové budou s 50% pravděpodobností zdraví a s 50% pravděpodobností postižení.</p>
<p>P</p> <p>gamety X x x Y</p> <p>F₁</p> <p>Málo pravděpodobný případ rodičovského páru, kde žena je přenašečkou a muž je postižený. Dcery budou s 50% pravděpodobností postižené a s 50% pravděpodobností přenašečky. Synové budou s 50% pravděpodobností postižení a s 50% pravděpodobností zdraví.</p>	<p>P</p> <p>gamety x x X Y</p> <p>F₁</p> <p>Je-li v rodičovském páru postižena žena (což je velmi řídký případ) a otec zdravý, budou všechny dcery zdravé (ale přenašečky) a všichni synové postižení.</p>

Z uvedeného přehledu vyplývá několik logických zákonitostí pro přenos recesivních znaků přenášených na X-gonozomu:

- **U muže lze bezpečně poznat, zda je nositelem postižené alely** (pak musí být také postižen poruchou); u zdravé ženy se nepozná, zda je homozygotní nebo heterozygotní (přenašečka).
- Gonozomálně recesivní znaky se vyskytují **řádově mnohem častěji u mužů** než u žen (v naší populaci se ženy postižené hemofilií nebo daltonismem prakticky nevyskytují).
- Recesivní (postižené) **alely se přenášejí křížem** – na potomka opačného pohlaví (z otce na dceru a z matky na syna).

Uvedené příklady samozřejmě platí pro přenos všech znaků přenášených na gonozomech (nejen poruch) a pochopitelně se netýkají jen savčího určení pohlaví (u ptačího typu určení pohlaví však samozřejmě platí, že nositelem dvou stejných gonozomů je samec).