

Prírodovedecká fakulta Univerzity Komenského

Eliška Gálová, Andrea Ševčovičová,
Marta Miklovičová a Miroslav Švec

**VYBRANÉ TEXTY A PRÍKLADY
K CVIČENIAM Z GENETIKY**

2004

Univerzita Komenského Bratislava

Obsah

PREDHOVOR	5
1. MODELOVÉ OBJEKTY	7
<i>Saccharomyces cerevisiae</i>	7
<i>Drosophila melanogaster</i>	9
<i>Chlamydomonas reinhardtii</i>	10
Pšenica letná (<i>Triticum aestivum</i> L.) – múčnatka trávová na pšenici (<i>Blumeria graminis</i> f.sp. <i>tritici</i>)	11
2. PRENOS GENETICKEJ INFORMÁCIE PRI REPRODUKCII BUNIEK A ROZMNOŽOVANÍ RASTLÍN A ŽIVOČÍCHOV	13
Mitóza	14
Meióza	14
Príklady a otázky	17
3. MENDELISTICKÁ KONCEPCIA DEDIČNOSTI	19
Mendelove pravidlá	19
Monohybridné kríženie	19
Spätné kríženie	22
Testovacie kríženie	22
Neúplná dominancia	23
Dihybridné kríženie	24
Trihybridné kríženie	29
Polyhybridné kríženie	32
Príklady	32
4. GENÓMOVÉ MUTÁCIE	38
Polyploidia	38
Aneuploidia	40
Autoploidia	42
Aloploidia	43
Príklady a otázky	43
5. DEDIČNOSŤ A POHLAVIE	45
Typ <i>Drosophila</i> (cicavčí)	45
Typ <i>Abraxas</i> (vtáčí typ) (<i>Lymantria</i>)	46
Typ <i>Habrobracon</i>	46
Dedičnosť úplne viazaná na pohlavie	46
Dedičnosť neúplne viazaná na pohlavie	49
Holandrická dedičnosť	50
Pohlavný chromátín	50
Príklady a otázky	51
6. RODOKMENE – GENEALOGICKÁ ANALÝZA	54
Rodokmeň (metóda rodokmeňov)	54
Autozómovo dominantná dedičnosť	54

Autozómovo recesívna dedičnosť	56
Dominantná dedičnosť viazaná na X-chromozóm	57
Recesívna dedičnosť viazaná na X-chromozóm	57
Príklady a otázky	58
7. GÉNOVÉ INTERAKCIE	60
Interakcie bez zmeny štiepných pomerov	60
Epistáza	61
Komplementarita	63
Inhibícia	64
Kompenzácia	65
Duplicita	66
Príklady a otázky	70
8. VÄZBA GÉNOV	73
Dvojbodový test	76
Trojbodový test	76
Interferencia a koincencia	78
Príklady a otázky	78
9. DEDIČNOSŤ KVANTITATÍVNYCH ZNAKOV	82
Kvantitatívne znaky	82
Heritabilita	83
Určenie počtu polygénov determinujúcich kvantitatívny znak	83
Príklady	87
10. POPULAČNÁ GENETIKA	89
Hardyho-Weinbergov zákon	89
Výpočty alelických a genotypových frekvencií	90
Genetická rovnováha a vlastnosti viazané na pohlavie	92
Genotypové frekvencie a prognózovanie	93
Uplatnenie binomickej vety v genetike	93
Vplyv selekcie na štruktúru populácií	96
Hardyho-Weinbergov zákon a multialelické lokusy	97
Dynamika populácií samoopelivých druhov (autogamné populácie)	99
Príklady	99
11. χ^2 TEST	103
Príklady	104
LITERATÚRA	106

Predhovor

Genetika je dynamicky sa rozvíjajúca vedná disciplína, ktorá sa zaoberá takými javmi v živej prírode, ako je dedičnosť a premenlivosť znakov a vlastností medzi rodičmi a ich potomstvom.

Vznik genetiky ako vedy sa datuje od roku 1865, keď J. G. Mendel odhalil základné zákonitosti dedičnosti. Odvtedy rozvoj genetiky značne pokročil a všetky poznatky získané počas tejto cesty boli ešte znásobené interakciou s vednými poznatkami ďalších prírodovedných disciplín, ktoré základné genetické zákonitosti rozpracovali až na molekulárne systémy živých organizmov. Pochopiť však molekulovú genetiku, ktorá je základom pre genetické inžinierstvo, nie je možné bez poznania všeobecných genetických zákonov.

Naším cieľom bolo poslucháčom odboru biológia vedeckého i pedagogického zamerania, ako aj poslucháčom iných vedných odborov, spracovať text na základné cvičenia z genetiky. Každá kapitola obsahuje dôležité kľúčové slová, stručný teoretický prehľad, vzorovo vyriešený príklad a zbierku príkladov na riešenie z príslušnej tematickej oblasti.

Na tomto mieste by sme chceli poďakovať všetkým kolegom a študentom, ktorí svojou radou alebo poznámkou prispeli k výslednej podobe textu.

Autori

1.

MODELOVÉ OBJEKTY

Kľúčové slová: *Blumeria graminis* f.sp. *tritici*, *Drosophila melanogaster*, *Chlamydomonas reinhardtii*, mutantné línie, rozmnožovanie, *Saccharomyces cerevisiae*, *Triticum aestivum* L., virulencia, životný cyklus

Princípy dedičnosti prvýkrát opísal Johann Gregor Mendel v 19. storočí a ako experimentálny organizmus použil hrach siaty (*Pisum sativum*). Odvtedy sa na genetické experimenty používa množstvo rôznych modelových organizmov. Pod pojmom modelový organizmus rozumieme vo všeobecnosti taký organizmus, ktorý čo najlepšie umožňuje riešiť určité špecifické otázky a problémy. Genetika ako vedný odbor neustále napreduje s čím súvisí aj nevyhnutnosť hľadať nové organizmy potrebné pre výskum jednotlivých špecifických problémov. V tejto kapitole je uvedený len stručný prehľad najčastejšie používaných modelových objektov, s ktorými sa študenti môžu stretnúť na základných cvičeniach z genetiky.

Vlastnosti, ktoré by mal modelový organizmus spĺňať:

- ♦ relatívne krátky životný cyklus, ktorý pomerne rýchlo umožňuje získať veľký počet generácií,
- ♦ dostatočne početné potomstvo z kríženia,
- ♦ jednoduchá manipulácia s modelovým objektom, t. j. možnosť jednoduchého chovu a kríženia,
- ♦ genetická variabilita medzi jedincami v populácii, t. j. existencia línií s rozdielnymi geneticky podmienenými znakmi,
- ♦ malý počet chromozómov.

Ako modelové objekty sa používajú organizmy s prokaryotickou aj eukaryotickou štruktúrou bunky. Spomedzi prokaryotických sa najčastejšie využíva baktéria *Escherichia coli*, ktorá sa uplatnila najmä pri štúdiu regulácie génovej expresie a s ňou sú takisto spojené začiatky výskumu v oblasti molekulárnej biológie a rekombinantných DNA.

Eukaryotické modelové objekty môžu byť jednobunkové alebo mnohobunkové. Spomedzi jednobunkových sa najčastejšie využívajú kvasinky (*Saccharomyces cerevisiae*, *Schizosaccharomyces pombe*), prvoky (*Tetrahymena* a *Paramecium*) a zelená riasa (*Chlamydomonas reinhardtii*). Z mnohobunkových organizmov sú to najmä mikroskopická huba (*Neurospora crassa*), rastlinné modelové objekty arábovka thalová (*Arabidopsis thaliana*), hrach siaty (*Pisum sativum*), kukurica siata (*Zea mays*), jačmeň siaty (*Hordeum vulgare*) a pšenica letná (*Triticum aestivum*). Medzi živočíšne modelové objekty patria okrem iných aj nematóda (*Caenorhabditis elegans*), drozofila obyčajná (*Drosophila melanogaster*), myš domáca (*Mus musculus*), kur domáci (*Gallus domesticus*). V neposlednom rade je predmetom genetických analýz i človek so svojimi špecifikami.

Saccharomyces cerevisiae

Kvasinka *Saccharomyces cerevisiae* je jednobunkový heterotrofný eukaryotický mikroorganizmus s komplexnou organizáciou cytoplazmy podobnou bunkám vyšších eukaryotov. Povrch bunky je obklo-

pený silnou bunkovou stenou, pod ktorou sa nachádza cytoplazmatická membrána uzatvárajúca cytoplazmu s rôznymi štruktúrami (jadro, mitochondrie, endoplazmatické retikulum, vakuoly, Golgiho aparát).

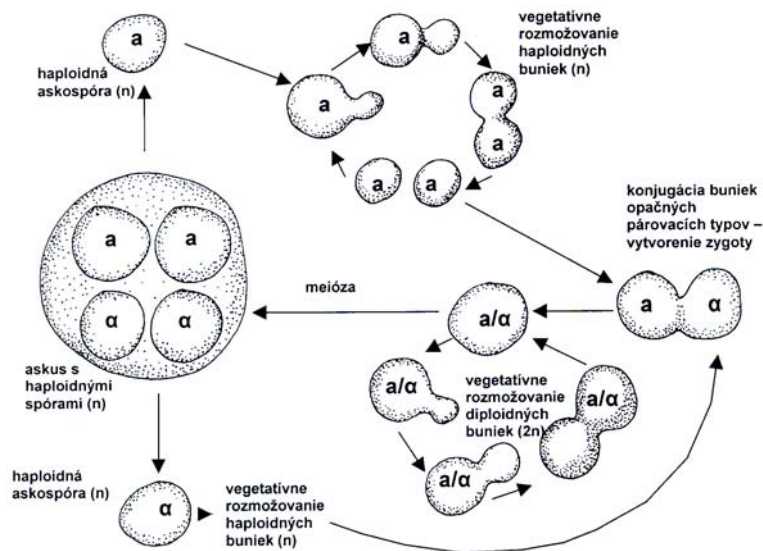
Morfológia kvasiniek – bunky sú najčastejšie elipsoidné, vajcovité až guľovité.

Rozmnožovanie:

- nepohlavne – sa rozmnožuje pučaním. Na povrchu materskej bunky sa v okolí jedného bodu štruktúra bunkovej steny pozmení a na tomto mieste sa objaví púčik. Puk postupne rastie až veľkosťou dosiahne rozmery materskej bunky. Medzitým sa jadro mitoticky rozdelí na dve a jedno z nich prejde do dcérskej bunky, uzavretím septa a dotvorením bunkovej steny sa obe bunky navzájom oddelia. Zriedkavejšou formou vegetatívneho rozmnožovania kvasiniek je priehradkové delenie, ktoré je typické iba pre rod *Schizosaccharomyces*.

- pohlavne – popri vegetatívnom rozmnožovaní je známy aj pohlavný spôsob rozmnožovania (obr. 1.1), ktorý vo všeobecnosti charakterizuje splyvanie dvoch haploidných buniek, dvoch fyziologicky odlišných párovacích typov a a α a ich jadier za vzniku diploidnej bunky – zygoty. Zygoty majú typický piškótovitý tvar. Zygoty môžu vegetatívnym mitotickým delením jadier vytvoriť diploidné potomstvo, ktorého bunky môžu meiózou (v prírode za nepriaznivých podmienok) vytvoriť haploidné spóry. Spóry môžu mitózou vytvoriť vegetatívne haploidné potomstvo. Väčšina kvasiniek tvorí ako výsledok pohlavného rozmnožovania *askospóry*, čo sú endospóry umiestnené v asku. Askus môže mať romboidný, lineárny alebo pyramídálny tvar. Tvar askov závisí od pôvodného tvaru materskej bunky, ktorý je u kvasinkových kmeňov variabilný aj v rámci toho istého kmeňa. V základných parametroch sú však veľkosť a tvar bunky druhovo ba i kmeňovo špecifické.

V súvislosti so sexuálnym správaním sa kvasiniek sa najčastejšie stretávame s termínmi heterotalizmus a homotalizmus. Termínom homotalizmus označujeme schopnosť samo-oplodnenia. Bunky toho istého kmeňa môžu kopulovať aj medzi sebou. Medzi haploidnými kmeňmi heterotalických druhov rozoznávame dve alebo viac skupín z hľadiska ich párovacieho správania sa. Kmene nekonjugujúce medzi sebou tvoria skupinu, ktorú nazývame párovým alebo párovacím typom (mating-type). Tieto párovacie typy sa nelíšia morfológicky, ale iba fyziologicky.



Obr. 1.1 Životný cyklus *Saccharomyces cerevisiae*

Veľkosť bunky je ovplyvnená i ploíditou:

- haploidné bunky – sú najmenšie, okrúhle a často aglutinujú do zhlukov,
- diploidné bunky – sú väčšie, oválne a individualizované – nezhlukujú sa,
- triploidné bunky – sú ešte väčšie, oválne, alebo tvarovo nepravidelné.

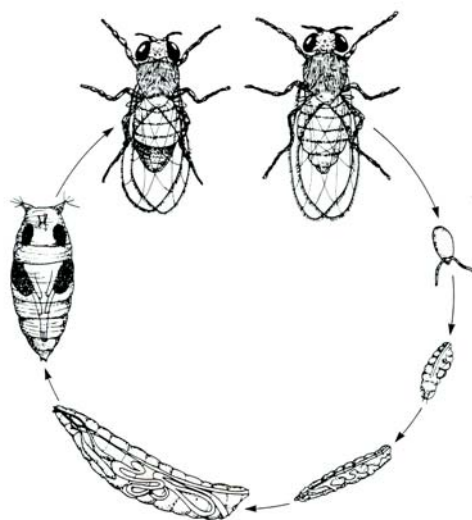
Drosophila melanogaster

Prvým systematicky používaným organizmom pri štúdiu dedičnosti sa stala drozofila obyčajná *Drosophila melanogaster*, ktorá patrí medzi holometabolický hmyz (trieda *Insecta*, rad *Diptera*). Použitie *Drosophila melanogaster* bolo definitívnym dôkazom o tom, že prevažná väčšina génov je uložená v chromozómoch. Výsledky hybridizačných pokusov boli v dokonalom súlade s výsledkami karyologických štúdií, ktoré sú v tomto modeli zjednodušené existenciou polyténnych chromozómov a faktom, že diploidná sada $2n = 8$. Zásluhou Morganovej školy došlo k využitiu drozofily ako genetického modelu v dvadsiatych rokoch 20. storočia a je ním až dodnes. Výhodou je aj veľký počet izolovaných mutantných línií tohto modelového objektu. Niektoré z nich sú uvedené nižšie v texte (tab. 1.1).

Tabuľka 1.1
Ukázkové línie *Drosophila melanogaster*

Línia	Genotyp	Fenotyp
norma	++	štandardný
<i>white (w)</i>	<i>ww</i>	biela farba očí
<i>cut (ct)</i>	<i>ctct</i>	zrezané krídla
<i>vermillion (v)</i>	<i>vv</i>	jasnočervená farba očí
<i>vestigial (vg)</i>	<i>vgvg</i>	zakrpatené krídla
<i>curly (cy)</i>	<i>cycy</i>	vyhnuté krídla, výrez
<i>ebony (e)</i>	<i>ee</i>	čierna farba tela
<i>sépia (se)</i>	<i>sese</i>	hnedočervená farba očí, dospelosťou tmavne

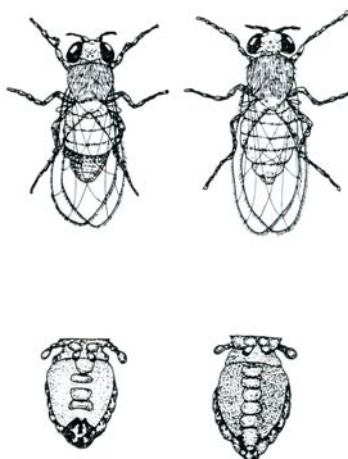
Životný cyklus – *Drosophila melanogaster* má nepriamy vývin charakteristický dvoma kompletne odlišenými fázami (obr. 1.2). Po fertilizácii a vzniku zygoty nasleduje embryonálny vývin. Z vajíčka sa liahne larva, ktorá sa počas metamorfózy transformuje na dospelé štádium (imágo). Dĺžka životného cyklu je závislá od teploty (optimum je 25 °C) i od živného média, v ktorom prebieha vývin.



Obr. 1.2 Životný cyklus *Drosophila melanogaster*. V smere hodinových ručičiek od dospelého jedinca (vľavo samček a vpravo samička) je vajíčko, tri stupne larválneho štádia a kukla

Embryonálny vývin trvá okolo 24 – 25 hodín. Larválny vývin okolo 4 – 5 dní. Štádium kukly 3 – 4 dni. Pri izbovej teplote celkový vývin trvá 14 dní. Vajíčko meria 0,5 mm, má dva výrastky, ktorými sa pridržiava povrchu pôdy. Pri oplodnení je jadro vajíčka len v štádiu metafázy heterotypického delenia meiózy. Po vniknutí spermie do vajíčka, sa dokončí meióza a pri karyogamii vznikne zygota. Samička kladie vajíčka buď hneď po oplodnení, alebo oplodnené vajíčka ostávajú v materskom organizme až do konca embryonálneho vývinu.

Larva – larválne štádium pozostáva z dvoch lienení, ktoré sa končia zakuklením. Pred zakuklením larva meria okolo 4 – 5 mm. Larvy sa zavrtávajú do pôdy. **Kukla** – larvy tesne pred zakuklením vyliezajú z pôdy na steny skúmaviek. Mladé larvy sú priehľadné, biele, larvy z posledného lienenia sú žltkasté až hnedasté s tvrdším povrchom. **Imágo** – mladé, nedávno vyliahnuté jedince majú skrčené krídla, predĺžené telo a sú slabšie vyfarbené. Muchy sa môžu oplodniť po 8 hodinách od vyliahnutia. Ak potrebujeme pri krížení virgínne (neoplozené) samičky musíme ich čo najskôr od vyliahnutia izolovať (ideálne po 3 – 4 hodinách od vyliahnutia). Samička má na konci tela kladielko, zašpicatený análny otvor a je zvyčajne väčšia ako samček. Samček je menší, koniec tela má tmavo pigmentovaný a zaokrúhľený (obr. 1.3).



Obr. 1.3 *Drosophila melanogaster* samček ♂ (vľavo) a samička ♀ (vpravo), v spodnej časti obrázku abdomen samčeka ♂ (vľavo) a samičky ♀ (vpravo)

Chlamydomonas reinhardtii

Chlamydomonas reinhardtii je jednobunková zelená riasa. Tento modelový organizmus nesie vlastnosti, vďaka ktorým stojí na rozhraní rastlinnej aj živočíšnej ríše. Rastlinnú ríšu tu charakterizuje fotoautotrofný spôsob výživy (prítomnosť chloroplastu) a živočíšnu ríšu schopnosť heterotrofnej až mixotrofnej výživy (len za určitých podmienok prostredia), prítomnosť bičíkov a stigmy. Bunková stena nie je typicky rastlinná, namiesto celulózy ju tvoria glykoproteíny.

Morfológia – bunky majú oválny až guľovitý tvar. Pohybujú sa pomocou dvoch anteriórne umiestnených bičíkov. Pri kultivácii buniek na pevnom médiu sa bičičky strácajú, v tekutom médiu sa obnovujú a majú význam aj pri pohlavnom rozmnožovaní. Za fototaktickú odpoveď bunky zodpovedá stigma, ktorá leží pod cytoplazmatickou membránou. Bunkové organely sú podobné ako pri ostatných rastlinných bunkách. Kým mitochondrie zaberajú len 1 – 3 % objemu bunky, jediný pohárkovitý chloroplast vyplňa až 40 % objemu bunky. Na vyrovnávanie osmotického tlaku slúžia dve kontraktilné vakuoly uložené v prednej časti bunky.

Charakteristika jadrového genómu: Chromozómy *C. reinhardtii* sú veľmi malé a nedajú sa vizualizovať svetelným mikroskopom. Počet väzbových skupín stanovených základnými genetickými metódami je 17.

Charakteristika mimojadrových genómov: Mimojadrový genetický materiál je lokalizovaný v mitochondriách a chloroplaste. Chloroplastový genóm tvorí 195 kb kruhová molekula DNA, ktorá je v chloroplaste prítomná v 75 – 80 kópiách. Tieto molekuly sú organizované do 8 – 10 nukleoidov. Pri krížení dochádza k nemedelisticému, uniparentálnemu prenosu genetického materiálu po rodičovi mt^+ párovacieho typu do všetkých zoospór. Mitochondriálny genóm má dĺžku 15,8 kb, je lineárny a v bunke sa nachádza v 40 – 60 kópiách. Vykazuje uniparentálnu dedičnosť po rodičovi mt^+ párovacieho typu.

Životný cyklus – za určitých restriktčných podmienok prostredia sa z haploidných buniek diferencujú gaméty, ktoré sa rozpoznávajú prostredníctvom špeciálnych glykoproteínov (aglutiníny) na povrchu ich bičiek. Opačné párovacie typy (mt a mt^+) sa spájajú do štvorbičikatých zygot. Po fúzii cytoplazmy odhadzujú bičiky a pôvodnú bunkovú stenu nahrádzajú novou. Zygota sa v tomto štádiu nazýva zygospórou. Po krátkom období prechádza meiózou, ktorej výsledkom sú štyri vegetatívne haploidné bunky. Za štandardných podmienok sa *C. reinhardtii* rozmnožuje nepohlavne. Diploidný stav sa udržiava len krátko na úrovni zygoty. Bunkový cyklus trvá približne 24 hodín. Skladá sa z dvoch hlavných fáz: rastovej (za prítomnosti svetla) a reprodukčnej (za tmy), ktoré sa periodicky opakujú. Výsledkom je rozdelenie materskej bunky na 2, 4, 8, 16, 32 alebo až 64 buniek v závislosti od dĺžky svetelnej fázy. Po degradácii materskej bunkovej steny uvoľnené dcérske bunky vstupujú do nového cyklu.

Pšenica letná (*Triticum aestivum* L.) – múčnatka trávová na pšenici (*Blumeria graminis* f.sp. *tritici*)

Tieto dva biologické druhy, z ktorých jeden je hosťiteľom (pšenica) a druhý patogénom (múčnatka) slúžia ako modelové objekty na štúdium genetickej determinácie hosťiteľsko-parazitického vzťahu. Tak schopnosť hosťiteľa odolávať napadnutiu patogéna, ako aj schopnosť patogéna prekonať obranné mechanizmy hosťiteľa sú dedične podmienené. Pri monogénne podmienenej odolnosti bývajú zvyčajne gény odolnosti (rezistencie) dominantné, kým náchylnosť (senzitivitu) podmieňujú väčšinou recesívne alely. V prípade patogéna je to naopak, schopnosť prekonať obranné reakcie hosťiteľa zabezpečujú recesívne alely virulencie, kým dominantné alely avirulencie nie sú schopné zabezpečiť prekonanie týchto reakcií. Vzájomné vzťahy medzi genetickými systémami hosťiteľa a patogéna prvýkrát opísal Flor v roku 1955. Podľa jeho hypotézy „gén proti génu“ konkrétnemu génu rezistencie hosťiteľa zodpovedá konkrétny gén virulencie patogéna. Alebo tiež, koľko génov rezistencie má hosťiteľ, minimálne toľko zodpovedajúcich génov virulencie musí mať patogén, aby bol schopný hosťiteľa napadnúť (tab. 1.2).

Tabuľka 1.2
Schéma hosťiteľsko-parazitických vzťahov

Genotyp hosťiteľa	Genotyp patogéna	
	V_1^-	V_1V_1
R_1^-	-	+
r_1r_1	+	+

V schéme je znamienkom (-) označená výsledná fenotypová reakcia odolnosti (inkompatibilná reakcia) a znamienkom (+) fenotypová reakcia náchylnosti (kompatibilná reakcia). Z týchto reakcií zároveň vyplýva, že gén rezistencie R_1 môže zabezpečiť odolnosť len v tom prípade, ak je rastlina inokulovaná (nainfikovaná) iba avirulentným patogénom V_1^- . V prípade, že patogén nesie zodpovedajúce recesívne alely virulencie (v_1v_1), gén rezistencie R_1 je prekonaný a výsledkom je kompatibilná reakcia (na rastline sa prejaví príznaky ochorenia).

Pri existencii viacerých génov rezistencie a viacerých génov virulencie platia rovnaké pravidlá (vzťahy) ako v prípade jedného génu rezistencie voči jednému génu virulencie.

Príklad:

Odroda pšenice letnej Walter má vo svojom genotype gény rezistencie $Pm1+Pm2+Pm4b+Pm9$. Ktorý z nasledujúcich genotypov (patotypov P1 – P3) patogéna s uvedenými virulenciami:

P1: $v1 + v4b + v9$,

P2: $v1 + v2 + v4b + v9$,

P3: $v1 + v2 + v4b + v17 + v24$,

je túto odrodu schopný napadnúť (parazitovať na odrode)?

Iba patotyp P2, pretože má všetky zodpovedajúce gény virulencie voči génom rezistencie, ktoré má odroda Walter. Patotyp P3 nebude schopný napadnúť túto odrodu i napriek tomu, že má sumárne až 5 génov virulencie, pretože mu chýba gén virulencie *v9*. Ostatné virulencie (*v17* a *v24*) sú nadbytočné.

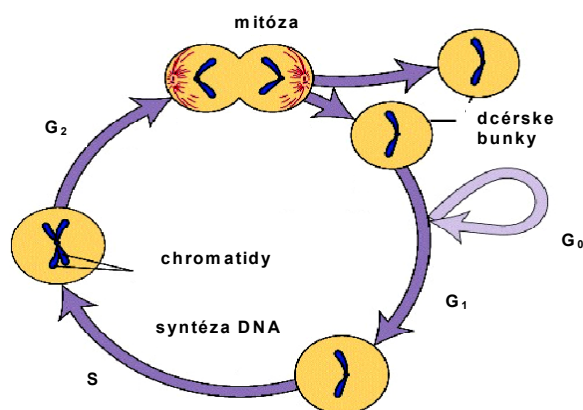
Inkompatibilná fenotypová reakcia je prejavom pôsobenia génu rezistencie, kým kompatibilná reakcia je prejavom pôsobenia buď génu virulencie, alebo avirulencie.

2.

PRENOS GENETICKEJ INFORMÁCIE PRI REPRODUKЦИИ BUNIEK A ROZMNOŽOVANÍ RASTLÍN A ŽIVOČÍCHOV

Kľúčové slová: anafáza, bunkový cyklus, crossing-over, diakinéza, diploténne štádium, homologické chromozómy, interfáza, leptoténne štádium, meióza, metafáza, mitóza, nondisjunkcia, pachyténne štádium, profáza, sesterské chromatidy, synaptonemálny komplex, telofáza, zygoténne štádium.

Bunka sa rozmnožuje realizovaním usporiadaného sledu dejov, pri ktorých zdvojnásobí svoj obsah a potom sa rozdelí na dve bunky. Tento cyklus duplikácie a delenia, známy ako **bunkový cyklus**, je základným mechanizmom, ktorým sa rozmnožujú všetky živé organizmy. Detaily bunkového cyklu sa líšia od organizmu k organizmu a v rôznych obdobiach života. Niektoré charakteristiky sú však univerzálne, pretože cyklus musí obsahovať súbor procesov, ktoré bunka uskutočňuje, aby splnila svoju základnú úlohu – zdvojenie genetickej informácie a jej prenos na ďalšiu generáciu dcérskych buniek. Aby vznikli dve geneticky identické dcérske bunky, musí byť DNA v každom chromozóme presne zreplikovaná a zreplikované chromozómy sú následne presne rozdelené medzi obe dcérske bunky tak, že každá bunka získa kópiu kompletného genómu.



Obr. 2.1 Bunkový cyklus

Bunkový cyklus (obr. 2.1) v prípade eukaryotických organizmov sa skladá z **mitózy**, označovanej aj ako M fáza a **interfázy**, ktorá predstavuje obdobie medzi koncom jednej a začiatkom druhej M fázy. Interfáza sa ďalej člení na tri fázy: G1, S a G2. Počas G1 fázy sa bunka pripravuje na replikáciu DNA

a chromozómov, ktorá prebieha počas S (syntetickej) fázy. G2 fáza je prípravou na samotné rozdelenie bunky. Niektoré bunky zotrávajú v G0 fáze, ktorá predstavuje štádium, kedy sa bunka nedelí.

Mitóza

Mitóza je proces delenia jadra zabezpečujúci rovnomerné rozdelenie chromozómov z parentálnej bunky do dvoch novovznikajúcich dcérskych buniek. Pred začiatkom delenia jadra, čiže mitózy, sa každý chromozóm zreplikuje a je tvorený dvoma identickými chromatidami (označovanými ako **sesterské chromatidy**), ktoré sú po celej dĺžke spojené vzájomne interagujúcimi proteínmi naviazanými na povrchu oboch chromatíd. Počas mitózy sa tieto proteíny uvoľnia, sesterské chromatidy sa od seba oddeľujú a stávajú sa na sebe nezávislými dcérskymi chromozómami, ktoré sú mitotickým vretienkom ťahané od seba k opačným pólom bunky.

Mitózu tvoria štyri cytologicky rozlíšiteľné štádiá: profáza, metafáza, anafáza a telofáza (obr. 2.2).

Profáza – počas profázy dochádza k skracovaniu (kondenzácii) chromatíd, takže na konci tejto fázy sú už chromozómy zložené z dvoch sesterských chromatíd pozorovateľné svetelným mikroskopom. Dochádza k rozdeleniu centrozómu na dve časti, ktoré sa pohybujú k opačným pólom bunky a dávajú základ budúcemu mitotickému vretienku. Chromozómy sa v mieste centroméry viažu na vlákna deliaceho vretienka vďaka špeciálnym proteínovým komplexom nazývaným kinetochóry. Rozpadá sa jadrová membrána a stráca sa jadričko.

Metafáza – chromozómy sa usporiadávajú do ekvatoriálnej roviny, teda do polovičnej vzdialenosti medzi oboma pólmi vretienka.

Anafáza – na začiatku anafázy je spojenie medzi sesterskými chromatidami prerušené proteolytickými enzýmami, čo umožňuje každej chromatide (teraz už označovanej dcérsky chromozóm) pohybovať sa smerom k pólu vretienka, ku ktorému je pripojená. Tento pohyb, čiže segregácia, rozdeľuje chromozómy do dvoch identických sád na opačných koncoch vretienka (bunky).

Telofáza – počas telofázy dochádza k dešpiralizácii chromozómov. Okolo každej sady chromozómov sa vytvára nový jadrový obal a vznikajú dve dcérske jadrá. Objavuje sa jadričko.

M-fáza je obdobím, v ktorom sú aj ostatné súčasti bunky (membrány, cytoskelet, organely a rozpustné proteíny) rozdelené medzi dve dcérske bunky. Tento proces sa označuje cytokinézou.

Genetický význam mitózy – mitóza je proces, pri ktorom dochádza k rovnomernej distribúcii genetického materiálu do oboch dcérskych buniek, a to z generácie na generáciu. Na cytologické štúdium mitózy je vhodné použiť intenzívne rastúce pletivo, napríklad koreňové špičky rastlín.

Meióza

Meióza je špecifický typ delenia, výsledkom ktorého je vznik pohlavných (haploidných) buniek (obr. 2.2, 2.3). Samotnej meióze predchádza replikácia **homologických chromozómov** (dve kópie každého chromozómu, jedna od matky a jedna od otca), ktoré sa potom párujú a podliehajú dvom deleniam. Z pôvodnej diploidnej ($2n$) bunky vznikajú štyri haploidné bunky (n), z ktorých každá získava polovičné množstvo z pôvodného počtu chromozómov, t. j. jednu chromozómovú sadu, jeden úplný **haploidný genóm**. Táto redukcia je potrebná, pretože splynutím dvoch gamét pri oplodnení dôjde k obnoveniu diploidného počtu chromozómov v bunkách embrya. Keďže je rozchod chromozómov do dcérskych buniek počas meiózy náhodný, vzniknuté gaméty sú geneticky odlišné nielen v porovnaní s materskou bunkou, ale aj medzi sebou. Genetickú odlišnosť gamét vzniknutých počas meiózy zabezpečuje aj proces zvaný crossing-over (pozri kap. 8). Oba tieto deje, náhodný rozchod chromozómov do dcérskych buniek a crossing-over, prispievajú k zabezpečeniu genetickej variability.

Na rozdiel od mitózy, meióza pozostáva z dvoch jadrových delení – prvého meiotického delenia a druhého meiotického delenia (obr. 2.2). Počas prvého meiotického delenia dochádza k redukcii počtu chromozómov a je označované aj ako heterotypické. Skladá sa zo štyroch fáz: profáza I, metafáza I, anafáza I a telofáza I.

Profáza I je zložitou a najvýznamnejšou fázou celého meiotického delenia, ktorá sa skladá z niekoľkých štádií: leptoténe, zygoténe, pachyténe, diploténe a diakinéza. Počas nich dochádza ku kondenzácii chromozómov, rozpadáva sa jadrová membrána a stráca sa jadierko. Každý zreplikovaný chromozóm sa páruje so svojím homológom za vzniku štruktúry nazývanej bivalent, ktorý obsahuje štyri chromatidy. Chromozómy sú navzájom spojené pomocou synaptonemálneho komplexu, tvoreného proteínovou kostrou, ktorá má z každej strany priložený jeden z replikovaných chromozómov. Párovanie chromozómov do bivalentov umožňuje genetickú rekombináciu, pri ktorej môže byť časť maternálnej (materskej) chromatidy zamenená odpovedajúcim fragmentom homologickej paternálnej (otcovskej) chromatidy. Tento dej sa označuje crossing-over, čiže prekríženie. Pozorovateľným dôkazom tohto deja v svetelnom mikroskope je štruktúra krížového tvaru nazývaná chiazma. Chromozómy vzniknuté počas meiózy kombináciou rodičovských chromozómov sa nazývajú rekombinantné chromozómy. Reorganizácia genetickej informácie v gaméte napomáha vzniku jedincov s novým usporiadaním génov.

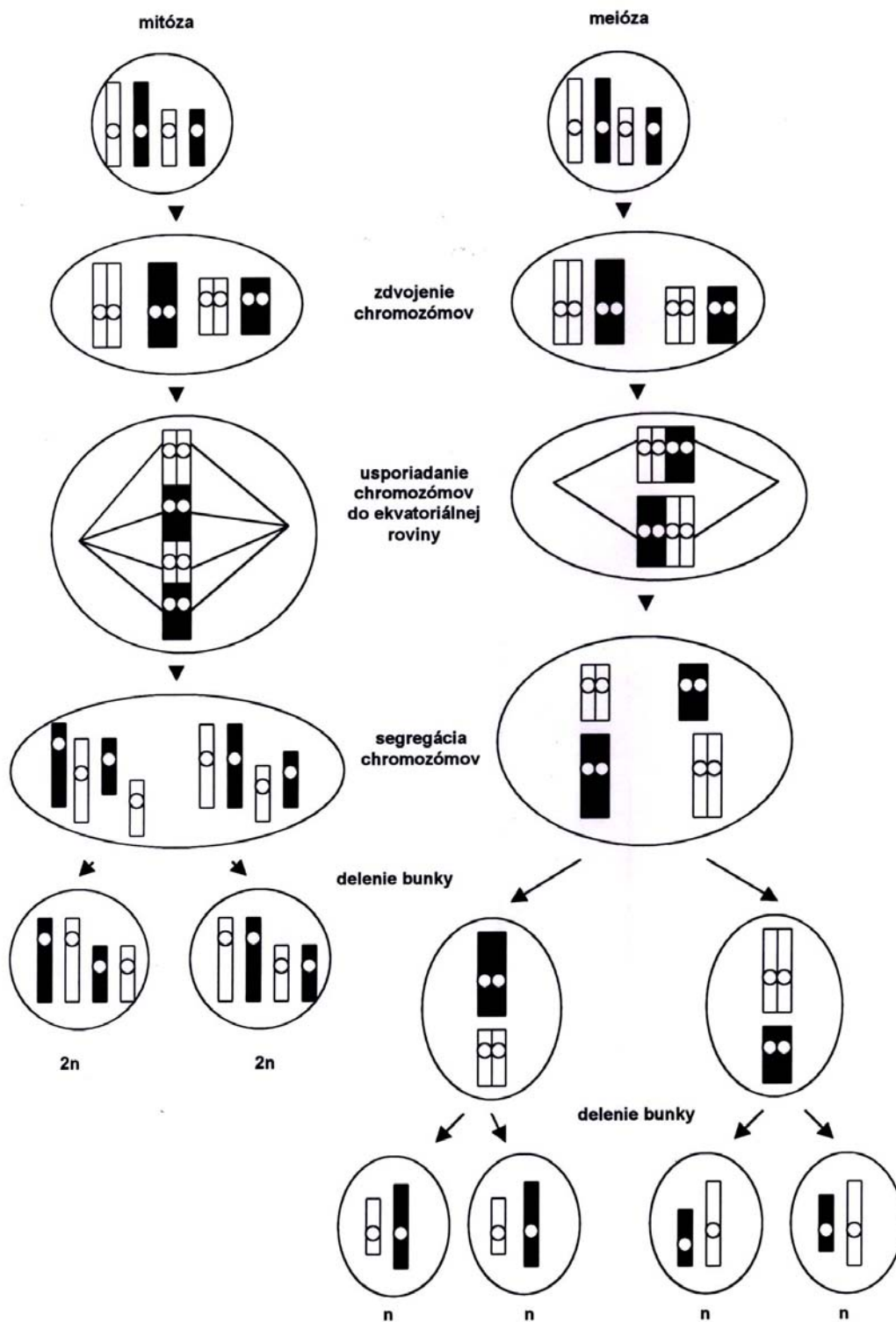
Po profáze I nasleduje **metafáza I**, počas ktorej sa bivalenty pripájajú k meiotickému vretienku a usporadúvajú sa do ekvatoriálnej roviny. V **anafáze I** sa oba zreplikované chromozómy (stále tvorené dvomi sesterskými chromatidami) oddeľujú a sú ťahané k opačným pólom. Sesterské chromatidy sú stále pevne spojené a pohybujú sa ako jeden celok (jeden chromozóm). Obe chromatidy sú navzájom identické, s výnimkou miest, kde došlo ku genetickej rekombinácii (crossing-over). V tejto fáze meiotického delenia dochádza teda k samotnej redukcii počtu chromozómov, čím sa anafáza I zásadne líši od anafázy mitotického delenia, pri ktorej putujú k pólom jednotlivé chromatidy.

Tvorba gamét pokračuje druhým meiotickým delením (homeotypickým), ktorému už nepredchádza replikácia DNA. Druhé meiotické delenie pozostáva podobne ako prvé meiotické delenie zo štyroch fáz: profáza II, metafáza II, anafáza II a telofáza II. Počas druhého meiotického delenia vzniká vretienko, chromozómy sa usporiadajú do ekvatoriálnej roviny a sesterské chromatidy sa rozídu ako pri bežnej mitóze. Z každej diploidnej bunky, ktorá vstúpila do meiózy, vznikajú štyri haploidné bunky.

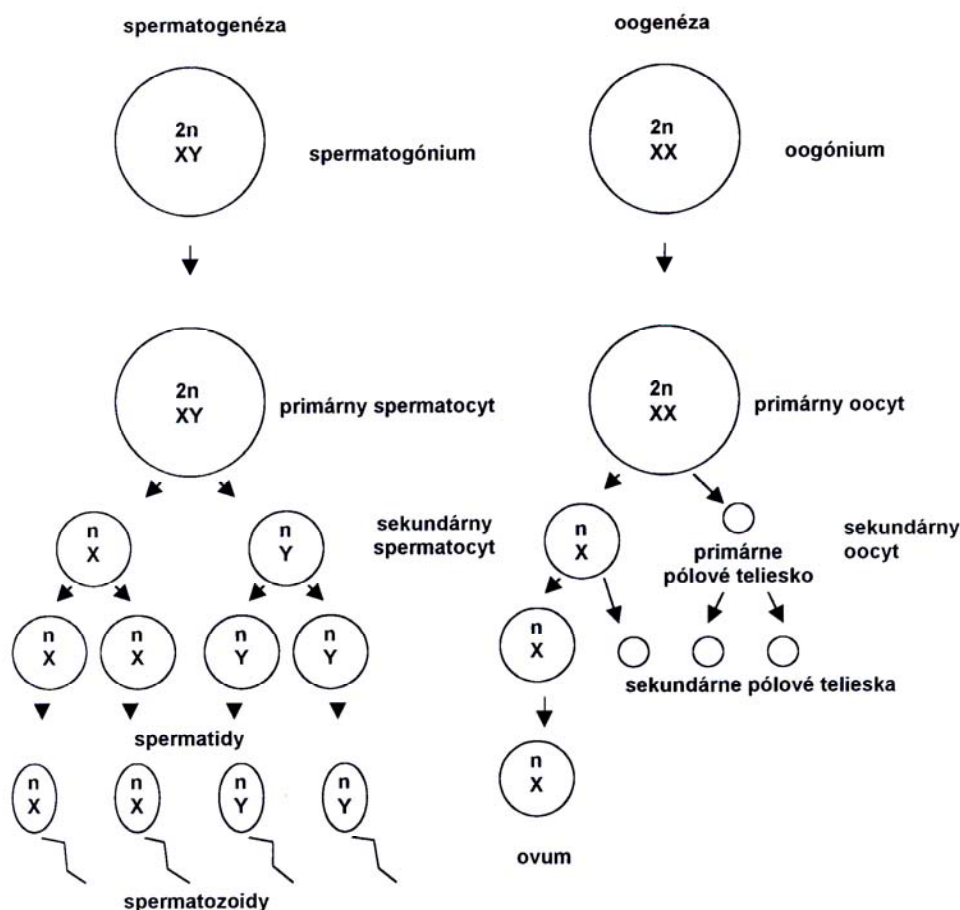
Meióza niekedy prebieha abnormálne a homológy sa od seba neoddelia – tento jav sa nazýva nondisjunkcia. V tomto prípade niektoré vzniknuté haploidné bunky nemajú určitý chromozóm, zatiaľ čo iné majú tento chromozóm nadbytočný. Takéto gaméty dávajú vznik abnormálnym embryám, z ktorých je väčšina neživotoschopná.

Genetický význam meiózy:

1. Produktom meiózy sú haploidné bunky s polovičným počtom chromozómov v porovnaní so somatickými bunkami. Splynutím takýchto haploidných buniek pri oplodnení dochádza k obnoveniu diploidného počtu chromozómov.
2. Počas meiózy dochádza k náhodnej segregácii maternálnych a paternálnych chromozómov k jednotlivým pólom, takže každé jadro vzniknuté počas meiózy bude mať jedinečnú kombináciu. U ľudí môže vzniknúť 2^{23} , teda vyše osem miliónov možností usporiadania pôvodných rodičovských chromozómov.
3. Crossing-over je jedným z mechanizmov, ktorý zabezpečuje ďalšiu reorganizáciu genetickej informácie a napomáha tak vzniku jedincov s úplne novým usporiadaním génov.



Obr. 2.2 Porovnanie meiózy a mitózy



Obr. 2.3 Schéma spermatogenézy a oogenézy

Príklady a otázky:

- Znázorníte schematicky poruchy meiózy u človeka s jednou nondisjunkciou heterochromozómov, ktoré vedú alebo môžu viesť ku vzniku jedinca s *Klinefelterovým syndrómom* 47, XXY
 - pri oogenéze matky normálneho karyotypu,
 - pri spermatogenéze otca normálneho karyotypu.
- Rodičom s normálnym farbocitom sa narodil farbosllepý syn, ktorému bol zistený *Klinefelterov syndróm*. Ako mohlo dôjsť k takejto situácii? (pozri kap. 5)
- Aké sú základné rozdiely medzi mitózou a meiózou?
- V ktorej fáze meiotického delenia dochádza k redukcii počtu chromozómov?
- Koľko chromatíd sa nachádza v diploidnej bunke, kde $2n = 14$, počas týchto fáz bunkového cyklu:
 - G_1 ,
 - G_2 ,
 - mitotická profáza,
 - mitotická telofáza?
- Ak dôjde počas druhého meiotického delenia k nondisjunkcii, koľko typov abnormálnych gamét môže vzniknúť? Vytvoria sa aj nejaké normálne gaméty?
- V ktorej fáze mitózy dochádza k nasledujúcim morfológickým a funkčným zmenám jadra a bunky:
 - bunková stena rozdelí pôvodnú bunku na dve samostatné bunky,
 - chromozómy sa usporiadajú do ekvatoriálnej roviny,
 - presúvanie dcérskych chromozómov vláknami mitotického vretienka k opačným pólom bunky,
 - replikované chromozómy sa špiralizujú a stávajú sa viditeľné v mikroskope.

8. Nakreslite jednoduchú schému fáz mitotického a meiotického delenia bunky s genotypom AaBbCc, ak viete, že $2n = 4$, pričom lokusy A a B sú v neúplnej väzbe a ležia na prvom chromozóme a lokus C leží na druhom chromozóme.
9. Aký dôsledok z hľadiska ploidity bude mať účinok kolchicínu (mitotický jed, ktorý zabraňuje vzniku mitotického vretienka), ak diploidná bunka prežije jeho pôsobenie a bude sa deliť?
10. Aký dôsledok môže mať nondisjunkcia chromatíd v anafáze mitotického delenia jednej z dvoch prvých blastomér za predpokladu, že nasledujúce zmeny sú zlučiteľné so životom bunky? Ako sa vzniknutý stav označuje?
11. Predpokladáme určitý diploidný organizmus s dvoma párami chromozómov. Ako poznáte, že v mikroskope pozorovaná bunka je:
 - a) v mitotickej profáze alebo v meiotickej profáze I,
 - b) v mitotickej metafáze alebo meiotickej metafáze I,
 - c) v meiotickej metafáze I alebo meiotickej metafáze II,
 - d) v pachyténe alebo diploténe,
 - e) v anafáze I alebo v anafáze II?
12. Znázorníte schematicky dôsledky nondisjunkcie autozomálneho chromozomového páru:
 - a) v oogenéze prvého meiotického delenia,
 - b) v oogenéze druhého meiotického delenia.
13. Ak bunka má $2n = 6$, koľko chromozómov bude mať:
 - a) spermatocyt I. rádu,
 - b) endosperm,
 - c) oocyt II. rádu,
 - d) zygota,
 - e) tetraploid,
 - f) nulizomik?

3.

MENDELISTICKÁ KONCEPCIA DEDIČNOSTI

Kľúčové slová: alela (vloha), dihybrid, dominancia, kodominancia, monohybrid, neúplná dominancia, polyhybrid, recesivita, spätné kríženie, testovacie kríženie, trihybrid.

Mendelove pravidlá

Dedičnosť pri voľnej kombinácii vlôh je označovaná podľa *Johanna Gregora MENDELA (1822 – 1884)* ako **mendelistická dedičnosť**. Mendel pozoroval určité vzťahy medzi generáciami pri krížení hrachu a získané poznatky boli formulované ako **Mendelove pravidlá dedičnosti**:

- 1. Pravidlo uniformity a reciprocity.** Hybridy vzniknuté z kríženia homozygotných rodičov sú v prvej generácii rovnaké, uniformné a táto genotypová a fenotypová zhoda nie je ovplyvnená smerom kríženia.
- 2. Pravidlo štiepenia.** Druhá filiálna generácia nie je jednotná, ale sa v nej vyskytujú prejavy znakov obidvoch rodičov. Fenotypové a genotypové kategórie sú v konštantných pomeroch.
- 3. Pravidlo o voľnej kombinácii alel.** Hybrid tvorí zo svojich alel toľko rôznych kombinácií v gamétach, a teda aj toľko druhov gamét, v koľkých kombináciách sa tieto alely môžu zostaviť. Všetky druhy gamét sú početne rovnako zastúpené.
- 4. Pravidlo o čistote gamét.** Gaméta obsahuje len jednu alelu z alelového páru. V zygote musí byť zastúpený každý alelový pár.

Mendelové pravidlá platia za určitých podmienok a najdôležitejšie sú:

- gény sú lokalizované v bunkovom jadre (chromozómy),
- lokalizácia sledovaných génov v rôznych chromozómoch (autozómoch),
- homozygotnosť rodičov pre sledovaný znak (dominantní homozygoti – homozygoti s dominantnými alelami, recesívni homozygoti – homozygoti s recesívnymi alelami).

Dominantné alely sa najčastejšie označujú veľkým písmenom, recesívne malým písmenom. Niekedy sa používa i iná symbolika – dominantné alely +, recesívne -.

Základom analýzy dedičnosti mendelistickej koncepcie je **hybridologická analýza**. V závislosti od počtu sledovaných znakov sa pri hybridizácii hovorí o **monohybridizme**, **dihybridizme**, prípadne **polyhybridizme**.

Monohybridné kríženie

Pri monohybridnom krížení sa sleduje jeden znak, teda monohybrid je jedinec, ktorého rodičia sa odlišujú vo fenotypovom prejave jedného znaku. Podľa vzťahu alel u diploidného organizmu a od nich závislých fenotypov rozoznávame:

- **dominancia a recesivita:** heterozygot je fenotypom zhodný s homozygotom, ktorý má dominantné alely, napr.: *AA*, *Aa* – červenokveté, *aa* – bielokveté

Poznámka: Iná možnosť zápisu

– dominantný homozygot	++
– heterozygot	+–
– recesívny homozygot	--

- **neúplná dominancia** – heterozygot má prechodný prejav znaku v porovnaní s homozygotom, napr.: AA – červenokveté, Aa – ružovokveté, aa – bielokveté
- **superdominancia** – heterozygot má intenzívnejší prejav znaku ako homozygot s dominantnými alelami, napr.: AA – červenokveté, Aa – tmavo červenokveté, aa – bielokveté
- **kodomínancia** – úplný fenotypový prejav oboch alel v géne heterozygota (AB0 krvný systém človeka. $I^A I^B$ = krvná skupina AB).

 **Príklad:**

Mendel krížil hrach červenokvetý s hrachom bielokvetým. Červená farba kvetu je znak úplne dominantný a biela recesívny. Písmenom A si označíme alelu pre červenú farbu, a si označíme alelu pre bielu farbu, **P** – **parentálna (rodičovská) generácia**, **G** – **gaméty (rodičov)**, **F₁** – **potomstvo**, teda prvá **filiálna generácia**, **G_{F1}** – **gaméty prvej filiálnej generácie**, **F₂** – **druhá filiálna generácia**.

	Genotypy	Fenotypy									
P:	$AA \times aa$	červená x biela									
G:	$A ; a$										
F₁:	Aa $Aa \times Aa$	červená samoopelenie									
G_{F1}:	<table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; border-bottom: 1px solid black;"></td> <td style="border-bottom: 1px solid black;">A</td> <td style="border-bottom: 1px solid black;">a</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black;">A</td> <td>AA</td> <td>Aa</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black;">a</td> <td>Aa</td> <td>aa</td> </tr> </table>		A	a	A	AA	Aa	a	Aa	aa	
	A	a									
A	AA	Aa									
a	Aa	aa									
F₂:	1/4 dominantný homozygot (AA) 2/4 heterozygot (Aa) 1/4 recesívny homozygot (aa)	3/4 červené (AA, Aa, Aa); 1/4 biele (aa)									

Vzhľadom na úplnú dominanciu bude celá F_1 generácia fenotypom rovnaká – červenokvetá, ale genotypom rozdielna – heterozygotná, pretože obsahuje aj alelu pre bielu farbu, ktorá sa nemohla prejaviť, pretože je potlačená dominantnou alelou. F_2 generácia štípe v fenotypovom prejave: 3/4 jedincov budú červenokveté, 1/4 bielokveté.

Genotypový štípný pomer: 1/4 dominantných homozygotov,
2/4 heterozygotov (1/2 heterozygotov),
1/4 recesívnych homozygotov.

Výsledný genotypový a fenotypový štípný pomer je dôsledok toho, že F_1 generácia tvorí 2 druhy pohlavných buniek (A , a). Ich kombináciou vzniká F_2 generácia s fenotypovým štípnym pomerom







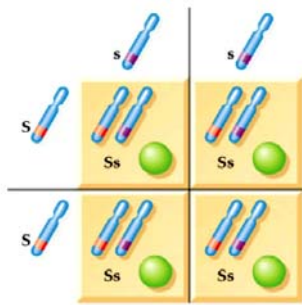
	3 A-	:	1 aa		
a genotypovým štípnym pomerom	1 AA	:	2 Aa	:	1 aa

 **Príklad:**

Hladký tvar semien je u hrachu podmienený dominantným génom S , zvráskavené semená jeho recesívnou alelou s . Napíšte schému kríženia medzi:







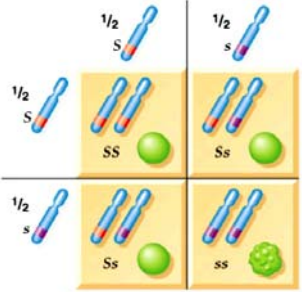
- hrachom s hladkými semenami s hrachom so zvráskavenými semenami
- dvoma rastlinami hrachu heterozygotnými v lokuse pre tvar semien.

a) monohybridné kríženie hrachu s hladkými semenami s hrachom so zvráskavenými semenami

P generácia	rodič 1	rodič 2
Rodičovské fenotypy	hladké semená 	x  zvráskavené semená
Genotypy rodičov (2n)	 SS	 ss
Haploidné gaméty (n)	 S	x  s
F₁ generácia	Gaméty druhého rodiča	
Gaméty prvého rodiča		
F₁ genotyp	všetko Ss (heterozygot)	
F₁ fenotyp	všetky semená hladké (hladké je dominantné nad zvráskaveným)	

Obr. 3.1 a) Priebeh a výsledky monohybridného kríženia v F₁ generácii na príklade hrachu – tvar semien (hladké a zvráskavené). Chromozómy dokumentujú segregáciu (upravené podľa Russella, 1998).

b) kríženie medzi dvoma rastlinami hrachu heterozygotnými v lokuse pre tvar semien

F₁ generácia	rodič 1	rodič 2
Fenotypy F₁	hladké semená 	x  hladké semená
Genotypy F₁ (2n)	 Ss	 Ss
Haploidné gaméty (n)	 S	x  s
F₂ generácia	Gaméty druhého rodiča	
Gaméty prvého rodiča		
F₂ genotyp	$\frac{1}{4}$ SS, $\frac{1}{2}$ Ss, $\frac{1}{4}$ ss	
F₂ fenotyp	$\frac{3}{4}$ hladké semená, $\frac{1}{4}$ zvráskavené semená	

Obr. 3.1 b) Priebeh a výsledky monohybridného kríženia v F₂ generácii na príklade hrachu – tvar semien (hladké a zvráskavené). Chromozómy dokumentujú segregáciu (upravené podľa Russella, 1998).

Spätne kríženie

Zámerný oplodňovací proces jedinca získaného v prvej, prípadne ďalšej generácii s genotypom jedného alebo druhého rodiča, sa nazýva spätne kríženie.

Príklad:

	rodič 1	x	rodič 2
P:	<i>AA</i>		<i>aa</i>
F₁:	<i>Aa</i>		
	1. <i>Aa</i> x <i>AA</i>		F ₁ x rodič 1
	2. <i>Aa</i> x <i>aa</i>		F ₁ x rodič 2





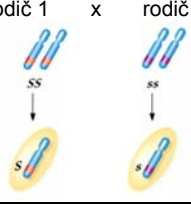
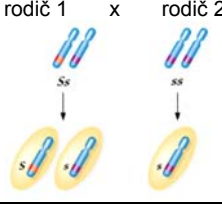
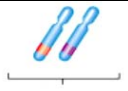





Testovacie kríženie

Zámerný oplodňovací proces jedinca neznámeho genotypu s jedincom, ktorý má recesívny prejav znaku sa nazýva testovacie kríženie. Podľa výsledkov fenotypového prejavu v B₁ generácii, môžeme určiť alelové zloženie neznámeho génu.

Príklad: A-

	1. <i>AA</i> x <i>aa</i>	2. <i>Aa</i> x <i>aa</i>
B ₁	<i>Aa</i>	<i>Aa</i> : <i>aa</i> 1 : 1

Ak je sledovaný gén dominantne homozygotný, pri testovacom krížení získame potomstvo fenotypovo uniformné. Ak je „testovaný“ gén heterozygotný, v potomstve získame fenotypový (i genotypový) štípný pomer **1 : 1**. Testovacím krížením teda môžeme odlišiť fenotypovo síce rovnakých jedincov, ale genotypovo odlišných (dominantný homozygot, heterozygot).

ak rodič 1 má: hladké semená 	fenotyp	ak rodič 1 má: hladké semená 
 <i>SS</i>	genotyp	 <i>Ss</i>
rodič 1 x rodič 2 	diploidný rodičovský genotyp meióza haploidné gaméty	rodič 1 x rodič 2 
	pravdepodobné genotypy potomstva	
 všetky semená hladké	fenotypy potomstva	 ½ hladké, ½ zvráskavené semená
rodič 1 bol určite <i>SS</i>  <i>SS</i>	výsledok	rodič 1 bol určite <i>Ss</i>  <i>Ss</i>

Obr. 3.2 Testovacie kríženie monohybrida. Hladké semená môžu mať dva genotypy (*SS* alebo *Ss*). Krížením s recesívnym homozygotom môžeme tento genotyp určiť (upravené podľa Russella, 1998).

Neúplná dominancia

V prípade monohybrida (ale i dihybrida, trihybrida...) keď u diploidného organizmu sú obidve alely vo svojom účinku rovnako silné, teda nemajú vzťah nadradenosti a podradenosti, vzniká kompromisný – intermediárny typ.

Príklad:

Pri nocovke jalapovej je červená farba kvetu podmienená dominantne homozygotným génom **BB**, pričom alela **B** je neúplne dominantná nad alelou **b**, a **bb** podmieňuje bielu farbu kvetu. Heterozygotný stav má za následok ružovú farbu. Ako vyzerá rozpis kríženia po F₂ generáciu?







P:	genotyp <i>BB</i> x <i>bb</i>	fenotyp červená x biela
G:	<i>B</i> ; <i>b</i>	
F₁:	<i>Bb</i>	ružová
G_{F1}:	<i>Bb</i> x <i>Bb</i> <i>B, b</i> ; <i>B, b</i>	samoopelenie
F₂:	<i>BB</i> <i>Bb</i> <i>Bb</i> <i>bb</i> 1/4 : 2/4 : 1/4	červená : ružová : biela 1/4 : 2/4 : 1/4

– genotypový aj fenotypový štiepny pomer sú rovnaké







Príklad:

Pri hydine Andalúzskeho plemena krížením medzi čiernou sliepku a bielym kohútom vzniká F₁ sivéj farby označovaná ako Andalúzska modrá. Štiepny pomer (genotypový i fenotypový) v F₂ generácii je **1 : 2 : 1**. Ako vyzerá rozpis kríženia v oboch prípadoch?

a) kríženie medzi čiernou sliepku a bielym kohútom

P generácia	rodič 1	rodič 2
Rodičovské fenotypy		
Genotypy rodičov (2n)		
F₁ generácia	Gaméty druhého rodiča	
Gaméty prvého rodiča		
F₁ genotyp	všetko <i>Bb</i>	
F₁ fenotyp	všetky sivé, neúplne dominantné	

b) vzájomné kríženie jedincov F₁ generácie

F ₁ generácia	Rodič 1	rodič 2
F ₁ fenotypy		
Genotypy F ₁ rodičov (2n)		
F ₂ generácia	Gaméty druhého rodiča	
Gaméty prvého rodiča		
F ₂ genotyp	1/4 BB 1/2Bb 1/4bb	
F ₂ fenotyp	1/4 čierne 1/2 sivé 1/4 biele	

Obr. 3.3 Neúplná dominancia pri hydine Andalúzskeho plemena. a) krížením medzi čiernou sliepkou a bielym kohútom vzniká F₁ sivej farby označovaná ako Andalúzska modrá. b) F₂ generácia štípe v pomere 1 : 2 : 1 (upravené podľa Russella, 1998).

Dihybridné kríženie

Dihybridom nazývame kríženca, ktorého rodičia sa líšili v dvoch sledovaných znakoch, t. j. v dvoch pároch alel.

Pri dihybridnom krížení sa môžu obidva znaky dediť **dominantno – recesívne** alebo **intermediárne** (neúplná dominancia), prípadne tak, že jeden znak bude mať dedičnosť dominantno – recesívnu a druhý intermediárnu alebo naopak.

Na vysvetlenie dominantno – recesívnej dedičnosti môžeme použiť Mendelove pokusy s hrachom, kde krížil hrach so žltými (*AA*) a hladkými (*BB*) semenami s hrachom, ktorý mal semená zelené (*aa*) a zvráskavené (*bb*). Žltá farba a hladké semená hrachu sú dominantné, zelená farba a zvráskavené semená sú recesívne (obr. 3.4).

Gaméty materskej rastliny obsahujú alely *A* a *B*, otcovské gaméty *a* a *b*. Oplodnením vajíčkovej bunky *AB* spermatickou bunkou *ab* vznikne dihybridný heterozygot F₁ s genetickou štruktúrou *AaBb*. Vzhľadom na to, že ide o úplnú dominanciu oboch alel, bude mať celá F₁ generácia žlté a hladké semená, ale bude heterozygotná (lebo obsahuje aj alely pre zelenú farbu a zvráskavené semená). Pri vzájomnom oplodnení jedincov F₁ generácie môže dôjsť ku kombinácii medzi všetkými gamétami. Tieto kombinácie sa dajú najlepšie znázorniť v mendelistickom (Punnettovom) štvorci, ktorý má svoje zákonitosti.

$$\begin{array}{lcl}
 \text{P:} & AABb & \times & aabb \\
 \text{G:} & AB & & ab \\
 \text{F}_1: & AaBb & \times & AaBb
 \end{array}$$

F₂:

G F ₁ : ♂	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
♀				
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>Ab</i>	<i>AABb</i>	<i>AAbb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

heterozygotné typy

homozygotné typy

V tomto štvorci nad prvým horným radom vypíšeme všetky možné kombinácie otcovských gamét a vedľa prvého ľavého stĺpca kombinácie materských gamét v tom istom poradí. Z obrázku vidíme, že v prvom stĺpci a riadku dochádza ku spojeniu obidvoch dominantných alel, t. j. *AABB*. Ide o jedincov, ktorí majú obidva znaky dominantné a sú homozygotní. Podobne v poslednom štvorci sú všetky alely pre recesívnu vlastnosť (*aabb*) a vznikajú jedinci v obidvoch znakoch recesívni a homozygotní. Na uhlopriečke vedenej z ľavého horného rohu do pravého dolného rohu sú homozygotní jedinci v oboch znakoch a na uhlopriečke, ktorá vedie z pravého horného rohu do ľavého dolného rohu sú heterozygotné typy v obidvoch znakoch. Medzi vzniknutými hybridmi sa objavujú už pri tomto krížení (počnúc dihybridom a pokračujúc v polyhybridoch) aj jedinci s novými kombináciami alel ako mali rodičia. Teda vznikajú aj typy v našom príklade so semenom zeleným a hladkým alebo žltým a zvráskaveným. Na uhlopriečke homozygotov sú títo jedinci vo vnútri a nazývajú sa **kombinačné** alebo **šľachtiteľské novinky**. Vznik takýchto typov sa dá predpokladať a vypočítať.




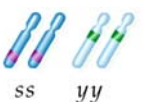


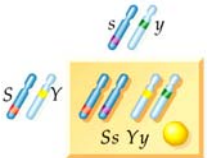
Celkove teda vzniklo v F₂ generácii 16 možných kombinácií v štyroch fenotypových skupinách:

- 9/16 fenotypov s obidvomi dominantnými znakmi (žltý, hladký),
- 3/16 fenotypov s prvým dominantným a druhým recesívnym znakom (žltý, zvráskavený),
- 3/16 fenotypov s prvým recesívnym a druhým dominantným znakom (zelený, hladký),
- 1/16 fenotypov s obidvomi recesívnymi znakmi (zelený, zvráskavený).



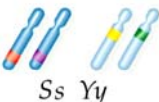


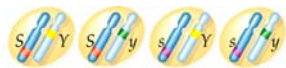




















Fenotypový štiepny pomer v F₂ je teda: **9 : 3 : 3 : 1**. Z uvedeného štvorca môžeme tiež zistiť zastúpenie jednotlivých genotypov. V našom príklade:

1AABB : 2AABb : 1AAbb : 2AaBB : 4AaBb : 2Aabb : 1aaBB : 2aaBb : 1aabb.

a)

P generácia	rodič 1	rodič 2
Rodičovské fenotypy	hladké žlté semená 	x zvráskavené zelené semená 
Genotypy rodičov (2n)	 SS YY	 ss yy
Haploidné gaméty (n)	 S Y	 s y
F ₁ generácia	Gaméty druhého rodiča	
Gaméty prvého rodiča	 Ss Yy	
F ₁ genotyp F ₁ fenotyp	všetko SsYy všetky semená hladké žlté	

b)

F ₁ generácia		Rodič 1		Rodič 2	
Rodičovské fenotypy		hladké žlté semená 	x	hladké žlté semená 	
Genotypy F ₁ rodičov (2n)		 Ss Yy		 Ss Yy	
Haploidné gaméty (n)					
F ₂ generácia		Gaméty druhého rodiča			
Gaméty prvého rodiča		 $\frac{1}{4}$ S Y	 $\frac{1}{4}$ S y	 $\frac{1}{4}$ s Y	 $\frac{1}{4}$ s y
		 SS YY	 SS Yy	 Ss YY	 Ss Yy
		 SS Yy	 SS yy	 Ss Yy	 Ss yy
		 Ss YY	 Ss Yy	 ss YY	 ss Yy
F ₂ genotyp	$\frac{1}{16} (SSYY) + \frac{2}{16} (SsYY) + \frac{2}{16} (SSYy) + \frac{4}{16} (SsYy) + \frac{1}{16} (SSyy) + \frac{2}{16} (Ssyy) + \frac{1}{16} (ssYY) + \frac{2}{16} (ssYy) + \frac{1}{16} (ssyy)$				
F ₂ fenotyp	9/16 (hladké a žlté semená) 3/16 (hladké a zelené semená) 3/16 (zvráskavené a žlté semená) 1/16 (zvráskavené a zelené semená)				

Obr. 3.4 Dihybridné kríženie – princíp kombinácie. Pri tomto krížení boli využité dva znaky: tvar semena hrachu a farba semena hrachu, podmienené dvomi génmi, lokalizovanými v inom páre autozómov. a) kríženie s cieľom získať F₁. b) F₂ generácia a štiepne pomery (genotypové, fenotypové) (upravené podľa Russella, 1998).

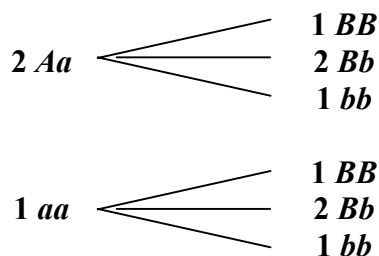
Využitie „vidlicovitého“ zápisu k zisteniu fenotypického štiepneho pomeru v F₂ generácii pri dihybridnom krížení:

Pri krížení (F₁ x F₁) gaméty vytvárajú 16 zygotických kombinácií, ktoré tvoria nasledujúce fenotypové skupiny:

$$\begin{array}{l}
 3A \begin{cases} \nearrow 3B \\ \searrow 1b \end{cases} = \begin{array}{l} 9AB \\ 3Ab \end{array} \\
 1a \begin{cases} \nearrow 3B \\ \searrow 1b \end{cases} = \begin{array}{l} 3aB \\ 1ab \end{array}
 \end{array}$$

Genotypový štiepny pomer dihybrida pri dominantno – recesívnej dedičnosti bude takýto:

$$1AA \begin{cases} \nearrow 1BB \\ \nearrow 2Bb \\ \searrow 1bb \end{cases}$$



V F_2 vznikne 9 genotypových kombinácií v štiepnom pomere:

$$\begin{array}{cccccccccc}
 1 & : & 2 & : & 1 & : & 2 & : & 4 & : & 2 & : & 1 & : & 2 & : & 1 \\
 1AABB: & 2 AABb: & 1 AAbb: & 2 AaBB: & 4 AaBb: & 2 Aabb: & 1 aaBB: & 2 aaBb: & 1 aabb
 \end{array}$$

Testovacie kríženie ako mechanizmus na odlišenie homozygotných a heterozygotných jedincov môžeme využiť aj pri dihybridoch.

Príklad:

Ako príklad testovacieho kríženia dihybrida pri dominantno – recesívnej dedičnosti použijeme jačmeň s nasledujúcim označením:

B – čiernozrnný jačmeň (čierne sfarbenie pliev)

bb – žltozrnný jačmeň (žlté sfarbenie pliev)

D – dvojradový klas jačmeňa

dd – šesťradový klas jačmeňa

$$\begin{array}{rcl}
 P: & BbDd & \times & bbdd \\
 & \text{čiernozrnný} & & \text{žltozrnný} \\
 & \text{dvojradový} & & \text{šesťradový} \\
 G_p: & BD, Bd, bD, bd & ; & bd \\
 F_1: & BbDd, Bbdd, bbDd, bbdd & & \\
 \text{fenotypový štiepny pomer} & 1 : 1 : 1 : 1 & & \begin{array}{l} \frac{1}{4} \text{ čiernozrnný dvojradový} \\ \frac{1}{4} \text{ čiernozrnný šesťradový} \\ \frac{1}{4} \text{ žltozrnný dvojradový} \\ \frac{1}{4} \text{ žltozrnný šesťradový} \end{array}
 \end{array}$$

Ak je testovaný jedinec heterozygotný v oboch génoch (*BbDd*), pri testovacom krížení získame fenotypový (i genotypový) štiepny pomer **1 : 1 : 1 : 1**.

Ako to bude v prípade dedičnosti dominantno – recesívnej v *jednom alelovom páre* a intermediárnej v *druhom alelovom páre*?

Príklad:

Antirrhinum majus (papuľka väčšia) má pre červenú farbu kvetu alelu *A* a pre bielu farbu kvetu *a*. Tento alelový pár má intermediárny typ dedičnosti (neúplná dominancia). Vysoký vzrast pri tejto rastline je podmienený alelou *F* a nízky vzrast alelou *f*. Tieto alely sú voči sebe v dominantno – recesívnom vzťahu. Po krížení papuľiek červenokvetých s vysokým vzrastom s papuľkami bielokvetými a nízkym vzrastom dostaneme takéto hybridy:

$$\begin{array}{rcl}
 P: & AAFF & \times & aaff \\
 & \text{červený kvet} & & \text{biely kvet} \\
 & \text{vysoký vzrast} & & \text{nízky vzrast} \\
 G_p: & AF & & Af \\
 F_1: & & & AaFf
 \end{array}$$

teda heterozygotná v oboch alelových pároch. Fenotypovo uniformná, t. j. celá ružová a vysoká. F_1 bude tvoriť štyri typy gamét a ich kombináciou ($AaFf \times AaFf$) vznikne nasledujúca F_2 generácia:

GF ₁ :		<i>AF</i>	<i>Af</i>	<i>aF</i>	<i>af</i>
	<i>AF</i>	<i>AAFF</i>	<i>AAFf</i>	<i>AaFF</i>	<i>AaFf</i>
	<i>Af</i>	<i>AAFf</i>	<i>AAff</i>	<i>AaFf</i>	<i>Aaff</i>
	<i>aF</i>	<i>AaFF</i>	<i>AaFf</i>	<i>aaFF</i>	<i>aaFf</i>
	<i>af</i>	<i>AaFf</i>	<i>Aaff</i>	<i>aaFf</i>	<i>aaff</i>

V F_2 nám vznikne 6 kategórií fenotypov:

- 3/16 červený kvet a vysoký vzrast (*AAF-*)
- 1/16 červený kvet a nízky vzrast (*AAff*)
- 6/16 ružový kvet a vysoký vzrast (*AaF-*)
- 2/16 ružový kvet a nízky vzrast (*Aaff*)
- 3/16 biely kvet a vysoký vzrast (*aaF-*)
- 1/16 biely kvet a nízky vzrast (*aaff*)

Z tejto analýzy vyplýva, že zo 16 možných kombinácií vzniklo 6 kategórií fenotypov v pomere: 3 : 1 : 6 : 2 : 3 : 1 a 9 skupín genotypov v pomere: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1.

Toto je typický štiepny pomer pre intermediaritu jedného alelového páru dihybrida.

Príklad:

Príklad testovacieho kríženia dihybrida pri intermediárnom type dedičnosti papuľky s nasledujúcim označením:

P:		<i>AaFf</i>	x	<i>aaff</i>
		ružovokvetá vysoký vzrast		bielokvetá nízky vzrast
G _p :				
	♂	<i>af</i>		
	♀			
	<i>AF</i>	<i>AaFf</i>		ružovokveté, vysoké
	<i>Af</i>	<i>Aaff</i>		ružovokveté, nízke
	<i>aF</i>	<i>aaFf</i>		bielokveté, vysoké
	<i>af</i>	<i>aaff</i>		bielokveté, nízke

Teda v F_1 štiepny pomer : **1 : 1 : 1 : 1**.

Ďalší príklad dihybrida si ukážeme na prípade intermediárnej dedičnosti oboch znakov:

Príklad:

Pri jahode obyčajnej – *Fragaria vesca* – je červené zafarbenie plodu podmienené alelou *E*, bledé zafarbenie *e*. Normálny tvar kalicha podmieňuje alela *G* a listový tvar kalicha *g*. Krížením jahody s červeným zafarbením plodu a normálnym kalichom (*EEGG*) s jahodou s bledým zafarbením plodu a listovým tvarom kalicha (*eegg*) vznikne F_1 generácia *EeGg*, ktorá má ružové plody a intermediárny tvar kalicha. V F_2 generácii zo 16 možných kombinácií vznikne 9 fenotypových aj genotypových skupín v pomere: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1. (Heterozygot má svoj „vlastný“ fenotyp.)

P:	<i>EEGG</i>	x	<i>eegg</i>
	červený plod normálny kalich		bledý plod listový kalich
G:	<i>EG</i>		<i>eg</i>

F_1 :	$EeGg$ ružový plod intermediárny kalich	x	$EeGg$ ružový plod intermediárny kalich			
GF_1 :	♀	♂	EG	Eg	eG	eg
	EG	Eg	$EEGG$	$EEGg$	$EeGG$	$EeGg$
	Eg	eG	$EEGg$	$EEgg$	$EeGg$	$Eegg$
	eG	eg	$EeGG$	$EeGg$	$eeGG$	$eeGg$
	eg		$EeGg$	$Eegg$	$eeGg$	$eegg$

- 1/16 $EEGG$ červený plod, normálny kalich
- 2/16 $EEGg$ červený plod, intermediárny kalich
- 1/16 $EEgg$ červený plod, listový kalich
- 2/16 $EeGG$ ružový plod, normálny kalich
- 4/16 $EeGg$ ružový plod, intermediárny kalich
- 2/16 $Eegg$ ružový plod, listový kalich
- 1/16 $eeGG$ bledý plod, normálny kalich
- 2/16 $eeGg$ bledý plod, intermediárny kalich
- 1/16 $eegg$ bledý plod, listový kalich

Trihybridné kríženie

Trihybridné kríženie je kríženie, pri ktorom sa rodičia odlišovali v troch alelových pároch. Sledované znaky sa môžu dediť vo vzťahu dominantno – recesívnom alebo intermediárne. Tieto dva typy dedičnosti sa môžu navzájom kombinovať, pričom vzniknú 4 skupiny kombinácií:

- a) všetky alelové páry majú dominantno – recesívny vzťah,
- b) všetky alelové páry majú intermediárny charakter,
- c) jeden alelový pár má dominantno – recesívnu dedičnosť a zostávajúce dva intermediárnu,
- d) dva alelové páry majú dominantno – recesívnu dedičnosť a jeden pár má intermediárnu, dedičnosť.

Uvedieme si príklad dedičnosti, keď všetky 3 alelové páry sú v dominantno – recesívnom vzťahu.

Príklad:

Čierne zafarbenie kvetných pliev jačmeňa je podmienené génom **B-**, žlté **bb**. Dvojradososť v prípade jačmeňa podmieňuje gén **D-** a šesťradosť konštitúcia **dd**. Gén **N-** podmieňuje ovisnutý klas, konštitúcia **nn** vzpriamený klas.

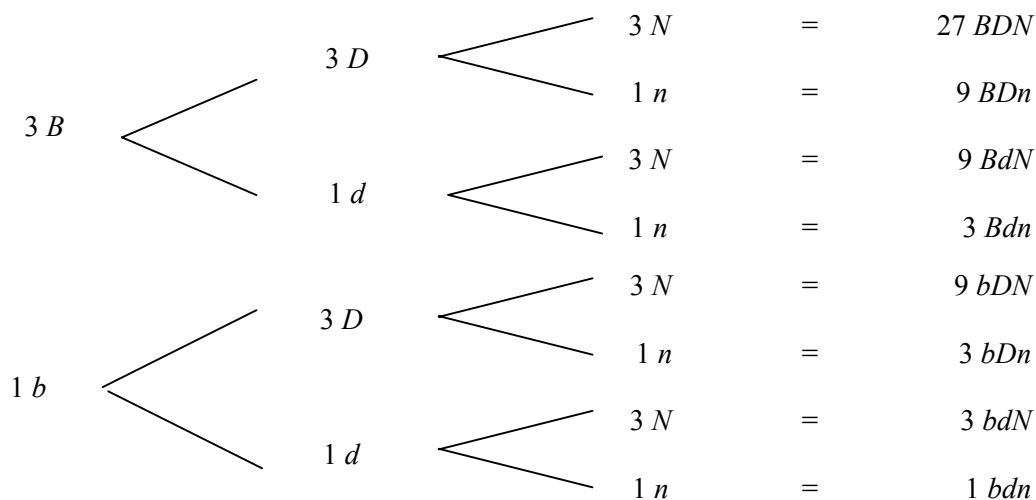
Priebeh kríženia jačmeňa so žltými plevami, dvojradosým a ovisnutým klasom s čiernoplevnatým, šesťradovým a vzpriameným klasom sa môže znázorniť takto:

P	$bbDDNN$ žlté plevy dvojradosý klas ovisnutý klas	x	$BBddnn$ čierne plevy šesťradový klas vzpriamený klas
G	$b D N$		$B d n$
F₁	$BbDdNn$ – čierne plevy, dvojradosý ovisnutý klas		

F_1 je trojnásobný heterozygot, ktorý bude tvoriť 8 druhov gamét:

$B D N$	$B d N$	$b D N$	$b d N$
$B D n$	$B d n$	$b D n$	$b d n$

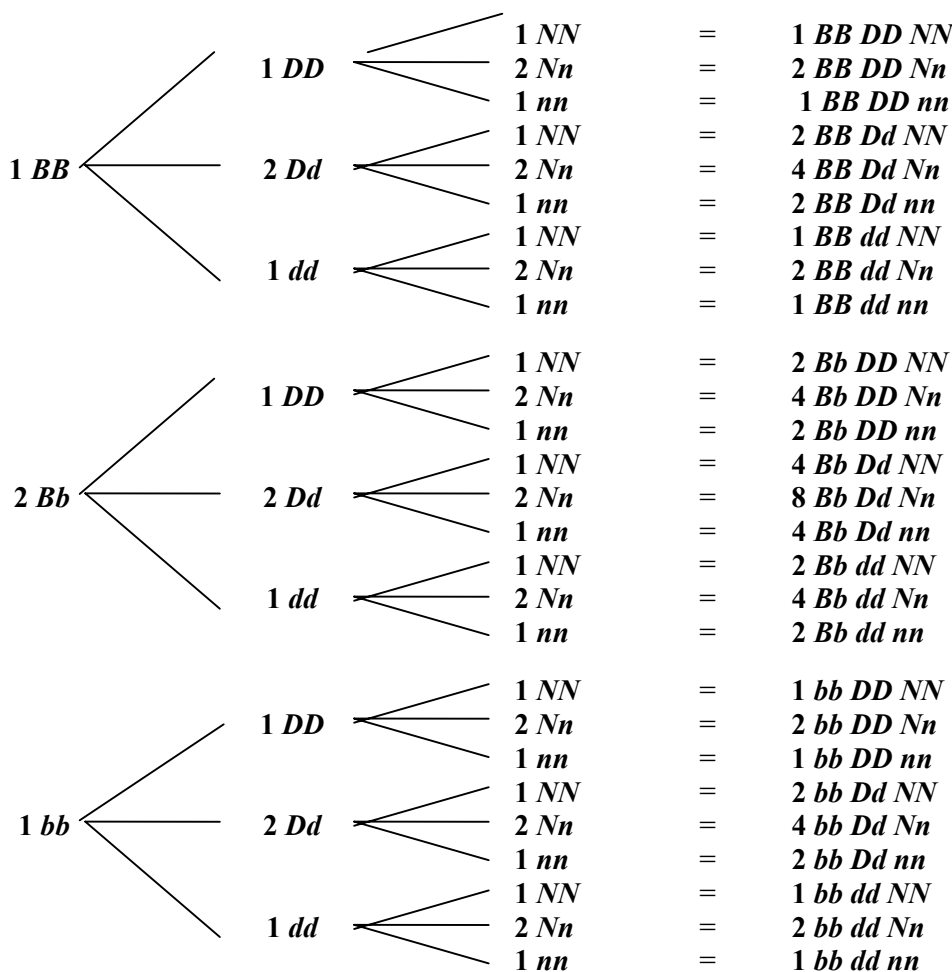
Pri krížení ($F_1 \times F_1$) gaméty vytvárajú 64 zygotických kombinácií, ktoré tvoria nasledujúce **fenotypové skupiny** (vidlicový spôsob zápisu):



Pri dominantno – recesívnom vzťahu všetkých troch alelových párov vzniká v F_2 **fenotypový štiepny pomer**:




























$$27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1.$$

Genotypový štiepny pomer trihybrida pri dominantno – recesívnej dedičnosti bude takýto:



V F₂ vznikne 27 genotypových kombinácií v štiepnom pomere:

1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 4 : 8 : 4 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1.

P generácia	rodič 1	rodič 2																								
Rodičovské fenotypy	hladké, žlté semená, fialová farba kvetu 	zvráskavené, zelené semená, biela farba kvetu 																								
Genotypy rodičov (2n)	SSYYCC	ssyycc																								
F₁ generácia	hladké, žlté semená, fialová farba kvetu SsYyCc 																									
F₂ generácia (F₁ x F₁)	<table border="0"> <tr> <td>27/64 (S-Y-C-)</td> <td></td> <td>hladké, žlté, fialové</td> </tr> <tr> <td>9/64 (S-Y-cc)</td> <td></td> <td>hladké, žlté, biele</td> </tr> <tr> <td>9/64 (S-yyC-)</td> <td></td> <td>hladké, zelené, fialové</td> </tr> <tr> <td>3/64 (S-yycc)</td> <td></td> <td>hladké, zelené, biele</td> </tr> <tr> <td>9/64 (ssY-C-)</td> <td></td> <td>zvráskavené, žlté, fialové</td> </tr> <tr> <td>3/64 (ssY-cc)</td> <td></td> <td>zvráskavené, žlté, biele</td> </tr> <tr> <td>3/64 (ssyyC-)</td> <td></td> <td>zvráskavené, zelené, fialové</td> </tr> <tr> <td>1/64 (ssyycc)</td> <td></td> <td>zvráskavené, zelené, biele</td> </tr> </table>		27/64 (S-Y-C-)		hladké, žlté, fialové	9/64 (S-Y-cc)		hladké, žlté, biele	9/64 (S-yyC-)		hladké, zelené, fialové	3/64 (S-yycc)		hladké, zelené, biele	9/64 (ssY-C-)		zvráskavené, žlté, fialové	3/64 (ssY-cc)		zvráskavené, žlté, biele	3/64 (ssyyC-)		zvráskavené, zelené, fialové	1/64 (ssyycc)		zvráskavené, zelené, biele
27/64 (S-Y-C-)		hladké, žlté, fialové																								
9/64 (S-Y-cc)		hladké, žlté, biele																								
9/64 (S-yyC-)		hladké, zelené, fialové																								
3/64 (S-yycc)		hladké, zelené, biele																								
9/64 (ssY-C-)		zvráskavené, žlté, fialové																								
3/64 (ssY-cc)		zvráskavené, žlté, biele																								
3/64 (ssyyC-)		zvráskavené, zelené, fialové																								
1/64 (ssyycc)		zvráskavené, zelené, biele																								

Ob. 3.5 Trihybridné kríženie. Sledované znaky: Tvar semien, farba semien, farba kvetov, podmienené tromi génmi lokalizovanými v troch rôznych pároch autozómov. Rodičia: hladké semená, žlté semená, fialové kvety x zvráskavené semená, zelené semená, biele kvety (upravené podľa Russella, 1998)

Testovacie kríženie trihybrida si môžeme schematicky znázorniť takto:

P:	<i>Aa Bb Dd</i>	x	<i>aa bb dd</i>																					
Gp:	<table border="0"> <tr> <td></td> <td>♂</td> <td></td> </tr> <tr> <td>♀</td> <td></td> <td><i>a b d</i></td> </tr> <tr> <td><i>A B D</i></td> <td> </td> <td><i>AaBbDd</i></td> </tr> <tr> <td><i>A B d</i></td> <td> </td> <td><i>AaBbdd</i></td> </tr> <tr> <td><i>A b D</i></td> <td> </td> <td><i>AabbDd</i></td> </tr> <tr> <td><i>A b d</i></td> <td> </td> <td><i>Aabbdd</i></td> </tr> <tr> <td><i>a B D</i></td> <td> </td> <td><i>aaBbDd</i></td> </tr> </table>		♂		♀		<i>a b d</i>	<i>A B D</i>		<i>AaBbDd</i>	<i>A B d</i>		<i>AaBbdd</i>	<i>A b D</i>		<i>AabbDd</i>	<i>A b d</i>		<i>Aabbdd</i>	<i>a B D</i>		<i>aaBbDd</i>		
	♂																							
♀		<i>a b d</i>																						
<i>A B D</i>		<i>AaBbDd</i>																						
<i>A B d</i>		<i>AaBbdd</i>																						
<i>A b D</i>		<i>AabbDd</i>																						
<i>A b d</i>		<i>Aabbdd</i>																						
<i>a B D</i>		<i>aaBbDd</i>																						

<i>a B d</i>	<i>aaBbdd</i>
<i>a b D</i>	<i>aabbDd</i>
<i>a b d</i>	<i>aabbdd</i>

Štiepny pomer pri testovacom krížení trihybrida je:

$$1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1$$

Všeobecne štiepny pomer pri testovacom krížení si môžeme vypočítať podľa výrazu 2^n , kde n udáva počet nezávislých párov alel. Tento výraz všeobecne platí ako pre dominantno – recesívnu dedičnosť, dedičnosť intermediárnu a tiež pre zmiešaný typ dedičnosti dihybrida, trihybrida i polyhybrida, t. j. keď niektorý alelový pár je vo vzťahu dominantno – recesívnom a iný alelový pár je zase v intermediárnom vzťahu.

Polyhybridné kríženie

Polyhybrid je kríženec, ktorého parentálna generácia sa odlišovala vo viacerých alelových pároch. Ako sme uviedli pri monohybridizme, dihybridizme, trihybridizme – pri voľnej a nezávislej kombinácii alel pri dominantno – recesívnom vzťahu alel, vzniká základný fenotypový štiepny pomer $3 : 1$ a genotypový štiepny pomer $1 : 2 : 1$. Z týchto štiepných pomerov si môžeme odvodiť štiepny pomer ľubovoľne násobného hybridu. Štiepne pomery vyplývajú z teórie pravdepodobnosti a sú odvodené od $(3 : 1)^n$, respektíve $(1 : 2 : 1)^n$.

Tabuľka 3.1

Všeobecný prehľad o štiepných pomeroch, gametických a zygotických kombináciách pre dominantno – recesívny vzťah (podľa Hrubého, 1961).

P o č e t	Vzorec	Počet sledovaných znakov (n)			
		1	2	3	4
gametických kombinácií F_1	2^n	$2^1=2$	$2^2=4$	$2^3=8$	$2^4=16$
zygotických kombinácií F_2	2^{2n}	$2^2=4$	$2^4=16$	$2^6=64$	$2^8=256$
genotypov v F_2	3^n	$3^1=3$	$3^2=9$	$3^3=27$	$3^4=81$
homozygotov v F_2	2^n	2	4	8	16
kombinačných noviniiek	2^n-2	0	2	6	14
heterozygotov v F_2	$2^{2n}-2$	2	12	56	240
fenotypových kategórií F_2	2^n	2	4	8	16
frekvencia fenotypových kategórií v $F_2 \rightarrow$ rozvinutý dvojiteln $(3+1)^n$					
$(3+1)^1$	3 : 1				
$(3+1)^2$	9 : 3 : 3 : 1				
$(3+1)^3$	27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1				
$(3+1)^4$	81 : 27 : 27 : 27 : 27 : 9 : 9 : 9 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 3 : 1				

Príklady:

1. Urobte úplný rozpis kríženia dvoch homozygotných foriem jačmeňa čiernoplevnatého a žltoplevnatého za predpokladu, že čierna farba je podmienená dominantnou alelou B a žltá recesívnou alelou b .
2. Mendel krížil rastliny hrachu, ktorých žlté sfarbenie semien je podmienené dominantnou alelou D a zelené sfarbenie recesívnym stavom (dd). Uvedte schému kríženia medzi homozygotne dominantnou rastlinou a homozygotne recesívnou. Vypíšte výsledky kríženia F_1 a F_2 generácie. Ak z celkového počtu 8003 semien v F_2 získal 6002 žltých a 2001 zelených – porovnaj experimentálne a vypočítané výsledky (pozri kap. 11).
3. Urobte schému kríženia a odvodte fenotypový a genotypový štiepny pomer v F_2 generácii po krížení hrachu siateho, keď ako rodičovská bola použitá línia s hladkým semenom (EE) a druhá línia so zvráskaveným semenom (ee).
4. Dedičnosť farby očí u človeka je zložitejšie geneticky podmienená, ale budeme modelovať situáciu s monogénne podmienenou dedičnosťou, keď gén pre hnedú farbu očí je dominantný voči

- génu pre modré oči. Muž s modrými očami sa ožení s hnedookou ženou, ktorej matka mala modré oči. Aká časť detí bude mať modré oči?
- Hnedooký muž sa ožení s modrookou ženou a majú 8 detí – všetky s hnedými očami:
 - môžeme si byť istí, že muž je homozygot,
 - ak 9-te dieťa má modré oči, môže táto informácia prispieť k riešeniu otázky?
 - Pri krížení červenokvetého hrachu ($A-$) a bielokvetého (aa) hrachu v F_2 generácii z celkového počtu 1004 hybridov vyštípilo 253 bielokvetých a 751 červenokvetých rastlín. Zistite, či experimentálny štiepny pomer sa zhoduje s teoreticky očakávaným (3 : 1) (pozri kap. 11).
 - V F_2 generácii kríženia odrody tritikale odolnej k hrdzi trávnej (rasa 21) s odrodou náchylnou vyštípilo v poľnom pokuse 240 rastlín odolných a 78 rastlín náchylných. Aký je predpokladaný štiepny pomer odolnosti tritikale k hrdzi trávnej a aká je jeho zhoda so zisteným štiepnym pomerom?
 - Po krížení odrody fazule s elipsovým prierezom strukov s odrodou, ktorá mala kruhový prierez strukov vyštípilo v F_2 generácii 620 rastlín s eliptickým a 201 rastlín s kruhovitým prierezom strukov. Aká je zhoda experimentálneho a teoretického štiepneho pomeru?
 - Krížením odrôd hrachu líšiacich sa tvarom listov, sa v F_2 generácii zistilo 204 rastlín s úzkymi listami a 618 rastlín so širokými listami. Aká je dedičnosť tvaru listov hrachu? Na konštrukciu schémy kríženia si zvolte ľubovoľné symboly!
 - Pri istom druhu paradajok sa získalo v F_2 generácii 1814 plodov červených a 583 žltých. Očakávaný štiepny pomer bol 3 : 1. Zistite, či sú odchýlky medzi experimentálnymi a očakávanými výsledkami!
 - Po krížení hrachu červenokvetého s bielokvetým bola F_1 generácia červenokvetá a v F_2 generácii sa zistilo 315 červenokvetých rastlín a 102 bielokvetých rastlín. Pri spätnom krížení červenokvetých rastlín F_1 generácie s bielokvetými rastlinami vyštípilo v B_1 generácii 220 červenokvetých a 209 bielokvetých jedincov. Aká je zhoda experimentálneho a teoretického štiepneho pomeru?
 - Napíšte typ kríženia, ak výsledky v B_1 generácii boli 58 červenokvetých rastlín a 52 bielokvetých. Zhodu overte χ^2 testom. Na schému kríženia použite ľubovoľné symboly!
 - Po opelení rastlín hrachu siateho s červenými kvetmi peľom z rastlín, ktoré mali kvety biele, boli rastliny v ďalšej generácii červenokveté. Samoopelením týchto rastlín vyštípili v nasledujúcej generácii 2 fenotypové kategórie rastlín vo farbe kvetu – červenokveté (305) a bielokveté (96). Červenokveté rastliny boli ďalej opelené peľom z rastlín bielokvetých. V nasledujúcej generácii mali rastliny farbu kvetov červenú (205) a bielu (208). Navrhňte schému opísaných krížení a štiepne pomery overte χ^2 testom!
 - Uveďte schému kríženia použitím ľubovoľných symbolov, ak v F_2 generácii boli zastúpené dve fenotypové kategórie v pomere 58 : 54. Zhodu overte χ^2 testom!
 - Pri istom druhu paradajok bolo získaných v F_2 generácii 3629 rastlín s červenými plodmi a 1175 so žltými. Očakávaný štiepny pomer bol 3 : 1. Zistite:
 - sú odchýlky medzi experimentálnymi a očakávanými výsledkami preukazné?
 - overte χ^2 testom výsledok testovacieho kríženia, ktorý bol pri fenotypovom štiepnom pomere 569 : 571!
 - Urobte schému kríženia: rastlina pšenice so širokou listovou čepeľou ($B-$) bola krížená s rastlinou, ktorá mala úzku listovú čepeľ (bb). F_1 generácia mala listy široké. Po samoopelení sa v F_2 generácii zistilo 920 rastlín so širokou listovou čepeľou a 309 s úzkou. Spätným krížením rastlín F_1 generácie vyštípilo v B_1 650 rastlín so širokými listovými čepeľami a 639 s úzkymi.
 - Ako môžeme zistiť, či čiernosrstá samica králika je v tomto znaku homozygotná alebo heterozygotná? Rozpíšte schému kríženia!
 - Matka má krvnú skupinu 0 a dieťa krvnú skupinu A. Pri kodominantnom mechanizme dedičnosti určite krvnú skupinu možného otca! Urobte genetický zápis!
 - S akou pravdepodobnosťou môžu mať rodičia s krvnou skupinou A dieťa s krvnou skupinou 0? Urobte genetický zápis!
 - Krížením rastlín pšenice ozimnej s riedkym klasom a hustým klasom vznikli v potomstve rastliny s riedkym klasom. Opakovaným krížením týchto rastlín (s riedkym klasom) s rastlinami, ktoré

mali hustý klas vyštípilo potomstvo s hustým klasom (163 rastlín) a riedkym klasom (170). Urobte schému kríženia a určte, aká je dedičnosť hustoty klasu ozimnej pšenice!

21. Pri krížení červenokvetej a bielokvetej nocovky jalapovej bola v F_2 generácii zistená nasledujúca frekvencia fenotypov:

666 rastlín červenokvetých
1369 rastlín ružovokvetých
683 rastlín bielokvetých.

Napište ľubovoľnou symbolikou genotypy k uvedeným fenotypom, schému kríženia a χ^2 testom overte preukaznosť experimentálnych štiepných pomerov!

22. Červená farba hovädzieho dobytká je podmienená génom R , ktorý nie je úplne dominantný nad svojou alelou r (biela farba). Pri heterozygotnej kombinácii Rr vzniká dobytok strakatý.

a) aká je pravdepodobnosť, že z každého nasledujúceho kríženia budú teľatá strakaté?

1. biely x strakatý
2. červený x strakatý
3. strakatý x strakatý

b) aká je pravdepodobnosť, že teľatá z týchto krížení budú biele?

23. Pri rastlinách rodu púpavcovitých vzniká vzájomným krížením rastlín so širokými listami potomstvo so širokými listami, krížením rastlín s úzkymi listami, len rastliny s úzkymi listami.

Z kríženia úzkolistej a širokolistej formy vzniká potomstvo, ktoré má stredne široké listy.

Ako bude vyzerat' potomstvo dvoch rastlín so stredne širokými listami? Aké rastliny získame, keď krížime rastlinu s úzkymi listami s rastlinou, ktorá má široké listy? Urobte schémy!

24. U *Antirrhinum majus* (papuľka väčšia) pri krížení červenokvetej línie s bielokvetou sa získal nasledujúci štiepný pomer:

97 rastlín s červenými kvetmi
200 rastlín s ružovými kvetmi
89 rastlín s bielymi kvetmi

Vysvetlite výsledok kríženia a správnosť overte χ^2 testom!

25. Rastliny bôbu so strednou opadavosťou listov sa získali krížením rastlín, ktoré mali vysokú opadavosť s rastlinami vyznačujúcimi sa nízkou opadavosťou listov. Krížením rastlín so strednou opadavosťou listov medzi sebou sa v potomstve získalo 138 rastlín s vysokou opadavosťou listov, 260 so strednou opadavosťou a 129 rastlín s nízkou opadavosťou. Aká je dedičnosť opadavosti listov bôbu?

Urobte schému a experimentálne výsledky overte χ^2 testom!

26. Zelená farba semien bôbu (A -) je dominantná nad žltou farbou semien (aa). Na základe výsledkov kríženia napíšte pravdepodobný genotyp rodičov:

fenotyp rodičov	štiepný pomer	genotyp rodičov?
zelená x žltá	81 : 82	
zelená x zelená	118 : 39	
zelená x žltá	74 : 0	
zelená x zelená	90 : 0	

27. Červená farba plodu rajčiaka dominuje nad žltou farbou ($A - a$). Zakrpatenosť (nízky vzrast) je recesívna oproti normálnemu vzrastu rastlín ($B - b$). Aký fenotyp budú mať hybridné rajčiaky získané krížením červenoplodých rastlín normálneho vzrastu so žltoplodými zakrpatenými rastlinami? Aký bude výsledok, keď urobíme kríženie týchto rastlín navzájom ($F_1 \times F_1$)? Pri riešení tejto úlohy predpokladáme, že obidve východiskové formy sú homozygotné a gény, zodpovedajúce za dedičnosť týchto znakov sa nachádzajú v rôznych chromozómoch.

28. Predpokladá sa, že hnedá farba očí dominuje nad modrou ($H - h$) a praváctvo nad ľaváctvom ($P - p$). Modrooký pravák sa ožení s hnedookou praváčkou. Majú dve deti. Jedno je hnedooký ľavák, druhé modrooký pravák. V druhom manželstve si tento muž zoberie ženu, ktorá bola tiež hnedooká praváčka. Má s ňou 9 detí – všetko praváci s hnedými očami. Napíšte pravdepodobné genotypy muža a oboch žien!

29. U človeka gén pre schopnosť cítiť fenylytkarbamid (PTC) je dominantný ($A-$) voči génu pre neschopnosť cítiť PTC (aa). Gén pre hnedé oči je dominantný ($H-$) voči génu pre modré oči (hh). V akom pomere bude potomstvo dvoch rodičov s genotypom $AaHh$ vyštepovať potomkov cítiacich modrookých a necítiacich modrookých?
30. U človeka gén pre schopnosť cítiť fenylytkarbamid (PTC) je dominantný ($A-$) voči génu pre neschopnosť cítiť PTC (aa). Gén pre hnedé oči je dominantný ($H-$) voči génu pre modré oči (hh). Aké potomstvo môžeme očakávať pri rodičoch genotypu $AaHh \times aahh$?
31. Šedý zákal očí je u človeka podmienený dominantným génom ($Z-$) a albinizmus recesívnym (aa). Gény sú lokalizované v rôznych chromozómoch. Z manželstva normálne pigmentovanej matky a otca so šedým zákalom sa narodila albinotická dcéra. Na základe schémy napíšte pravdepodobný genotyp rodičov!
32. V prípade drozofily sa získal pri krížení mušiek normálneho fenotypu (šedá farba tela, krídla rovné presahujúce dĺžku tela) s muškami ebony – tmavá farba tela (ee , III. chromozóm) vestigial – zakrpatené krídla (vvg , II. chromozóm) v F_2 generácii nasledujúci pomer fenotypov:
- 105 mušiek normálneho fenotypu v oboch znakoch
 39 *ebony* (tmavá farba tela)
 42 *vestigial* (zakrpatené krídla)
 17 *ebony vestigial* (tmavá farba tela a zakrpatené krídla)
- V experimente získaný štiepny pomer vyhodnoďte χ^2 testom!
33. V F_2 generácii pri krížení bol získaný nasledujúci pomer fenotypov: 1068 : 367 : 354 : 125. Overte χ^2 testom, s akou pravdepodobnosťou zodpovedá tento štiepny pomer očakávanému 9 : 3 : 3 : 1!
34. U potkanov tmavé sfarbenie srsti závisí od dominantného génu ($B-$), hnedé sfarbenie podmieňuje recesívny stav. Normálna dĺžka srsti je determinovaná dominantnou alelou R , krátka recesívnym stavom. Urobte schému a uveďte výsledky kríženia medzi homozygotne čiernym jedincom s normálnou dĺžkou srsti a homozygotne hnedým jedincom s krátkou srst'ou po F_2 generáciu!
35. Pri krížení rastlín fazule záhradnej, ktoré sa líšili vo farbe struku a vo farbe semena, vyštiepilo v F_2 generácii:
- 584 rastlín so žltou farbou struku a čiernym semenom,
 192 rastlín so zelenou farbou struku a čiernym semenom,
 186 rastlín so žltou farbou struku a bielym semenom a
 63 rastlín so zelenou farbou struku a bielym semenom.
- Na označenie alel použite ľubovoľnú symboliku. Aká je dedičnosť farby semena a farby struku fazule záhradnej? Aký genotyp a fenotyp mali rodičia? Urobte schému kríženia! Výsledky kríženia overte χ^2 testom!
36. Pri testovacom krížení dihybrida bola zistená nasledujúca experimentálna frekvencia fenotypov: 210 : 208 : 199 : 209 z celkového počtu 826 potomkov B_1 generácie. Aký je teoreticky očakávaný štiepny pomer? Pomocou χ^2 testu overte zhodnosť experimentálne zisteného s teoretickým očakávaným štiepnym pomerom!
37. Pri papuľke väčšej (*Antirrhinum majus*) červené sfarbenie kvetu je podmienené dominantnou alelou R , biele sfarbenie recesívnym stavom (rr). Škl'abivý, teda normálny tvar kalicha je podmienený dominantnou alelou N , svietnikovitý recesívne homozygotným stavom. Krížením genotypu $RRNN$ s genotypom $rrnn$ vznikne F_1 generácia, ktorá má kalich ružovo sfarbený a škl'abivý. Aký je mechanizmus dedičnosti v uvedenom prípade? V F_2 generácii zistíte fenotypový a genotypový štiepny pomer. Označte kombinačné novinky!
38. U hovädzieho dobytky je bezrohosť dominantná ($A-$) nad rohatosťou (aa) a strakatosť je podmienená heterozygotným stavom (Bb) génu pre červenú a bielu farbu. V akom pomere bude potomstvo strakateho heterozygotne bezrohého býka a strakatej rohatej kravy vyštepovať strakatých a rohatých jedincov?
39. Red'kev siata má guľatý tvar koreňa (GG) neúplne dominantný nad mrkvovitým (gg). Intermediárny je repovitý tvar koreňa. Tmavočervená farba je podmienená dominantným génom v homozygotnom stave (RR), biela recesívnou konštitúciou (rr). Svetločervená farba koreňa je dôsledkom heterozygotného stavu. Urobte rozpis schémy dihybridného kríženia, keď materská

- forma bude mať okrúhly tvar a tmavočervenú farbu koreňa a otcovská mrkvovitý tvar a bielu farbu po F_2 generáciu! Odvodte genotypový a fenotypový štiepny pomer!
40. U *Antirrhinum majus* (papuľka väčšia) bola krížená červenokvetá línia s okrúhlymi semenami ($AABB$) s bielokvetou a hranatými semenami ($aabb$). Urobte analýzu štiepneho procesu po F_2 generáciu:
- pri úplnej dominancii oboch génov,
 - pri neúplnej dominancii oboch génov.
- Použite ľubovoľnú symboliku a pri neúplnej dominancii označenie intermediárny fenotyp!
41. Urobte schémy kríženia červenokvetej línie (modelovej rastliny) s okrúhlymi semenami a bielokvetej s hranatými semenami do F_2 generácie a odvodte štiepne pomery pri:
- úplnej dominancii oboch génov,
 - neúplnej dominancii jedného génu,
 - neúplnej dominancii oboch génov.
- Použite ľubovoľnú symboliku, pričom intermediárna farba je ružová a intermediárny tvar semien je zvráskavený.
42. Tri gény sú v rôznych chromozómoch. Aká je pravdepodobnosť vzniku zygoty s genotypom $AaBBcC$ z kríženia jedincov $AaBbCc$ x $AaBbCc$?
43. Ak skrižíte dvoch jedincov s rovnakým genotypom $BbDdEe$, v akom pomere budú v potomstve vyštepovať genotypy $bbddee$?
44. Môže sa v potomstve kríženia $AaBbddEeff$ x $AabbDdEEff$ vyskytnúť jedinec homozygotne recesívny vo všetkých alelových pároch? S akou pravdepodobnosťou? Ak nie, prečo?
45. Koľko rôznych typov gamét tvoria jedinci uvedených genotypov?
- $DdRRBbnn$
 - $NNRrKkBbffSs$
 - $NNDdvvJJ$
 - $DdrrKkUUNnYy$
46. Určte pravdepodobnosť vzniku potomka daného genotypu v uvedených kríženiach:
- | Genotypy rodičov: | Genotypy potomstva: |
|----------------------------------|---|
| 1. $Aa Bb Dd rr$ x $aa Bb Dd Rr$ | $aa Bb DD Rr$
$Aa BB Dd rr$
$Aa bb dd Rr$ |
| 2. $AA Bb Dd rr$ x $Aa bb Dd Rr$ | $Aa bb DD Rr$
$AA Bb dd RR$
$Aa bb Dd Rr$ |
| 3. $Aa BB Dd Rr$ x $Aa Bb Dd Rr$ | $AA Bb DD RR$
$AA BB DD rr$
$aa BB DD Rr$ |
47. Červená farba kvetov hrachu siateho je podmienená alelou A , biela farba recesívnym stavom aa , žltá farba semien alelou B , zelená farba bb , guľatý tvar semien alelou D , hranaté semená dd . Všetky tri alelové páry sú v dominantno – recesívnom vzťahu. Odvodte fenotypový štiepny pomer v F_2 generácii, keď východiskoví rodičia boli z homozygotných línií fenotypu červenokvetá so žltosfarbenými guľatými semenami a bielokvetá so zelenosfarbenými hranatými semenami!
48. Koľko typov gamét tvorí diploidný jedinec genotypu $AABbCCDdEe$ a s akou frekvenciou vznikajú gaméty so všetkými dominantnými alelami?
49. Koľko typov gamét tvorí diploidný jedinec genotypu $AabbCcDdEe$ a s akou frekvenciou vznikajú gaméty so všetkými recesívnymi alelami?
50. Uveďte aká časť potomstva kríženia $AaBbDdEeFf$ x $AaBbDdEeFf$ bude:
- homozygotná vo všetkých alelových pároch,
 - heterozygotná vo všetkých alelových pároch.
51. Predpokladajme genotyp s tromi alelovými prami ($AaBbCc$), z ktorých každý determinuje iný znak. Pri všetkých troch alelových pároch veľké písmeno označuje dominantnú formu znaku, malé písmeno recesívnu formu znaku. Medzi uvedenými alelovými párami je voľná kombinovateľnosť. Určte pravdepodobnosť vzniku:

- a) $AaBbCcDdEe$ zygoty z kríženia jedincov $AaBBCcddEe$ x $AabbCcDDEe$,
 b) $AaBBcc$ zygoty z kríženia jedincov $aaBBcc$ x $AAbbCC$,
 c) $ABCD$ fenotypu z kríženia jedincov $AaBbCCDD$ x $AaBbccdd$.
52. U psov je tmavá a svetlá srst' determinovaná jedným alelovým párom a krátka a dlhá srst' druhým párom alel, ktoré sa voľne kombinujú. Napíšte genotypy rodičov nižšie uvedených krížení a určte, ktoré alely sú v jednotlivých alelových pároch dominantné.
 T = tmavá srst', S = svetlá srst', D = dlhá srst', K = krátka srst'

Rodičovské fenotypy:	Potomstvo:			
	T, K	T, D	S, K	S, D
T, K x T, K	89	31	29	11
T, K x T, D	18	19	0	0
T, K x S, K	20	0	21	0
S, K x S, K	0	0	28	9
T, D x T, D	0	32	0	10
T, K x T, D	30	31	9	11

4.

GENÓMOVÉ MUTÁCIE

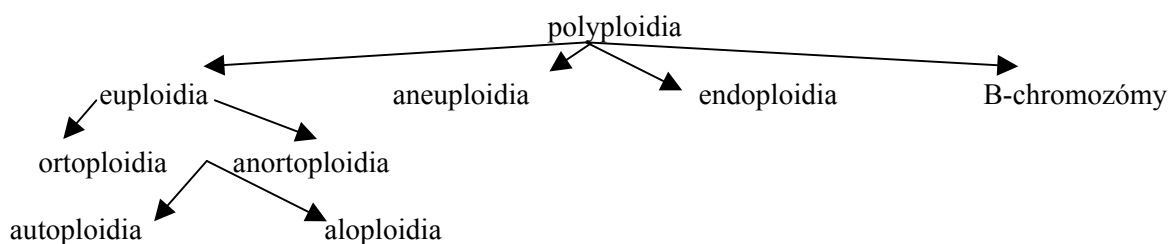
Kľúčové slová: aloploid, aneuploid, autoploid, monozomik, polyploid, trizomik.

Genómové mutácie sú zmeny počtu chromozómov v jadre bunky. Medzi genómové mutácie patrí polyploidia, aneuploidia a haploidia. Výskyt týchto genómových mutácií je najčastejší pri rastlinách.

Polyploidia

Polyploidia je stav, pri ktorom sa v jadre bunky vyskytuje troj-, štvor- alebo viacnásobok haploidného počtu chromozómov. Polyploidia môže vzniknúť v somatických alebo gametických bunkách. Polyploidný stav v somatických bunkách vzniká v dôsledku porúch pri mitotickom delení. Tieto poruchy sa dotýkajú distribúcie chromozómov k pólom, rozdelenia jadra bez ďalšieho rozdelenia bunky alebo zdvojenia chromozómov bez ich rozídenia k pólom (obr. 4.1). Pri mitotickej polyploidii budú polyploidné bunky len v tom úseku organizmu, ktorý sa vyvinie z východiskovej polyploidnej bunky. Pri meiotickom delení môže dôjsť k poruchám v redukcii počtu chromozómov, v dôsledku čoho vznikajú miesto haploidných buniek pohlavné bunky s diploidným ($2n$) počtom chromozómov. Po splynutí gamét s diploidným počtom chromozómov vznikajú polyploidné zygoty. Ak splynú pohlavné bunky ktoré obidve majú $2n$, vzniknú tetraploidné organizmy (počet chromozómov $2n + 2n = 4n$). Rôznymi kombináciami somatickej a gametickej cesty môžu vzniknúť rôzne druhy polyploidie.

Základná klasifikácia polyploidie podľa Pidru a Relichovej (1988):



Polyploidiu, pri ktorej ide o celé násobky základného počtu chromozómov označujeme ako **euploidiu** ($2n = k \cdot x$; k je celé číslo).

Účinný spôsob získavania polyploidov je ošetrovanie vegetačných vrcholov alebo kvetných pukov vodným roztokom kolchicínu. Alkaloid kolchicín inaktívuje deliace vretienko pri nepriamom delení jadra bunky, v dôsledku čoho sa chromozómy nerozostupujú k pólom bunky. Po predchádzajúcej reduplikácii DNA zostane v bunke dvojnásobok chromozómov. Bunka v príprave na ďalšie delenie reduplikuje DNA, zdvoja sa chromozómy a pri pravidelnom priebehu delenia jadra bunky vzniká línia polyploidných buniek. V porovnaní s východiskovými diploidmi majú polyploidy väčšie bunky, peľové zrná, listy, kvety (sú väčšie, ale rastlina ich má menej), vyšší obsah alkaloidov, vitamínov a zásobných bielkovín. Obyčajne sú mohutnejšie ako diploidy a majú zníženú fertilitu. Pri rastlinách sú rozšírené

polyploidné rady. Polyploidný rad tvoria druhy, ktoré v rámci rodu majú rôzny počet chromozómov. Napríklad:

pšenica jednozrnová	$2n = 2x = 14$	diploid	<i>AA</i>
pšenica tvrdá	$2n = 4x = 28$	tetraploid	<i>AABB</i>
pšenica letná	$2n = 6x = 42$	hexaploid	<i>AABBDD</i>

ABD sú génomy; pre pšenicu $x = 7$

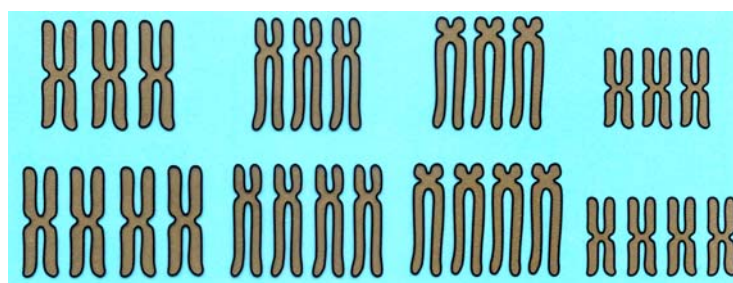
a)



b)



c)



Obr. 4.1 Odchýlky v počte kompletých chromozómových sád. a) normálne chromozómové sady, diploid – $2n$; b) jedna sada chromozómov, monoploid (haploid) – n ; c) viac ako normálny počet chromozómov, polyploidy, triploid – $3n$, tetraploid – $4n$

Zvýšenie počtu chromozómov vedie k zvýšeniu počtu alel každého génu polyploida. Z tohto dôvodu polyploidy majú komplikované štiepne pomery.

Tetraploid tvorí päť genotypov podľa alelového zoskupenia génu (symbolmi *A*, *a* sú označené alely génu)

kvadriplex	<i>AAAA</i>
triplex	<i>AAAa</i>
duplex	<i>AAaa</i>
simplex	<i>Aaaa</i>
nuliplex	<i>aaaa</i>

Výhodnosť polyploidného stavu sa nám môže ukázať pri porovnaní monohybridného štiepenia diploida a tetraploida.

Keď je diploidný organizmus heterozygotný v jednom géne (*Aa*), tak pri meióze tvorí dva druhy gamét s rovnakou frekvenciou ($1A : 1a$). Pri meióze heterozygotného autotetraploida genotypu *AAaa* budú pri pravidelnom rozchádzaní chromozómov vznikajú tri typy gamét v pomere $1AA : 4Aa : 1aa$. V autogamnom potomstve (po samoopelení) takéhoto heterozygota vznikajú odlišné štiepne pomery od diploidného heterozygota.

	♂			
		1 <i>AA</i>	4 <i>Aa</i>	1 <i>aa</i>
♀	1 <i>AA</i>	1 <i>AAAA</i>	4 <i>AAAa</i>	1 <i>AAaa</i>
	4 <i>Aa</i>	4 <i>AAAa</i>	16 <i>AAaa</i>	4 <i>Aaaa</i>
	1 <i>aa</i>	1 <i>AAaa</i>	4 <i>Aaaa</i>	1 <i>aaaa</i>

1 <i>AAAA</i> kvadriplex	8 <i>AAAa</i> triplex	18 <i>AAaa</i> duplex	8 <i>Aaaa</i> simplex	1 <i>aaaa</i> nuliplex
-----------------------------	--------------------------	--------------------------	--------------------------	---------------------------

V mnohých prípadoch sa autotetraploidné druhy nekrižia s diploidnými. Keď kríženie prebehne, výsledkom je zygota s $3x$. Takýto organizmus nazývame autotriploid. V praxi je známy autotriploid pri cukrovej repe. Autotriploidná repa má $2n = 3x = 27$ chromozómov a vyznačuje sa tým, že v úrode buľvy spravidla prevyšuje $4x$ i $2x$ formy.

Praktické využitie autotriploidov je obmedzené ich sterilitou. Sterilita je vyvolaná predovšetkým silnými poruchami v meióze. Napr. autotriploid *BBB* ($3x = 27$) by mal tvoriť 9 skupín trivalentov. V meióze sa rozdeľujú 3 homologické chromozómy tak, že dva putujú k jednému pólu a jeden k druhému. Ak je všetkých 9 trivalentov orientovaných rovnako (2 chromozómy k jednému pólu a jeden k druhému) vytvoria sa gaméty s 9 a 18 chromozómami. Splynutím týchto gamét môžu vzniknúť diploidy (18 chromozómov), triploidy (27 chromozómov) a tetraploidy (36 chromozómov). Takýto prípad sa však vyskytuje zriedkavo. Orientácia trivalentov sa uskutočňuje náhodne a tak vznikajú i aneuploidné gaméty ($n + 1 = 9 + 1$; $n + 2 = 9 + 2$; $n - 1 = 9 - 1$; $n - 2 = 9 - 2$ atď.), spravidla neživotaschopné.

Aneuploidia

Aneuploidia je polyploidia, pri ktorej počet chromozómov v jadre bunky nie je presným násobkom haploidného počtu ($2n = k \cdot x$; k nie je celé číslo).

Aneuploidný jedinec môže mať teda jeden alebo niekoľko chromozómov navyše, alebo mu môže jeden alebo niekoľko chromozómov chýbať (obr. 4.2). Všeobecne organizmus, ktorý je aneuploidný a má počet chromozómov vyšší ako $2n$ označujeme ako **hyperploidný**, nižší ako $2n$ **hypoploidný**.

Aneuploidní jedinci vznikajú predovšetkým dôsledkom nondisjunkcie (nerozchádzania) homologických chromozómov v meióze. Ďalšou možnou príčinou vzniku aneuploidie sú gény, potláčajúce synapsiu chromozómov v meióze, prípadne multivalentná konjugácia chromozómov.

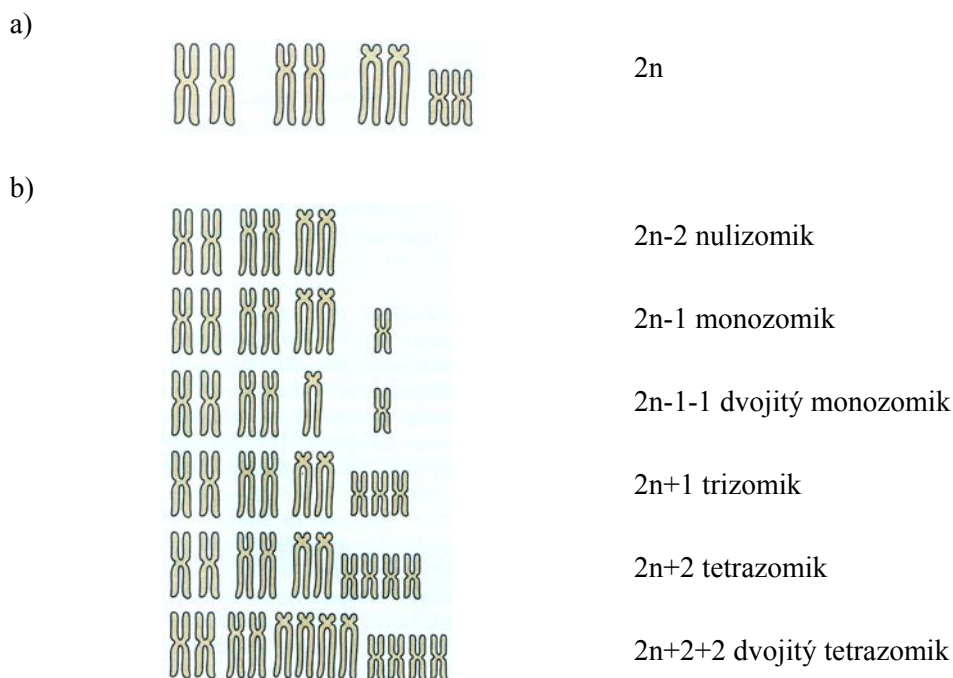
Najčastejšie typy aneuploidov:

Názov:	Chromozómová zostava:
nulizomik	$2n - 2$
monozomik	$2n - 1$
dvojitý monozomik	$2n - 1 - 1$
trizomik	$2n + 1$
dvojitý trizomik	$2n + 1 + 1$
tetrazomik	$2n + 2$
pentazomik	$2n + 3$
hexazomik	$2n + 4$

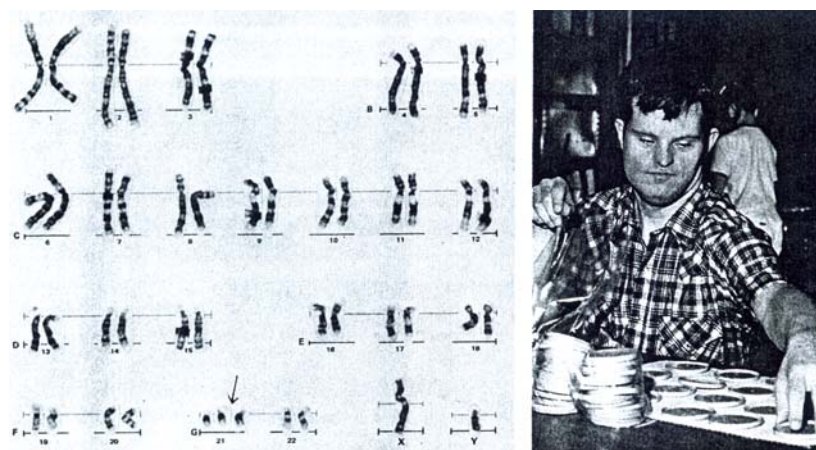
Pšenica letná má počet chromozómov $2n = 6x = 42$. Príklad aneuploidie tejto pšenice:

nulizomik	$2n = 6x = 40$	trizomik	$2n = 6x = 43$
monozomik	$2n = 6x = 41$	tetrazomik	$2n = 6x = 44$

Aneuploidy vznikajú najčastejšie pri poruche rozostupovania chromozómov k pólom bunky pri meióze a niekedy aj pri mitóze. Homologické chromozómy v meióze spojené synaptickým komplexom sa v dôsledku jeho poruchy nemôžu oddeliť pri rozostupovaní. Deliacim vretienkom je potom celý homologický pár chromozómov transportovaný iba k jednému pólu bunky. Vzniká gaméta s nadbytočným chromozómom a gaméta s chýbajúcim chromozómom. Splyvaním gamét so zmeneným počtom chromozómov vznikajú aneuploidy. Aneuploidy majú zníženú fertilitu. Ich fenotypový prejav je ovplyvnený chýbajúcim alebo nadbytočným chromozómom. Aneuploidia sa môže dotýkať autozómov i gonozómov (pohlavných chromozómov). U človeka do kategórie aneuploidie patrí napr. *Turnerov* i *Klinefelterov syndróm*, tiež *Downov syndróm* (obr. 4.3).



Obr. 4.2 Kompletná chromozómová diploidná sada a príklady aneuploidie. a) normálna chromozómová sada, diploid – $2n$; b) aneuploidy



Obr. 4.3 Trizómia 21 – Downov syndróm. a) karyotyp, b) jedinec (podľa Russella, 1998)

Pri rastlinách sa aneuploidia využíva v chromozómovom inžinierstve. Hybridizáciou aneuploidov sa cieľavedome vymieňajú chromozómy so želanými génmi medzi jednotlivými genotypmi. V nasledujúcom príklade budeme sledovať zastúpenie alel pri trizomickom organizme, kde sú možné tieto kombinácie: AAA , Aaa , Aaa , aaa .

Pri samoopelení a krížení dochádza k príslušnému štiepeniu a vznikajú tiež diploidné kombinácie (AA , Aa , aa).

Vzájomný pomer gamét pri rôznom trizomickom genotype organizmu je:

Genotyp:	Pomer gamét:
AAA	$1 AA : 1 A$
AAa	$1 AA : 2 Aa : 2 A : 1 a$
Aaa	$2 Aa : 1 aa : 1 A : 2 a$
aaa	$1 aa : 1 a$

Teoretický predpoklad štiepenia pri samoopelení dvoch trizomických línií AAa a Aaa je: (samčie gaméty s diploidnou zostavou chromozómov nie sú životaschopné)

AAa

♀ \ ♂	$2 A$	$1 a$
$1 AA$	$2 AAA$	$1 AAa$
$2 Aa$	$4 Aaa$	$2 Aaa$
$2 A$	$4 AA$	$2 Aa$
$1 a$	$2 Aa$	$1 aa$

Aaa

♀ \ ♂	$1 A$	$2 a$
$2 Aa$	$2 AAa$	$4 Aaa$
$1 aa$	$2 Aaa$	$2 aaa$
$1 A$	$1 AA$	$2 Aa$
$2 a$	$2 Aa$	$4 aa$

Príklad:

Pri *Datura stramonium* (durman obyčajný) je na chromozóme, ktorý v trizomickom stave spôsobuje tvar toboliek nazývaný *poinsettia*, lokalizovaný gén P , ktorý v dominantnom stave zodpovedá za červené sfarbenie kvetu, v recesívnom biele sfarbenie kvetu. Predstavme si trizomika typu PPp . Takýto jedinec bude mať červenú farbu kvetov a tobolku tvaru *poinsettia*. Chromozómy uvedeného trizomika sa môžu v meióze rozchádzať v troch, rovnako pravdepodobných zostavách: $Pp - P$, $Pp - P$, $PP - p$.

To znamená, že gaméty budú vznikať v pomere: $2 Pp : 2 P : 1 PP : 1 p$

Pretože samčie gaméty s diploidnou zostavou chromozómov nie sú životaschopné, budeme pri samčích gamétach uvažovať o pomere: $2P : 1p$.

Genotypové a fenotypové pomery v autogamnom potomstve takéhoto trizomika budú:

♀ \ ♂	$2 P$	$1 p$
$1 PP$	$2 PPP$ červený, <i>poinsettia</i>	$1 PPp$ červený, <i>poinsettia</i>
$2 Pp$	$4 PPp$ červený, <i>poinsettia</i>	$2 Ppp$ červený, <i>poinsettia</i>
$2 P$	$4 PP$ červený, normálny	$2 Pp$ červený, normálny
$1 p$	$2 Pp$ červený, normálny	$1 pp$ biely, normálny

genotypový pomer: $2 PPP : 5 PPp : 2 Ppp : 4 PP : 4 Pp : 1 pp$

fenotypový pomer – farba kvetu: **17 červených : 1 biely**

fenotypový pomer – tvar tobolky: **9 *poinsettia* : 9 normálnych.**

Autoploidia (autoployploidia)

Autoploidia je násobné zmnženie celej chromozómovej sady jadra bunky toho istého druhu. Ak sa polyploidný rad uberá nepárnymi číslami ($3x, 5x, 7x \dots$) hovoríme o **anortoploidii**, pri párnych číslach ($4x, 6x, 8x \dots$) o **ortoploidii**. Symbol x je počet chromozómov v haploidnom genóme a nazýva sa základné číslo. Symbolom n sa označuje počet chromozómov v gamétach, ktorý sa môže od základného čísla x líšiť. Počet chromozómov v somatických bunkách je $2n$. Keď $2n$ je väčšie ako $2x$ hovoríme o polyploidii. Repa cukrová má $n = 9, x = 9$. Príklad autoploidie repy cukrovej: (veľké A je genóm repy cukrovej. Genóm je haploidný počet chromozómov a v ňom lokalizovaný súbor génov).

$2n = 2x = 18$	diploid	AA
$2n = 3x = 27$	triploid	AAA
$2n = 4x = 36$	tetraploid	$AAAA$

Alopoloidia (alopolyploidia)

Alopoloidia je násobné zmnoženie chromozómovej sústavy rôzneho druhového pôvodu, nachádzajúcej sa v jednom jadre bunky. Príklad alopolyploidie tritikale (pšenično – ražný hybrid) – dôsledok vzdialenej hybridizácie:

$$\begin{array}{ccc} \text{pšenica letná} & & \text{raž siata} \\ \textit{Triticum aestivum} & \times & \textit{Secale cereale} \\ 2n = 6x = 42 (AABBDD) & & 2n = 2x = 14 (RR) \end{array}$$

hybrid (sterilný) $2n = 4x = ABDR \rightarrow$ zmnoženie (amfidiploidizácia) chromozómov $AABBDDRR$. Zmnožením počtu chromozómov sa obnovuje fertilita.

$$2n = 8x = 56 \qquad \text{Oktoploid} \qquad AABDDRR$$

ABD je génom pšenice letnej, $n = 21$, $x = 7$. R je génom raže siatej, $n = 7$, $x = 7$.

Príklady a otázky:

- Aké typy gamét vo vŕahu k sledovanému génu a v akých pomeroch bude produkovať tetraploid s označením alel:
 - $Bbbb$
 - $BBBb$
 - $BBbb$
- Aké bude zloženie genotypov v potomstve pri náhodnej distribúcii génov pri autogamii autotetraploidného genotypu $AAaa$?
- Aké bude zloženie genotypov v potomstve pri autogamii genotypu $Aaaa$?
- Tetraploid $Dddd$ bol krížený s autotetraploidom $DDdd$. Aké zloženie genotypov bude v potomstve, ak uvažujeme o náhodnej distribúcii génov?
- Aká je pravdepodobnosť vzniku recesívne homozygotných jedincov (bb , bbb , $bbbb$) v potomstve rodičov BBb , Bbb za predpokladu ich samoopelenia?
- Opíšte očakávané zloženie genotypov v potomstve z nasledujúcich krížení!
 - $Aaa \times aa$
 - $aa \times Aa$
 - $Aaa \times Aa$
 - $AA \times Aaa$
 - $Aaa \times Aa$
 - $Aaa \times Aaa$
- Slovne vyjadrite nasledujúce symboly:
 - $2n$,
 - $2n-1$,
 - $2n+2+2$,
 - $2n-2$,
 - $2n+1+1$,
 - $2n-1-1$,
 - $2n+2$,
 - $2n+1$.
- Jačmeň dvojradový má počet chromozómov $2n = 14$, $x = 7$. Aký bude počet chromozómov v somatických bunkách monozomika, trizomika, nulizomika, tetrazomika, triploida, tetraploida, haploida?
- Vysvetlite, aké gaméty produkuje jedinec s chromozómovým komplexom $n + 1$ a prečo?

10. Zistite, v akom podiele vyštiepia v nasledujúcej generácii rozdielne genotypy a fenotypy po krížení:

<i>Aaa</i>	x	<i>aaa</i>
<i>aaa</i>	x	<i>AAa</i>
<i>AAa</i>	x	<i>Aaa</i>
<i>Aaa</i>	x	<i>aaa</i>
<i>aaa</i>	x	<i>AAA</i>

11. Farboslepá žena má *Turnerov syndróm* (X0) s karyotypom 45, -X. Jej otec je farboslepý. Od ktorého z rodičov zdedila abnormálnu gamétu, keď farbosleposť je recesívne viazaná na X chromozóm (pozri kap. 5)?
12. Aké typy gamét a v akom pomere môžeme očakávať u ženy s trizómiou X (XXX)? Teoreticky určite fenotyp potomstva za predpokladu jej partnerstva so zdravým mužom!

5.

DEDIČNOSŤ A POHLAVIE

Kľúčové slová: autozómy, Barrovo teliesko, gonozómy, gynandromorfizmus, heterogametické pohlavie, heterochromozómy, holandrická dedičnosť, homogametické pohlavie, recipročné kríženie, sex chromozómy, X-chromozóm, Y-chromozóm.

Eukaryotické organizmy sa môžu rozmnožovať nepohlavne a pohlavne. Pri nepohlavnom rozmnožovaní nový jedinec vzniká z jednej alebo viacerých buniek materského organizmu bez splynutia pohlavných buniek. Pri rastlinných organizmoch sa takéto rozmnožovanie nazýva vegetatívne. Pri pohlavnom rozmnožovaní dochádza k splynutiu dvoch haploidných pohlavných buniek (gamét), ktoré vytvoria diploidnú zygotu. Z nej sa vyvinie nový mnohobunkový jedinec.

Pohlavne sa rozmnožujúci organizmus má dva typy buniek: somatické (telové) a pohlavné, ktoré sú produktom meiózy (pozri kap. 2). Každá diploidná somatická bunka obsahuje dve haploidné sady chromozómov, každú od jedného rodiča (od matky a od otca). Chromozómy spoločné pre obe pohlavia sa označujú ako autozómy (označujeme ich symbolom A pre jednu chromozómovú sadu). Chromozómy, ktoré sa morfológicky aj geneticky líšia a sú typické pre určité pohlavie, sa označujú ako heterochromozómy, sex chromozómy, gonozómy alebo pohlavné chromozómy (označujeme ich X a Y, resp. Z a W; iný spôsob označenia Y chromozómu je \rightarrow).

CHROMOZOMÁLNY TYP DETERMINÁCIE POHLAVIA

Pohlavie, ktoré je charakteristické prítomnosťou dvoch rovnakých pohlavných chromozómov – AAXX, sa nazýva homogametické. Pohlavie, ktoré nesie dva odlišné pohlavné chromozómy – AAXY, sa nazýva heterogametické. Heterogametické môže byť pohlavie samčie i samičie, záleží to od pohlavného typu.

Typ *Drosophila* (cicavčí)

Pri tomto type je samičie pohlavie homogametické (AAXX) a samčie je heterogametické (AAXY). Týmto typom je determinované pohlavie vo väčšine dvojdomých rastlín a vo väčšine radov hmyzu, niektorých rýb, plazov, ako aj cicavcov, vrátane človeka.

P:	samička ♀	x	samček ♂
Genotyp P:	AAXX		AAXY
G _p :	AX , AX	;	AX , AY

F ₁ :		AX		AY
	AX	AAXX ♀		AAXY ♂
	AX	AAXX ♀		AAXY ♂

Pomer pohlaví v F₁: $\frac{1}{2}$ ♀ : $\frac{1}{2}$ ♂

Typ *Abraxas* (vtáčí typ, *Lymantria*)

Pri tomto type, ktorý dostal pomenovanie po *Abraxas grossularia*, samičie pohlavie je heterogametické (ZW, resp. XY) a samčie pohlavie je homogametické (ZZ, resp. XX). Tento typ je typický pre vtáky, motýle, niektoré ryby, obojživelníky a plazy. V prípade rastlín sa vyskytuje len ojedinele, napr. pri jahode (*Fragaria orientalis*).

P:	samička ♀	x	samček ♂
Genotyp P:	AAZW		AAZZ
G _p :	AZ, AW	;	AZ
F ₁ :	AAZW	,	AAZZ
Pohlavie:	♂		♀
Pomer pohlaví v F ₁ :	$\frac{1}{2}$ ♂	:	$\frac{1}{2}$ ♀

Typ *Habrobracon*

Tento typ je typický pre hmyz, napr. včelu. U včiel sa z oplodnených vajíčok vyvíjajú diploidné samičky (AAXX) a samčekovia sa vyvíjajú partenogeneticky z neoplozených vajíčok, sú haploidní (AX).

Niekedy sa objavia organizmy s úsekmi tela rôzneho pohlavia, časť organizmu je genotypovo a fenotypovo úplne samičia a druhá časť úplne samčia. Takýto jedinec sa nazýva gynandromorf a jav **gynandromorfizmus**. Príčina, ktorá vedie k vzniku takéhoto jedinca, napr. v prípade *Drosophila melanogaster*, je strata jedného X chromozómu pri prvých brázdzeniach zygoty.

P:	$\frac{\text{♀} \underline{W}}{W}$	x	$\frac{\text{♂} \underline{w}}{-}$
F ₁ :			$\frac{\text{♀} \underline{W}}{w}$

telo tejto samičky je mozaikou dvoch typov buniek:

$\frac{\text{♀} \underline{W}}{w}$	$\frac{\text{♀} \underline{w}}{-}$
červené oko	biele oko

Dedičnosť úplne viazaná na pohlavie

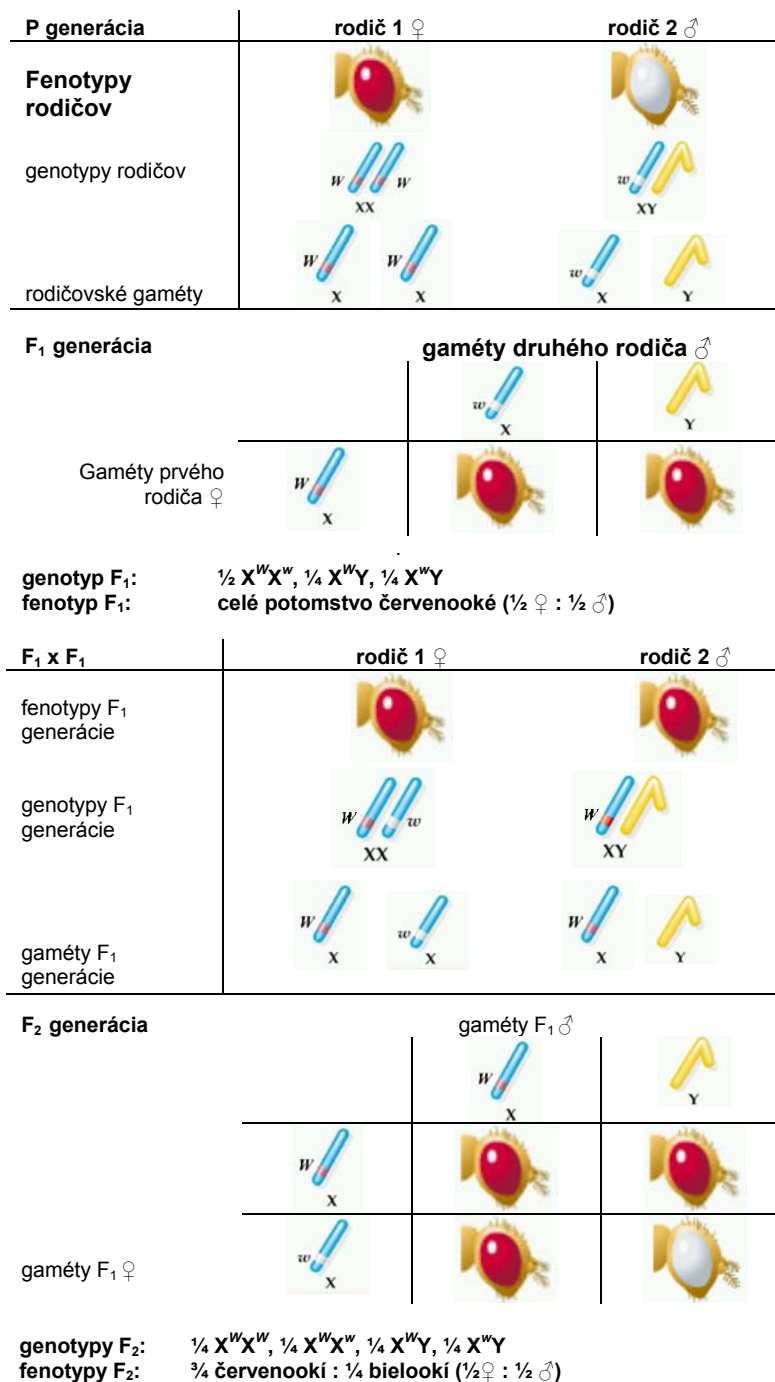
V prípade dedičnosti úplne viazanej na pohlavie sú gény umiestnené v nehomologických úsekoch heterochromozómov.

Príklad:

Červenohnedé sfarbenie očí u *Drosophila melanogaster* je podmienené dominantným génom *W*, biele sfarbenie jeho recesívnou alelou *w*. Gén je lokalizovaný na X-chromozóme. Napíšte schému

kríženia medzi: červenookou samičkou a bielookým samčekom (a) a bielookou samičkou a červenookým samčekom (b).

a) Kríženie medzi červenookou samičkou a bielookým samčekom





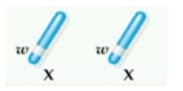





















Obr. 5.1 Znaky viazané na pohlavný chromozóm – kríženie medzi červenookou samičkou a bielo-okým samčekom

Tabuľka 5.1

Výsledné štiepne pomery pri krížení medzi červenookou samičkou a bielookým samčekom

Štiepny pomer fenotypov:	$\frac{3}{4}$ červenookých jedincov : $\frac{1}{4}$ bielookých jedincov
Štiepny pomer pohlaví:	1:1
Štiepny pomer fenotypov podľa pohlavia:	100 % červenookých samičiek, 50 % červenookých samčekom, 50 % bielookých samčekom.

b) kríženie medzi bielookou samičkou a bielookým samčekom

P generácia	rodič 1 ♀	rodič 2 ♂
Fenotypy rodičov		
genotypy rodičov		
rodičovské gaméty		
F₁ generácia	gaméty druhého rodiča ♂	
Gaméty prvého rodiča ♀		
		
genotyp F₁:	$\frac{1}{2} X^W X^w, \frac{1}{2} X^w Y$	
fenotyp F₁:	$\frac{1}{2}$ červenookí : $\frac{1}{2}$ bielookí ($\frac{1}{2}$ ♀ : $\frac{1}{2}$ ♂)	
F₁ x F₁	rodič 1 ♀	rodič 2 ♂
fenotypy F ₁ generácie		
genotypy F ₁ generácie		
gaméty F ₁ generácie		
F₂ generácia	gaméty F₁ ♂	
		
		
gaméty F ₁ ♀		
		
genotypy F₂:	$\frac{1}{4} X^W X^W, \frac{1}{4} X^W X^w, \frac{1}{4} X^w Y, \frac{1}{4} X^w Y$	
fenotypy F₂:	$\frac{3}{4}$ červenookí : $\frac{1}{4}$ bielookí ($\frac{1}{2}$ ♀ : $\frac{1}{2}$ ♂)	

Obr. 5.2 Znaky viazané na pohlavné chromozómy – kríženie medzi bielookou samičkou a červenookým samčekom

Tabuľka 5.2

Výsledné štiepne pomery pri krížení medzi bielookou samičkou a červenookým samčekom

Štiepny pomer fenotypov:	$\frac{1}{2}$ červenookí jedinci : $\frac{1}{2}$ bielookí jedinci
Štiepny pomer pohlaví:	1:1
Štiepny pomer fenotypov podľa pohlavia:	25 % červenookých samičiek, 25 % bielookých samičiek, 25 % červenookých samčekom, 25 % bielookých samčekom.

Z uvedených krížení vyplýva, že pri dedičnosti viazanej na pohlavné chromozómy nie sú identické štiepne pomery. Štiepny pomer závisí od smeru kríženia, t. j. či je nositeľom recesívnej vlastnosti samček alebo samička. V krížení, kde je ♀ homozygotne recesívna a ♂ dominantný sa uplatňuje dedičnosť krížom (t. j. znaky z matky sa prenesú na synov a znaky z otca sa prenesú na dcéry).

Dedičnosť neúplne viazaná na pohlavie

V prípade dedičnosti neúplne viazanej na pohlavie sú gény umiestnené v homologických úsekoch X a Y chromozómov.

Príklad:

Červená farba u rybiek *Oryzias latipes* je determinovaná vlohovým párom $R-r$, ktorý je lokalizovaný v homologickom segmente heterochromozómov.

Napište schému kríženia medzi:

- červenou samičkou a bielym samčekom,
- bielou samičkou a červeným samčekom.

a) kríženie červenej samičky s bielym samčekom

P:	červená samička	x	biely samček	
Genotyp P:	$X^R X^R$		$X^r Y^r$	
G _p :	X^R, X^R	;	X^r, Y^r	
F ₁ :	$X^R X^r$		$X^R X^r$	$X^R Y^r$ $X^R Y^r$
	všetky červené jedince v F ₁			
F ₁ x F ₁ :	$X^R X^r$	x	$X^R Y^r$	
G _{F1} :	X^R, X^r	;	X^R, Y^r	
F ₂ :	$X^R X^R$		$X^R X^r$	$X^R Y^r$ $X^r Y^r$
Pohlavie:	♀		♀	♂ ♂
Fenotyp F ₂ :	červená ♀,		červená ♀	červený ♂, biely ♂

Tabuľka 5.3

Výsledné štiepne pomery pri krížení medzi červenou samičkou a bielym samčekom

Štiepny pomer fenotypov:	¾ červených jedincov : ¼ bielych jedincov
Štiepny pomer pohlaví:	1:1
Štiepny pomer fenotypov podľa pohlavia:	50 % červených samičiek, 25 % červených samčekov, 25 % bielych samčekov.

b) recipročné kríženie bielej samičky s červeným samčekom

P:	biela samička	x	červený samček	
Genotyp P:	$X^r X^r$		$X^R Y^R$	
G _p :	X^r, X^r	;	X^R, Y^R	

F ₁ :	$X^R X^r$	$X^R X^r$	$X^r Y^R$	$X^r Y^R$
	všetky červené jedince v F ₁			
F ₁ x F ₁ :	$X^R X^r$	x	$X^r Y^R$	
G _{F1} :	X^R, X^r	;	X^r, Y^R	
F ₂ :	$X^R X^r$	$X^r X^r$	$X^R Y^R$	$X^r Y^R$
Pohlavie:	♀	♀	♂	♂
Fenotyp F ₂ :	červená ♀,	biela ♀	červený ♂, červený ♂	

Tabuľka 5.4

Výsledné štiepne pomery pri krížení medzi bielou samičkou a červeným samčekom

Štiepny pomer fenotypov:	$\frac{3}{4}$ červených jedincov : $\frac{1}{4}$ bielych jedincov
Štiepny pomer pohlaví:	1:1
Štiepny pomer fenotypov podľa pohlavia:	25 % červených samičiek, 25 % bielych samičiek, 50 % červených samčekom.

Holandrická dedičnosť

V prípade holandrickej dedičnosti sú gény lokalizované v nehomologickej časti Y chromozómu, t. j. vyskytujú sa len u mužov a nemôžu sa prenášať aj na ženské pohlavie.

Príklad:

Gén pre ochlpenie ušného boltca (hypertrichóza) v populácii mužov v Indii je lokalizovaný na Y chromozóme. Dominantná alela *O* podmieňuje ochlpenie ušného boltca. Napíšte schému kríženia ženy s mužom, ktorý má ochlpené ušné boltce.

$$\begin{array}{l}
 \mathbf{P:} \quad \quad \quad XX \quad x \quad XY^O \\
 \\
 \mathbf{Gp:} \quad \quad \quad X, X \quad ; \quad X, Y^O \\
 \\
 \mathbf{F_1:} \quad \quad \quad XX \quad ; \quad XY^O
 \end{array}$$

Štiepny pomer fenotypov: 1:1

Pohlavný chromatín

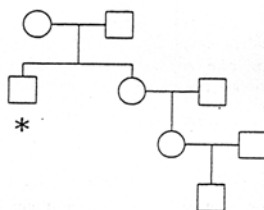
V nedeliacich sa jadrách somatických buniek cicavcov bola dokázaná prítomnosť pohlavného chromatínu. Ako pohlavný chromatín (Barrovo teliesko) je označovaný útvar spravidla uložený pri jadre, farbitelný v interfáze špecifickými metódami na dôkaz DNA. Pohlavný chromatín je vlastne geneticky neaktívny chromozóm X, ktorý zostáva v interfáze špiralizovaný a dá sa preto farbiť. V každej bunke organizmu dochádza k inaktivácii náhodného X chromozómu (materského alebo otcovského).

Prítomnosť Barrovho telieska bola zistená v rôznych tkanivách (nervových, epiteliálnych) a orgánoch (pečeň, srdce, koža, rôzne žľazy) a aj pri rastlinách. Medzi počtom teliesok pohlavného chromatínu a počtom X-chromozómov v jadre je priama väzba. Žena s genotypom 46, XX má jedno Barrovo teliesko a muž 46, XY nemá žiadne. V prípade *Klinefelterovho syndrómu* 47, XXY, sú v bunke prítomné dve Barrove telieska. Vo všeobecnosti platí, že počet Barrových teliesok v interfáznych

bunkách sa rovná celkovému počtu chromozómov X pozorovaných v metafáze zmenšenému o 1. U jedincov s monozómiou (karyotyp 45, X0) sa X chromatín nedá dokázať, u jedincov s XXX (karyotyp 47, XXX) sú prítomné 2 Barrove telieska, atď.

Príklady a otázky:

- U človeka je *daltonizmus* (farbosleposť) podmienená recesívnou alelou *d* lokalizovanou v nehomologickej časti chromozómu X (zjednodušený výklad).
 - Ako odvodíte prognózu z hľadiska farbosleposti pre deti:
 - farboslepeho muža s normálne vidiacou ženou,
 - normálne vidiaceho muža s farboslepou ženou?
 - Aké by boli genotypy muža a ženy, ktorých polovica synov by bola farboslepá?
 - Aké by boli genotypy rodičov, keby sa farbosleposť prejavila u polovice synov aj u polovice dcér?
 - V akých prípadoch by bolo celé potomstvo genotypovo rozdielných rodičov dominantné?
- Podobne ako *daltonizmus* je u človeka dedične založená *hemofília*, ktorou väčšinou trpia muži nesúci na X chromozóme recesívnu alelu *h*.
 - Aká je pravdepodobnosť, že syn určitej ženy bude trpieť týmto ochorením krvi, ak jeho prastrýc z matkinej strany bol hemofilik (postihnutý je v rodokmeni označený hviezdikou)? V rodokmeni doplňte genotypy a ich pravdepodobnosti a určte pravdepodobnosť výskytu defektu u probanda. Platí rovnaké riziko i pre dcéru?



- Muž postihnutý *hemofiliou* uzavrel sobáš so svojou sesternicou. Matky oboch partnerov boli sestry, ktorých otec trpel *hemofiliou*. Manželom sa narodil jeden postihnutý syn, dve postihnuté dcéry a jedna zdravá dcéra.
 - určte genotypy všetkých členov rodiny,
 - aká je prognóza pre synov postihnutých dcér,
 - aká je prognóza pre synov zdravej dcéry?
- Fiktívny príklad: Muž trpiaci určitým ochorením sa ožení so zdravou ženou. Narodia sa im štyri zdravé dcéry a jeden postihnutý syn. Tento syn sa ožení so zdravou ženou, majú päť postihnutých synov a dve zdravé dcéry. Ako by ste vysvetlili dedičnú podmienenosť tohto ochorenia?
- V prípade drozofily sú zakrpatené krídla (recesívna mutácia *vestigial* – *vg*) podmienené homozygotne recesívnym stavom lokusu nachádzajúceho sa na autozóme. Gén zodpovedný za farbu očí je viazaný na X chromozóm. Homozygotne recesívna bieloooká samička s normálnymi krídlami bola krížená s homozygotným, červenoookým samčekom.
 - Aké budú genotypy a fenotypy F_1 generácie?
 - Aké budú genotypy a fenotypy F_2 generácie?
 - Aké budú genotypy a fenotypy potomstva získaného spätným krížením F_1 potomstva s obojmi rodičmi?
- V prípade drozofily budeme sledovať súčasne farbu očí (gén pre farbu očí je viazaný na chromozóm X, alela *W* zodpovedá za červené oči a alela *w* v homozygotne recesívnom stave podmieňuje bielu farbu očí) a farbu tela (gén pre farbu tela je viazaný na autozóm, sivé sfarbenie je podmienené dominantnou alelou *E*, alela *e* v homozygotne recesívnom stave podmieňuje tmavé sfarbenie tela (*ebony*)).
 - Napíšte genotypy a fenotypy v potomstve z týchto krížení:
 - $WwEe \times w^{-}ee$,
 - $wwEe \times W^{-}ee$.

- b) Napíšte genotypy dvoch červenookých sivých rodičov, ktorí dali vznik potomstvu nasledujúceho zloženia
- samičky: 3/4 červenookých so sivou farbou tela,
 1/4 červenookých s tmavým sfarbením tela,
- samčekovia: 3/8 červenookých so sivou farbou tela,
 3/8 bieloookých so sivou farbou tela,
 1/8 červenookých s tmavým sfarbením tela,
 1/8 bieloookých s tmavým sfarbením tela.
6. U ľudí je *daltonizmus* (farbosleposť) homozygotne recesívne ochorenie viazané na pohlavné chromozómy, kým *albinizmus* (strata pigmentácie) je recesívne ochorenie viazané na autozómy. Aké deti budú mať albinotická žena s normálnym farbocitom, ktorá sa vydala za farboslepeho, normálne pigmentovaného muža?
 7. V prípade kura domáceho podmieňuje autozomálny gén *C* pigmentáciu peria. Kur domáci s genotypom *cc* je vždy biely. Strakatosť peria podmieňuje alela *B* génu lokalizovaného na párovom pohlavnom chromozóme. Kríženie čistokrvného strakatého kohúta s bielou sliepkou (homozygotne recesívnou v oboch génoch) dáva vznik strakatému potomstvu. Určte genotypy a fenotypový štiepny pomer v potomstve F_2 generácie pre kohútov a sliepky zvlášť.
 8. Čierna a žltá farba srsti je u mačiek determinovaná alelami c^b a c^B viazanými na X chromozóm. Samci sú buď čierni (c^b) alebo žltí (c^B), samice sú čierne ($c^b c^b$), fľakaté s čiernymi a žltými škvrnami ($c^B c^b$) alebo žlté ($c^B c^B$).
 - a) Aké genotypy a fenotypy môžeme očakávať v potomstve kríženia medzi čiernou samicou a žltým samcom?
 - b) Vo vrhu boli z ôsmich mačiatok dve fľakaté samice, jedna žltá samica, dvaja čierni samci a traja žltí samci. Aké boli genotypy a fenotypy rodičov?
 - c) Zriedkaví fľakatí samci sú výsledkom nondisjunkcie pohlavných chromozómov. Aký je karyotyp a genotyp takýchto jedincov?
 9. Čo znamená pojem dedičnosť krížom?
 10. Ako rozlíšite, či určité ochorenie vykazuje autozomálne dominantnú, autozomálne recesívnu, dominantnú viazanú na X-chromozóm, recesívnu viazanú na X-chromozóm alebo Y-viazanú dedičnosť?
 11. Žena, ktorej otec trpel *hemofiliou*, sa vydala za muža s normálnou zrážanlivosťou krvi. Aké je riziko postihnutia ich dieťaťa *hemofiliou*?
 12. Prečo je pri *Turnerovom syndróme* s karyotypom 45, X0 vyšší výskyt farbosleposti ako u normálnych žien?
 13. U drozofily je gén pre dĺžku krídel lokalizovaný v nehomologickej časti X chromozómu, alela *s* podmieňuje krátke krídla a alela *S* normálnu dĺžku krídel. Aké bude potomstvo v F_1 a F_2 generácii po skrížení homozygotnej samičky s normálnou dĺžkou krídel so samčekom s krátkymi krídlami?
 14. *Duchenneova muskulárna dystrofia* je viazaná na pohlavný chromozóm X a zvyčajne postihuje iba mužov.
 - a) Aká je pravdepodobnosť, že žena, ktorej brat mal *Duchenneovu muskulárnu dystrofiu* bude mať postihnuté dieťa?
 - b) Aká je pravdepodobnosť, že muž, ktorého brat trpí týmto ochorením, bude mať postihnuté dieťa?
 15. Heterozygotný muž v znaku viazanom na autozóm (*B-b*) si zobral za manželku prenášačku alely pre ochorenie viazané na X chromozóm ($X^D X^d$). Aká časť jeho spermií bude mať genotyp bX^d ?
 16. Recesívna alela *s* je u *Drosophila melanogaster* zodpovedná za vytvorenie krátkych krídel, alela s^+ determinuje normálne krídla. Tento gén je viazaný na X-chromozóm.
 - a) Ak bol krížený samček s krátkymi krídlami s hozygotne dominantnou samičkou (*s* normálnymi krídlami), aký bude očakávaný štiepny pomer v F_1 generácii?
 - b) Ak budú medzi sebou krížené jedince F_1 generácie, aký bude očakávaný štiepny pomer u F_2 potomkov?
 - c) Aký štiepny pomer získame krížením samičiek F_1 so samčkami parentálnej generácie?

17. Mutantná alela u myši spôsobuje zahnutie chvosta. Bolo križených šesť párov myši. Ich fenotypy a fenotypy ich potomkov sú uvedené v tabuľke. N je normálny fenotyp, B znamená jedinca so zahnutým chvostom.

Križenie	Fenotypy rodičov		Potomstvo	
	Samička	Samček	Samičky	Samčekovia
1	N	B	všetky B	všetci N
2	B	N	$\frac{1}{2}$ B, $\frac{1}{2}$ N	$\frac{1}{2}$ B, $\frac{1}{2}$ N
3	B	N	všetky B	všetci B
4	N	N	všetky N	všetci N
5	B	B	všetky B	všetci B
6	B	B	všetky B	$\frac{1}{2}$ B, $\frac{1}{2}$ N

- a) Ide o recesívnu alebo domintnú alelu?
 b) Je viazaná na autozómy alebo na X-chromozóm?
 c) Aké sú genotypy rodičov a ich potomkov?
18. Žena s normálnym farbocitom, ktorej otec bol farboslepý (postihnutý *daltonizmom*, ochorením viazaným na X chromozóm), sa vydala za muža s normálnym farbocitom, ktorého otec bol tiež daltonik. Aká časť ich potomstva bude farboslepá?
19. *Daltonizmus* (farbosleposť) je u človeka znakom viazaným na X chromozóm, zatiaľčo talasémia, dedičná krvná porucha, známa hlavne v Mediteráne, je autozomálne dedičná. Vyskytuje sa v ľahkej forme (*minor*) *Tt* a ťažkej forme (*major*) *tt*. Farboslepá žena s *thalasemia minor* sa vydala za muža vidiaceho normálne, ale trpiaceho tiež *thalasemia minor*.
- a) napíšte genotypy rodičov,
 b) napíšte všetky možné genotypy a fenotypy ich budúcich detí.
20. Križením dvoch červenookých jedincov *Drosophila melanogaster* s normálnymi krídlami vzniklo nasledujúce potomstvo:

	Samičky	Samčekovia
Červené oči, dlhé krídla	3/4	3/8
Červené oči, krátke krídla	1/4	1/8
Biele oči, dlhé krídla	-	3/8
Biele oči, krátke krídla	-	1/8

Aké boli genotypy rodičov?

6.

RODOKMENE – GENEALOGICKÁ ANALÝZA

Kľúčové slová: autozómovo dominantné ochorenie, autozómovo recesívne ochorenie, dominantné ochorenie viazané na X-chromozóm, recesívne ochorenie viazané na X-chromozóm, rodokmeň.

Medzi choroby s primárnou poruchou genetickej informácie patria i monogénne podmienené choroby, spôsobené mutáciou určitého génu. Jednotlivé fenotypové kategórie (zdravý – postihnutý), závisia od kombinácie alel jedného génu.

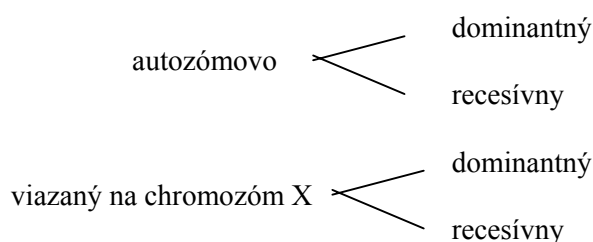
Rodokmeň (metóda rodokmeňov)

Rodokmeň je vlastne zatriedenie údajov s využitím genealogických symbolov (obr. 6.1). Znázorňuje príbuzenské vzťahy v súbore jedincov s vyznačením sledovaných znakov. Situácia v konkrétnom rodokmeni je podmienená aj tým, že rodičia odovzdávajú dieťaťu prostredníctvom gamét náhodnú kombináciu génov. Najmä v rodinách s malým počtom detí môže byť pacient jedinou postihnutou osobou v celej rodine. Prvého vyšetreného člena rodiny označujeme termínom proband (persona, index, propositus). Prostredníctvom probanda sa rodokmeň registruje.

Typy rodokmeňov sú závislé od dvoch faktorov:

- či je gén zodpovedný za znak lokalizovaný na autozómoch alebo X chromozómoch,
- či je znak dominantný alebo recesívny (prípadne kodominantný).







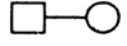

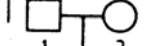


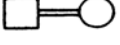


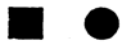



Sú teda štyri základné typy rodokmeňov:



Autozómovo dominantná dedičnosť

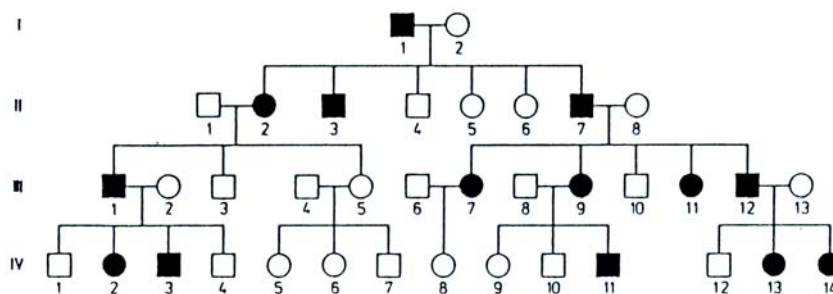
Je to prípad (obr. 6.2), keď recesívny homozygot (napr. *dd*) predstavuje zdravého jedinca a prítomnosť dominantnej alely predstavuje postihnutie (*Dd*, *DD*). Dominantná alela je v populácii veľmi zriedkavá a homozygotov (*DD*) nevieme na základe fenotypu odlišiť od heterozygotov (*Dd*).

Zriedkavosť alely **D** nám však dovoľuje predpokladať, že každý jedinec dominantného fenotypu (postihnutý) je heterozygot (**Dd**).

	muž		heterozygoti
	žena		
	neznáme pohlavie		zomrel
	manželstvo		potrat
	rodičia a deti		proband
			príbuzenské manželstvo
			DZ – dizygotické dvojčatá
	postihnutí		MZ – monozygotické dvojčatá
	počet súrodencov tohto pohlavia		
			

Obr. 6.1 Štandardné genealogické symboly

Takmer všetky manželstvá, ktoré postihnutí uzatvárajú sú manželstvá s recesívnymi homozygotmi, lebo tých je v populácii väčšina. Ide teda o kríženie typu **Dd x dd**, preto pravdepodobnosť, že potomok takéhoto manželstva bude postihnutý je 50 %.



Obr. 6.2 Štandardný rodokmeň autozómovo dominantnej dedičnosti

Medzi deťmi postihnutých sú jedinci zdraví i postihnutí, ženy i muži. Vyskytuje sa prenos znaku z otca na syna i dcéru, z matky na syna i dcéru. Jedinec, ktorý nie je postihnutý, nemá postihnuté ani deti. Postihnutý jedinec má postihnutého aj rodiča. V rodokmeni smerom „dole“ môže postihnutie vplyvom náhodnej distribúcie z istej časti rodokmeňa vymiznúť v dôsledku malej počtosti detí v rodine.

Príkladom autozómovo dominantnej dedičnosti je *Dentinogenesis imperfecta* (porucha dentínu) – ide o postihnutie zubov (1 : 8 000). Zuby majú opaleskujúcu hnedú farbu a ich korunky sa rýchlo opotrebávajú.

Ďalším príkladom je *achondroplázia* – disproporcionálny nanizmus (prikrátke končatiny, veľký obvod hlavy). Homozygotný potomok dvoch jedincov s *achondropláziou* má ťažké postihnutie kostry nezlučiteľné so životom.

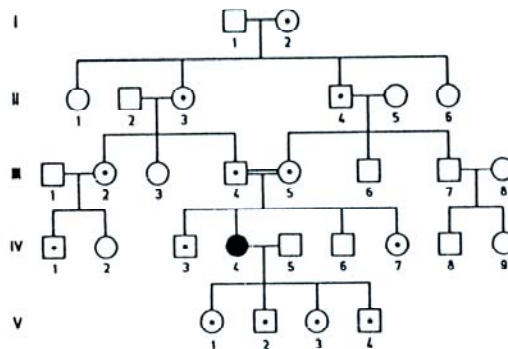
Autozómovo recesívna dedičnosť

Je prípad (obr. 6.3), keď dominantný fenotyp (DD , Dd) predstavuje zdravého jedinca a recesívny homozygot (dd) znamená postihnutie.

Recesívna alela ak je veľmi zriedkavá, nachádza sa prevažne v heterozygotnej kombinácii. Čím je táto alela v populácii zriedkavejšia, tým viac heterozygotov pripadá v populácii na jedného recesívneho homozygota (Hardyho – Weinbergov zákon). Recesívni homozygoti (postihnutí) môžu byť potomkami troch typov krížení:

- $Dd \times Dd$
- $Dd \times dd$
- $dd \times dd$

Keďže však alela d je zriedkavá, manželstvá typu b) a c) sa takmer nevyskytujú. Prakticky všetci postihnutí pochádzajú z manželstiev medzi dvoma heterozygotmi. V potomstve takýchto manželstiev sa postihnutý jedinec narodí s 25% pravdepodobnosťou.



Obr. 6.3 Štandardný rodokmeň pri autozómovo recesívnej dedičnosti. V rodokmeni sa vyskytuje konsangvinné (príbuzenské) manželstvo medzi rodičmi postihnutého. Pri zriedkavých recesívnych ochoreniach je medzi rodičmi postihnutých konsangvinita veľmi častá. U nás sa odhaduje frekvencia príbuzenských sobášov vo vidieckej populácii približne 1 %, v Európe asi 0,5 %

Obidvaja rodičia postihnutého sú zdraví (ale heterozygoti) a ani vo vzdialenejšom príbuzenstve sa zvyčajne nevyskytujú ďalší postihnutí. Prenášačov (zdravých heterozygotov) dokážeme odlišiť od zdravých homozygotov len ak majú postihnuté deti.

Rodičia každého postihnutého sú heterozygoti, potomci postihnutých sú takisto heterozygoti. Teda v ďalšej generácii recesívne dedičný znak zvyčajne v rodokmeni zanikne, lebo manželskými partnermi postihnutých sa stanú najčastejšie dominantní homozygoti.

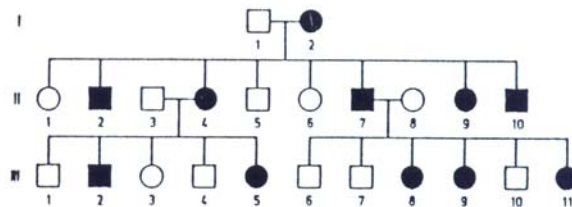
Príkladom autozómovo recesívnej dedičnosti je *alkaptonúria* – je to metabolická ochorenie. V dôsledku chýbania aktivity homogentisát – 1,2 – dioxygenázy sa kyselina homogentisová – ako normálny medziprodukt metabolizmu fenylalanínu a tyrozínu ďalej neodbúrava a hromadí sa v organizme.

Cystická fibróza (mukoviscidóza) sa vyskytuje vo frekvencii 1 : 20 000. Pri tomto ochorení sú abnormálne viaceré exokrinné sekrečné funkcie. Závažný je hustý hlien, ktorý produkujú priedušky.

Znaky podmienené génmi nachádzajúcimi sa na X-chromozóme sa odlišujú od dedičných znakov na autozómoch nerovnakým zastúpením obidvoch pohlaví medzi postihnutými a charakteristickým rodokmeňovým prenosom.

Dominantná dedičnosť viazaná na X-chromozóm

V tomto prípade (obr. 6.4), je ochorenie podmienené zriedkavým X-chromozómovým dominantným génom (X^D).



Obr. 6.4 Štandardný rodokmeň pri X-chromozómovo dominantnej dedičnosti

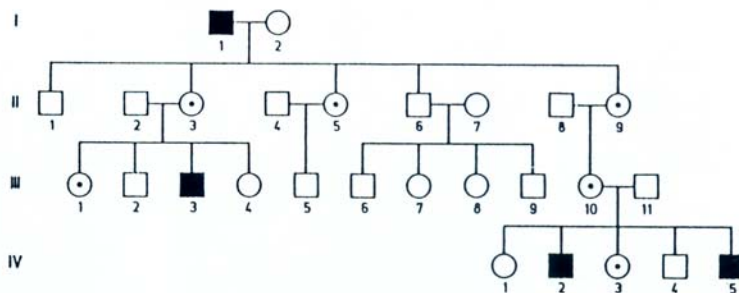
Všetky dcéry postihnutého otca musia byť tiež postihnuté, lebo majú od otca X-chromozóm so zriedkavou alelou D (X^D). Všetci synovia takéhoto otca musia byť naopak zdraví, lebo dostanú X-chromozóm od svojej matky.

V potomstve postihnutej ženy a zdravého muža je segregáčny pomer 50 % : 50 %, a tento pomer je rovnaký u obidvoch pohlaví, lebo chromozóm X^D môžu zdediť práve tak synovia, ako aj dcéry.

Je len málo genetických chorôb, ktoré vykazujú vlastnosti viazanej dominantnej dedičnosti. Ako príklad sa uvádza *hypofosfatémia* – rachitída rezistentná proti vitamínu D. Postihnuté ženy (heterozygotné) sa vyskytujú dvojnásobne častejšie ako postihnutí muži (hemizygoti).

Recesívna dedičnosť viazaná na X-chromozóm

Táto dedičnosť je príkladom (obr. 6.5), keď ochorenie je podmienené X-chromozómovým recesívnym génom (X^d).



Obr. 6.5 Štandardný rodokmeň pri X-chromozómovo recesívnej dedičnosti

Postihnutí muži majú vždy zdravé deti, lebo chromozóm X odovzdávajú iba svojim dcéram a tie majú navyše ďalší X-chromozóm s dominantnou alelou od svojej matky. Všetky dcéry sú prenášačky. V potomstve prenášačiek, ktoré majú genotyp $X^D X^d$ sa môžu vyskytnúť štyri genotypy:

dcéry	$X^D X^D$	a	$X^D X^d$
synovia	$X^D Y$	a	$X^d Y$

Všetky štyri genotypy majú rovnakú pravdepodobnosť (25 % : 25 % : 25 % : 25 %). Iba jedinci s genotypom $X^d Y$ sú postihnutí, takže fenotypový štiepny pomer je 75 % : 25 %. Všetci postihnutí sú však chlapci. Na rodokmeni je vidieť „preskočenie“ generácií (starý otec – vnuci).

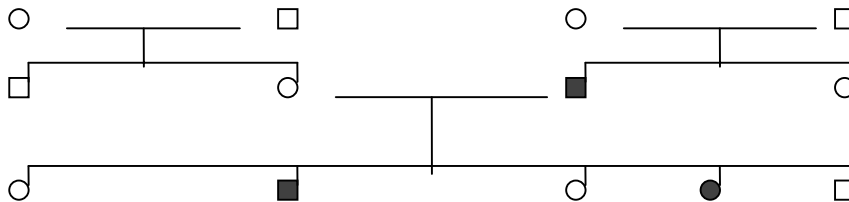
Príkladom recesívnej dedičnosti viazanej na X-chromozóm je *hemofília* – porucha zrážanlivosti krvi s výskytom asi 1 : 10 000 novorodencov mužského pohlavia.

Takisto *Duchennova muskulárna dystrofia* je na X-chromozóm viazaná choroba svalov, ktorá postihuje chlapcov a rýchlo postupuje. Prenášačky sú ženy, pretože ochorenie je letálne (vek max. do 20 rokov). Je to vlastne prevencia vlastného prenosu prostredníctvom postihnutých mužov.

Príklady a otázky:

- Máte k dispozícii rodokmeň dedičnosti určitého znaku s úplnou penetranciou. Ktorý z uvedených typov dedičnosti je možný v danom rodokmeni:
 - autozomálne dominantná,
 - recesívna viazaná na X-chromozóm,
 - autozomálne recesívna,
 - dominantná viazaná na X-chromozóm.

Rodokmeň:



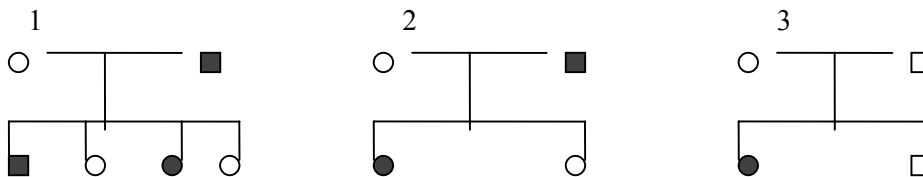
- Pri nasledujúcich rodokmeňoch určte pravdepodobný spôsob dedičnosti a genotyp rodičov:

Autozomálne recesívna.....

Autozomálne dominantná

Recesívna viazaná na X-chromozóm

Dominantná viazaná na X-chromozóm



- Žena, ktorá sa volá Anna má albinizmus (autozómovo recesívna dedičná choroba). Jana, dcéra Anninej sestry sa vydala za Róberta, syna Anninho brata a majú spolu dieťa Karola. Zostavte rodokmeň!
Ak má Karol albinizmus, aké je riziko, že aj ďalšie dieťa Jany a Róberta bude mať albinizmus?
- Daniel a jeho starý otec z matkinej strany Boris majú klasickú hemofíliu. Danielova partnerka Diana je dcéra sestry Danielovej matky. Daniel a Diana majú jedného syna Eduarda, ktorý má hemofíliu, dve dcéry Elenu a Emíliu, ktoré majú tiež hemofíliu a jednu zdravú dcéru Eriku. Urobte rodokmeň! Prečo majú Elena a Emília hemofíliu? Aká je pravdepodobnosť, že Elenin syn bude mať hemofíliu? Aká je pravdepodobnosť, že Erikin syn bude mať hemofíliu?
- U ľudí je daltonizmus spôsobený prítomnosťou recesívneho génu viazaného na pohlavný chromozóm X. Muž (1) a žena (2), obidvaja normálne vidiaci mali tri deti. Dcéry normálne vidiace a syna postihnutého. Všetci si zobrali za partnerov normálne vidiacich. Syn s defektným videním (5) mal normálne vidiacu dcéru. Normálne vidiaca dcéra (4) mala jedného syna s defektným videním a ďalšia normálne vidiaca dcéra (3) mala 6 normálne vidiacich synov. Zostavte rodokmeň a uveďte pravdepodobné genotypy všetkých členov rodiny!
- Zdravá sestra albinizmom postihnutého brata (obaja rodičia boli pigmentovaní) sa vydala za albinizmom postihnutého muža. Aké deti s ohľadom na pigmentáciu môžeme očakávať v potomstve? (Albinizmus je autozómovo recesívne ochorenie). Zostavte rodokmeň a napíšte všetky pravdepodobné genotypy!

7. Farboslepý muž s muskulárnou dystrofiou (obe ochorenia sú recesívne viazané na X-chromozóm) má manželku, ktorá má normálne videnie i svalovú funkciu. Narodila sa im farboslepá dcéra s muskulárnou dystrofiou. Urobte rodokmeň a určte pravdepodobné genotypy rodičov a dcéry!
8. V jednej rodine má Ján polydaktýliu (nadpočetný prst). Jeho sestra Jana a brat Henrich nie sú postihnutí. Jánov otec je zdravý a matka Inéz má polydaktýliu. Inéz má štyroch súrodencov oboch pohlaví, z ktorých všetci majú polydaktýliu. O akú dedičnosť pravdepodobne ide? Zostavte rodokmeň!

7.

GÉNOVÉ INTERAKCIE

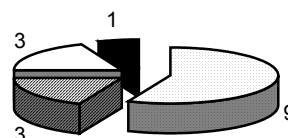
Kľúčové slová: duplicitné faktory, epistáza, inhibícia, kompenzácia, komplementarita.

Interakcie génov sú takým mechanizmom dedičnosti, pri ktorom dva a viac génov podmieňujú prejav jedného znaku. Zistiť sa dajú iba podľa fenotypového prejavu znaku, keď v druhej filiálnej generácii má znak dve, tri alebo štyri fenotypové kategórie s početnosťou, ktorá sa dá odvodiť pôsobením najmenej dvoch génov alebo dvoch alelových párov.

Číselné pomery fenotypových kategórií pri interakciách génov veľkého účinku sú rôzne, ale dajú sa odvodiť od štiepneho pomeru dihybridného kríženia 9 : 3 : 3 : 1.

Interakcie bez zmeny štiepných pomerov

Určitý fenotyp vzniká interakciou dvoch alelových párov, pričom každý alelový pár podmieňuje aj vlastný fenotypový prejav. Spolupôsobením sa vytvorí nový fenotyp, ktorý nie je intermediárneho charakteru.

**Príklad:**

Tvar hrebeňa kura domáceho.

Interakciou dvoch alelových párov R a P je ovládaný tvar hrebeňa kura domáceho. Dominantná vloha R podmieňuje ružicovitý tvar hrebeňa, P hrachovitý. Interakciou oboch dominantných faktorov v genotype sa vytvorí orechovitý hrebeň. Homozygotne recesívny stav oboch génov vedie k vzniku listovitého hrebeňa.

P:

ružicovitý hrebeň

 $RR pp$ Rp 





hrachovitý hrebeň

 $rr PP$ rP **x****G_p:****F₁:**

orechovitý hrebeň

 $RrPp$ **G_{F1}:** RP, Rp, rP, rp

F₂ generácia:

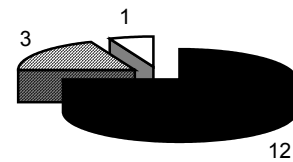
Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre <i>Rr</i> x <i>Rr</i>	Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre <i>Pp</i> x <i>Pp</i>	Výsledný F ₂ štiepny pomer	Očakávané fenotypy v F ₂ generácii	
$\frac{3}{4} R-$	$\frac{3}{4} P-$	9/16 <i>R-P-</i>	9/16 orechovitý hrebeň	
	$\frac{1}{4} pp$	3/16 <i>R-pp</i>	3/16 ružicovitý hrebeň	
$\frac{1}{4} rr$	$\frac{3}{4} P-$	3/16 <i>rrP-</i>	3/16 hrachovitý hrebeň	
	$\frac{1}{4} pp$	1/16 <i>rrpp</i>	1/16 listovitý hrebeň	

Epistáza

Epistatická alela jedného génu je nadradená, potláča prejav iného podradeného génu. Hypostatická je podradená alela epistatickej alele. Epistatická môže byť alela recesívna alebo dominantná.

Dominantná epistáza

Jedna dominantná alela jedného vlohového páru potláča fenotypový prejav druhého vlohového páru. Štiepny pomer v F₂ je 12 : 3 : 1.

**Príklad:**

Tvorba pigmentov tekvice.

Produkt génu *C* bráni syntéze zeleného farbiva. Zelené farbivo môže byť potom rozložené produktom génu *D* na žlté farbivo. Gén *D* je dominantne epistatický nad génom *C*. Homozygotne recesívny stav oboch génov podmieňuje zelené sfarbenie tekvice.

P:

biela tekvica

*CCdd**Cd*

x





žltá tekvica

*ccDD**cD***G_p:****F₁:**

biela tekvica

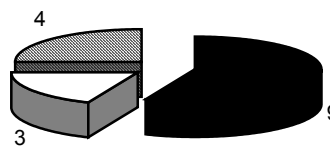
*CcDd***G_{F1}:***CD, Cd, cD, cd*

F₂ generácia:

Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre <i>Cc</i> x <i>Cc</i>	Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre <i>Dd</i> x <i>Dd</i>	Výsledný F ₂ štiepny pomer	Očakávané fenotypy v F ₂ generácii	
$\frac{3}{4} C-$	$\frac{3}{4} D-$	9/16 <i>C-D-</i>	9/16 biele tekvice	12/16 
	$\frac{1}{4} dd$	3/16 <i>C-dd</i>	3/16 biele tekvice	
$\frac{1}{4} cc$	$\frac{3}{4} D-$	3/16 <i>ccD-</i>	3/16 žlté tekvice	3/16 
	$\frac{1}{4} dd$	1/16 <i>ccdd</i>	1/16 zelené tekvice	

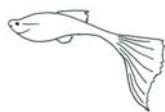
Recesívna epistáza

Pri epistáze recesívnej alely, vlohový pár v homozygotne recesívnom stave je nadradený a potláča prejav oboch alel druhého páru. Štiepny pomer v F₂ je 9 : 3 : 4.

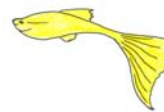
**Príklad:**

Sfarbenie akvariijných rybiek.

Produkt génu T podmieňuje žlté sfarbenie rybiek. Prítomnosť aspoň jednej dominantnej alely z každého páru podmieňuje zelené sfarbenie rybiek. Homozygotne recesívny stav génu T, ktorý je recesívne epistatický nad *S*, bráni prejavu dominantnej alely *S* a podmieňuje tak sfarbenie rybiek na bielo.

P:

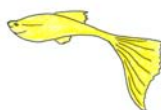
x



biela rybička

SSStt





žltá rybička

*ssTT***Gp:***St**ST***F₁:**

zelená rybička

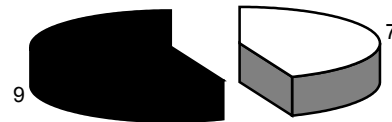
*SsTt***G_{F1}:***ST, St, sT, st*

F₂ generácia:

Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre <i>Ss</i> x <i>Ss</i>	Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre <i>Tt</i> x <i>Tt</i>	Výsledný F ₂ štiepny pomer	Očakávané fenotypy v F ₂ generácii	
$\frac{3}{4} S-$	$\frac{3}{4} T-$	$\frac{9}{16} S-T-$	9/16 zelené rybičky	
	$\frac{1}{4} tt$	$\frac{3}{16} S-tt$	3/16 biele rybičky	
$\frac{1}{4} ss$	$\frac{3}{4} T-$	$\frac{3}{16} ssT-$	3/16 žlté rybičky	
	$\frac{1}{4} tt$	$\frac{1}{16} sstt$	1/16 biele rybičky	

Komplementarita

Pri utváraní určitého fenotypu sa dva alelové páry vzájomne dopĺňajú. Teda znak sa vytvorí iba v prítomnosti aspoň jednej dominantnej alely oboch doplnkových (komplementárnych) génov v genotype (*C-R-*). Jeden alelový pár sa samostatne neprejaví (*C-rr*, *ccR-*). Štiepny pomer v F₂ je 9 : 7.

**Príklad:**

Farba kvetu hrachora *Lathyrus odoratus*.

Krížením dvoch bielych homozygotných mutantných foriem hrachoru vznikne F₁ generácia s fialovými kvetmi

P:

x



biele kvety

*CCrr**Cr*



biele kvety

*ccRR**cR***Gp:****F₁:**

fialové kvety

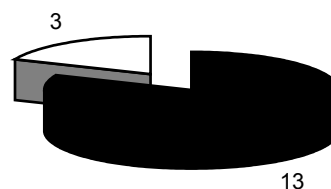
*CcRr***G_{F1}:***CR, Cr, cR, cr*

F₂ generácia:

Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre Cc x Cc	Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre Rr x Rr	Výsledný F ₂ štiepny pomer	Očakávané fenotypy v F ₂ generácii		
$\frac{3}{4} C-$	$\frac{3}{4} R-$	9/16 C-R-	9/16 fialové kvety	9/16	
	$\frac{1}{4} rr$	3/16 C-rr	3/16 biele kvety	7/16	
$\frac{1}{4} cc$	$\frac{3}{4} R-$	3/16 ccR-	3/16 biele kvety		
	$\frac{1}{4} rr$	1/16 ccrr	1/16 biele kvety		

Inhibícia

Druhý vlohový pár (gén inhibítor-*I*) inhibuje prejav prvého páru. Ten sa prejaví len ak je druhý pár v homozygotne recesívnom stave. Gén inhibítor nemá iný účinok. Štiepny pomer v F₂ je 13 : 3.

**Príklad:**

Dedičnosť sfarbenia peria kura domáceho (*Gallus gallus*).

Dominantná vloha *A* podmieňuje červené sfarbenie peria. Gén *I* pôsobí ako inhibítor, ktorý bráni prejavu dominantnej vlohy *A* a vytvára sa biele sfarbenie peria.

P:**x**

červené perie

*AAii**Ai*




biele perie

*aaII**aI***Gp:****F₁:**

biele perie

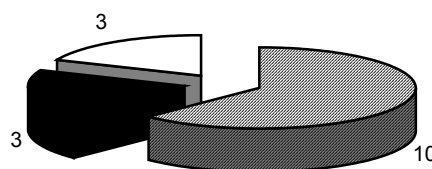
*AaIi***G_{F1}:***AI, Ai, aI, ai*

F₂ generácia:

Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre <i>Aa</i> x <i>Aa</i>	Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre <i>Ii</i> x <i>Ii</i>	Výsledný F ₂ štiepny pomer	Očakávané fenotypy v F ₂ generácii
$\frac{3}{4} A-$	$\frac{3}{4} I-$	9/16 <i>A-I-</i>	9/16 biele perie 
	$\frac{1}{4} ii$	3/16 <i>A-ii</i>	3/16 červené perie 
$\frac{1}{4} aa$	$\frac{3}{4} I-$	3/16 <i>aaI-</i>	3/16 biele perie 
	$\frac{1}{4} ii$	1/16 <i>aa ii</i>	1/16 biele perie

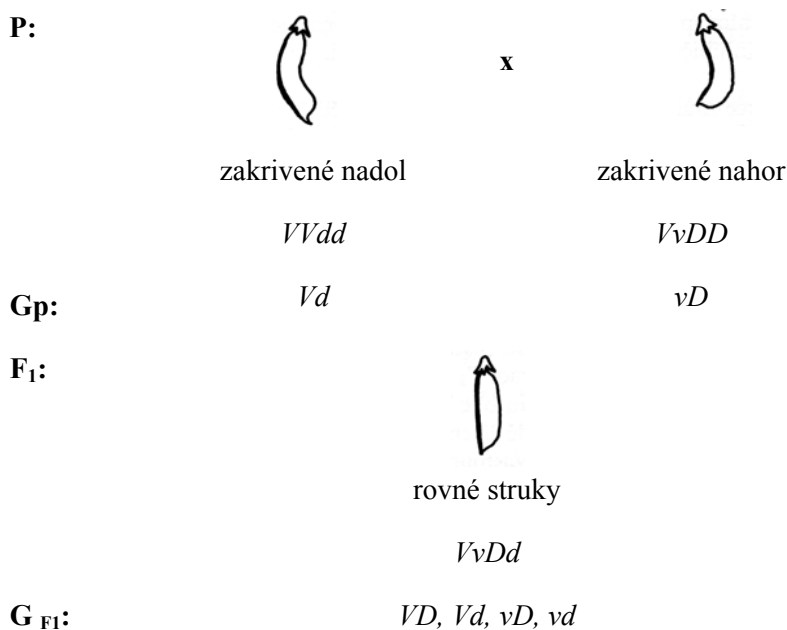
Kompenzácia

Zvláštnym a vzácnym prípadom vlohovej interakcie je kompenzácia. Nastáva vtedy, keď sa stretnú dve alely rôznych párov, pôsobiacich na určitý znak protismerne, a to prakticky s rovnako silným účinkom, takže sa ich pôsobenie vzájomne ruší. Štiepny pomer je v F₂ 10 : 3 : 3.





**Príklad:**

Zakrivenie struku hrachu.

Zakrivenie struku podľa švu smerom nadol (konkávne) je podmienené dominantnou alelou *V*, opačné zakrivenie podľa švu smerom nahor (konvexné) je podmienené dominantnou alelou *D*. Prítomnosť aspoň jednej dominantnej alely každého génu alebo homozygotne recesívny stav oboch lokusov zodpovedá za vytvorenie rovných strukov.



F₂ generácia:

Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre Vv x Vv	Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre Dd x Dd	Výsledný F ₂ štiepny pomer	Očakávané fenotypy v F ₂ generácii
$\frac{3}{4}$ V-	$\frac{3}{4}$ D-	9/16 V-D-	9/16 rovné struky 
	$\frac{1}{4}$ dd	3/16 V-dd	3/16 zakrivené nadol 
$\frac{1}{4}$ vv	$\frac{3}{4}$ D-	3/16 vvD-	3/16 zakrivené nahor 
	$\frac{1}{4}$ dd	1/16 vvdd	1/16 rovné struky 

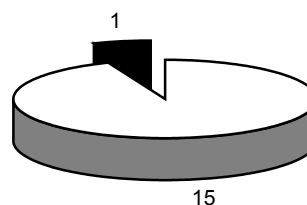
Duplicita

Duplicita zodpovedá za niekoľko od seba odlišných typov interakcií. Spoločným zostáva základný charakter, ktorým sa duplicita odlišuje od komplementarity, že totiž istý efekt je vyvolaný viacerými alelovými pármami, z ktorých každý už sám osebe je schopný daný efekt spôsobiť. Rozdiely potom vznikajú v závislosti od toho, či je medzi alelami jednotlivých párov pomer dominancie a recesivity alebo nie a za druhé, či je efekt účinnej alely kumulatívny alebo nekumulatívny.

Pre duplicitu sa dnes používa označenie rovnakými písmenami, rozlišovanými od seba číselnými indexami ($a_1, a_2, a_3 \dots$), čím sa chce zdôrazniť identita efektu aj rovnocennosti účinných faktorov v ich pôsobení. Najčastejšie sa s týmto typom interakcie stretávame pri tých organizmoch, ktoré vďaka za svoj vznik polyploidii. Preto sa väčšinou vyskytuje v prípade rastlín.

Duplicita nekumulatívna s dominanciou

Duplicita nekumulatívna s dominanciou zodpovedá za také pôsobenie, pri ktorom každá dominantná alela je schopná podmieniť úplný prejav znaku s výsledným štiepnym pomerom 15 : 1.

**Príklad:**

Sfarbenie plevy ovsu.

Farbu plevy ovsu podmieňujú dve vlohy B_1 a B_2 . Každá samostatne spôsobuje tmavé sfarbenie plevy, homozygotne recesívny stav oboch génov podmieňuje vytvorenie bledých plevy.

P:**x**

tmavé plevy

 $B_1B_1b_2b_2$



tmavé plevy

 $b_1b_1B_2B_2$ **Gp:** B_1b_2 b_1B_2

F₁:

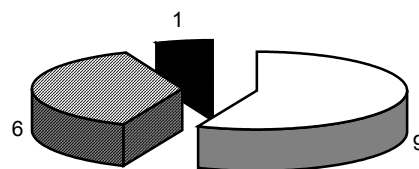
tmavé plevy

 $B_1b_1B_2b_2$ G_{F1}: $B_1B_2, B_1b_2, b_1B_2, b_1b_2$ F₂ generácia:

Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre $B_1b_1 \times B_1b_1$	Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre $B_2b_2 \times B_2b_2$	Výsledný F ₂ štiepny pomer	Očakávané fenotypy v F ₂ generácii		
$\frac{3}{4} B_1-$	$\frac{3}{4} B_2-$	9/16 B_1-B_2-	9/16 tmavé plevy	15/16	
	$\frac{1}{4} b_2b_2$	3/16 $B_1-b_2b_2$	3/16 tmavé plevy		
$\frac{1}{4} b_1b_1$	$\frac{3}{4} B_2-$	3/16 $b_1b_1B_2-$	3/16 tmavé plevy		
	$\frac{1}{4} b_2b_2$	1/16 $b_1b_1b_2b_2$	1/16 bledé plevy	1/16	

Duplicita kumulatívna s dominanciou

V prípade duplicity kumulatívnej s dominanciou sa účinky duplicitných génov sčítavajú, t. j. najvýraznejší fenotypový prejav budú mať jedince, ktoré majú prítomnú aspoň jednu dominantnú alelu z každého zúčastneného páru, strednú hodnotu fenotypového prejavu majú jedinci s prítomnou aspoň jednou dominantnou alelou jedného páru (hociktorého). Znak sa vyvinie minimálne u jedincov s homozygotne recesívnym stavom zúčastnených lokusov. Štiepny pomer v F₂ je 9 : 6 : 1.



Príklad:

Sfarbenie zrna jačmeňa.

Intenzita sfarbenia zrna jačmeňa závisí od vlôh P_1 a P_2 , ktoré samostatne vyvolávajú hnedočervené sfarbenie zrna, spoločne podmieňujú tmavohnedú farbu a homozygotne recesívny stav oboch spôsobuje žlté sfarbenie.

P:



x



hnedočervené zrná

 $P_1P_1p_2p_2$

hnedočervené zrná

 $p_1p_1P_2P_2$





Gp:

 P_1p_2 p_1P_2

F₁:

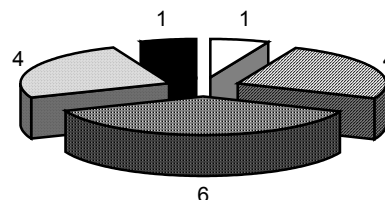
tmavohnedé zrná

 $P_1p_1P_2p_2$ G_{F1}: $P_1P_2, P_1p_2, p_1P_2, p_1p_2$ F₂ generácia:

Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre $P_1p_1 \times P_1p_1$	Fenotypový F ₂ štiepny pomer pre $P_2p_2 \times P_2p_2$	Výsledný F ₂ štiepny pomer	Očakávané fenotypy v F ₂ generácii
$\frac{3}{4} P_1-$	$\frac{3}{4} P_2-$	$\frac{9}{16} P_1-P_2-$	$\frac{9}{16}$ tmavohnedé zrná 
	$\frac{1}{4} p_2p_2$	$\frac{3}{16} P_1-p_2p_2$	$\frac{3}{16}$ hnedočervené zrná 
	$\frac{3}{4} P_2-$	$\frac{3}{16} p_1p_1P_2-$	$\frac{3}{16}$ hnedočervené zrná 
$\frac{1}{4} p_1p_1$	$\frac{1}{4} p_2p_2$	$\frac{1}{16} p_1p_1p_2p_2$	$\frac{1}{16}$ žlté zrná 

Duplicita kumulatívna bez dominancie

Keďže medzi alelami nie je dominancia, alely podmienujúce prejav znaku sú aktívne a tie, čo ho nepodmieňujú, sú neutrálne. Účinky aktívnych génov sú pri tom kumulatívne a zdá sa, že sa jednoducho sčítajú, a preto ich môžeme nazývať aditívne faktory. To má za následok oveľa väčšiu fenotypovú rozmanitosť. Pri účasti dvoch párov aditívnych faktorov sa musí v F₂ objaviť už päť fenotypových tried. Triedy sledujú binomickú distribúciu. Štiepny pomer je v F₂ 1 : 4 : 6 : 4 : 1.



Príklad:

Sfarbenie zrna pšenice.

Intenzita sfarbenia zrna pšenice je podmienená počtom dominantných alel v genotype. Prítomnosť väčšieho množstva dominantných alel spôsobuje intenzívnejšie zafarbenie.

P:



x



tmavočervené zrná

 $R_1R_1R_2R_2$

biele zrná

 $r_1r_1r_2r_2$

Gp:

 R_1R_2 r_1r_2

F_1 :

svetločervené zrná

 $R_1r_1R_2r_2$ G_{F_1} : $R_1R_2, R_1r_2, r_1R_2, r_1r_2$ F_2 generácia:

Fenotypový F_2 štiepny pomer pre $R_1r_1 \times R_1r_1$	Fenotypový F_2 štiepny pomer pre $R_2r_2 \times R_2r_2$	Výsledný F_2 štiepny pomer	Očakávané fenotypy v F_2 generácii	Výsledný fenotyp	
$\frac{1}{4} R_1R_1$	$\frac{1}{4} R_2R_2$	$\frac{1}{16} R_1R_1R_2R_2$	$\frac{1}{16}$ tmavočervené zrná	1/16	
	$\frac{2}{4} R_2r_2$	$\frac{2}{16} R_1R_1R_2r_2$	$\frac{2}{16}$ červené zrná		
	$\frac{1}{4} r_2r_2$	$\frac{1}{16} R_1R_1r_2r_2$	$\frac{1}{16}$ svetločervené zrná	4/16	
	$\frac{1}{4} R_2R_2$	$\frac{2}{16} R_1r_1R_2R_2$	$\frac{2}{16}$ červené zrná		
$\frac{2}{4} R_1r_1$	$\frac{2}{4} R_2r_2$	$\frac{4}{16} R_1r_1R_2r_2$	$\frac{4}{16}$ svetločervené zrná	6/16	
	$\frac{1}{4} r_2r_2$	$\frac{2}{16} R_1r_1r_2r_2$	$\frac{2}{16}$ ružové zrná		
	$\frac{1}{4} R_2R_2$	$\frac{1}{16} r_1r_1R_2R_2$	$\frac{1}{16}$ svetločervené zrná	4/16	
$\frac{1}{4} r_1r_1$	$\frac{2}{4} R_2r_2$	$\frac{2}{16} r_1r_1R_2r_2$	$\frac{2}{16}$ ružové zrná		
	$\frac{1}{4} r_2r_2$	$\frac{1}{16} r_1r_1r_2r_2$	$\frac{1}{16}$ biele zrná	1/16	

Tabuľka 7.1

Prehľad štiepných pomerov v jednotlivých prípadoch interakcii génov

Typ interakcie	F_2	Testovacie kríženie
Interakcie bez zmeny štiepných pomerov	9 : 3 : 3 : 1	1 : 1 : 1 : 1
Dominantná epistáza	12 : 3 : 1	2 : 1 : 1
Recesívna epistáza	9 : 3 : 4	1 : 1 : 2
Komplementarita	9 : 7	1 : 3
Inhibícia	13 : 3	3 : 1
Kompenzácia	10 : 3 : 3	2 : 1 : 1
Duplicita nekumulatívna s dominanciou	15 : 1	3 : 1
Duplicita kumulatívna s dominanciou	9 : 6 : 1	1 : 2 : 1
Duplicita kumulatívna bez dominancie	1 : 4 : 6 : 4 : 1	1 : 2 : 1

Príklady a otázky:

1. Akými génovými interakciami sú podmienené tieto štiepne pomery (otestujte χ^2 -testom):
 - a) 162 : 44 : 15,
 - b) 259 : 92 : 114,
 - c) 179 : 135,
 - d) 257 : 63.
2. Fiktívny príklad: U lesných škriatkov genotyp *A-B-* podmieňuje ružovú farbu pokožky, genotyp *A-bb* zelenú, genotyp *aab-* žltú a genotyp *aabb* bielu. Ružová samička škriatka vstúpila do kríženia s bielym škriatkom a z tohto kríženia vzišiel biely škriatok.
 - a) Aký bol genotyp rodičov?
 - b) Aký pomer škriatkov podľa sfarbenia pokožky môžeme očakávať z kríženia takejto ružovej samičky škriatka s ružovým škriatkom?
3. Fiktívny príklad: Princ s krátkym nosom (genotyp *PpNn*) si zobral za manželku princeznú tiež s krátkym nosom (genotyp *PpNn*) a mali spolu 12 detí s krátkym nosom, 3 deti s normálnym nosom a jedno dieťa s veľmi dlhým nosom. Vysvetlite o akú interakciu génov ide!
4. Fialové zafarbenie kvetov pôvodnej formy druhu *Salvia horminum* sa objavuje tiež ako fenotyp kríženca medzi mutantmi – bielokvetou formou a ružovokvetou formou. Pokiaľ je genotyp ružovokvetnej formy *PPvv* (*P* je základný gén riadiaci syntézu antokyánov, *V* umožňuje premenu červeného pigmentu na fialový), aký je pravdepodobný genotyp bielej formy a fialovej formy? V potomstve uvedeného kríženca bol zistený tento štiepny pomer: 9 fialových : 3 ružové : 4 biele.
5. U určitého druhu myši sa vyskytuje niekoľko typov sfarbení srsti: aguti (normálne, divoké), ďalej čierne a albinotické (biele). Pokiaľ sa kríži čistá línia aguti s čistou čiernou líniou, sú všetci kríženci typu aguti a ich potomstvo sa štiepi v pomere 3 aguti : 1 čierna. Ak je línia aguti krížená s bielou, sú všetci kríženci opäť typu aguti a ich potomstvo sa štiepi v pomere 3 aguti : 1 biela. Kríženci medzi čiernou a bielou líniou sú tiež fenotypu aguti, potomstvo sa však štiepi v pomere 9 aguti : 3 čierne : 4 biele. Zistite genotypy rodičov vo všetkých troch kríženiach.
6. Sfarbenie srsti labradorského retrievera je podmienené dvoma génmi *B* a *E*. Alela *B* zodpovedá za čierne sfarbenie srsti a alela *b* v homozygotnom stave podmieňuje hnedé sfarbenie srsti. Produkt génu *E* zodpovedá za ukladanie pigmentu do srsti, pri homozygotne recesívnom genotype *ee* nedochádza k ukladaniu pigmentu do srsti, výsledkom čoho je žlté sfarbenie srsti. Krížením čierneho a hnedého retrievera získal chovateľ čierne, hnedé a žlté jedince.
 - a) Uveďte genotypy rodičov aj potomkov.
 - b) Zistite o aký typ interakcie ide.
7. Fenotypický prejav alel *I^A* a *I^B* krvného systému AB0 je ovplyvnený alelou *h* alelického páru *Hh* (tzv. Bombay génu) takto: alela *h* v homozygotnom stave neumožňuje fenotypové vyjadrenie alel *I^A* a *I^B* (recesívna epistáza). Relatívna početnosť alely *h* v populácii je veľmi nízka, takže uvedená recesívna epistáza sa vyskytuje veľmi zriedka. Manželstvo uzavreli žena s krvnou skupinou 0 a muž s krvnou skupinou A. Narodilo sa im dieťa s krvnou skupinou B. Rodičia ženy (príbuzenské manželstvo): otec mal krvnú skupinu 0, matka krvnú skupinu B. Nakreslite rodokmeň, napíšte všetky možné genotypy členov rodiny a vysvetlite.
8. Pri niektorých odrodách cibule podmieňuje alela *C* schopnosť vytvoriť farbivo v šupke. Rastliny genotypu *C-rr* syntetizujú žlté farbivo, rastliny s genotypom *C-R-* červené farbivo. Rastliny genotypu *cc* majú bielu šupku. Krížením homozygotnej rastliny s bielou šupkou s homozygotnou rastlinou s červenou šupkou bolo získané uniformné potomstvo s červenými šupkami. V generácii *F₂* bol zistený štiepny pomer blízky pomeru 9/16 červených : 3/16 žltých : 4/16 bielych.
 - a) Zistite genotypy parentálnej generácie a genotypy *F₁* generácie.
 - b) O aký typ génovej interakcie ide?
9. Spoločná prítomnosť dominantných alel *L* a *H* v genotype ďateliny plazivej je podmienkou syntézy antokyánu.
 - a) Zistite genotypy rodičov neschopných tvoriť antokyán, ktorých spoločné uniformné potomstvo antokyán tvorí.

- b) Odvodte štiepny pomer v F_2 generácii.
 c) O aký typ génovej interakcie ide?
10. Fiktívny príklad: Dĺžku tykadiel u mimozemšťanov podmieňujú dve vlohy T_1 a T_2 . Dlhé tykadlá sú podmienené prítomnosťou aspoň jednej dominantnej alely z vlohových párov T_1 a T_2 , homozygotne recesívny stav oboch génov podmieňuje vytvorenie veľmi krátkych tykadiel. Aké potomstvo môžeme očakávať z kríženia dvoch mimozemšťanov s genotypmi $T_1T_1t_2t_2 \times t_1t_1T_2T_2$?
11. Fiktívny príklad: V rozprávkovej krajine žili myšky bez ružových srdiečok na srsti. V ich potomstve sa však objavili aj myšky s ružovými srdiečkami v pomere 135 myšiek bez srdiečok a 29 so srdiečkami. Vysvetlite o akú interakciu ide a ako by vyzeralo potomstvo, keby sa krížili len myšky s ružovými srdiečkami.
12. Fiktívny príklad: Pri krížení dvoch halloweenských tekvic bez úsmevu sme získali 204 tekvic bez úsmevu, 61 tekvic usmievajúcich sa a 63 veľmi smutných tekvic. Napíšte, ako vyzerala parentálna generácia a o aký účinok génov ide.
13. Tekvica má tri tvary plodu: diskovitý, guľovitý a podlhovastý. Diskovitá odroda bola krížená s podlhovastou. Celá F_1 bola diskovitá. V F_2 generácii sme vypestovali 108 diskovitých, 70 guľovitých a 12 podlhovastých tekvic. Zistite typ interakcie.
14. Fiktívny príklad: Ako by ste vysvetlili päťtriedny štiepny pomer zafarbenia vlasov u trollov, a to: 17 čiernych : 65 sivých : 100 modrých : 67 ružových : 15 bielych?
15. *Antirrhinum majus* (papuľka väčšia) má pigment antokyán, ktorý zodpovedá za červené sfarbenie okvetných lístkov. Existujú dve línie bez antokyánu, pričom jedna línia vznikla v Kalifornii a druhá v Holandsku. Vyzerajú identicky v tom, že nemajú červený pigment a lístky majú biele (albino). Ak okvetné lístky z oboch línií boli spolu inkubované v tlmivom roztoku v jednej testovacej skúmavke, výsledkom bolo ich postupné sfarbenie do červena.
- a) Aké kontrolné experimenty by ste mali urobiť, aby ste zistili, o aký typ dedičnosti ide?
 b) Čo spôsobilo vytvorenie červenej farby v skúmavke?
 c) Aké sú genotypy týchto dvoch línií?
 d) Ak boli krížené dve biele línie, aké budú očakávané genotypy v F_1 a F_2 generácii?
16. V rastlinách hrachu existuje látka (pisatín), ktorá zodpovedá za ochranu proti parazitickej hube. Normálne rastliny obsahujú pisatín a sú rezistentné voči tejto hube. Existujú dve čisté línie, ktorým obidvom chýba pisatín a sú vysoko citlivé na napadnutie hubou. Línia I pochádza z Kalifornie a línia II zo Švédska. Sledovaním týchto línií boli získané tieto výsledky:

Kríženie	Fenotyp F_1	Fenotyp F_2	
línia I x štandard	Pisatín	$\frac{3}{4}$ pisatín	a $\frac{1}{4}$ bez pisatínu
línia II x štandard	Bez pisatínu	$\frac{3}{4}$ bez pisatínu	a $\frac{1}{4}$ pisatín
línia I x línia II	Bez pisatínu	$\frac{13}{16}$ bez pisatínu	a $\frac{3}{16}$ pisatín

- a) Navrhňte model, ktorý vysvetľuje výsledky získané v týchto kríženiach.
 b) Napíšte genotypy v parentálnej, F_1 a F_2 generácii v každom krížení.
 c) Čím sa líšia genotypy línie I a línie II v expresii pisatínu?
17. Chovateľka psov vlastnila bieleho homozygotne recesívneho pudla a chcela získať aj biele šteniatka. Po konzultácii s chovnou stanicou zistila, že bude musieť krížiť svoju fenu (albino) s homozygotne recesívnym albinotickým psom. Narodilo sa 6 čiernych šteniat. Chovateľka žiadala od chovnej stanice odškodné s odôvodnením, že vymenili albinotického samca za čierneho, čím jej spôsobili škodu. Ste prizvaný ako expert, ktorý má vysvetliť a potvrdiť, že je možné z dvoch homozygotne recesívnych albinotických jedincov získať čierne potomstvo. Ako budete postupovať?
18. Pri krížení hnedého psa s lokusom pre farbu srsti v homozygotnom stave s bielou fenou dostaneme v F_1 generácii biele šteniatka. V potomstve F_2 generácie sme získali 118 bielych, 32 čiernych a 10 hnedých šteniatok. Ako by ste interpretovali tieto výsledky?
19. Sfarbenie zrna pšenice *Triticum aestivum* je determinované mnohonásobne duplikovanými génmi, každý s alelami R a r . Akékoľvek množstvo R alel zodpovedá za červené sfarbenie a homozygotne recesívny stav zodpovedá za biele sfarbenie. Pri krížení červenej čistej línie a bielej čistej línie v F_2 generácii sme získali 63/64 červených ku 1/64 bielych.

- a) Koľko R génov je segregovaných v tomto systéme?
 b) Napíšte genotypy rodičov, F_1 a F_2 generácie.
20. V prípade noriek, štandardný jedinec máva čierne sfarbenie srsti. Šľachtitelia vyvinuli mnoho čistých línií farebných variatov pre kožušinový priemysel. Dve takéto čisté línie sú platinová (modrosivá) a oceľovosivá. Tieto línie boli použité na kríženie s nasledujúcimi výsledkami:

Kríženie	Rodičia	F_1	F_2
1	štandard x platinový	štandard	18 štandardných a 5 platinových
2	štandard x oceľovosivý	štandard	27 štandardných a 10 oceľovosivých
3	platinový x oceľovosivý	štandard	133 štandardných, 41 platinových, 46 oceľovosivých a 17 zařírových (nový fenotyp)

- a) Vysvetlite výsledky týchto krížení.
 b) Napíšte genotypy rodičov F_1 a F_2 generácie.
 c) Aké budú fenotypové štiepne pomery v F_1 a F_2 generácii pri krížení zařírovej a platinovej resp., zařírovej a oceľovosivej čistej línie?
21. Sfarbenie srsti potkanov je zložito geneticky determinované. Z mnohých zúčastnených génov budeme uvažovať iba o troch: $C-c$ albino, $A-a$ divoké sfarbenie srsti aguti a $B-b$ čierne sfarbenie srsti.
- Ak sa kríži čistá línia aguti s čiernou čistou líniou sú všetci kríženci typu aguti a ich potomstvo štiepi v pomere 3 aguti : 1 čierna.
- Ak sa kríži čistá línia aguti s bielou čistou líniou sú všetci kríženci typu aguti a ich potomstvo štiepi v pomere 3 aguti : 1 biela.
- Tiež kríženci medzi čiernou a bielou čistou líniou sú všetci fenotypu aguti, ale ich potomstvo štiepi v pomere 9 aguti : 3 čierna : 4 biela.
- a) Zistite genotypy rodičov všetkých troch krížení.
 b) Aké typy interakcií nealelických génov možno na tomto krížení demonštrovať?

8.

VÄZBA GÉNOV

Kľúčové slová: centimorgan, coupling, crossing-over, dvojbodový test, gaméty parentálneho typu, genetická mapa, chiazma, chromozómová mapa, interferencia, koincidencia, mapovacia jednotka, neúplná väzba, rekombinantné gaméty, repulsion, testovacie kríženie, trojbodový test, úplná väzba.

V predchádzajúcich kapitolách sme opísali správanie sa génov lokalizovaných na rôznych chromozómoch. Ak sú gény lokalizované na tom istom chromozóme, dedia sa ako celok a tvoria väzbovú skupinu. Pomocou testovacieho kríženia môžeme tiež zistiť, ktoré gény sú viazané a zostrojiť **väzbovú mapu** každého chromozómu.

Podľa umiestnenia génov na chromozóme rozlišujeme tieto tri prípady (obr. 8.1):

- gény nie sú vo väzbe** – gény sú v takej vzdialenosti od seba, že rekombinantné gaméty vznikajú s rovnakou pravdepodobnosťou ako gaméty parentálneho typu,
- neúplná väzba** – vzdialenosť medzi génmi umožňuje, aby došlo k vzájomnej výmene homologických úsekov nesesterských chromatíd (crossing-over) a vzniku rekombinantných gamét (gaméty s neparentálnou kombináciou viazaných génov),
- úplná väzba** – gény sú tak blízko pri sebe, že nikdy nesegregujú, dedia sa spoločne a vznikajú len gaméty parentálneho typu (gaméty s pôvodným genotypom rodičov).

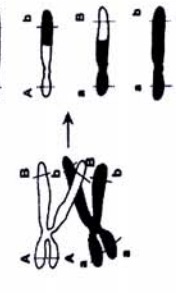
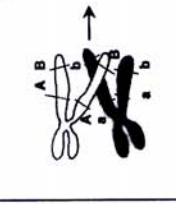
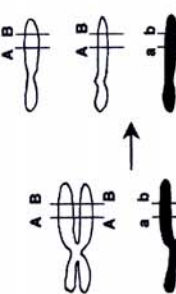
Rekombinantné gaméty sú produktom recipročnej výmeny genetického materiálu medzi homologickými chromozómami počas profázy I. meiotického delenia. Tento proces sa označuje ako **crossing-over**. Počas meiózy sa homologické chromozómy párujú (synapsia) a vytvárajú bivalenty. Nesesterské chromatidy homologických chromozómov sa prekrížia, vytvoria sa chiazmy. Chiazma predstavuje miesto, v ktorom došlo ku zlomu chromatíd a výmene zodpovedajúcich úsekov. Dve rekombinované chromatidy majú recipročnú štruktúru. Crossing-over sa preto opisuje ako zlom a znovuspojenie (obr. 8.2).

Parentálne gaméty sú teda tvorené chromatidami, ktoré sa nezúčastnili crossing-ovru, nazývame ich aj non-crossingoverové typy. Naproti tomu rekombinantné gaméty sú produktom crossing-ovru, pri ktorom došlo k rekombinácii a novému usporiadaniu génov a označujú sa aj ako crossingoverové typy.

Frekvencia rekombinantov pri dvoch viazaných génoch je rovnaká bez ohľadu na to, ako sú alely navzájom usporiadané na homologických chromozómoch. To znamená, že dvojnásobne heterozygotný jedinec v alelách w a m môže mať dva typy usporiadania alel:

$$\frac{W M}{w m} \quad \text{alebo} \quad \frac{W m}{w M}$$

V prvom prípade sa dve dominantné alely nachádzajú na jednom chromozóme a dve recesívne alely na druhom homologickom chromozóme. Toto usporiadanie sa označuje **cis-fáza** alebo **coupling**. V procese crossing-ovru medzi týmito dvomi lokusmi vzniknú rekombinantné gaméty Wm a wM .

a) gény nie sú vo väzbe		b) neúplná väzba		c) úplná väzba	
Meióza	Výsledok meiózy	Meióza	Výsledok meiózy	Meióza	Výsledok meiózy
Crossing over	 <p>Rodičovské chromatídy</p> <p>25% AB 25% Ab 25% aB 25% ab</p>	Crossing over v 2% meiotických buniek	 <p>Rodičovské chromatídy</p> <p>0,5% AB 0,5% Ab 0,5% aB 0,5% ab Spolu: 2%</p>	 <p>Žiadny crossing over</p> <p>Všetky rodičovské typy 50% AB 50% ab</p>	<p>25% AB 25% Ab 25% aB 25% ab</p> <p>49% AB 49% ab Spolu: 98%</p> <p>100% 0%</p>
	<p>% rodičovských gamét % rekombinantných gamét</p> <p>50% 50%</p>	<p>% rodičovských gamét % rekombinantných gamét</p> <p>99% 1%</p>	<p>% rodičovských gamét % rekombinantných gamét</p> <p>100% 0%</p>		

Obr. 8.1 Pravdepodobnosť vzniku rekombinantných gamét vzhľadom na polohu génov na chromozóme. a) gény nie sú vo väzbe, b) neúplná väzba, c) úplná väzba.

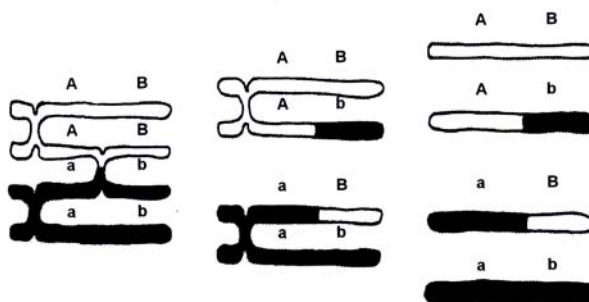
Fáza *cis*:

$$\begin{array}{l}
 \text{P: } \frac{WM}{WM} \quad \times \quad \frac{wm}{wm} \\
 \\
 \text{F}_1: \quad \frac{WM}{wm} \\
 \\
 \text{G}_{\text{F}_1}: \text{parentálne: } \quad \frac{WM, wm}{WM, wm} \\
 \text{rekombinantné: } \quad \frac{Wm, wM}{Wm, wM}
 \end{array}$$

Druhý prípad, keď každý chromozóm nesie jednu dominantnú alelu a jednu recesívnu alelu, sa označuje **trans-fáza** alebo **repulsion**. V procese crossing-ovru medzi týmito dvoma lokusmi vzniknú rekombinantné gaméty WM a wm .

Fáza *trans*:

$$\begin{array}{l}
 \text{P: } \frac{Wm}{Wm} \quad \times \quad \frac{wM}{wM} \\
 \\
 \text{F}_1: \quad \frac{Wm}{wM} \\
 \\
 \text{G}_{\text{F}_1}: \text{parentálne: } \quad \frac{Wm, wM}{Wm, wM} \\
 \text{rekombinantné: } \quad \frac{wm, WM}{wm, WM}
 \end{array}$$



Obr. 8.2 Crossing-over medzi dvoma chromozómami – výsledkom sú dve rekombinantné a dve rodičovské gaméty

Pri oboch väzbových fázach sú teda rozdielne rodičovské a rekombinantné typy gamét aj výsledky spätného kríženia.

Frekvencia rekombinantov sa používa na kvantitatívne stanovenie vzdialenosti medzi dvoma génmi na génovej mape, a teda na tvorbu genetických (väzbových) máp a udáva sa v mapovacích jednotkách. Jedna mapovacia jednotka zodpovedá 1 % výskytu crossing-ovrov medzi dvoma génmi. To znamená, že **1 mapovacia jednotka** zodpovedá takej vzdialenosti medzi génmi, keď v jednom zo 100 prípadov dochádza ku vzniku rekombinanta. Mapovacia jednotka sa označuje aj ako **centimorgan [cM]**.

Čím sú gény na chromozóme od seba viac vzdialené, tým väčšia je pravdepodobnosť vzniku crossing-ovru. Frekvencia crossing-ovru sa pohybuje v rozmedzí 0 až 50 %. Úplnej väzbe zodpovedá 0 %. Maximum rekombinácie medzi dvoma lokusmi je 50 %, čo zodpovedá voľnej kombinovateľnosti génov.

Štiepne pomery pri väzbe vlôh sú iné ako pri voľnej kombinovateľnosti vlôh. Pri väzbe vlôh nie sú stabilné štiepne pomery. Výsledky sú podmienené silou väzby, ktorá je priamo úmerná vzdialenosti vlôh na chromozóme. Preto čím bližšie budú vlôhy na chromozóme umiestnené, tým silnejšia bude ich väzba a naopak.

Dvojbodový test

Počet rekombinantných jedincov sa používa na stanovenie vzdialenosti medzi dvoma génmi. V dvojbodovom testovacom krížení dostaneme dva parentálne typy v približne rovnakých frekvenciách a dva rekombinantné typy, ktoré sa vyskytujú tiež približne v rovnakých frekvenciách. Vlastný fenotyp bude potom závisieť od usporiadania týchto dvoch alelických párov, t. j. či sú vo fáze *cis* (*coupling*) alebo *trans* (*repulsion*).

Na stanovenie počtu rekombinantov sa používa vzorec:

$$\frac{\text{počet rekombinantov} \times 100}{\text{počet všetkých jedincov}} = \text{percento rekombinantov}$$

Dvojbodový test sa používa pri mapovaní génov, ktoré ležia blízko pri sebe, pričom nezáleží na orientácii, ale len na vzdialenosti.

Trojbodový test

Trojbodový test sa používa na konštrukciu chromozómovej mapy – schematického znázornenia lokalizácie jednotlivých vlôh do príslušného chromozómu. Miesto, kde dochádza pri crossing-overi k výmene medzi nesesterskými chromatidami nie je konštantné a môže byť kdekoľvek na príslušnom chromozóme. Ak sú v lineárnom usporiadaní dva vlohové páry, napr. *A-C*, od seba vzdialené viac ako iné dva páry, napr. *B-C*, je väčšia pravdepodobnosť, že miesto chiazmy nastane častejšie medzi vlohovými párami *A-C* ako medzi blízko seba ležiacimi vlohami *B-C*. Medzi vlohami *A* a *C* bude vyššie percento rekombinácií, a teda aj vyššia pravdepodobnosť vzniku rekombinantov. Naopak vlohy *B* a *C* zostanú častejšie v pôvodnej zostave, percento rekombinácií bude v tomto prípade nižšie. Do úvahy pripadá ešte možnosť výskytu dvojnásobného prekríženia (crossing-overu) medzi sledovanými génmi. Nízke percento rekombinantov znamená silnú väzbu a vysoké percento rekombinantov znamená slabú väzbu. Z toho ďalej vyplýva, že medzi percentom crossing-overov a vzdialenosťou príslušných vlôh od seba je taký tesný vzťah, že je možné percento rekombinácií priamo považovať za dĺžkovú mernú jednotku vzdialeností vlôh na chromozóme.

Príklad:

Predstavme si hypotetický rastlinný organizmus, pri ktorom sú vo väzbe tri gény ovplyvňujúce fenotyp plodov. Recesívna alela *p* podmieňuje purpurovú farbu plodu, dominantná štandardná alela *P* žltú farbu plodu. Recesívna alela *r* podmieňuje okrúhly tvar plodu, na rozdiel od štandardnej dominantnej alely *R*, ktorá zodpovedá za oválne plody. Recesívna alela *j* tretieho vlohového páru podmieňuje šťavnatosť plodov, zatiaľčo dominantná alela podmieňuje suché plody. Zistite poradie génov na chromozóme a vzdialenosť medzi jednotlivými génmi.

Aby sme mohli zistiť poradie a vzdialenosť génov na chromozóme, je potrebné uskutočniť testovacie kríženie heterozygota vo všetkých troch génoch s homozygotne recesívnym jedincom a spočítať počet potomkov v jednotlivých fenotypových kategóriách.

Testovacie kríženie:	$p^+ r^+ j^+ / p r j$	x	$p r j / p r j$
Fenotyp:	žlté, oválne, suché plody (štandardný fenotyp)		purpurové, okrúhle, šťavnaté

F₁ generácia:

	Fenotypová kategória	Fenotyp plodov	Počet jedincov	Genotyp gaméty heterozygotného rodiča
Parentálne fenotypy	1	Žlté, oválne, šťavnaté	179	$p^+ r^+ j^+$
	2	Purpurové, okrúhle, suché	173	$p r j$
Rekombinantné fenotypy	3	Purpurové oválne, suché	52	$p r^+ j^+$
	4	Žlté, okrúhle, šťavnaté	46	$p^+ r j$
	5	Purpurové, oválne, šťavnaté	22	$p r^+ j$
	6	Žlté, okrúhle, suché	22	$p^+ r j^+$
	7	Žlté, oválne, šťavnaté	4	$p^+ r^+ j$
	8	Purpurové, okrúhle, suché	2	$P r j^+$
Spolu:			500	

Riešenie:

$$P: \quad \begin{array}{c} \text{♀ } p^+ r^+ j^+ \\ p r j \end{array} \quad \times \quad \begin{array}{c} \text{♂ } p r j \\ p r j \end{array}$$

parentálne fenotypy:

$$p^+ r^+ j^+ \quad 79 \quad 352 \Rightarrow 70,4 \%$$

$$p r j \quad 173$$

rekombinantné fenotypy:

jednoduchý crossing-over v oblasti I

$$p r^+ j^+ \quad 52 \quad 98 \Rightarrow 19,6 \%$$

$$p^+ r j \quad 46$$

jednoduchý crossing-over v oblasti II

$$p r^+ j \quad 22 \quad 44 \Rightarrow 8,8 \%$$

$$p^+ r j^+ \quad 22$$

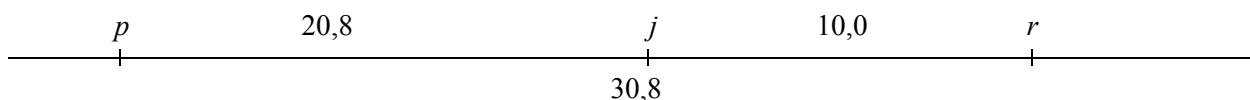
dvojnásobný crossing-over

$$p^+ r^+ j \quad 4 \quad 6 \Rightarrow 1,2 \%$$

$$p r j^+ \quad 2$$

Prvým krokom k zisteniu vzdialeností medzi génmi je určenie poradia, v akom sú tieto gény lokalizované na chromozóme. Na základe získaných výsledkov (podľa počtu jednoduchých a dvojitých crossing-ovrov a aj podľa počtu jedincov v jednotlivých fenotypových kategóriach) môžeme tvrdiť, že gény sú umiestnené v poradí $p j r$ a sú vo väzbovej fáze *cis*.

Medzi génmi p a j nastal crossing-over v $19,6 \% + 1,2 \% = 20,8 \%$ (musíme pripočítať aj percentá z dvojnásobného prekríženia). Medzi génmi j a r to bude $8,8 \% + 1,2 \% = 10,0 \%$. Jedno percento crossing-ovrov považujeme za jednotku vzdialenosti medzi génmi 1 centimorgan [1 cM], podľa toho bude vzdialenosť medzi p a j 20,8 centimorganov a vzdialenosť medzi j a r 10 centimorganov a medzi p a r 30,8 centimorganov.



Interferencia a koincencia

Zistilo sa, že výskyt jedného crossing-ovru potláča vznik ďalšieho crossing-ovru v príľahlých oblastiach. Tento jav sa nazýva **interferencia**. Interferencia sa prejavuje zvlášť silno v prípade malých vzdialeností medzi génmi. Veľkosť interferencie sa dá vyjadriť pomocou **koeficientu koincencie**, ktorý vyjadruje pomer počtu pozorovaných dvojitých crossing-ovrov ku počtu teoreticky očakávaných crossing-ovrov.

V uvedenom príklade trojbodového testu, ak by crossing-over medzi génmi p a j prebiehal nezávisle od crossing-ovru medzi génmi j a r , potom by sa pravdepodobnosť výskytu dvojitého crossing-ovru rovnala súčinu pravdepodobností výskytu jednoduchých crossing-ovrov medzi génmi $p-j$ a $j-r$, t. j. $0,208 \times 0,1000 = 0,0208$. V tomto prípade by sme teda očakávali 2,08 % dvojitých crossing-ovrov. Zistili sme len výskyt 1,2 % dvojitých crossing-ovrov (v 6 prípadoch z 500). Teda percento pozorované v pokuse je nižšie ako očakávané a je spôsobené práve interferenciou. Hodnota koeficientu koincencie je v tomto prípade $0,012/0,0208 = 0,577$, t. j. prebehlo len 57,7 % dvojitých crossing-ovrov zo všetkých možných, zvyšných 42,3 % dvojitých crossing-ovrov sa v dôsledku interferencie neuskutočnil.

Koeficient koincencie sa udáva v rozmedzí od 0, keď neprebehne žiadny dvojitý crossing-over, až po 1, keď prebehnú všetky očakávané crossing-ovre.

Príklady a otázky:

1. Vyberte správnu odpoveď.
Väzba génov sa prejavuje:
 - a) iba v prípade mnohonásobného alelizmu,
 - b) zmenou štiepných pomerov v dôsledku génovej interakcie,
 - c) odchýlkou od pravidla voľnej kombinovateľnosti,
 - d) vyššou frekvenciou rodičovských kombinácií alel spätných krížencov alebo potomkov kríženia.
2. Vyberte správnu odpoveď.
Génová väzba je dôsledkom:
 - a) nezávislej segregácie chromozómov pri meióze,
 - b) crossing-ovrov medzi homologickými chromozómami pri meióze,
 - c) spoločného prenosu alel jedným chromozómom,
 - d) terminalizáciou chiaziiem.
3. Jediniec heterozygotný v 4 génoch, $AaBbCcDd$, je krížený v testovacom krížení s homozygotne recesívnym jedincem $aabbccdd$. Z kríženia vzniklo 1000 potomkov s nasledujúcimi genotypmi:

$aBCD$	42
$Abcd$	43
$ABCd$	140
$abcD$	145
$aBcD$	6
$AbCd$	9
$ABcd$	305
$abCD$	310

 - a) Ktoré gény sú vo väzbe?
 - b) Aké boli genotypy rodičov heterozygotného jedinca, ktorý vstupoval do testovacieho kríženia?
 - c) Nakreslite väzbovú mapu a vypočítajte vzdialenosti jednotlivých génov v mapovacích jednotkách.
 - d) Vypočítajte interferenciu.
4. Aké typy gamét a s akou frekvenciou tvorí dvojnásobný heterozygot $CcDd$, ak sú lokusy:
 - a) na rôznych chromozómoch,
 - b) vzdialené 10 cM,

- c) vzdialené 60 cM,
d) vzdialené 0 cM.

Príklad počítajte pre obe väzbové fázy.

5. Z testovacieho kríženia ($SsVv \times ssvv$) sme získali 1000 jedincov, z nich 900 nieslo oba dominantné alebo recesívne znaky, 50 bolo fenotypicky $S-vv$ a 50 $ssV-$. Aká je väzbová fáza a sila väzby medzi lokusmi S a V ?
6. Gény A a B ležia na druhom chromozóme vzdialené od seba 10 cM, zatiaľčo gény C a D sú vzdialené od seba 20 cM a sú lokalizované na III. chromozóme. Krížené sú rastliny $AABBCCDD \times aabbccdd$. Zistite štiepny pomer v B_1 generácii.
7. Ak sú lokusy A/a a B/b vzdialené od seba 9 mapovacích jednotiek a jedinec Ab/aB je krížený v testovacom krížení. Zistite väzbovú fázu jedinca. Vypočítajte, koľko vznikne rekombinatných a rodičovských jedincov.
8. Interferencia vyjadruje (vyberte správnu odpoveď):
- ako často vytvorenie jednej chiazmy bráni vytvoreniu ďalšieho crossing-ovru v danej oblasti,
 - pravdepodobnosť správneho určenia vzdialeností medzi tromi génmi,
 - početnosť crossing-ovru,
 - či sú gény vo väzbe.
9. Zistite výsledok redukčného delenia trihybrida $VvXxRr$, ak viete, že gény V a X sú lokalizované na jednom chromozóme, zatiaľčo gén R s nimi nie je vo väzbe. Napíšte genotypy gamét, ktoré môžu vzniknúť v prípade, že je medzi génmi V a X
- úplná väzba,
 - slabá väzba.
- Úlohu riešte pre väzbovú fázu *trans* i *cis*.
10. Gény a a b sú vo väzbe (10 % rekombinácie). Aké budú fenotypy a pravdepodobnosť ich výskytu z nasledujúceho kríženia?

$$\frac{a \ b^+}{a^+ \ b} \quad \times \quad \frac{a \ b}{a \ b}$$

11. Vyplňte prázdne políčka v tabuľke.

Genotyp rodiča	Počet možných druhov gamét	Najmenej frekventovaný typ gamét
$\frac{A \ b \ C}{a \ B \ c}$		
$\frac{A \ b \ C}{a \ B \ c}$		
$\frac{A \ b \ C \ D}{a \ B \ c \ d}$		
$\frac{A \ b \ C \ D \ E \ f}{a \ B \ c \ d \ e \ f}$		
$\frac{b \ D}{B \ d}$		

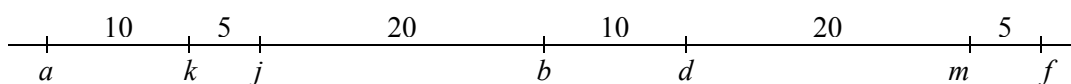
12. V testovacom krížení *Drosophila melanogaster* boli získané takéto hodnoty:

+	<i>m</i>	+	218
<i>W</i>	+	<i>f</i>	236
+	+	<i>f</i>	168
<i>W</i>	<i>m</i>	+	178
+	<i>m</i>	<i>f</i>	95
<i>W</i>	+	+	101
+	+	+	3
<i>W</i>	<i>m</i>	<i>f</i>	1
Spolu			1000

Zostrojte génovú mapu, napíšte genotypy rodičov a zistite väzbovú fázu.

Poznámka: V prípade samčekov *Drosophila melanogaster* crossing-over neprebíha.

13. Máte k dispozícii génovú mapu:



Vypočítajte:

- frekvenciu *j b* gamét z genotypu *J B/j b*,
 - frekvenciu *A M* gamét z genotypu *a M/A m*,
 - frekvenciu *J B D* gamét z genotypu *j B d/J b D*,
 - frekvenciu *J B d* gamét z genotypu *j B d/J b D*,
 - frekvenciu *j b d/j b d* genotypov v krížení *j B d/J b D x j B d/J b D*,
 - frekvenciu *A k F* gamét z genotypu *A K F/a k f*.
14. Boli krížené jedince *Drosophila melanogaster*:

$$\frac{a+b}{+c+} \times \frac{a c b}{-}$$

vypočítajte počet samčích a samičích potomkov pri danom génovom usporiadaní, ak viete, že medzi génmi *a* a *c* je vzdialenosť 14 mapovacích jednotiek, medzi génmi *c* a *b* je vzdialenosť 12 mapovacích jednotiek, koeficient koincidencie je 0,3 a celkový počet potomkov je 2000.

15. Jeden z prvých opísaných prípadov väzby génov bol pozorovaný pri hrachu, v roku 1905, medzi génmi pre farbu kvetov (ružové versus červené) a tvar peľu (podlhovastý versus guľatý), ktoré sú od seba vzdialené 12 mapovacích jednotiek. Ružové kvety sú výsledkom genotypu *BB* a *Bb*, červené *bb*, podlhovasté peľové zrná *EE* a *Ee*, okrúhle *ee*. Aké môžeme očakávať genotypy a fenotypy z kríženia F_1 hybrida s jedincom s červenými kvetmi a guľatými peľovými zrnami, ak F_1 hybrid bol získaný z kríženi:

- ružové kvety, predĺžené zrná x červené kvety, okrúhle $\rightarrow F_1$: ružové kvety, podlhovasté zrná,
- ružové kvety, guľaté zrná x červené kvety, predĺžené $\rightarrow F_1$: ružové kvety, podlhovasté zrná.

16. Gény *cn* (*cinnabar*) a *bw* (*brown*), zodpovedné za farbu očí drozofily, sú lokalizované na tom istom chromozóme, ale vzdialenosť medzi nimi je taká, že nevykazujú väzbu. Porovnajzte možné potomstvo vzniknuté krížením samičky *cn bw/+ +* so samčekom *cn bw/cn bw*. Symbol + znamená štandardnú alelu. Alely *cn* a *bw* sú recesívne. Mušky s genotypom *cn/cn* majú oči šípkočervené, *bw/bw* hnedé oči a dvojité mutant *cn bw/cn bw* biele oči.

17. U drozofily ležia gény *ct* (*cut* – zrezané krídla), *y* (*yellow* – žltá farba tela) a *v* (*vermillion* – jasnočervená farba očí) na X chromozóme. Samičky heterozygotné pre všetky tri znaky boli krížené so samčkami so štandardným fenotypom a bolo získané takéto samčie potomstvo:

<i>ct</i>	<i>y</i>	<i>v</i>	4
<i>ct</i>	<i>y</i>	+	93
<i>ct</i>	+	<i>v</i>	54
<i>ct</i>	+	+	349
+	<i>y</i>	<i>v</i>	331
+	<i>y</i>	+	66
+	+	<i>v</i>	97
+	+	+	6
Spolu:			1000

- Aký genotyp mali samičky?
 - Aké je poradie génov?
 - Vypočítajte rekombinačné frekvencie a interferenciu medzi génmi.
 - Nakreslite génovú mapu.
18. Aké gaméty vytvára jedinec s genotypom *AB/ab*, ak:
- gény ležia na rôznych chromozómoch,
 - gény ležia na tom istom chromozóme a neprebíha medzi nimi rekombinácia,
 - gény ležia na tom istom chromozóme vo vzdialenosti 14 cM.
19. Koľko väzbových skupín môžeme nájsť pri mapovaní:
- v haploidnom organizme so 17 chromozómami v somatickej bunke,

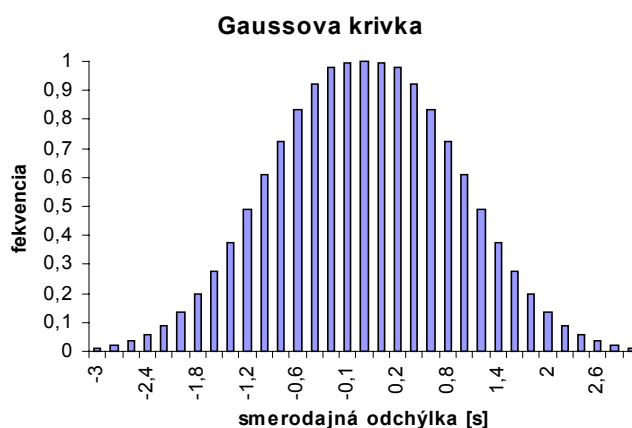
- b) v bakteriálnej bunke s kruhovou molekulou DNA,
 - c) v diploidnej bunke potkana so 42 chromozómami?
20. Normálna výška rastliny pšenice je podmienená prítomnosťou aspoň jednej dominantnej alely, *A* alebo *B*. Homozygotne recesívne rastliny v oboch vlohových pároch (*ab/ab*) sú trpasličieho vzrastu. Gény ležia na tom istom chromozóme a rekombinačná frekvencia medzi nimi je 16 %. Aká je očakávaná frekvencia trpasličích rastlín v potomstve kríženia *Ab/aB* x *AB/ab*?
21. V testovacom krížení jedinca heterozygotného pre všetky tri viazané gény, najčastejšie vyštiepovalo potomstvo s genotypom *Abc/abc* a *aBC/abc*, najmenej *ABC/abc* a *abc/abc*. Aký je genotyp heterozygotného rodiča a aké je poradie génov?
22. Zostrojte chromozómovú mapu pomocou nasledujúcich rekombinačných frekvencií medzi jednotlivými génmi: *r-c* 10, *c-p* 12, *p-r* 3, *s-c* 16, *s-r* 8. Zistite, či vzdialenosti medzi jednotlivými génmi sú úplne aditívne. Prečo je to tak?
23. V prípade nematódy *Caenorhabditis elegans*, mutácia *dpy-21* ovplyvňuje zmenený tvar tela a *unc-34* zodpovedá za koordináciu pohybu. Oba gény sú vo väzbe, rekombinačná frekvencia medzi nimi je 24 %. Ak v prípade heterozygota *dpy-21* *+/+* *unc-34* dôjde k samooplodneniu, aká časť potomstva bude mať zmenený tvar tela a nekoordinované pohyby?

9.

DEDIČNOSŤ KVANTITATÍVNYCH ZNAKOV

Kľúčové slová: aktívne alely, dedivosť, odozva na selekciu, polygény, rozptyl, spojená premenlivosť.

Znaky a vlastnosti, ktoré sme sledovali v predchádzajúcich kapitolách boli charakteristické mendelistickou dedičnosťou a ich vonkajší prejav bolo možné zatriediť do niekoľkých zreteľne odlišných fenotypových kategórií. Tieto znaky sa najčastejšie vyznačujú **alternatívnou premenlivosťou**, t. j. farba očí u človeka môže byť hnedá, alebo modrá, drozofily môžu mať normálne, alebo zakrpatené krídla, rastliny môžu byť voči patogénovi odolné, alebo náchylné. Znaky vyznačujúce sa takouto premenlivosťou označujeme ako **kvalitatívne znaky**.



Obr. 9.1 Znáozornenie premenlivosti kvantitatívneho znaku

Väčšina znakov a vlastností však vykazuje oveľa širšie spektrum možných fenotypových kategórií. Takými sú napr. hmotnosť tela novorodeniat, znáška vajec u kura domáceho, obsah bielkovín v zrne kukurice. Rozdelenie fenotypov týchto znakov sa vyznačuje **spojitou premenlivosťou** a jej grafickým znázornením je Gaussova krivka (obr. 9.1). Tieto znaky nazývame **kvantitatívne znaky**.

Kvantitatívne znaky

Čím sa vyznačujú kvantitatívne znaky?

- sú podmienené polygémi \Rightarrow majú veľa fenotypových kategórií, ktoré sú kódované veľkým počtom genotypov,
- ich premenlivosť je okrem genetickej zložky v porovnaní s kvalitatívnymi znakmi v oveľa väčšej miere podmienená aj faktormi prostredia,

- sú determinované veľkým počtom génov, ktorých aditívny efekt sa v hlavnej miere podieľa na ich fenotypovom prejave,
- je možné ich študovať na vzorkách súborov populácií a pomocou štatistických metód ako napr. priemer, rozptyl, korelácie, pomocou regresnej analýzy a odhadov premenlivosti.

Základnou otázkou pri štúdiu kvantitatívnych znakov je, aká časť premenlivosti medzi individuami jednej populácie je determinovaná geneticky a aká časť vplyvom prostredia. Tieto podiely sa dajú vyjadriť jednoduchým vzťahom:

$$P = G + E$$

kde

- P je celková fenotypová premenlivosť (rozptyl),
- G je genotypová premenlivosť (rozptyl),
- E je zložka premenlivosti podmienená prostredím.

Heritabilita

Podiel časti fenotypovej variability na celkovej variabilite, za ktorú sú zodpovedné genetické faktory, označujeme ako **dedivosť**, **heritabilita** (h^2). Ide o dedivosť v širšom slova zmysle. Táto sa dá vyjadriť:

$$h^2 = \frac{\sigma_G^2}{\sigma_P^2},$$

kde

- σ_G^2 = genotypová premenlivosť (rozptyl),
- σ_P^2 = celková fenotypová premenlivosť (rozptyl).

Kvantitatívne znaky sú podmienené veľkým počtom génov malého účinku, polygénmi. Dominantné alely podieľajúce sa na zvyšovaní hodnôt kvantitatívnych znakov označujeme ako aktívne, alebo kontribučné, recesívne alely sú z hľadiska ich príspevku na hodnotu kvantitatívneho znaku neutrálne, resp. nekontribučné. Efekt kontribučných alel na konečný fenotypový efekt býva najčastejšie aditívny (účinkov aktívnych alel sa sčítuje), zriedkavo multiplikatívny (účinkov aktívnych alel sa násobí).

Určenie počtu polygénov determinujúcich kvantitatívny znak

Pri krížení odrody pšenice s tmavohnedo sfarbeným zrnom s odrodou, ktorá mala biele zrno, bolo v F_2 generácií získaných 5 zreteľne odlišiteľných fenotypových kategórií, z ktorých 4 boli s rôznymi farebnými odtieňmi hnedej a 1 kategória bola s bielym zafarbením. Štiepny pomer 15 hnedých : 1 bielemu zrnú svedčí o prítomnosti 2 alelických párov podmieňujúcich zafarbenie zrna, t. j. jedného znaku (pozri kap. 7), ktorý je však odlišný od dihybridného štiepneho pomeru 9 : 3 : 3 : 1. Ak sa zobrali do úvahy aj frekvencie fenotypových kategórií tvorených rôznymi odtieňmi hnedej farby, zistil sa fenotypový štiepny pomer 1 : 4 : 6 : 4 : 1, čo zodpovedá rozvedeniu binómu $(a + b)^4$. Z toho vyplýva, že na sfarbení zrna sa podieľali 4 aktívne alely dvoch lokusov. Dva gény zabezpečujúce kontrolu tvorby pigmentu boli označené ako R (*red*) a C (*crimson*).

Schéma takéhoto kríženia bola takáto:

P:	$RRCC$	x	$rrcc$
	tmavohnedá		biela
F_1 :		$RrCc$	
		stredne hnedá	

F ₂ :	1/16 RRCC :	4/16 R-C- :	6/16 R-c- :	4/16 r-C- :	1/16 rrcc
	tmavohnedá	intenzívne hnedá	stredne hnedá	bledo hnedá	biela
	4 aktívne alely	3 aktívne alely	2 aktívne alely	1 aktívna alela	neutrálne alely

V iných pokusoch bol zistený štiepny pomer 63 : 1 (aktívne : neutrálne alely). Keď sa v tomto prípade zobrali do úvahy aj diskkrétne fenotypové kategórie (s rôznym počtom aktívnych alel), získal sa štiepny pomer 1 : 6 : 15 : 20 : 15 : 6 : 1, pri ktorom frekvencie jednotlivých kategórií zodpovedajú rozvinutému binómu $(a + b)^6 \Rightarrow$ že kvantitatívny znak je v tomto prípade podmienený 6 aktívnymi alelami. V predchádzajúcom prípade tvorili kategórie s extrémnym fenotypovým prejavom (tmavohnedé zrno – 4 aktívne alely a biele zrno – neutrálne alely) podiel po 1/16 z celkového rozsahu populácie. V ďalšom prípade, kde sa na manifestácii kvantitatívneho znaku podieľali 3 gény a 6 alel bol podiel oboch extrémnych fenotypových kategórií po 1/64 z celkového počtu.

Záver: Na základe podielu extrémnych fenotypových kategórií na celkovom rozsahu populácie, môžeme určiť počet aktívnych alel podieľajúcich sa na prejave kvantitatívneho znaku.

Tabuľka 9.1
Prehľad počtu alel a fenotypových kategórií

Počet alelových párov	Počet aktívnych alel	Podiel kategórií s extrémnym prejavom	Počet fenotypových kategórií	Fenotypové pomery na základe rozvinutého binómu
1	2	$(1/2)^2 = 1/4$	3	$(a + b)^2$
2	4	$(1/2)^4 = 1/16$	5	$(a + b)^4$
3	6	$(1/2)^6 = 1/64$	7	$(a + b)^6$
4	8	$(1/2)^8 = 1/256$	9	$(a + b)^8$
n	2 ⁿ	$(1/2)^{2n} = (1/4)^n$	2n+1	$(a + b)^{2n}$

Ako stúpa počet génov zodpovedných za prejav kvantitatívneho znaku, podiel extrémnych fenotypových kategórií klesá veľmi rýchlo. Pri piatich génoch (10 aktívnych alelách) je ich podiel 1/1024 a pri desiatich je to 1/1 048 576.

Príklad:

Dva gény, každý s dvomi alelami determinujú výšku rastlín aditívne. Homozygot *AABB* je 50 cm vysoký, homozygot *aabb* je vysoký 30 cm. Ktoré genotypy budú mať výšku 40 cm? S akou frekvenciou sa budú tieto genotypy vyskytovať?

Maximálna výška – minimálna výška = 50 – 30 cm/4 (t. j. 4 aktívne alely) = 5 cm. Ak jedna aktívna alela zvyšuje výšku o 5 cm, výšku 40 cm budú mať všetky genotypy s dvomi aktívnymi alelami, t. j. *Aabb*, *AaBb*, *aaBB*. Sumárne sa tieto tri genotypy budú vyskytovať s frekvenciou 6/16. Jednotlivé genotypy sa vyskytnú s nasledujúcimi frekvenciami: 1/16 *Aabb* (1/4 *AA* x 1/4 *bb*), 4/16 *AaBb* (1/2 *Aa* x 1/2 *Bb*) a 1/16 *aaBB* (1/4 *aa* x 1/4 *BB*). Tieto frekvencie je možné odvodiť pomocou vidlicovej metódy (pozri kap. 3).

So stúpajúcim počtom génov zároveň klesá aj možnosť zreteľného rozlíšenia fenotypových kategórií, preto sa na určenie počtu polygénov používajú iné metódy, napr. takýto vzorec:

$$n = \frac{|P_2 - P_1|}{8(\sigma_{F_2}^2 - \sigma_{F_1}^2)},$$

kde n = počet alelických párov,
 $\sigma_{F_2}^2$ = rozptyl F₂ generácie,
 $\sigma_{F_1}^2$ = rozptyl F₁ generácie.

Príklad:

Pri hybridoch petúnie *Petunia axillaris* x *Petunia violacea*, ako aj v prípade rodičov bola meraná veľkosť kvetných korún a vypočítaná priemerná hodnota a variácia:

	P ₁	P ₂	F ₁	F ₂
\bar{x}	7,871	2,669	5,467	4,953
σ^2	0,224	0,080	0,048	0,525

Aký je počet polygénov podieľajúcich sa na danom znaku?

$$n = (7,871 - 2,669)^2 / 8(0,525 - 0,048) = 7,09$$

Môžeme konštatovať, že na vytváraní danej vlastnosti sa podieľa približne 7 polygénnych lokusov.

Ako vypočítať heritabilitu

Okrem mnohých metód založených na analýze rozptylu, heritabilita sa môže vypočítať aj pomocou jednoduchého vzťahu:

$$h^2 = b,$$

kde b vyjadruje vzťah závislosti priemernej fenotypovej hodnoty potomstva od priemerného fenotypu rodičov, alebo

$$h^2 = 2b,$$

kde b vyjadruje regresiu priemerného fenotypu potomstva na jednom z rodičovských fenotypov (P₁ alebo P₂).



Príklad:

Nasledujúce údaje boli získané pri štúdiu telesnej výšky u dospelých jedincov v dvoch dedinách východnej Afriky. Na základe vypočítaných hodnôt regresnej závislosti vypočítajte dedivosť telesnej výšky.

	Regresie (b) potomstvo – rodič ± stredná chyba		
	Otec	Matka	Priemer rodičov
Synovia	0,323 ± 0,058	0,454 ± 0,057	0,705 ± 0,838
Dcéry	0,291 ± 0,044	0,420 ± 0,048	0,063 ± 0,085
Všetky deti	0,303 ± 0,036	0,424 ± 0,038	0,654 ± 0,052

Využijeme vzťah závislosti potomstva na jednom rodičovi (regresia $-b$), pričom platí

$$h^2 = 2b$$

Hodnoty h^2	Otec	Matka
Synovia	0,64	0,90
Dcéry	0,58	0,84
Priemer	0,61	0,84

Odhady dedivosti na základe regresie potomstvo – matka sú vyššie ako pri regresii potomstvo – otec, čo môžeme pripísať matroklinnému efektu.

Odozva na selekciu

Veľkosť zmien, ktoré sa vyskytnú v nasledujúcej generácii po selekcii – selekčný zisk, je závislý od dvoch faktorov, a to: dedivosti a selekčného rozdielu, pričom tento je definovaný ako rozdiel medzi priemerným fenotypom vybraných rodičov a priemerným fenotypom neselektovaných jedincov konkrétnej populácie.

Platí vzťah:

$$\text{selekčný zisk} = \text{heritabilita} \times \text{selekčný rozdiel}$$

 **Príklad:**

Aká je odozva na selekciu v potomstve získaného z kríženia vybraných rastlín odrody pšenice Solida, ak v pôvodnej populácii tejto odrody bola zistená hmotnosť tisíc semien (HTS) 55,8 g a vo vybraných rastlinách 59,9 g. Dedičnosť tohto znaku je 0,82.

$$\text{selekčný zisk} = 0,82 \times (59,9 - 55,8) = 3,36 \text{ g}$$

HTS sa v F_1 generácii zvýši o 3,36 g a bude mať hodnotu 59,1 g.

 **Príklad:**

Pri drozofile obyčajnej bola uplatnená selekcia na veľkosť tela. Zistený rozdiel medzi priemernou telesnou hmotnosťou F_1 generácie a originálnej populácie bol 2,0 mg – 1,3 mg = 0,7 mg, čo je vlastne odozvou na selekciu. Selekcčný rozdiel predstavujúci rozdiel hodnôt medzi skupinou vybraných jedincov a pôvodnou populáciou bol 3,0 mg – 1,3 mg = 1,7 mg.

Hodnoty získané zo zisťovania selekčného zisku nám poskytujú iný spôsob výpočtu heritability:

$$h^2 = \text{selekčný zisk} / \text{selekčný rozdiel};$$

$$h^2 = 0,7 \text{ mg} / 1,7 \text{ mg} = 0,41$$

 **Príklad:**

Po kríženiach dvoch odrôd tabaku boli v F_1 a F_2 generácii zistené tieto počty listov na jednotlivých sledovaných rastlinách.

Počty listov:

F_1 : 18, 15, 16, 18, 15
 16, 14, 16, 18, 17
 16, 13, 16, 14, 16
 15, 16, 15, 15, 16
 15, 16, 16, 15, 16

F_2 : 16, 20, 19, 17, 14
 16, 14, 14, 15, 17
 20, 13, 12, 15, 16
 21, 18, 15, 14, 18
 14, 17, 13, 15, 13.

Aké sú hodnoty rozptylu pre jednotlivé populácie? Aká je hodnota genetickej podmienenosti tohto znaku (heritabilita)?

Hodnotu rozptylu vypočítame podľa vzťahu:

$$\sigma^2 = \frac{1}{n-1} \left(\sum_{i=1}^n x_i^2 - \frac{1}{n} \left(\sum_{i=1}^n x_i \right)^2 \right),$$

kde n = veľkosť súboru, $\sum x_i^2$ je súčet mocnín základných hodnôt a $\left(\sum x_i \right)^2$ je mocnina sumy základných hodnôt. Pre F_1 $n = 25$, $\sum x_i^2 = 6213$, $\sum x_i = 393$, $\bar{x} = 15,72$, $\left(\sum x_i \right)^2 = 154\,449$, $\sigma^2 = \{6213 - 6177,96\} / 24 = 1,46$. Podobne vypočítame aj rozptyl pre F_2 , kde výsledná hodnota je 5,97.

Ak predpokladáme, že rodičovské odrody boli homozygotné, potom F_1 generácia je uniformná a rozptyl zistený v tejto generácii je podmienený iba **prostredím** (σ_E^2). Rozptyl v F_2 je tvorený tak rozptylom **genotypovým** (σ_G^2) ako aj **prostredím** (σ_E^2), teda $\sigma_P^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2$.

Potom:

$$\sigma_G^2 = \sigma_P^2 - \sigma_E^2 = 5,97 - 1,46 = 4,51.$$

Dedivosť znaku $h^2 = \sigma_G^2 / \sigma_P^2 = 4,51 / 5,97 = 0,76$.

 **Príklad:**

Spomedzi 4000 hodnotených rastlín v F_2 generácii boli pri piatich rastlinách zistené najnižšie hodnoty 35 cm. Najdlhšie rastliny s dĺžkou 85 cm boli tri. Koľkými polygénmi je podmienený hodnotený kvantitatívny znak?

Extrémne hodnoty dosiahlo spolu 8 rastlín, t. j. $1/1000$ na každú extrémnu kategóriu. To zodpovedá piatim alelovým párom, keďže $(1/4)^5 = 0,00097 = \text{cca } 0,001$.

 **Príklad:**

Predstavme si hypotetický objekt. Nech tri nezávisle segregujúce gény A, B, C , každý s dvomi aktívnymi alelami podmieňujú výšku rastliny. Základná výška je 2 cm. Každá aktívna alela zdvojnásobuje existujúcu výšku, napr. $Aabbcc = 4$ cm, $AABbcc = 16$ cm. Aká bude očakávaná výška rastlín F_1 generácie v krížení medzi homozygotnými formami $AABBCC \times aabbcc$?

Aká bude očakávaná frekvencia genotypov v F_2 generácii?

Keďže základná výška je 2 cm, výška rastliny = 2^{n+1} , kde n = počet aktívnych alel. Teda F_1 rastliny budú mať výšku = $2^4 = 16$ cm. Pri troch génoch je možné počet fenotypových tried zistiť rozvinutím binómu $(a + b)^6$, teda vytvorí sa 7 tried, ktoré budú zastúpené v nasledujúcej frekvencii a rastliny budú mať tieto výšky:

1/64	→	2 cm	(bez aktívnej alely),
6/64	→	4 cm	(1 aktívna alela),
15/64	→	8 cm	(2 aktívne alely),
20/64	→	16 cm	(3 alely),
15/64	→	32 cm	(4 alely),
6/64	→	64 cm	(5 alel),
1/64	→	128 cm	(6 alel).

Príklady:

- Na základe hodnôt hmotnosti plodov rodičovských genotypov a F_1 generácie pri dvoch druhoch rastlín určte, či daný znak je podmienený polygénmi s aditívnym, resp. multiplikatívnym účinkom.
 - $P_1 = 100\text{g}$ $P_2 = 160\text{g}$ $F_1 = 130\text{g}$
 - $P_1 = 10\text{g}$ $P_2 = 305\text{g}$ $F_1 = 40\text{g}$
- Pri hodnotení variability odrôd jačmeňa Rapid (P_1) a Orbit (P_2) a ich hybridov v znaku dĺžka vegetačnej doby (v dňoch) boli vypočítané tieto parametre:

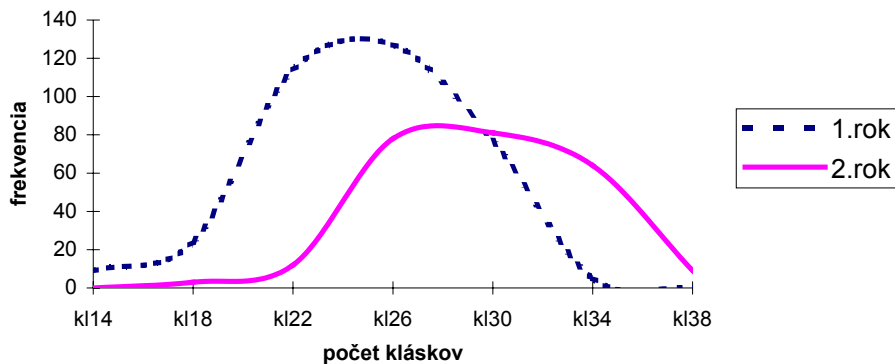
	\bar{x}	σ^2
P_1	123	11,08
P_2	137	10,12
F_1	130	5,14
F_2	133	40,85
B_1	126	18,25

Vypočítajte heritabilitu znaku.

- Vypočítajte priemernú výšku rastlín pre generácie F_1, F_2 a B_1 pri aditívnom účinku polygénov, ak sú rodičovské rastliny vysoké 70 a 110 cm. Aký je príspevok jednej alely, ak sa rodičia líšia 8 aktívnymi alelami?

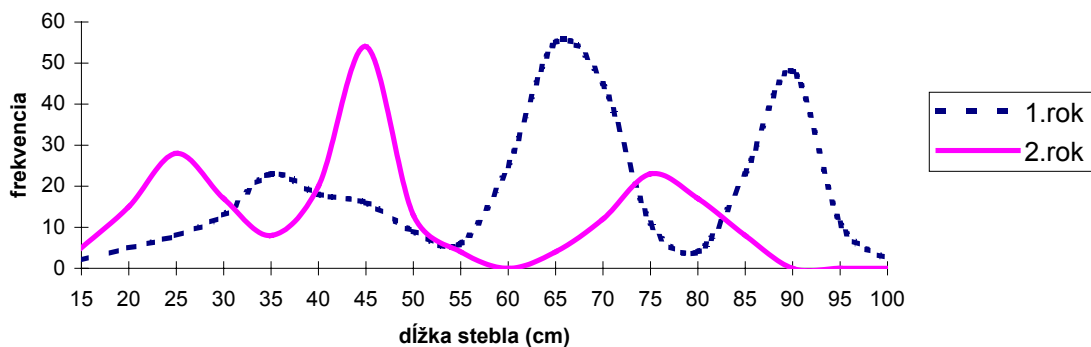
4. Vypočítajte priemerné hodnoty znaku pre generácie F_1 , F_2 a B_1 pri multiplikatívnom účinku polygénov, ak základná výška rodiča bez aktívnej alely bola 30 cm, rodiča so 6 aktívnymi alelami 158 cm. Jedince s jednou aktívnou alelou majú pri tomto type dedičnosti výšku rastliny o 4 cm väčšiu ako je základná výška.
5. Predpokladajme, že variabilita hmotnosti semena fazule je geneticky podmienená. Z populácie, kde priemerná hmotnosť semena bola 0,88 g boli vybrané 2 semená, každé po 1,02 g. Rastliny vzídené z týchto dvoch semien boli navzájom krížené a ich semená odvážené. Priemerná hmotnosť týchto semien bola 0,96 g. Aká je heritabilita hmotnosti semena fazule?
6. V populácii 48 dňových kurčiat bola zistená priemerná hmotnosť 1300 g. Z tejto populácie boli vybrané jedince s hmotnosťou 1420 g. Pre znak hmotnosť tela bola zistená dedivosť $h^2 = 0,4$. Aký bude selekčný zisk v populácii potomkov získaných z kríženia vybraných jedincov s hmotnosťou 1420 g?
7. Na základe grafického znázornenia (obr. 9.2, 9.3) premenlivosti znakov dĺžka klasu a počet kláskov v klase v klase F_2 generácie pšenično-ražného hybridu tritikale určte, ktorý zo znakov je kvalitatívny a ktorý kvantitatívny.

Variabilita počtu kláskov v klase



Obr. 9.2 Grafické znázornenie premenlivosti znaku

Variabilita dĺžky stebra



Obr. 9.3 Grafické znázornenie premenlivosti znaku

10.

POPULAČNÁ GENETIKA

Kľúčové slová: alelické a genotypové frekvencie, autogamná populácia, faktory narúšajúce genetickú rovnováhu, genetická rovnováha, Hardyho-Weinbergov zákon, panmiktická populácia.

Populačná genetika je časťou genetiky, ktorá sa zaoberá štúdiom genetických javov na úrovni populácií. **Pod pojmom populácia chápeme skupinu jedincov patriacich k jednému druhu, navzájom sa oplodňujúcich, obývajúcich spoločný geografický priestor v jednom časovom úseku.**

Populačná genetika sleduje:

- genetickú štruktúru populácií, t. j. alelické a genotypové frekvencie,
- genetickú rovnováhu v populáciách,
- vplyv systematických a náhodných činiteľov na štruktúru populácií.

Pri sledovaní genetických javov je výhodné podmienky, pri ktorých populácie sledujeme, čo najviac zjednodušiť a prispôbiť ideálnemu stavu. V modelovej (ideálnej) aj reálnej populácii zvyčajne sledujeme frekvencie alel iba jedného lokusu. Takáto populácia musí spĺňať tieto kritériá:

1. musí byť panmiktická, t. j. každý jedinec populácie musí mať rovnakú pravdepodobnosť krížiť sa s hociktorým iným jedincom danej populácie,
2. populácia by mala mať neohraničenú veľkosť,
3. v populácii by nemali pôsobiť rušivé činitele, ktoré rozdeľujeme na **systematické** (selekcia, mutácie, migrácia) a **stochastické** (genetický drift).

Hardyho-Weinbergov zákon

Pri dodržaní všetkých kritérií sa v populácii dostaví **genetická rovnováha**, t. j. pomer dominantnej a recesívnej alely, alebo pomer genotypov (dominantných, heterozygotných a recesívnych) sa v rade generácií po sebe zachováva ten istý. Takýto rovnovážny stav genotypov, resp. alel v populáciách sa nazýva **Hardyho-Weinbergov zákon**.

Ak si frekvenciu dominantnej alely A označíme ako p a frekvenciu recesívnej alely a ako q , potom matematickým vyjadrením rovnovážneho stavu je rovnica:

$$p(A) + q(a) = 1$$

Rovnovážny stav genotypov sa dá odvodiť rozvinutím binómu

$$(p + q)^2 = 1,$$

teda

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1,$$

alebo ak použijeme symboly A a a , tak

$$p^2 AA : 2pqAa : q^2aa = 1.$$

Zo zápisu rovnice vyplýva, že frekvencia jednotlivých genotypov sa v tomto zákone vyjadruje v **relatívnych hodnotách**, pričom celkový počet jedincov tvoriacich danú populáciu (100 %) = 1.

Vzorec na výpočet populačnej rovnováhy môžeme použiť jedine v prípade, ak pre sledovaný alelový pár je typický intermediárny typ dedičnosti a teda je presne určené akú časť tvoria dominantní homozygoti, heterozygoti a recesívni homozygoti:

$$2pq = 2\sqrt{p^2q^2}$$

Pri úplnej dominancii, ak si frekvenciu p^2 , resp. $2pq$ odvodíme na základe q^2 , je výsledkom vždy potvrdenie stavu rovnováhy a v takom prípade nemôžeme populačnú rovnováhu stanoviť. Rovnovážny stav môžeme vypočítať aj podľa vzorca:

$$\frac{H}{\sqrt{D.R}} = 2,$$

kde H je frekvencia heterozygotov ($2pq$), D je frekvencia dominantov (p^2) a R je frekvencia recesívov (q^2).

Výpočty alelických a genotypových frekvencií

Pri týchto výpočtoch musíme v prvom rade brať do úvahy to, aký typ dedičnosti je charakteristický pre sledovaný znak, t. j. úplná dominancia, neúplná dominancia, alebo kodominancia. Problém je v tom, že pri úplnej dominancii nemôžeme na základe fenotypov určiť frekvencie dominantných homozygotov a heterozygotov. Na základe frekvencie recesívnej alely q môžeme iba teoreticky predpokladať, aký by mal byť podiel dominantných homozygotov a aký podiel heterozygotov. Naopak, pri intermediárnej dedičnosti a pri kodominancii je situácia oveľa jednoduchšia, keďže jednotlivé fenotypy nám priamo identifikujú genotypy.

Príklad:

Prípad úplnej dominancie.

Albinizmus je zriedkavé ochorenie ľudí, podmienené recesívnou alelou. V populácii bielych obyvateľov Severnej Ameriky sa vyskytuje vo frekvencii 1 : 40 000, t. j. zo 40 000 jedincov je jeden albín. Vypočítajte alelické aj genotypové frekvencie danej populácie.

Relatívna frekvencia recesívnych jedincov q^2 je 1/40 000, t. j. 0,000025.

Ak $q^2 = 0,000025$,

Potom $q = \sqrt{q^2}$, t. j. 0,005

$$p = 1 - q = 0,995.$$

Z týchto údajov vyplýva aj frekvencia homozygotných dominantov:

$$p^2 = (0,995^2) = 0,9900$$

a frekvencia heterozygotov $2pq = 2 \times 0,995 \times 0,005 = 0,0095$ (takmer 1 percento).

Kým frekvencia albínov je veľmi nízka (1 : 40 000), jedinci heterozygotní pre albinizmus sú oveľa početnejší (približne 1 zo 100).

Príklad:

Prípad kodominancie a neúplnej dominancie.

U myši *Clethrionomys gapperi* sú v lokuse pre transferín (krvný proteín) známe tri genotypy: *MM*, *MJ* a *JJ*. V populácii, ktorá bola odchytená z územia severozápadnej Kanady bolo 24 jedincov

genotypu MM , 46 jedincov genotypu MJ a 22 jedincov genotypu JJ . Vypočítajte genotypové a alelické frekvencie a zistite, či daná populácia je v genetickej rovnováhe.

Frekvencia genotypov (f) sa vypočíta jednoduchým spôsobom: spočítaním jedincov s daným genotypom a ďalším delením tohto čísla s celkovým počtom jedincov:

$$\begin{aligned} f(MM) &= 24/92 = 0,2609 \\ f(MJ) &= 46/92 = 0,50 \\ f(JJ) &= 22/92 = 0,2391 \\ \text{celkove} &= 1,0000 \end{aligned}$$

Alelické frekvencie sa dajú vypočítať rôznymi spôsobmi:

a) na základe absolútnych genotypových frekvencií

$$p = f(M) = \frac{2 \times \text{počet } MM \text{ homozygotov} + \text{počet heterozygotov}}{2 \times \text{celkový počet jedincov}}$$

$$p = f(M) = \frac{2 \times 24 + 46}{2 \times 92} = 0,5109$$

$$q = f(J) = \frac{2 \times 22 + 46}{2 \times 92} = 0,4891$$

b) na základe relatívnych genotypových frekvencií

$$p = f(M) = \text{frekvencia } MM \text{ homozygotov} + 1/2 \times \text{frekvencia } MJ \text{ heterozygotov}$$

$$p = f(M) = 0,2609 + 1/2 \times 0,50 = 0,5109$$

$$q = f(J) = \text{frekvencia } JJ \text{ homozygotov} + 1/2 \times \text{frekvencia } MJ \text{ heterozygotov}$$

$$q = f(J) = 0,2391 + 1/2 \times 0,50 = 0,4891$$

Výpočet genetickej rovnováhy:

$$\begin{aligned} 2pq = f(MJ) &= 2\sqrt{p^2 \{f(MM)\} \times q^2 \{f(JJ)\}} \\ 0,50 &= 2\sqrt{0,0624} \\ 0,50 &\cong 0,4995. \end{aligned}$$

Na základe porovnania týchto dvoch čísel môžeme usúdiť, že daná populácia sa nachádza v stave genetickej rovnováhy.

Príklad:

V inej populácii *Clethrionomys gapperi* boli zistené takéto počty genotypov: 15 MM , 47 MJ a 16 JJ . Zistite, či je uvedená populácia v rovnováhe.

Najprv vypočítame genotypové frekvencie:

$$f(MM) = 15/78 = 0,1923$$

$$f(MJ) = 47/78 = 0,6026$$

$$f(JJ) = 16/78 = 0,2051$$

Ak je populácia v rovnováhe, musí platiť vzťah:

$$\frac{H}{\sqrt{D.R}} = \frac{f(MJ)}{\sqrt{f(MM) \cdot f(JJ)}} = 2$$

V našom konkrétnom príklade, ktorý sa vyznačuje **kodominantným spôsobom dedičnosti**, môžeme podobne ako pri **intermediárnej dedičnosti** frekvencie MM považovať za zhodné s frekvenciou

dominantov (D), podobne ako aj JJ môžeme považovať za zhodné s frekvenciou recesívov (R), resp. MJ môžeme považovať za zhodné s frekvenciou heterozygotov (H).

Po dosadení frekvencií získame tieto výsledky:

$$\frac{0,6026}{\sqrt{0,1923 \times 0,2051}} = 2$$

$$\frac{0,6026}{0,1986} = 2$$

$$3,03 \neq 2.$$

Na základe porovnania týchto dvoch čísel by sme mohli usúdiť, že táto populácia nie je v rovnováhe. S istotou by sme to mohli konštatovať až po aplikácii χ^2 testu. V tomto teste budeme tak, ako pri hodnotení mendelistických štiepných pomerov hodnotiť genotypové frekvencie experimentálne a teoreticky očakávané. V ideálnej populácii by mala byť frekvencia 0,25 (MM), 0,50 (MJ) a 0,25 (JJ).

χ^2 test si však vyžaduje absolútne počty jedincov a nie ich relatívne frekvencie. Pozorované počty jedincov boli zistené, očakávané musíme vypočítať na základe súčiny teoretických frekvencií a celkového počtu jedincov (N):

Frekvencie	Očakávané	Pozorované
$f(MM) = p^2 \times N = 0,25 \times 78$	=19,5	15
$f(MJ) = 2pq \times N = 0,5 \times 78$	=39	47
$f(JJ) = q^2 \times N = 0,25 \times 78$	=19,5	16

Ďalej pri výpočte postupujeme rovnako ako v úlohe v kapitole 11 (χ^2 test), teda vypočítame súčty podielov štvorcov diferencií s teoretickými hodnotami podľa vzťahu

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^n \frac{(e_i - t_i)^2}{t_i}$$

Vypočítaná testovacia charakteristika je väčšia ako tabuľková hodnota χ^2 pre dva stupne voľnosti, čím môžeme potvrdiť, že rozdiel medzi experimentálnymi a teoreticky očakávanými genotypovými frekvenciami je štatisticky významný.

Genetická rovnováha a vlastnosti viazané na pohlavie

Príklad:

U ľudí je postihnutie daltonizmom, podmienené recesívnou alelou lokalizovanou na X chromozóme. V afroamerickej populácii obyvateľov USA sa táto alela vyskytuje s frekvenciou $q = 0,039$. Určte s akou pravdepodobnosťou sa toto postihnutie vyskytuje v mužskej a v ženskej časti tejto populácie.

Pre ženskú časť populácie sú alelické aj genotypové frekvencie znaku viazaného na pohlavné chromozómy rovnaké ako pri autozomálnom lokuse:

$$p^2 (X^D X^D) + 2pq (X^D X^d) + q^2 (X^d X^d).$$

Pre mužskú časť populácie budú však genotypové frekvencie

$$p (X^D Y) \text{ a } q (X^d Y)$$

rovnaké, ako sú frekvencie alel v populácii. Z tohto dôvodu sú recesívne podmienené znaky viazané na pohlavie oveľa častejšie u mužov ako u žien. Teda u mužov spomenutej populácie bude výskyt daltonizmu zhodný s frekvenciou alel, to znamená $q = 0,039$, z čoho vyplýva, že postihnutý bude približne 1 z 25 mužov, kým frekvencia žien postihnutých daltonizmom bude $q^2 = (0,039)^2 = 0,0015$, teda postihnutá je 1 z približne 666 žien (1/0,0015).

Genotypové frekvencie a prognózovanie

Údaje získané z výpočtov alelických a genotypových frekvencií je možné využiť v rámci genetického poradenstva aj na určenie pravdepodobnosti, s akou sa dvom rodičom môže narodiť choré dieťa, ak je choroba dedične podmienená. V takýchto prípadoch je nutné určiť, s akou pravdepodobnosťou je rodič, ktorý je zdravý, heterozygot, a teda aj nositeľ recesívnej alely (ide o prenášačov choroby).

Príklad:

Nech z rodičov, ktorí sa rozhodli mať deti, je jeden postihnutý albinizmom a druhý je úplne pigmentovaný. Rodičov zaujíma, aké je riziko, že sa im narodí albinotické dieťa. Albinizmus je recesívne podmienená choroba, ktorá sa vyskytuje s frekvenciou 1/20 000. Aby sme mohli určiť požadované riziko, je nutné vypočítať, s akou pravdepodobnosťou je pigmentovaný rodič heterozygot.

V tomto prípade :

$$\begin{aligned} q^2 &= 1/20000 &&= 0,00005 \\ q &= 0,00707 \\ p &= 1 - q &&= 0,99292 \\ 2pq &= 0,014 \end{aligned}$$

teda približne 14/1000, čiže z 1000 pigmentovaných jedincov je približne 14 heterozygotov. Tento podiel sa zvyčajne vyjadruje vo forme zlomku, ktorý má v čitateli jednotku. Frekvencia $0,014 = 1/71$. Znamená to tiež, že medzi 71 pigmentovanými jedincami je jeden heterozygot. To, že druhý rodič je nositeľom recesívnej alely, keďže je albinotik, je jav istý s pravdepodobnosťou = 1. Pravdepodobnosť, že heterozygot s recesívnym homozygotom budú mať recesívne dieťa (albinotika), sa rovná 0,5. Výsledná pravdepodobnosť je daná súčinom jednotlivých pravdepodobností t. j.:

$$1 \times 1/71 \times 1/2, \text{ alebo } 1 \times 0,014 \times 0,5 = 0,007, \\ \text{t. j. } 0,7 \%$$

Riziko, že sa týmto dvom rodičom narodí albinotické dieťa je 0,7 %.

Iný model na výpočet rizika v rámci genetického prognózovania je model pre „čiasťočne“ geneticky podmienené znaky (napr. cukrovka) a polygénne podmienené malformácie (rázštep chrbtice, anencefália, luxácie a pod.):

$$\text{riziko postihnutia} = \sqrt{\text{frekvencia choroby v populácii}}$$

Príklad:

Fenylketonúria je metabolická dedičná choroba s autozómovým typom dedičnosti, s výskytom približne 1 : 10 000. Aké je riziko postihnutia dieťaťa, ak je jeden z rodičov postihnutý a druhý zdravý?

$$\text{Riziko} = \sqrt{0,0001} = 0,01, \text{ t. j. pravdepodobnosť postihnutia dieťaťa je } 1 \%$$

Uplatnenie binomickej vety v genetike

Pri málopočetných potomstvách, t. j. napr. v ľudských rodinách, alebo v niektorých vrhoch zvierat je ťažké určiť štiepne pomery. Počet potomkov totiž nebýva 4 či 16, ale môže byť rôzny, napr. 5, 7, 11, 17 atď. Aj v takýchto potomstvách je niekedy nutné určiť, s akou pravdepodobnosťou sa vyskytnú domi-

nantné a recesívne jedince. Napríklad ak rodičia majú 3 deti, v potomstve môžu nastať rôzne kombinácie dominantov a recesívov:

3 dominantný fenotyp : 0 recesívny fenotyp

2 dominantný fenotyp : 1 recesívny fenotyp

1 dominantný fenotyp : 2 recesívny fenotyp

0 dominantný fenotyp : 3 recesívny fenotyp.

Jednotlivé kombinácie dominantov sa však vyskytnú s rôznou pravdepodobnosťou. Túto pravdepodobnosť si odvodíme na základe **binomickej vety**, ktorá je vlastne rozvinutím prirodzenej mocniny súčtu dvoch čísel a , b . Má tvar:

$$(a + b)^n = \sum_{i=0}^n \binom{n}{i} a^i b^{n-i},$$

kde n = exponent a $\binom{n}{i}$ je kombinačné číslo „ n nad i “, kde i nadobúda hodnoty 0, 1, 2, ..., n .

Kombinačné číslo vypočítame podľa vzťahu:

$$\binom{n}{i} = \frac{n!}{(n-i)!i!}.$$

Použitím binomickej vety dostaneme vzťah:

$$(a + b)^n = a^n + \binom{n}{1} \cdot a^{n-1} \cdot b + \binom{n}{2} \cdot a^{n-2} \cdot b^2 + \dots + \binom{n}{n-1} a \cdot b^{n-1} + b^n$$

Ak napr. $n = 3$ (t. j. potomstvo s tromi jedincami), potom

$$(a + b)^3 = \binom{3}{0} a^3 + \binom{3}{1} a^2 b + \binom{3}{2} a b^2 + \binom{3}{3} b^3$$

Kombinačné čísla

$$\binom{3}{0} = 3 \cdot 2 \cdot 1 / (3 - 0)! \cdot 0! = 3 \cdot 2 \cdot 1 / (3 \cdot 2 \cdot 1) \cdot 1 = 6 / 6 = 1, \quad (\text{pozn.: } 0! = 1)$$

$$\binom{3}{1} = 3 \cdot 2 \cdot 1 / 2! \cdot 1! = 6 / 2 = 3, \quad \text{atď.}$$

Konečný tvar takéhoto binómu teda je:

$$(a + b)^3 = a^3 + 3a^2b + 3ab^2 + b^3,$$

pričom hodnota kombinačného čísla nám udáva, koľkokrát sa daný člen binómu (sčítanec) opakuje (napr. a^2b , alebo ab^2).

Pravdepodobnosť s akou sa vyskytne určitá kombinácia dominantov a recesívov, vypočítame podľa príslušného člena binómu, ktorý určíme podľa hodnôt exponentov. Pomeru 1 dominant : 2 recesívom zodpovedá člen binómu $3ab^2$, pričom za a dosadíme hodnotu 0,75 a za b hodnotu 0,25 (pretože ide o úplnú dominanciu).

Teda $3(0,75) \times (0,25)^2 = 0,1406$

Príklad:

Vypočítajte s akou pravdepodobnosťou sa vo vrhu 5 potomkov vyskytnú 2 jedince dominantné a 3 recesívne.

Túto pravdepodobnosť vypočítame rozvinutím binómu $(a + b)^5$. V tomto prípade $n = 5$ a $i = 0, 1, 2, 3, 4, 5$. Rozvinutý binóm sa bude skladať zo 6 členov. Teda

$$\begin{aligned} (a + b)^5 &= \binom{5}{0} a^5 + \binom{5}{1} a^4 b + \binom{5}{2} a^3 b^2 + \binom{5}{3} a^2 b^3 + \binom{5}{4} a b^4 + \binom{5}{5} b^5 = \\ &= a^5 + 5a^4 b + 10a^3 b^2 + 10a^2 b^3 + 5ab^4 + b^5 \end{aligned}$$

Pomeru 2 dominanti : 3 recesívom zodpovedá člen binómu $10a^2b^3$, po dosadení $10 \times 0,75^2 \times 0,25^3 = 0,0878$, teda vo vrhu piatich jedincov sa takýto pomer recesívov a dominantov vyskytne s pravdepodobnosťou približne 8,8 %.

Binomickú vetu môžeme využiť aj pri určovaní **frekvencie tried**, do ktorých je možné hodnoty určitého kvantitatívneho znaku zadeliť. Exponent binómu v tomto prípade znamená počet alelických párov, ktoré sa podieľajú na variabilite kvantitatívneho znaku (pozri kap. 9). Rozvinutím binómu pre postupne sa zvyšujúce hodnoty n dostaneme **Pascalov trojuholník**:

n	binóm	frekvencie tried (členov binómu), t. j. koeficienty opakovania						
0	$(a + b)^0$							
1	$(a + b)^1$					1		
2	$(a + b)^2$			1	2	1		
3	$(a + b)^3$			1	3	3	1	
4	$(a + b)^4$		1	4	6	4	1	
5	$(a + b)^5$		1	5	10	10	5	1
6	$(a + b)^6$	1	6	15	20	15	6	1

Frekvencie tried pre väčšie hodnoty n ľahko vypočítame z uvedeného trojuholníka. Frekvencia každej jednotlivéj triedy je súčtom najbližších frekvencií predchádzajúceho binómu s nižším n : frekvencia triedy 6 v binóme $(a + b)^6$ sa získa súčtom frekvencií 1 + 5 z binómu $(a + b)^5$ (naznačené šípkami v trojuholníku).

Príklad:

Určte počet fenotypových tried a ich frekvenciu pri kvantitatívnom znaku, ktorého premenlivosť podmieňuje 7 génov.

Riešením tejto úlohy je rozvinutie binómu

$$(a + b)^7 = 1 : 7 : 21 : 35 : 35 : 21 : 7 : 1.$$

V potomstve dvoch heterozygotov sa pri znaku podmienenom siedmimi génmi vyskytne 8 fenotypových kategórií, ktoré budú zastúpené už uvedenými frekvenciami.

Na základe rozvinutého binómu môžeme vypočítať aj frekvenciu fenotypových tried pri viacnásobnom hybridizme. Exponent binómu predstavuje znovu ako v predchádzajúcom prípade, počet alelických párov. V prípade úplnej dominancie dosadzujeme do binómu za a hodnotu 3 a za b hodnotu 1. Pri dihybridizme si tieto štiepne pomery v F_2 generácii odvodíme takto:

$$\begin{aligned} (a + b)^2 &= a^2 + 2ab + b^2 \\ (3 + 1)^2 &= 3^2 + 2(3 \times 1) + 1^2 \\ &= 9 + 2 \times 3 + 1 \\ &= 9 : 3 : 3 : 1 \end{aligned}$$

Člen binómu $2ab$ nám vyjadruje, že dvakrát sa v F_2 vyskytnú triedy, so zastúpením 3/16.

Príklad:

Na základe rozvinutého binómu určte štiepne pomery v F_2 generácii trihybridného kríženia.

Tieto štiepne pomery odvodíme na základe rozvinutia binómu $(a + b)^3$.

$$\begin{aligned} (a + b)^3 &= a^3 + 3a^2b + 3ab^2 + b^3 \\ (3 + 1)^3 &= 3^3 + 3(3^2 \times 1) + 3(3 \times 1^2) + 1^3 \\ &= 27 + 3 \times 9 + 3 \times 3 + 1 \\ &= 27 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1 \end{aligned}$$

Druhý člen binómu $3a^2b$ nám určuje, že v F_2 generácii sa vyskytnú 3 fenotypové triedy, každá so zastúpením $9/64$. Tretí člen binómu $3ab^2$ nám určuje, že sa vyskytnú 3 fenotypové triedy s frekvenciou $3/64$.

Vplyv selekcie na štruktúru populácií

Selekcia patrí medzi systematické činitele, ktoré narúšajú genetickú rovnováhu v populácii. Systematické činitele sú také, pri ktorých vieme z intenzity narušenia odhadnúť (a vypočítať) zmeny frekvencie alel a genotypov v nasledujúcej generácii. K systematickým činiteľom patria aj migrácia a mutácie. Štruktúra populácií môže byť narušená aj stochastickými činiteľmi ako je napr. génový drift, pri ktorom však vieme odhadnúť iba interval, v ktorom sa frekvencie alel a genotypov budú nachádzať. Uplatňuje sa iba v malých populáciách.

V závislosti od hodnoty selekčného koeficientu (s), môže byť selekcia úplná ($s = 1$), alebo neúplná ($0 < s < 1$).

Pri úplnej selekcii voči recesívnym jedincom môžeme frekvenciu recesívnej alely v generácii po selekcii vypočítať podľa nasledujúceho vzťahu:

$$q_1 = \frac{q_0}{1 + q_0}$$

kde q_0 = frekvencia recesívnej alely vo východiskovej generácii pred selekciou. Podobný vzťah platí aj pre výpočet frekvencie recesívnych jedincov:

$$(q_1)^2 = \left(\frac{q_0}{1 + q_0} \right)^2$$

Pri neúplnej selekcii musíme brať do úvahy aj hodnotu selekčného koeficientu:

$$q_1 = \frac{q_0 - sq_0^2}{1 - sq_0^2}$$

Príklad:

V F_2 generácii drozofil bola zistená frekvencia dominantnej alely Ec (p) = 0,5 a rovnako aj frekvencia recesívnej alely ec – mutácia *echinus* (q) = 0,5. V tejto generácii bola uskutočnená úplná selekcia voči recesívnym jedincom, t. j. do kríženia boli vybraní iba jedinci s dominantným fenotypom. Aká bude frekvencia recesívnej alely ec v F_3 generácii?

Očakávaná frekvencia bude:

$$q_1 = 0,5 / (1 + 0,5) = 0,3333$$

Príklad:

V populácii sa nachádza 5 % jedincov recesívneho fenotypu ($q^2 = 0,05$). O aký percentuálny podiel klesne frekvencia recesívov v nasledujúcej generácii po úplnej selekcii voči nim?

Ak $q^2 = 0,05$, potom $q = \sqrt{q^2} = 0,2236$.

$$(q_1)^2 = 0,2236 / (1 + 0,2236)^2 = 0,0333$$

V nasledujúcej generácii klesne frekvencia recesívov o 1,66 %.

V populačno-genetických štúdiách, ale častejšie pri aplikácii poznatkov v praxi je potrebné vedieť, koľko generácií je nutné selektovať recesívov, aby sa určitá, nežiaduca alela znížila na žiadanú, únosnú mieru.

Model riešenia tejto situácie je takýto:

$$n = \frac{q_0 - q_z}{q_0 \cdot q_z}$$

kde n = počet generácií, q_z = frekvencia (vopred určená) nežiaducej alely.

Príklad:

Nech $q_0^2 = 0,01$, potom $q_0 = 0,1$. Koľko generácií je nevyhnutné selektovať voči recesívom, aby sa frekvencia alely znížila na hodnotu $q_z = 0,05$?

$$n = \frac{0,1 - 0,05}{0,1 \times 0,05} = 10$$

Selekcia by musela prebiehať 10 generácií.

Príklad:

Frekvencia albinizmu v našej populácii je približne $1/20\,000$, teda $(q_0)^2 = 0,00005$ a z toho $q = 0,007$. Predstavme si **fiktívnu situáciu**, že by albinotickí jedinci nemohli mať deti. Z teoretického hľadiska nás zaujíma, koľko generácií by trvalo, kým by sa frekvencia nežiaducej alely znížila na polovičnú hodnotu, t. j. $q_z = 0,0035$.

$$n = 0,007 - 0,0035 / 0,007 \times 0,0035 = 0,0035 / 0,0000245 = 142,8$$

Na to, aby sa frekvencia alely znížila na polovicu, by bolo treba približne 143 generácií. Ak predpokladáme dĺžku jedného generačného cyklu u človeka 25 rokov, takáto selekcia by trvala približne 3572 rokov. Z tohto konštatovania vyplýva aj jeden zaujímavý poznatok: pri nízkej frekvencii recesívov je selekcia voči nim málo efektívna. Tento fakt tiež vysvetľuje skutočnosť, prečo sa v ľudskej populácii väčšina recesívne podmienených chorôb stále „udržiava“ na rovnakej úrovni.

Hardyho-Weinbergov zákon a multialelické lokusy

Ak sú v jednom lokuse prítomné dve alely, bude pri rovnovážnom stave frekvencia genotypov p^2 , $2pq$ a q^2 . Tieto sú odvodené rozvinutím binómu alelických frekvencií $(p + q)^2$. Ak sú v lokuse prítomné tri alely, napr. A , B , C s frekvenciami p , q a r , budú pri rovnovážnom stave frekvencie genotypov dané rozvinutím binómu alelických frekvencií:

$$(p + q + r)^2 = p^2(AA) + 2pq(AB) + q^2(BB) + 2pr(AC) + 2qr(BC) + r^2(CC)$$

Príklad:

V modrej mušli, žijúcej pri atlantickom pobreží Severnej Ameriky boli v lokuse pre *leucin-aminopeptidázu* zistené tri alely: LAP^{98} , LAP^{96} , LAP^{94} . V populácii tohto druhu na ostrove Sound Island boli zistené frekvencie týchto troch alel:

alela	frekvencia
LAP^{98}	$p = 0,52$
LAP^{96}	$q = 0,31$
LAP^{94}	$r = 0,17$

Aké by mali byť frekvencie genotypov, ak je populácia v rovnováhe?

genotyp	očakávané frekvencie
LAP^{98}/LAP^{98}	$p^2 (0,52)^2 = 0,27$
LAP^{98}/LAP^{96}	$2pq \ 2(0,52) \times (0,31) = 0,32$
LAP^{96}/LAP^{96}	$q^2 (0,31)^2 = 0,10$
LAP^{96}/LAP^{94}	$2qr \ 2(0,31) \times (0,17) = 0,10$
LAP^{98}/LAP^{94}	$2pr \ 2(0,52) \times (0,17) = 0,18$
LAP^{98}/LAP^{98}	$r^2 (0,17)^2 = 0,03$

Mocniny alelických frekvencií možno použiť takým istým spôsobom aj na odhad frekvencií genotypov pri štyroch a viacerých alelách v lokuse.

Príklad:

Krvné skupiny systému A, B, 0 sa dedia pomerne jednoduchým spôsobom. Zistilo sa, že krvná skupina A je podmienená alelou I^A , krvná skupina B alelou I^B , krvná skupina 0 je podmienená dvomi recesívnymi alelami i . Alely I^A a I^B sú vo vzťahu k alele i dominantné, navzájom voči sebe kodominantné. Je samozrejmé, že osoby s krvnou skupinou A, alebo B môžu byť v danom lokuse buď homozygotne dominantné, alebo môžu byť aj heterozygoti. V sledovanej populácii boli zistené nasledujúce frekvencie krvných skupín: 419 jedincov malo krvnú skupinu 0, 371 jedincov krvnú skupinu A, 68 jedincov krvnú skupinu B a krvná skupina AB bola zistená u 25 jedincov. Vypočítajte alelické frekvencie tejto populácie.

Najprv vypočítame frekvencie jednotlivých krvných skupín:

0	= 419/883	= 0,4745
A	= 371/883	= 0,4201
B	= 68/883	= 0,0770
AB	= 25/883	= 0,0283

Keďže ide o mnohonásobný alelizmus, musíme alelické frekvencie odvodiť na základe binómu. Ak frekvenciu alely I^A označíme ako p , frekvenciu alely I^B ako q a frekvenciu alely i ako r , potom platí

$$(p + q + r)^2 = 1$$

$$p^2(I^A I^A) + 2pq(I^A I^B) + q^2(I^B I^B) + 2pr(I^A i) + 2qr(I^B i) + r^2(ii) = 1$$

Fenotypy, genotypy a vypočítané frekvencie si usporiadame do prehľadnej tabuľky:

Fenotypy	Počet jedincov	P výskytu	Genotypy	Frekvencia
0	419	0,4745	ii	r^2
A	371	0,4201	$I^A I^A, I^A i$	$p^2 + 2pr$
B	68	0,0770	$I^B I^B, I^B i$	$q^2 + 2qr$
AB	25	0,0283	$I^A I^B$	$2pq$

Z tabuľky vyplýva, že ľudia s krvnou skupinou 0 sú recesívni homozygoti, ktorých frekvencia v populácii je:

$$r^2 = 0,4745$$

$$r = \sqrt{0,4745} = 0,68 \text{ (t. j. frekvencia recesívnej alely } i \text{)}$$

Platí že:

$$0 + A = 0,4745 + 0,4201 = 0,8946 \text{ t. j.}$$

$$r^2 + 2pr + p^2 = 0,08946,$$

rozvinutý binóm upravíme do základného tvaru:

$$\begin{aligned}(r + p)^2 &= 0,8946, \text{ z toho} \\ r + p &= \sqrt{0,8946} = 0,94 \\ p &= 0,94 - r \\ p &= 0,94 - 0,68 \\ p &= 0,26 \quad (\text{t. j. frekvencia alely } I^A).\end{aligned}$$

Ak poznáme frekvenciu dvoch alel (p a r), tretiu si ľahko vypočítame dosadením ich frekvencie do vzorca:

$$\begin{aligned}p + q + r &= 1 \\ 0,26 + q + 0,68 &= 1 \\ q &= 1 - (0,68 + 0,26) \\ q &= 0,06 \quad (\text{t. j. frekvencia alely } I^B)\end{aligned}$$

Frekvencia alel krvného systému A, B, 0 v tejto populácii bola: $I^A = p = 0,26$, $I^B = q = 0,06$, $i = r = 0,68$.

Dynamika populácií samoopelivých druhov (autogamné populácie)

Populácie samoopelivých rastlín sa vyznačujú odlišnou dynamikou ako cudzoopelivé panmiktické populácie. Kým homozygotné jedince takejto populácie budú pri samoopelení v ďalších generáciách produkovať identické potomstvo, z heterozygotov vzniknú po samoopelení homozygotné aj heterozygotné jedince, pričom podiel heterozygotov sa bude z generácie na generáciu znižovať o polovicu.

Príklad:

Zvyšovanie homozygotov a znižovania heterozygotov uvádza táto tabuľka:

generácia	genotypy a frekvencie (%)		
	<i>AA</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>
F ₀		100	
F ₁	25	50	25
F ₂	25 + 12,5 = 37,5	25	25 + 12,5 = 37,5
F ₃	37,5 + 6,25 = 43,75	12,5	37,5 + 6,25 = 43,75
F ₄	43,75 + 3,12 = 46,87	6,25	43,75 + 3,12 = 46,87

atď.

Príklad:

Zistite, ako sa bude zvyšovať frekvencia dominantných homozygotov, ak vo východiskovej samoopelivej generácii bola frekvencia heterozygotov 80 % a frekvencia homozygotov á 10 %?

80 % heterozygotov bude v nasledovnej generácii produkovať 40 % heterozygotov a po 20 % homozygotov. V F₁ generácii stúpne frekvencia homozygotov na 30 %. V F₂ generácii to bude 40 %, v F₃ generácii 45 %, v F₄ 47,5 % atď.

Príklady:

1. Aké bude riziko postihnutia pre dieťa, ktorého jeden rodič má cukrovku (čiastočne geneticky podmienené ochorenie) a druhý je zdravý, ak frekvencia cukrovky v populácii je 3 %?
2. V skupine 12 poslucháčov bola zisťovaná schopnosť pociťovať horkú chuť látky PTC (fenyltiokarbamid). Bolo zistené, že schopnosť pociťovať túto látku ako horkú je podmienená mono-

génne, a to dominantnou alelou. Teda „chutnači“ – testeri majú genotyp TT , alebo Tt , kým „nechutnači“ – non-testeri sú recesívni homozygoti, t. j. genotypu tt . Spomedzi uvedeného počtu študentov bolo 9 „chutnačov“. Vypočítajte frekvenciu nechutnačov a frekvenciu dominantnej a recesívnej alely. Ak by sa z tejto skupiny dvaja študenti zosobášili a mali dieťa, s akou pravdepodobnosťou bude toto dieťa „nechutnač“ PTC?

- Zistite, koľko študentov vo vašej skupine je modrookých, koľko ľavorukých, koľko má prirastený ušný boltec, koľko študentov po prekřížení rúk má navrchu pravý a koľko ľavý palec, koľko študentov má kučeravé a koľko rovné vlasy (každý z uvedených znakov je podmienený recesívnym homozygotným stavom, ide o autozomálnu dedičnosť). Určte frekvencie dominantných a recesívnych alel a odvodte genotypové zloženie vašej vzorky populácie.
- V populáciách grónskych Eskimákov a obyvateľov Austrálie boli zisťované genotypové frekvencie lokusu pre krvný systém MN . Boli získané takéto údaje:

Populácie	Počet osôb	Frekvencie (v %)		
		M	MN	N
Eskimáci	569	83,5	15,6	0,8
Austráľčania	730	3,0	29,6	67,4

Zistite, či sú tieto populácie v rovnováhe.

- Pri ďateline plazivej (*Trifolium repens*) je výskyt listov bez kresby podmienený recesívnou alelou. V prírodných populáciách sú jedince s týmto fenotypom zastúpené s frekvenciou 16 %. Zistite, koľko percent rastlín bude v tomto znaku heterozygotných. Aká bude frekvencia rastlín bez kresby v nasledujúcej generácii, ak uskutočníme úplnú selekciu voči recesívnom ešte pred kvitnutím rastlín?
- Ktoré z nasledujúcich populácií sú v genetickej rovnováhe?

Populácia	Genotypy		
	AA	Aa	aa
I	0,64	0,30	0,06
II	0,12	0,80	0,08
III	0,08	0,01	0,91
IV	0,25	0,50	0,25

- V populácii kráv na rozsiahlom ranči bolo zistených 49 % jedincov s červeným zafarbením srsti (RR), 42 % strakatých (Rr) a 9 % bielych (rr). Zistite, aká bude frekvencia gamét nesúcich dominantnú alelu v nasledujúcej generácii.
- Ak je v populácii 8-krát viac heterozygotov ako recesívov (platí že $2pq = 8q^2$), aká je frekvencia recesívnej alely?
- Dvom rodičom, ktorí sú heterozygotní v určitom monogénne podmienenom znaku, sa narodilo prvé dieťa s recesívnym typom dedičnosti. Rodičia plánujú mať ešte tri deti. Vypočítajte, s akou pravdepodobnosťou budú všetky tri deti nositeľmi dominantného fenotypu.
- Pomocou Pascalovho trojuholníka určte, aká bude frekvencia najpočetnejšej triedy v potomstve dvoch heterozygotov, ak sledovaný znak je podmienený 10 génmi.
- Na základe binomickej vety odvodte štiepný pomer v F_2 generácii u tetrahybrida.
- Určte, ako bude stúpať frekvencia recesívov v samoopelivej populácii rastlín, ak F_0 generáciu tvorilo 90 % heterozygotov?
- Vypočítajte, koľko generačných cyklov bude treba na to, aby pri samoopelivom druhu klesla frekvencia heterozygotov z východiskovej hodnoty 10 % pod hranicu 1 %.
- Predpokladá sa, že u ľudí pripadá na dvadsiatich normálne vidiacich mužov jeden muž farbosllepý. Farboslpeosť je podmienená recesívnou alelou, lokalizovanou na X chromozóme. V akom pomere môžeme očakávať farbosllepé ženy ku zdravým ženám?
- V analyzovanej populácii boli zistené takéto frekvencie troch genotypov: 9/16 AA : 6/16 Aa : 1/16 aa . Lokus sledovaného génu sa nachádza na autozóme. Zistite:
 - je daná populácia v rovnováhe,
 - aké sú alelické frekvencie tejto populácie?
- Ak predpokladáme, že dominantná alela A podmieňuje u ľudí hnedú farbu očí a recesívna alela a modré sfarbenie oka, aké bude alelické zloženie populácie 12 000 ľudí, z ktorých bolo 420 modrookých jedincov?

17. V jednej malej dedine v Mexiku bolo zistené takéto zloženie obyvateľstva vo vzťahu ku krvným skupinám $M - N$: krvnú skupinu M malo 244 obyvateľov, krvnú skupinu MN 142 obyvateľov a 21 malo skupinu N . Vypočítajte alelické frekvencie a genotypové zloženie populácie tejto dediny.
18. Thalasémia, zhubná anémia, sa vyskytuje v pomerne uzavretej juhotalianskej prisťahovaleckej populácii v New Yorku. U koľkých obyvateľov tejto populácie (%) sa bude vyskytovať ľahká forma tohto ochorenia (genotyp Tt), ak na ťažkú formu (tt) umierajú 4 % novorodencov?
19. V populácii ľudí sú priemerne 2 muži z 10 000 mužov postihnutí hemofíliou. Je to recesívne podmienená, na X chromozóm viazaná choroba. Určte frekvenciu žien prenášačiek tejto choroby, a frekvenciu postihnutých žien.
20. V manželstve muža $Rh+$ so ženou $Rh-$ je vždy nebezpečenstvo, že prípadná Rh pozitívna reakcia plodu vyvolá v matkinom tele tvorbu špecifických protilátok, ktoré neskôr spätne spôsobia aglutináciu červených krviniek v tele dieťaťa (*fetálna erytroblastóza*). Postihnuté býva až druhé dieťa, pretože v priebehu druhého tehotenstva hladina protilátok v matkinom tele dosiahne kritické hodnoty. Antigénna reakcia je podmienená alelickou sériou lokusu D . Dominantná alela podmieňuje $Rh+$ reakciu, recesívna alela d v homozygotnom stave $Rh-$ reakciu. Ak sa v populácii nachádza 16 % $Rh-$ jedincov,
- aké je genotypové zloženie tejto populácie,
 - aká bude očakávaná frekvencia sobášov $Rh-$ žien s $Rh+$ mužom genotypu DD , pri ktorých budú deti ohrozené fetálnou erytroblastózou?
21. Recesívna alela gl pri kukurici spôsobuje neschopnosť vytvárať voskovú vrstvu na listovej čepeli. List homozygotne recesívnej rastliny má nápadne lesklý povrch pokožky, z ktorej steká voda ťažšie ako z listov pokrytých voskovou vrstvou. Voskový povrch je podmienený dominantnou alelou. Určte vo vybraných populáciách alelické a genotypové frekvencie za predpokladu, že tieto populácie sú v rovnováhe.

Populácia	1	2	3
listy bez vosku	420	318	116
s voskom	180	282	484

22. Pri kukurici sú rastliny s genotypom w_2w_2 neschopné syntetizovať pigmenty. Klíčence sú celkom biele a po niekoľkých dňoch od vzídenia hynú. Pri rastlinách homozygotne dominantných a heterozygotných dochádza k normálnej syntéze fotosyntetických farbív. V populáciách kukurice rôzneho pôvodu boli tesne po vzídení identifikované nasledujúce fenotypy:

Populácia	1	2	3	4
biele rastliny	9	13	18	5
zelené rastliny	346	228	558	185

Určte vo vybraných populáciách alelické a genotypové frekvencie za predpokladu, že tieto populácie sú v rovnováhe.

23. Kosáčikovitá anémia je podmienená prítomnosťou recesívnej alely v homozygotnom stave. Jedince s oboma recesívnymi alelami umierajú ešte pred dosiahnutím dospelosti. V oblastiach zamorených maláriou stúpa počet úmrtí na kosáčikovitú anémiu. Je to spôsobené relatívnou odolnosťou heterozygotov voči malárii na rozdiel od dominantných homozygotov, ktorí tak prenášačovi (komár z rodu *Anopheles*) ako aj patogénovi (*Plasmodium malariae*) lepšie vyhovujú. Vďaka lepšiemu prežívaniu heterozygotov, výskyt nepriaznivej recesívnej alely stúpa v populácii rýchlejšie, ako sa táto recesívna alela stráca v dôsledku úmrtia anemických – recesívnych homozygotov. V dvoch rôznych regiónoch Afriky boli zistené takéto frekvencie úmrtnosti na kosáčikovitú anémiu: populácia A – 9 %, populácia B – 1 %. Vypočítajte:
- aká je frekvencia odolných heterozygotných jedincov v týchto dvoch populáciách,
 - aká bude frekvencia recesívnej alely v ďalšej generácii v oboch populáciách v prípade, že v dôsledku asanačných opatrení dôjde k likvidácii ohnísk malárie a tým aj k odstráneniu selekčnej výhody heterozygotov,
 - koľko generácií bude trvať, kým sa frekvencia anémie v týchto oblastiach zníži na polovicu?

24. V určitej populácii má recesívna alela pre *cystickú fibrózu* frekvenciu $1/50$. Za aký dlhý čas klesne frekvencia alely q na hodnotu, ktorá bude 20-násobne nižšia ako uvedená hodnota, ak predpokladáme, že $s = 1$?
25. Určte frekvenciu alely pre *brachydaktýliu* v populácii, kde je výskyt tejto odchýlky $1 : 10\ 000$.
26. V západnej Európe bolo zistené takéto zastúpenie krvných skupín systému AB0:

A	B	AB	0
0,42	0,09	0,03	0,46

Určte frekvenciu alel I^A , I^B , a i .

27. Pri d'ateline plazivej (*Trifolium repens*) sú listy bez kresby recesívnym znakom. Rastliny s týmto fenotypom sa v prírodných populáciách vyskytujú s frekvenciou 16 %. Aká bude frekvencia rastlín s týmto znakom v ďalšej generácii, ak rastlinám bez kresby zabránime v rozmnožovaní ešte pred kvitnutím?
28. V populácii obyvateľov New Yorku bolo zistených 84 % jedincov $Rh+$. Aké je genotypové zloženie tejto populácie?
29. Čierne sfarbenie srsti u mačky domácej je výsledkom pôsobenia genotypu BB . Genotyp Bb podmieňuje tzv. korytnačiu farbu, recesívne alely bb podmieňujú žlté zafarbenie. Gén B je lokalizovaný v X-chromozóme. U 691 mačiek sledovaných v Londýne pozorovali tieto frekvencie fenotypov:

	čierne	korytnačie	žlté	spolu
frekvencia mačiek ♀	277	54	7	338
frekvencia kocúrov ♂	311	0	42	353

Zistite alelické frekvencie a či je daná populácia v rovnováhe.

30. Zo skupiny 10 300 ľudí v určitom meste bola krvná skupina 0 zistená u 4950 obyvateľov, krvná skupina A u 3820 ľudí, krvnú skupinu B malo 1380 jedincov a 150 malo skupinu AB. Vypočítajte frekvenciu alel I^A , I^B , a i .

11.

 χ^2 TEST

Kľúčové slová: χ^2 rozdelenie, kvalitatívne znaky, nulová hypotéza, overovanie zhody experimentálnych a teoretických výsledkov.

V genetických experimentoch, ktorých výsledkom býva zistenie početností rôznych tried, respektíve frekvencia štiepných kategórií treba rozhodnúť, či zistené frekvencie zodpovedajú teoreticky očakávaným. Na takéto účely používame χ^2 test (chí-kvadrát test).

Ako v iných štatistických testoch, aj v tomto teste vyslovujeme záver o zhode alebo rozdiel medzi experimentálnymi a teoreticky očakávanými štiepnymi pomermi na základe nulovej hypotézy (H_0), ktorá postulujú predpoklad, že tento rozdiel je nulový $H_0 = 0$.

Nulovú hypotézu zamietame, alebo prijímame na základe porovnania testovacej charakteristiky s tabuľkovou hodnotou (kritická hodnota, tab. 11.2). Testovaciu charakteristiku (χ^2) vypočítame podľa tohto algoritmu:

$$\chi^2 = \sum_{i=1}^n \frac{(e-t)^2}{t}$$

kde n = celkový počet fenotypových tried,
 e = experimentálna frekvencia i -tej triedy,
 t = teoretická frekvencia i -tej triedy.

 **Príklad:**

Pri krížení drozofil línie N-72 (normálne dlhé krídla, normálna farba tela) s dvojnásobne recesívnou mutantnou líniou *hairy brown* boli v F_2 generácii získané tieto fenotypové štiepne pomery: 80 jedincov normálneho fenotypu, 36 jedincov fenotypu *hairy* (h – nadpočetné štetinky), 42 jedincov fenotypu *brown* (bw – hnedé oči) a 8 jedincov *hairy brown*. Zistite, či sa tento experimentálny štiepny pomer štatisticky odlišuje od teoreticky očakávaného štiepneho pomeru 9 : 3 : 3 : 1.

Vypočítame teoreticky očakávané štiepne pomery (celkový počet jedincov 166 x 1/16, 166 x 3/16, 166 x 9/16) a spolu so získanými experimentálnymi údajmi zostavíme tabuľku:

Tabuľka 11.1
 Údaje pre postup výpočtu testovacej charakteristiky χ^2

Trieda	Ideálny štiepny pomer	Fenotyp	e	t	e - t	$(e - t)^2 / t$
1	9	++	80	93,37	13,37	1,91
2	3	$h+$	36	31,12	4,88	0,76
3	3	$+bw$	42	31,12	10,88	3,80
4	1	hbw	8	10,37	2,37	0,54
$n = 4$	16		166	166		$\Sigma \chi^2 = 7,01$

Poznámka: znamienkom + je označená štandardná alela.

Vypočítanú testovaciu charakteristiku $\chi^2 = 7,01$ porovnáme s kritickou hodnotou v tab. 11.1. Túto hodnotu nájdeme v priesečníku riadku a stĺpca tabuľky predstavujúce stupne voľnosti DF (degree of freedom), platí že $DF = n - 1$, t. j. počet tried -1 a pravdepodobnosti P . Konvenčne prípustné sú pravdepodobnosti $P = 0,05$ a $0,01$ (hladiny významnosti α), ktoré znamenajú, že zo 100 opakovaných pokusov iba v 5 %, resp. v 1 % ($P = 0,05$, resp. $P = 0,01$) sa dopustíme chyby ak zamietneme nulovú hypotézu a ona je v skutočnosti správna.

V našom prípade je $\chi^2 = 7,01 < \chi^2_{0,05} = 7,82 \Rightarrow H_0: e = t \Rightarrow e - t = 0$. Teda aj pri odchýlkach od štiepneho pomeru 9 : 3 : 3 : 1 môžeme potvrdiť platnosť nulovej hypotézy a zhodu experimentálnych a teoreticky očakávaných štiepných pomerov. Zistené rozdiely sú iba náhodné a nie sú štatisticky významné.

Príklad:

Pri analytickom spätnom krížení genotypov $AaBb \times aabb$ boli zistené tieto frekvencie genotypov (počty jedincov):

genotyp	frekvencie
$AaBb$	58
$Aabb$	53
$aaBb$	47
$aabb$	62
celkom	220

Chceme overiť hypotézu, či platí teoretický štiepny pomer 1 : 1 : 1 : 1.

Teoretická frekvencia každej triedy by mala byť $220 \times 0,25 = 55$. Vypočítaná testovacia charakteristika $\chi^2 = 2,29$, t. j. $\{(58 - 55)^2/55 + (53 - 55)^2/55 + (47 - 55)^2/55 + (62 - 55)^2/55\} < \chi^2_{(0,05)} 7,82 \Rightarrow H_0: e = t \Rightarrow e - t = 0$. Nulová hypotéza platí, teda rozdiel medzi teoreticky očakávanými a experimentálnymi štiepnymi pomermi nie je štatisticky významný. Získané údaje nesvedčia proti hypotéze o štiepnom pomere 1 : 1 : 1 : 1.

Príklady:

1. J. G. Mendel pri krížení rôznych foriem hrachu získal takéto štiepne pomery: 5774 okrúhlych : 1860 zvráskavených semien. Vyslovte hypotézu o štiepnom pomere a pomocou χ^2 testu potvrdte zhodu experimentálnych a teoretických štiepných pomerov.
2. Pri krížení krátkoosinatých a dlhoosinatých genotypov pšenice letnej bolo v F_2 generácii zistených 113 rastlín s krátkymi osinami a 361 rastlín s dlhými osinami. Pomocou χ^2 testu overte zhodu teoretických a experimentálnych štiepných pomerov.
3. Pri analýze jedinov F_2 generácie boli zistené tieto štiepne pomery: 189 : 65 : 60 : 66 : 19 : 24 : 22 : 1. Pomocou χ^2 testu overte či dané štiepne pomery zodpovedajú štiepnym pomerom trihybridného kríženia.
4. Pri krížení náchylnej a odolnej odrody ovsa siateho voči múčnatke trávovej boli po inokulácii rastlín F_2 generácie avirulentným izolátom zistené takéto štiepne pomery: 36 náchylných rastlín a 158 odolných rastlín. Štatisticky dokážte, či je odolnosť podmienená jedným dominantným a jedným recesívnym génom.
5. Pri krížení hrachu s rôznymi fenotypmi (tvar a farba semien) boli získané takéto štiepne pomery: 36 okrúhle žlté : 26 zvráskavené zelené : 27 okrúhle zelené : 26 zvráskavené žlté. Vyslovte hypotézu o štiepnom pomere a pomocou χ^2 testu potvrdte zhodu experimentálnych a teoretických štiepných pomerov.

Tabuľka 11.2
Hodnoty χ^2

DF	P %							
	1	5	10	20	50	90	95	100
1	6,64	3,84	2,71	1,64	0,46	0,02	0,00	0,00
2	9,21	5,99	4,60	3,22	1,39	0,21	0,10	0,02
3	11,34	7,82	6,25	4,64	2,37	0,58	0,35	0,12
4	13,28	9,49	7,78	5,99	3,36	1,06	0,71	0,30
5	15,09	11,07	9,24	7,29	4,35	1,61	1,14	0,55
6	16,81	12,59	10,64	8,56	5,35	2,20	1,64	0,87
7	18,48	14,07	12,02	9,80	6,35	2,83	2,17	1,24
8	20,09	15,51	13,36	11,03	7,34	3,49	2,73	1,65
9	21,67	16,92	14,68	12,24	8,34	4,17	3,32	2,09
10	23,21	18,31	15,99	13,44	9,34	4,86	3,94	2,56
11	24,72	19,68	17,28	14,63	10,34	5,58	4,58	3,05
12	26,22	21,03	18,55	15,81	11,34	6,30	5,23	3,57
13	27,69	22,36	19,81	16,98	12,34	7,04	5,89	4,11
14	29,14	23,68	21,06	18,15	13,34	7,79	6,57	4,66
15	30,58	25,00	22,31	19,31	14,34	8,55	7,26	5,23
16	32,00	26,30	23,54	20,46	15,34	9,31	7,96	5,81
17	33,41	27,59	24,77	21,62	16,34	10,08	8,67	6,41
18	34,80	28,87	25,99	22,76	17,34	10,86	9,39	7,02
19	36,19	30,14	27,20	23,90	18,34	11,65	10,12	7,63
20	37,57	31,41	28,41	25,04	19,34	12,44	10,85	8,26
21	38,93	32,67	29,62	26,17	20,34	13,24	11,59	8,90
22	40,29	33,92	30,81	27,30	21,34	14,04	12,34	9,54
23	41,64	35,17	32,01	28,43	22,34	14,85	13,09	10,20
24	42,98	36,42	33,20	29,55	23,34	15,66	13,85	10,86
25	44,31	37,65	34,38	30,68	24,34	16,47	14,41	11,52
26	45,64	38,88	35,56	31,80	25,34	17,29	15,38	12,20
27	46,96	40,11	36,74	32,91	26,34	18,11	16,15	12,88
28	48,28	41,34	37,92	34,03	27,34	18,94	16,93	13,56
29	49,59	42,56	39,09	35,14	28,34	19,77	17,71	14,26
30	50,89	43,77	40,26	36,25	29,34	20,60	18,49	14,95

DF = počet stupňov voľnosti

P % = pravdepodobnosť s akou prijímame, alebo zamietame nulovú hypotézu (znamená tiež riziko chyby, ktorej sa dopustíme ak zamietneme nulovú hypotézu a táto je v skutočnosti správna)

Literatúra

- ALBERTS, B. – BRAY, D. – JOHNSON, A. – LEWIS, J. – RAFF, M. – ROBERTS, K. – WALTER, P.:
Základy buněčné biologie. Ústí nad Labem: Espero Publishing, 1998. 360 s. ISBN 80-902906-0-4
- BEŽO, M. – BEŽOVÁ, K.: Genetický slovník. Nitra: Slovenská poľnohospodárska univerzita, 1998. 318 s. ISBN 80-7137-556-X
- BEŽO, M. – KUTIŠOVÁ, J.: Genetika rastlín. 1. vyd. Nitra: Vysoká škola poľnohospodárska, 1995. 155 s. ISBN 80-7137-251-X
- DÚHOVÁ, V. – TREBATICÁ, M. – VLČEK, D.: Genetické praktikum II. 1. vyd. Bratislava: Univerzita Komenského, 1976. 159 s. 85-480-76
- FALCONER, D. S.: Problemas en Genética Cuantitativa. 1. vyd. Mexico City: Compañía Editorial Continental, 1985. 117 s. ISBN 968-26-0544-X
- FERÁK, V. – SRŠEŇ, Š: Genetika človeka. 2. vyd. Bratislava: SPN, 1990. 448 s. ISBN 80-08-00349-9
- FIXSEN, W. D. – LAVETT, D. K.: An introduction to genetic analysis. 7. vyd. New York: W.H. Freeman and Company, 2001. 328 s. ISBN 0-7167-3525-3
- GRIFFITHS, A. J. F. a i.: Modern Genetic Analysis. 2. vyd. New York: W. H. Freeman and Company, 2002. 736 s. ISBN 0-7167-4382-5
- HARTL, D. L.: Genetics. 3. vyd. Boston: Jones and Bartlett Publishers, 1994. 584 s. ISBN 0-86720-870-8
- HRUBÝ, K.: Genetika. Praha: Nakladatelství Československé akademie věd, 1961. 652 s. 03/13-4016
- KOČOVÁ, M. – NOVÁKOVÁ, M.: Vybrané úlohy ke cvičením z genetiky. 1. vyd. Praha: Karolinum, 1997. 96 s. ISBN 80-7184-520-5
- KOVÁČIK, A. a i.: Genetika rostlin. 1. vyd. Praha: Státní zemědělské nakladatelství, 1983. 488 s. 07-018-83
- KOVÁČOVÁ, V.: Genetické praktikum I. 1. vyd. Bratislava: Univerzita Komenského, 1974. 128 s. 85-485-73
- KŘEN, V. – KŘENOVÁ, D.: Soubor otázek k procvičování lékařské biologie. 2. vyd. Praha: Univerzita Karlova, Státní pedagogické nakladatelství, 1985. 288 s. 17-199-85
- LEWIN, B.: Genes VI. 1. vyd. New York: Oxford University Press, 1997. 1260 s. ISBN 0-19-857778-8
- PIDRA, M. – RELICHOVÁ, J.: Speciální genetiky rostlin. 1. vyd. Brno: Univerzita J. E. Purkyně, 1988. 250 s. 17-173-88
- RELICHOVÁ, J.: Úkoly z obecné genetiky. 2. vyd. Brno: Rektorát UJEP, 1989. 111 s. ISBN 80-210-0090-2
- RUSSELL, J. P.: Genetics. 5. vyd. Menlo Park: The Benjamin/Cummings Publishing Company, Inc., 1998. 805 s. ISBN 0-321-00038-2
- THOMPSON, J. S. – THOMPSONOVÁ, M. W.: Klinická genetiky. 1. vyd. Martin: Osveta, 1988. 440 s. 70-032-88