Otázka: Základní zákonitosti dědičnosti

Předmět: Biologie

Přidal(a): Kateřina P.

– Zákl. zákonitosti dědičnosti zformuloval Johann Gregor Mendel

– Na základě svých pokusů křížením hrachu- popsal a vysvětlil zákonitosti dědičnosti, jimiž se řídí přenos dědičných znaků= **Mendelovy zákony**

– Odvodil, že tvorba každého znaku je podmíněna párem alel

– Zákl. metodou studia organismů je křížení (hybridizace)- rozmn. dvou vybraných jedinců, umožnuje vytváření nových odrůd rostlin a živočichů

Základní pojmy

Gen

– je základní informační jednotkou dědičnosti, nese informace pro vytvoření jednotlivých znaků

Morgan prokázal, že každý gen lze ztotožnit s určitým úsekem chromozomu → **Morganovy zákony:**

– geny jsou na chromozomech uspořádány lineárně za sebou a jejich umístění je v daném chromozomu neměnné, každý gen má na chromozomu své místo = **genový lokus**

– všechny geny, které se nacházejí na stejném chromozomu vytvářejí vazebnou skupinu (jsou navázány na jednom chromozomu

Definice genu:

– gen je úsek molekuly DNA, nesoucí informaci pro vytvoření konkrétní molekuly bílkoviny

– tato bílkovina má určitou funkci (stavební, katalytickou nebo regulační), čímž se podílí na vytváření konkrétních znaků

– např. gen pro barvu květů vytvoří enzym (bílkovinu), který katalyzuje syntézu příslušného květního barviva; gen pro krevní skupiny rozhoduje o příslušnosti ke krevní skupině

Alela

– každý gen může existovat ve více formách = **alelách**, kdy gen samotný určuje například barvu květu, ale každá jeho alela (forma) určuje jinou barvu

→ gen pro barvu květu hrachu se vyskytuje v dvou alelách, přičemž jedna určuje červenou a druhá bílou barvu květu

→ gen pro krevní skupiny má 3 různé alely – alela pro skupinu A, pro B a pro 0

– v diploidní buňce je každý gen zastoupen dvěma alelami, jedna pochází od otce, druhá od matky

– alely se mohou vzájemně kombinovat, protože chromozomy jsou přítomny v páru → na jednom z homologických chromozomů bude alela pro skupinu A a na druhém pro skupinu B, kdy výsledná krevní skupina bude AB

– alely se tak mohou společně podílet na vytvoření konkrétní podoby příslušného znaku

Genom

– soubor všech genů v buňce, genom eukaryot tvoří dvě složky:

- **jaderný genom** – soubor genů v buněčném jádře
- **mimojaderný genom** – soubor genů v mitochondriích a v chloroplastech

– v genomu člověka se odhaduje počet genů na 30 až 40 tisíc v každé buňce

– každý gen je úsekem DNA, který obsahuje genetický záznam v podobě pořadí **nukleotidů** (stavební jednotky DNA)

– podle gen. informace uložené jako pořadí nukleotidů v DNA se vytvářejí molekuly určitých bílkovin

Genotyp

– soubor všech alel v buňkách daného jedince

– každý jedinec má jiný genotyp, i když je to stejný druh

Fenotyp

– vnější projev genotypu, soubor všech pozorovatelných znaků daného organismu

Typy alel a jejich sestavy

– každý gen se vyskytuje ve dvou formách – alelách, každý rodič předá svému potomkovi pouze určitou alelu, nikoliv celý znak → kombinace alel u potomka určuje konkrétní podobu znaku

– některé alely se ve výsledném fenotypu nemusí projevit

– alely se liší svou funkční aktivitou na 2 typy:

- **dominantní alela** – alela převládá, projevuje se ve fenotypu a překrývá projev druhé alely; značí se velkým písmenem, např. A
- **recesivní alela** – tato alela je potlačována dominantní alelou, ve fenotypu se může projevit částečně nebo vůbec; značí se malým písmenem, např. a

Sestavy alel

- **Homozygotní sestava alel** – určitý znak je podmíněn párem shodných alel; AA / aa
- **Heterozygotní sestava alel** – určitý znak je podmíněn párem odlišných alel; Aa

– podle sestavy alel, které má daný jedinec ve sledovaném znaku, se označuje jako:

- **dominantní homozygot** – jedinec, jež má ve sledovaném znaku obě alely dominantní, AA
- ***recesivní homozygot***– jedinec, který má ve sledovaném znaku obě alely recesivní, aa
- **heterozygot** – jedinec, který má ve sledovaném znaku jednu alelu dominantní a jednu recesivní, Aa / aA

Vzájemné vztahy alel

1) **Úplná dominance** – projev dominantní alely u heterozygota zcela převládá nad projevem recesivní alely, např. AA (červené květy); aa (bílé květy); Aa (červené květy)

2) **Neúplná dominance** – projev dominantní alely nepřevládá zcela nad projevem recesivní alely, žádná z alel se neprojeví v plné míře a heterozygotní sestava alel má odlišný fenotypový projev od obou homozygotních sestav, např. AA (červené květy); aa (bílé květy); Aa (růžové květy)

3) **Kodominance** – fenotypový projev obou alel se uplatňuje současně, nezávisle na sobě, např. krevní skupiny: alela A a alela B se u krevní skupiny AB projeví současně

Autozomální dědičnost

– dědičnost znaků, které jsou určovány geny umístěnými na *autozomech* = jsou to tělní chromozomy přítomné u obou pohlaví

MONOHYBRIDISMUS

– křížení dvou jedinců, při kterém sledujeme dědičnost pouze jednoho genu (jednoho páru alel)

Značení:

P – rodičovská (prenatální) generace

$\boldsymbol{F_1}$ – 1.dceřinná (filiální) generace – potomstvo generace P

$\boldsymbol{F_2}$ – 2.dceřinná generace – potomstvo generace F1

Mohohybridismus s úplnou dominancí

Př. křížení rostlin hrachu

– sledovaný znak je barva květu

– alela A – červená barva květu, alela a – bílá barva květu

- křížení č.1

– křížení dominantního homozygota (červené květy) s recesivním homozygotem (bílé květy)

P: AA x aa

gamety	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

F_1: Aa

V generaci F_1 vznikají rostliny s červenými květy, jsou heterozygoti

- křížení č.2

– křížení dvou heterozygotů (červených, vzniklých v F_1 generaci)

gamety	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

F_1: Aa x Aa

F_2: AA Aaaa

– genotypový štěpný poměr: 1:2:1

– fenotypový štěpný poměr: 3:1

V generaci F2 vzniká: 75% rostlin s červenými květy

a 25% s bílými květy.

Monohybridismus s neúplnou dominancí

Př. Křížení rostlin kejklířky

– sledovaný znak je barva květu

– alela R – červená barva, alela r – žlutá barva, RR – červená, rr – žlutá, Rr – oranžová

- křížení č.1

– křížení dominantního homozygota (červené květy) s recesivním homozygotem (žluté květy)

P: RR x rr

gamety	R	R
r	Rr	Rr
r	Rr	Rr

F_1: Rr

V generaci F_1 vznikají rostliny s oranžovými květy,

jsou to heterozygoti.

- křížení č.2

– křížení dvou heterozygotů (oranžových, vzniklých v F_1 generaci)

F_1: Rr x Rr

gamety	R	r
R	RR	Rr
r	Rr	rr

F_2: RR Rrrr

– genotypový štěpný poměr: 1:2:1

– fenotypový štěpný poměr: 1:2:1

V generaci F_2 vzniká: 25% rostlin s červenými květy, 50% s oranžovými květy a 25% se žlutými květy.

Z výše uvedených křížení lze definovat 2 ze 3 Mendelových zákonů:

1. **1. Zákon o uniformitě hybridů**

– křížením dvou rozdílně homozygotních rodičů vznikají kříženci (hybridi), kteří jsou vždy heterozygotní a fenotypově stejní

1. **2. Zákon o segregaci alel v potomstvu hybridů**

– křížením heterozygotních rodičů vzniká nejednotné potomstvo, jehož genotypy i fenotypy lze vyjádřit poměrem malých celých čísel

gamety	A	A
A	AA	AA
a	Aa	Aa

DIHYBRIDISMUS

– křížení dvou jedinců, při němž sledujeme současně dědičnost dvou genů

Př. křížení rostlin hrachu

– sledované znaky:

- barva květu
  - alela A – červená barva
  - alela a – bílá barva
  - barva semen
    - alela B – žlutá semena
    - alela b – zelená semena

- křížení č.1

– křížení dvojnásobně dominantního homozygota (červené květy a žlutá semena) s dvojnásobně recesivním homozygotem (bílé květy a zelená semena)

P: AABB x aabb

gamety	AB	AB	AB	AB
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb

ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb

F_1: AaBb

V generaci F_1 vznikají rostliny s červenými květy a žlutými semeny, jsou to heterozygoti.

- křížení č.2

– křížení dvou heterozygotů v obou znacích, vzniklých v F_1 generaci.

P: AaBb x AaBb

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

F_2: AABB, AABb, AAbb, AaBB, AaBb, Aabb, aaBB, aaBb, aabb

– genotypový štěpný poměr: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1

– fenotypový štěpný poměr: 9 : 3 : 3 : 1

Vzniká:

9 rostlin s červenými květy a žlutými semeny

3 rostliny s červenými květy a zelenými semeny

3 rostliny s bílými květy a žlutými semeny

1 rostlina s bílými květy a zelenými semeny

– počet genotypů při dihybridismu je $3^2 = 9$, počet fenotypů $2^2 = 4$, při úplné dominanci

– u polyhybridismu je počet genotypů 3^n a počet genotypů 2^n při úplné dominanci → 3. Mendelův zákon

1. ***3.*** **Zákon o nezávislé kombinovatelnosti alel**

– při vzájemném křížení polyhybridů (mnohonásobní heterozygoti) se alely jednotlivých genů kombinují vzájemně nezávisle, tj. podle pravidel počtu pravděpodobností

Genové interakce

-je to spolupůsobení 2 nebo více genů na vytváření jednoho výsledného fenotypového projevu

1. **1.** **Reciproká interakce**

gamety	RP	Rp	rP	rp
RP	RRPPořech	RRPpořech	RrPPořech	RrPpořech
RP	RRPPořech	RRpprůž	RrPpořech	Rrpprůž
rP	RrPPořech	RrPpořech	rrPPhráš	rrPphráš
rp	RrPpořech	Rrpprůž	rrPPhráš	rrppjedno

– Alely 2 nebo více genů se podílejí na vzniku několika forem daného znaku, každá kombinace těchto alel má samostatný fenotypový projev

– Př. Tvar hřebene kura domácího

– R- podminuje růžicovitý hřeben, P-hráškovitý, RP ořechovitý, rrpp-jednoduchý

– Křížíme 2 heterozygoty s ořech. Hřebeny

P: RrPp x RrPp

– 9:3:3:1

–

1. **2. Komplementarita**

– Spolupráce 2 a více dominantních alel, 2 a více spolupůsobících genů

– každá z dominantních alel sama znak nevyvolá, jsou nutné obě

Př. Barva květu hrachoru:

gamety	CR	Cr	cR	cr
CR	CCRRfialová	CCRrfialová	CcRRfialová	CcRrfialová
Cr	CCRrfialová	CCrrBílá	CcRrfialová	Ccrrbílá
cR	CcRRfialová	CcRrfialová	ccRRbílá	ccRrbílá
cr	CcRrfialová	CcrrBílá	ccRrbílá	ccrrbílá

– vznik znaku je vyvolán spolupůsobením dvou genů; dominantní alela C řídí tvorbu enzymu, který katalyzuje vznik bezbarvého prekurzoru květního barviva antokyanu (červenofialové barvivo), recesivní alela c tento enzym nevytváří

– dominantní alela R řídí tvorbu enzymu, který přeměňuje prekurzor na fialový antokyan, recesivní alela r tento enzym nevytváří

– ke vzniku květního barviva je nutná přítomnost dominantních alel obou genů a ve všech ostatních případech jsou květy bílé; zkřížení dvou heterozygotů s fialovými květy:

– fenotypový štěpný poměr 9:7 (fialová:bílá)

1. **3. Epistáze**

– určitá alela jednoho genu potlačuje projev jiného genu

- **recesivní epistáze**

– recesivně homozygotní sestava alel **epistatického genu** je nadřazena nad jakoukoli sestavu druhého (hypostatického) genu

–

–

gamety	PV	Pv	pV	pv
PV	PPVVfialová	PPVvfialová	PpVVfialová	PpVvfialová
Pv	PPVvfialová	PPvvrůžová	PpVvfialová	Ppvvrůžová
pV	PpVVfialová	PpVvfialová	ppVVbílá	ppVvbílá
pv	PpVvfialová	Ppvvrůžová	ppVvbílá	ppvvbílá

Př. Barva květu šalvěje:

– je řízena dvěma geny – alela P odpovídá za syntézu antokyanu, alela V odpovídá za přeměnu růžového barviva na fialové

P_ V_ – fialová barva květů

P_ vv – růžová barva květů

pp V_ – bílá barva květů – recesivní epistáze

pp vv – bílá barva květů

– křížení dvou heterozygotů:

P: Pp Vv x Pp Vv

– fenotypový štěpný poměr 9:3:4 (fialová:růžová:bílá)

Př. Krevní skupiny systému AB0

– projev dominantních alel I^A, I^B podmiňuje alela H, existuje i velmi vzácná alela h, která v homozygotní sestavě neumožňuje projev alel I^A, I^B, u těchto jedinců je fenotypový projev shodný s jedinci s krevní skupinou 0

hh – epistatický gen

– pokud genotyp tohoto jedince obsahuje alelu I^A nebo I^B, tak ji předává svému potomkovi a dítě zpravidla získá od druhého rodiče dominantní alelu H a může mít tedy krevní skupinu AB

gamety	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB žlutá	AABb žlutá	AaBB žlutá	AaBb žlutá
Ab	AABb žlutá	AAbb žlutá	AaBb žlutá	Aabb žlutá
aB	AaBB žlutá	AaBb žlutá	aaBB sv. žlutá	aaBb sv. žlutá
ab	AaBb žlutá	Aabb žlutá	aaBb sv. žlutá	aabb bílá

- **dominantní epistáze**

– dominantní alela epistatického genu potlačuje projev dominantní alely druhého (hypostatického) genu

Př. Barva květů jiřiny:

– alela A (epistatický gen) potlačuje projev alely B

A_ B_ – žluté květy

A_ bb – žluté květy

Aa B_ – světle žluté květy

Aabb – bílé květy

– křížení dvou heterozygotů:

P: AaBb x AaBb

– fenotypový štěpný poměr 12:3:1 (žlutá:světležlutá:bílá)

1. **4. Duplicitní interakce**

- **nekumulativní duplicita**

– jeden znak je podmíněn různými geny a k jeho vyjádření stačí jediná dominantní alela jednoho z těchto genů; tyto geny mají stejnou nebo velmi podobnou funkci a předpokládá se jejich stejný evoluční původ, vznikly duplikací jediného genu

Př. Tvar plodů u kokošky pastuší tobolky:

– tvar závisí na dvou genech a stačí pouze jedna dominantní alela, aby rostlina měla trojúhelníkové šešulky

A_ B_ – trojúhelníkové šešulky

A_ bb – trojúhelníkové šešulky

Aa B_ – trojúhelníkové šešulky

aabb – oválné šešulky

– při křížení dvou heterozygotů bude fenotypový štěpný poměr 15:1

- **kumulativní duplicita**

– účinek genů, které určují daný znak, se sčítá (kumuluje), intenzita znaku je odstupňována podle počtu dominantních alel

Př. Zbarvení obilek pšenice:

– podmíněno alelami genů R_1, R_2, R_3. Míra projevu znaku závisí na vzájemném poměru dominantních a recesivních alel bez ohledu na to, ke kterému genu patří. Obilky genotypu R_1r_1, R_2r_2, R_3r_3 budou mít stejné zbarvení, jako obilky genotypu R_1R_1, R_2r_2, r_3r_3.

– na základě kumulativní duplicity vysvětlujeme dědičnost kvantitativních znaků

Vazba genů

– všechny geny uložené na jednom chromozomu přecházejí do dceřiných buněk společně (jsou na sebe vázány) → *vazba genů*

– alely těchto genů nejsou vzájemně volně kombinovatelné a nevznikají všechny teoreticky možné genotyp. Kombinace alel se stejnou pravděpodobností tak jak je tomu u volně kombinovatelných genů

- **Vazba neúplná** – uplatňuje se u genů, u nichž při meióze dochází ke crossing-overu
- **Vazba úplná** – crossing-over se neuplatňuje

Vazbová fáze cis

– na jednom z homologických chromozomů dihybrida leží společně dominantní alely AB obou příslušných genů, na druhém homologickém chromozomu leží alely recesivní ab

dihybrid AaBb

1.chromozom AB 2.chromozom ab

úplná vazba: gamety ABab

1:1

neúplná vazba: gamety AB AbaB ab

Ab, aB = *rekombinované gamety* – vzniklé crossing-overem, zastoupeny v menším počtu než gamety rodičovské

Vazbová fáze trans

– na jednom z homologických chromozomů dihybrida leží alely Ab, na druhém z homologických chromozomů aB

dihybrid AaBb

1.chromozom Ab 2.chromozom aB

úplná vazba: gamety AbaB

1:1

neúplná vazba: gamety ABAbaBab

AB, ab = *rekombinované gamety*

Mapování genomu

– metoda studia genomu, pomocí které se zjišťuje vzdálenost jednotlivých genů na chromozomu, vychází z teorie vazby genů

– čím je zastoupení rekombinantních sestav vyšší, tím jsou geny vzdálenější

– vzdálenost 2 genů na chromozomu=**mapová vzdálenost**, lze stanovit tak, že se zkříží dvojnásobný heterozygotAaBb s dvojnásobným recesivním homozygotem aabb

– pokud by geny nebyli ve vazbě, byl by poměr potomků 1:1:1:1, pokud by geny nebyli ve vazbě byl by poměr 1:1:1, pokud je poměr jiný, geny jsou ve vazbě a můžeme zjistit mapovou vzdálenost těchto genů

–

$$p = \frac{R1 + R2}{N1 + N2 + R1 + R2} \times 100$$

p= mapová vzdálenost

R1, R2 = počet rekombinantních potomků, nižší počet (Aabb, aaBb)

N1, N2= počet potomků s pův. rodičovskou sestavou alel, vyšší počet (AaBb,aabb)

p= Morganovo číslo, udává se v jednotkách cM (100 cM= 1 M)

– může nabývat hodnot od 0- 50 cM

– 0= geny jsou na chromozomu těsně vedle sebe, crossingover není možný

– 50= ukazuje volnkou kombinovatelnost, nachází se na 2 různých chromozomech

– V lidském genomu odpovídá 1 cM zhruba 1 milionu párů nukleotidů na DNA

Dědičnost kvantitativních znaků= polygenní dědičnost

Kvalitativní znaky

– vyskytují se u různých jedinců v různých kvalitách (mají 2 nebo více projevů)

– např. barva květu, srsti, očí, tvar plodů, semen, krevní skupiny

Kvantitativní znaky

– liší se u různých jedinců, stupněm (kvantitou) svého vyjádření

– např. výška a hmotnost jedince, krevní tlak, stupeň inteligence

– jsou určovány malým počtem genů (nejčastěji jedním) → takové geny mají velký fenotypový účinek = **geny velkého účinku/majorgeny**

– jsou určovány spolupůsobením většího počtu genů a každý z nich má na daný znak malý fenotypový účinek = **geny malého účinku/polygeny**

– účinky těchto genů se při tvorbě znaku sčítají

– je-li každý gen zastoupen dvěma alelami, potom počet genotypů je při volné kombinovatelnosti genů roven 3^n, kde n…počet genů

– u polygenů rozlišujeme alely:

- neutrální – neovlivňují hodnotu kvantitativního znaku
- aktivní – zvětšují hodnotu kvantitativního znaku

– jedinci s extrémně nízkými ne vysokými hodnotami znaku jsou zastoupeni nejméně často

– nejvíce jsou zastoupeni jedinci s průměrnými hodnotami daného znaku

– rozložení četností jednotlivých genotypů odpovídá Gaussově křivce:

– konečná podoba kvantitativních znaků je dána:

a) geneticky – kombinací určitých polygenů

b) vlivem prostředí – např. klimatické vlivy, přítomností predátorů, množství potravy; u člověka výchova, vzdělání; jednotlivé genotypy se mohou fenotypově lišit → proměnlivost

Proměnlivost (variabilita) organismů

– je podmíněna dvěma faktory

- složením genotypu = dědičná proměnlivost
- vlivem vnějšího prostředí = nedědičná proměnlivost

– míra dědičné a nedědičné složky proměnlivosti se označuje jako:

Dědivost = heritabilita

- hodnota se vyjadřuje pomocí **koeficientu dědivosti h^2** – udává podíl dědičné složky proměnlivosti V_G a celkové proměnlivosti znaku V_P → **$h^2 = V_G / V_P$**

- nabývá hodnot 0 až 1, blíží-li se hodnotě 0, převládá vliv prostředí (nedědičné složky)

- blíží-li se hodnotě 1, převládá dědičná složka; čím je koeficient dědivosti vyšší, tím větší je vliv dědičné složky na vytváření daného znaku

– např. výška postavy u člověka má $h^2 = 0,9$ (90% dáno geneticky, 10% prostředím), hmotnost člověka je $h^2 = 0,6$ (60% dáno geneticky a 40% prostředím)

1. Mendelovy zákony – maturitní otázka z biologie
2. Dědičnost kvantitativních znaků – maturitní otázka z biologie
3. Mendelovy zákony – maturitní otázka