

# 1. Molekulární základy dědičnosti

molekulární biologie-obor, který se zabývá studiem životních procesů na molekulární úrovni

**J.D. Watson, F.H.C. Crick, M.H.F. Wilkins** - nositelé Nobelovy ceny (1962) za objev molekulární struktury nukleových kyselin a jejich významu pro přenos dědičné informace v živém organismu

**nukleové kyseliny** - biopolymery, které nesou genetickou informaci (DNA, RNA)

**DNA** - deoxyribonukleonová kyselina je polynukleotidové vlákno tvořené čtyřmi typy deoxyribonukleotidů (dále jen nukleotidů), které jsou vzájemně propojeny esterickými vazbami

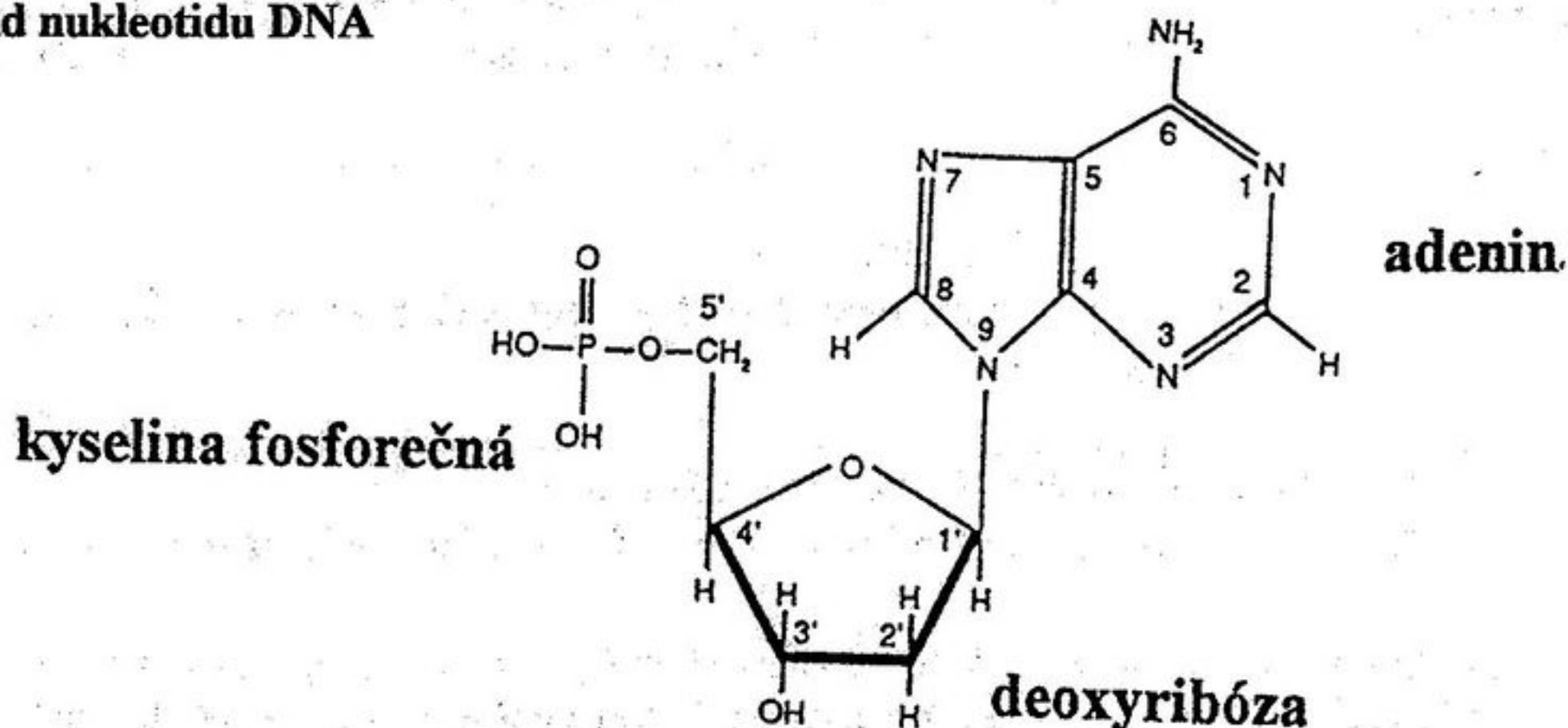
**nukleotid** - základní stavební jednotka nukleových kyselin

**nukleotid DNA** - je tvořen třemi složkami : 1 cukrem-deoxyribózou

1 kyselinou trihydrogenfosforečnou

1 organickou dusíkatou bází purinového typu (adenin, guanin) nebo pyrimidinového typu (tymin, cytozin)

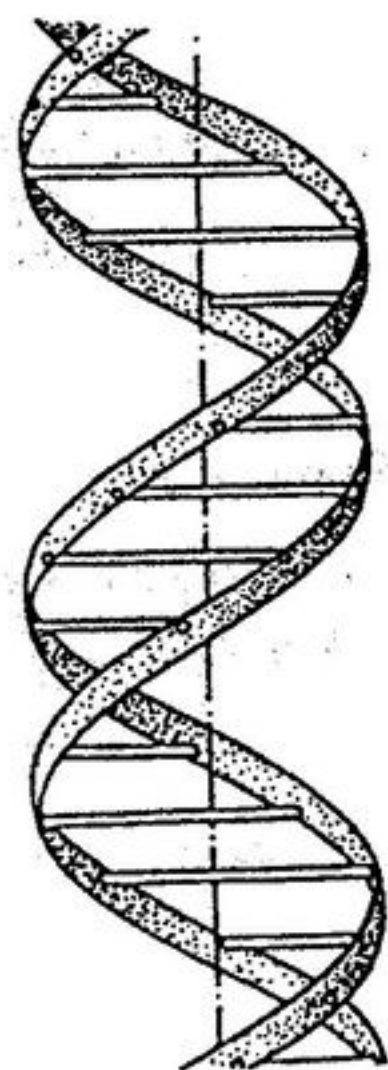
**Příklad nukleotidu DNA**



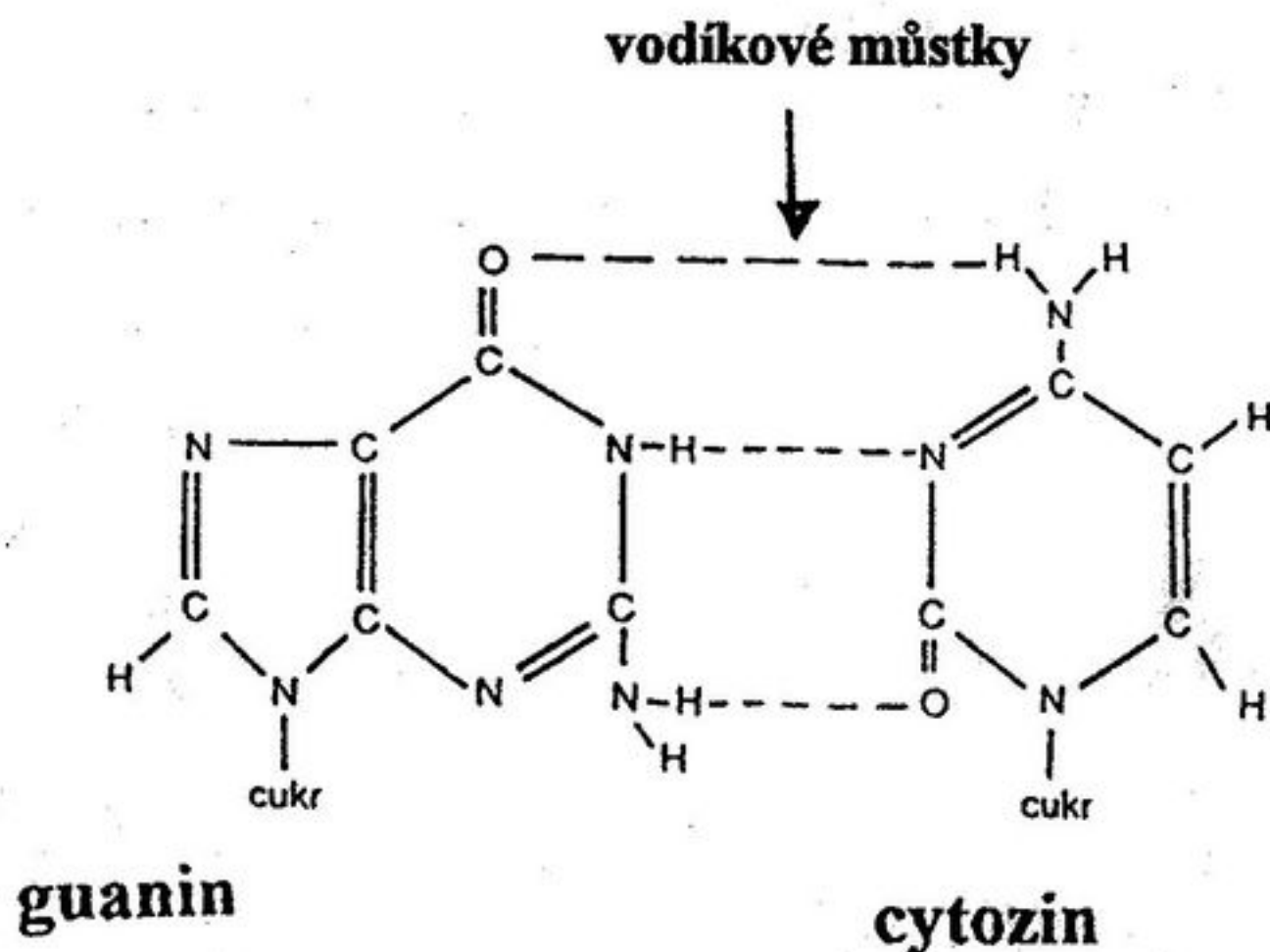
**molekula DNA** - tvořena dvěma navzájem se obtáčejícími polynukleotidovými řetězci (dvoušroubovice) - oba polynukleotidové řetězce DNA jsou spojeny vodíkovými můstky na základě komplementarity dusíkatých bází jednotlivých nukleotidů (tzn. nukleotid obsahující adenin je spojen dvěma vodíkovými vazbami s nukleotidem obsahujícím tymin ve druhém polynukleotidovém řetězci, guanin je spojen třemi vodíkovými vazbami s cytozinem)

**Schéma molekuly DNA**

**dvoušroubovice**



**Schéma párování bází G C v molekule DNA**



**replikace** - zdvojování molekul DNA, kdy z jedné původní molekuly DNA vzniknou dvě strukturně identické molekuly DNA se zachovaným pořadím nukleotidů

- průběh:
- 1) přerušováním vodíkových můstků mezi bázemi dochází k uvolňování obou polynukleotidových řetězců od sebe
  - 2) k obnaženým bázím uvolněných řetězců (matricím) se připojují vodíkovými můstky volné nukleotidy podle principu komplementarity bází (T A, C G)
  - 3) tyto nukleotidy se potom spojují chemickou vazbou mezi kyselinou trihydrogenfosforečnou a deoxyribózou
  - 4) z jedné molekuly DNA vzniknou 2 molekuly dceřiné, tvořené vždy jedním původním polynukleotidovým řetězcem a jedním nově vytvořeným, tím je zachováno původní pořadí nukleotidových párů

**DNA-polymeráza** - základní enzym nutný pro replikaci DNA

**replikace u prokaryot** - cirkulární chromozóm obsahuje 1 replikační počátek, od něhož se rozvíjí molekula DNA oběma směry

**replikace u eukaryot** - každý chromozóm obsahuje několik počátků replikace, takže je syntéza DNA zahájena na několika místech současně; to je nezbytné při rychlém dělení buněk a velkém množství DNA

**gen** - jednotka genetické informace řídící dědičné vlastnosti

- úsek molekuly DNA, který svým pořadím nukleotidů určuje pořadí aminokyselin v určité bílkovině (viz následující text)

**genetický kód** - způsob, jakým je genetická informace "zašifrována"

- systém, kterým pořadí nukleotidů v DNA řídí pořadí aminokyselin v molekule bílkoviny
- je tripletový (tzn, že za začlenění jedné aminokyseliny do polypeptidového řetězce odpovídá vždy postupná trojice (**triplet-kodón**) nukleotidů v molekule mRNA (protože jsou v molekule DNA i RNA čtyři typy nukleotidů je možných  $4^3$  - 64 různých tripletů)
- 61 kodónů (bez interpunkční funkce) kóduje 20 aminokyselin
- některé aminokyseliny jsou přiřazovány jen k jednomu kodónu, jiné jsou kódovány více kodóny
- tři kodóny v mRNA mají funkci zastavit translaci a není jim přiřazována žádná aminokyselina
- jeden kodón v mRNA je iniciační, je mu přiřazen methionin
- je univerzální (společný pro všechny organismy)

**antikodón** - trojice nukleotidů v molekule tRNA, která je komplementární s kodónem v mRNA

**RNA - ribonukleová kyselina** - vláknitý, většinou jednořetězcový polymer nukleotidů čtyř typů

nukleotid RNA - je tvořen třemi složkami : 1 cukrem-ribózou

1 kyselinou trihydrogenfosforečnou

1 organickou dusíkatou bází purinového typu (adenin, guanin) nebo pyrimidinového typu (**uracil**, cytozin)

## Základní typy ribonukleových kyselin (vznikají transtripcí DNA):

- a) mRNA - *mediátorová* (informační) ribonukleová kyselina, která slouží jako předloha pro syntézu polypeptidu v ribozómech
- b) rRNA - *ribozómová* (ribozomální) - ribonukleová kyselina vyskytující se v ribozómech;
- c) tRNA - *transferová* - nízkomolekulární ribonukleová kyselina specifická pro jednotlivé aminokyseliny, které jsou jejím prostřednictvím přinášeny k ribozómům a řazeny v pořadí podle pořadí kodónů v mRNA
  - každý organismus má nejméně 20 typů tRNA (podle počtu AK), které se vzájemně odlišují antikodónem a typem AK, kterou vážou

## Expres genů - vyjádření genetické informace uložené v molekule DNA

- se realizuje prostřednictvím transkripce a translace

### 1.transkripce - prepis pořadí nukleotidů jednoho z řetězců DNA do pořadí nukleotidů mRNA

- pro tvorbu mRNA je nezbytná **RNA-polymeráza**, která se naváže na **promotor**, což je úsek DNA s regulační funkcí ležící před kódujícím úsekem DNA

průběh: 1) v místě **promotoru** se dočasně od sebe uvolní vlákna DNA, transkripční bublina postupuje ve směru transtripce

2) podle jednoho řetězce DNA se na základě komplementarity bází (A U, C G) začnou řadit volné nukleotidy RNA, které se potom spojí v jeden **polynukleotidový řetězec**

3) nově vytvořená mRNA se uvolní od DNA a je transportována z **jádra do cytoplazmy**, kde se připojí k ribozómu, což je buněčná organela (obsahující rRNA a bílkoviny) nezbytná pro proteosyntézu

### 2.translace - "překlad" genetické informace z mRNA do pořadí aminokyselin v bílkovině, který probíhá na ribozómech (za účasti tRNA)

průběh: 1) molekula tRNA naváže na specifické místo molekulu odpovídající **aminokyselině**

2) tato tRNA se připojí svým antikodónem ke komplementárnímu kodónu mRNA

3) tím se do vzájemné blízkosti dostávají v daném pořadí aminokyseliny, které se postupně spojují peptidovými vazbami v polypeptidový řetězec (v určité **bílkovině**)

4) tRNA, která předala AK vznikajícímu polypeptidu se uvolní z ribozómu

5) ribozóm se posunuje po mRNA od traslačního počátku k **terminačnímu kodónu**, který je signálem k ukončení translace a uvolnění polypeptidu z ribozómy

Pořadí aminokyselin ve vytvořené bílkovině je tedy určeno pořadím kodónů v mRNA, která byla vytvořena podle DNA.

### Typy genů:

strukturní - gen určující primární strukturu bílkovin (tz. pořadí aminokyselin v **bílkovině**), např. gen kódující kolagen, hemoglobin

regulační - gen kódující regulační protein, určuje za jakých podmínek dojde k **projevu jemu podřízených genů**

konstitutivní - vyjadřuje svou funkci bez ohledu na podmínky **vnějšího prostředí po celou dobu života** buňky a organismu

indukovaný - projevuje se jen v některých tkáních (pletivech) nebo jen v určité fázi ontogeneze

**genové inženýrství** - obor, který se zabývá umělou kombinací sekvencí DNA z rozdílných organismů (rekombinantní DNA - DNA získaná spojováním polynukleotidových sekvencí různého původu)

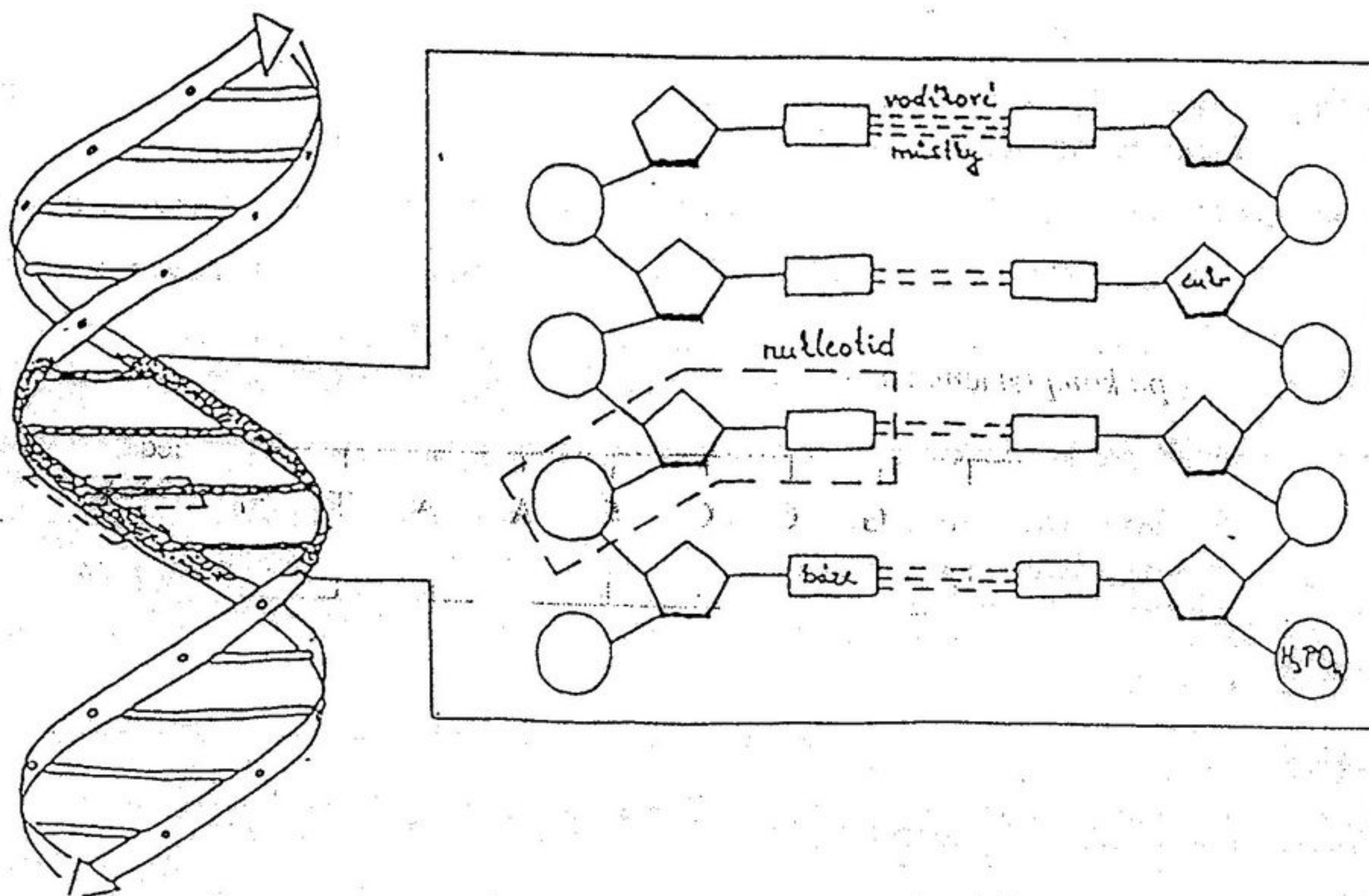
### Výskyt DNA v buňce:

- 1) v jádře eukaryotních buněk, kde vytváří spolu s bílkoviny pentlicovité útvary zvané **chromozómy**
- 2) mimo jádro eukaryotní buňky (tzv. **mimojaderná DNA**)
  - a) v buněčných organelách - v chloroplastech a mitochondriích
  - b) volně v cytoplazmě - tato DNA je "bez začátku a konce" (schematicky kružnice) a nazývá se **plazmid**
- 3) v prokaryotní buňce - tato DNA je také "bez začátku a konce" a vytváří chromozóm prokaryotních buněk

## Pracovní list: 1. Molekulární základy dědičnosti

1. Vyplňte obrázek znázorňující chemickou strukturu DNA na základě již zapsaných informací.

Molekulu DNA tvoří dva polynukleotidové řetězce, které jsou pohromadě udržovány tzv. vodíkovými můstky. Oba párové řetězce se navzájem šroubovitě obtáčejí. Každý polynukleotidový řetězec vzniká spojením strukturních podjednotek - tzv. nukleotidů.



2. Doplňte.

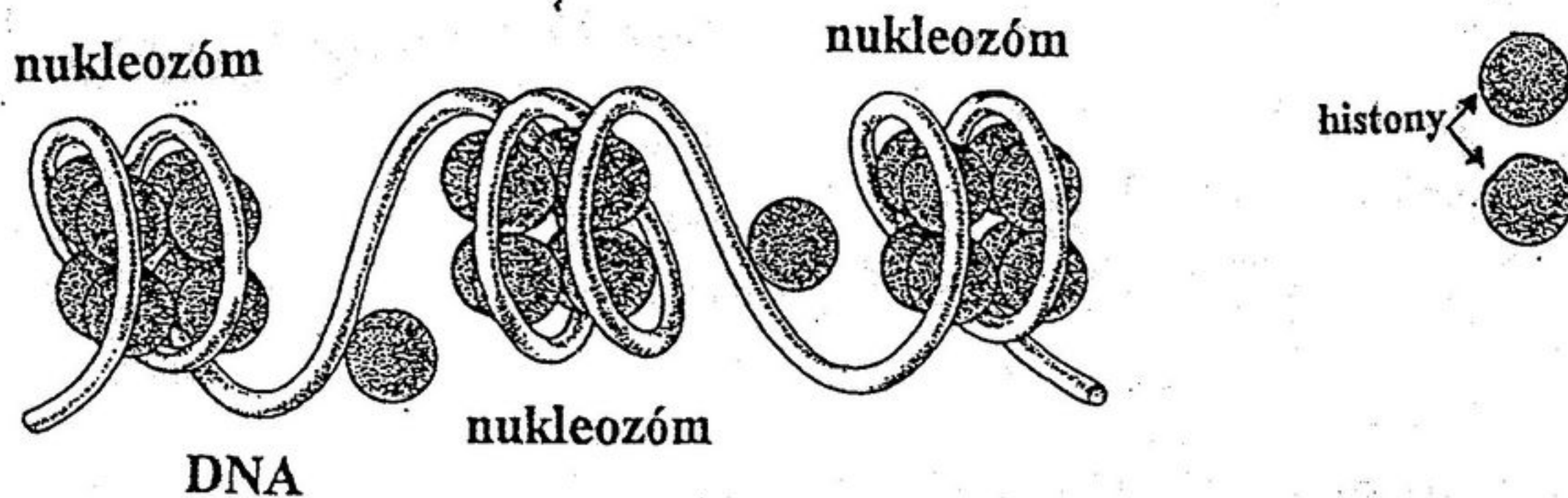
Jednotlivé nukleotidy v molekule DNA se od sebe liší ..... Podle toho rozeznáváme 4 typy nukleotidů. Pořadí nukleotidů v molekule DNA určuje pořadí aminokyselin v molekule .....

## 2. Chromozómy a buněčné dělení

**chromozóm** - poutlicovitý útvar, patrný během mitotického dělení jádra, který je tvořen molekulou DNA sdruženou s bílkovinami v nukleohistonové vlákno

**nukleozóm** - útvar tvořený histony, kolem nichž se obtáčí molekula DNA

- soubor nukleozómů tvoří nukleohistonové vlákno (viz schéma)



**chromatin** - (jaderná) hmota tvořená nukleozómy a dalšími org. látkami

- před dělením jádra se organizuje do chromozómů

### Stavba chromozómu:

**chromatida** - podélná polovina (zdvojeného) chromozómu

- v mitóze se stává chromozómem dceřiného jádra

- obsahuje jednu molekulu DNA

**sesterské chromatidy** - chromatidy jednoho (zdvojeného) chromozómu

- mají totožný sled nukleotidů

**centroméra** - úsek chromozómu opticky patrný jako zúžení, ve kterém jsou spojeny sesterské chromatidy a který umožňuje pohyb chromozómů při jaderném dělení

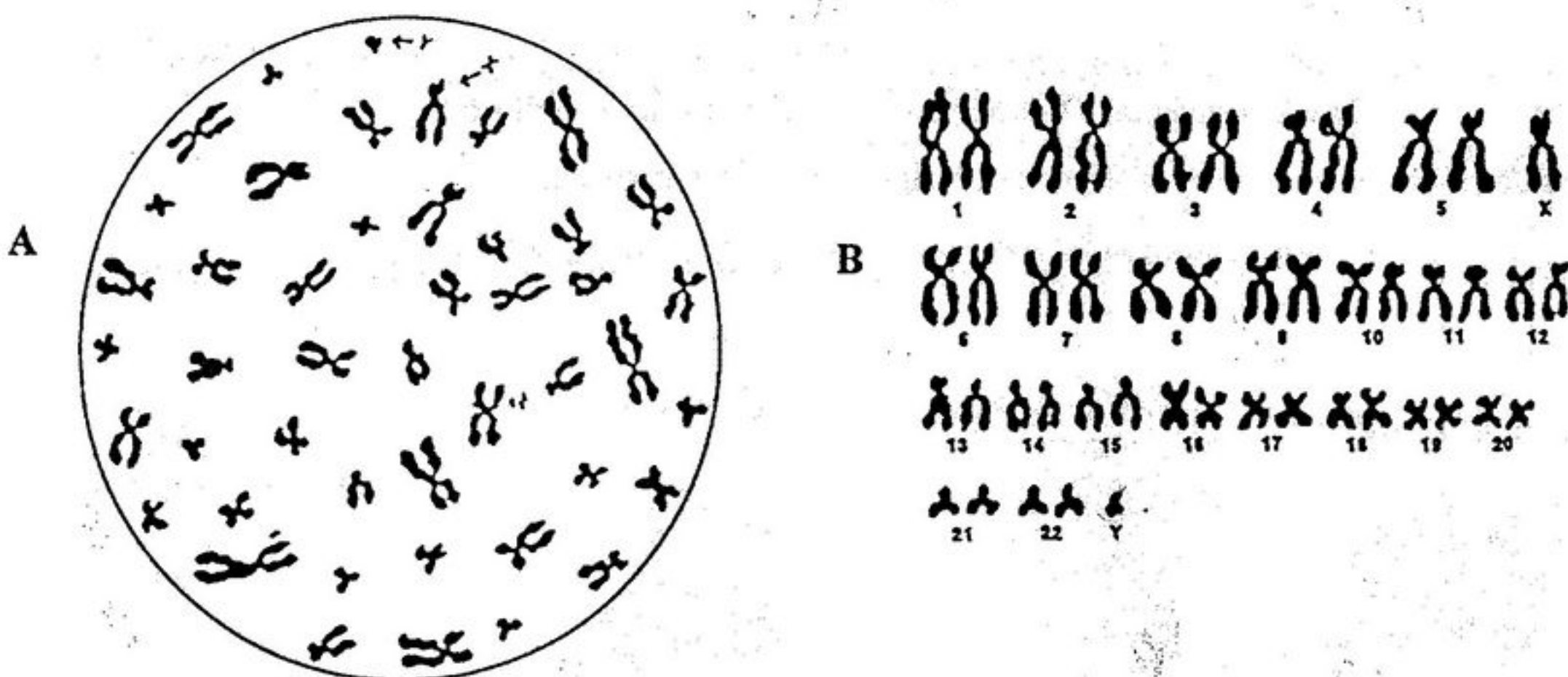
**karyotyp** - 1. soubor chromozómů somatické buňky z hlediska jejich počtu a tvarového zastoupení, charakteristický pro určitý druh

- 2. mikrofotografie metafázových dvouchromatidových chromozómů buňky uspořádaných podle standardní klasifikace

- v karyotypu jedince můžeme rozeznat **autozómy** = somatické chromozómy a

**heterochromozómy** (=gonozómy) = pohlavní chromozómy, které určují pohlaví jedince

**Karyotyp člověka:** A lidské chromozómy v mitotické metafázi, B přehledné seřazení lidských chromozómů podle jejich velikosti a polohy centroméry (tzv. idiogram)



**lokus** - místo, na kterém je umístěn určitý gen na DNA

- různé formy genu (alely) se vždy nacházejí na tomtéž lokusu

**lineární pořadí genů** - geny na chromozómu jsou uloženy za sebou

**chromozómová mapa** - schematické znázornění rozložení genů na chromozómech s relativními vzdálenostmi mezi nimi

**genetické mapování** - určování polohy jednotlivých genů na jednotlivých chromozómech

**diploidní sada chromozómů** - soubor všech chromozómů v jádře somatické buňky, přičemž každý chromozóm je přítomen vždy dvakrát - symbol  $2n$

**homologické chromozómy** - pár strukturně i tvarově identických chromozómů v diploidním buněčném jádře

**haploidní sada chromozómů** - soubor všech chromozómů v gametě, přičemž z každého páru homologických chromozómů je přítomen jen jeden chromozóm - symbol  $n$

- je poloviční vzhledem k diploidní sadě chromozómů

**Diploidní počty chromozómů některých živočichů a rostlin**

Druh	2n	Druh	2n
řasa šroubatka ( <i>Spirogyra</i> )	12	jasan ztepilý ( <i>Fraxinus excelsior</i> )	46
hrách setý ( <i>Pisum sativum</i> )	14	člověk moudrý ( <i>Homo sapiens</i> )	46
ječmen obecný ( <i>Hordeum vulgare</i> )	14	šimpanz učenlivý ( <i>Pan troglodytes</i> )	48
štika obecná ( <i>Esox lucius</i> )	18	pes domácí ( <i>Canis familiaris</i> )	78
borovice lesní ( <i>Pinus sylvestris</i> )	24	kachna divoká ( <i>Anas platyrhynchos</i> )	80
rajče jedlé ( <i>Solanum lycopersicon</i> )	24	lípa srdčitá ( <i>Tilia cordata</i> )	82
žížala obecná ( <i>Lumbricus terrestris</i> )	36	kapr obecný ( <i>Cyprinus carpio</i> )	104

**vázané geny** - geny nesené jedním a tímž párem homologických chromozómů

**vazbová skupina genů** - soubor genů uložených na tomtéž chromozómu

- počet vazbových skupin je roven počtu párů homologických chromozómů
- počet vazbových skupin je pro druh charakteristický a stálý a geny jedné vazbové skupiny jsou do dceřiných buněk předávány současně

**Thomas Morgan** - americký cytolog, který ve 20 letech našeho století formuloval základní poznatky o vazbě genů

- r. 1933 Nobelova cena za vysvětlení funkce chromozómů při studiu dědičnosti

## Typy dělení jádra (karyokineze):

1. **amitóza** - přímé dělení jádra přeškrčením

- nezajišťuje rovnoměrné rozdělení genetické informace mezi dceřiná jádra
- vyskytuje se u jader buněk některých vysoce specializovaných nebo patologicky změněných tkání a u makronukleů nálevníků

2. **mitóza** - nepřímé dělení jader somatických buněk provázené zviditelněním chromozómů a jejich rozdělením pomocí dělicího vřeténka

- zajišťuje kvalitativně i kvantitativně rovnoměrné a rovnocenné rozdělení genetického materiálu (před mitózou zdvojeného replikací) mateřského buněčného jádra do obou jader dceřiných

### mitóza probíhá ve čtyřech fázích:

a) **profáze** - chromatin se kondenzuje, zvyšuje se spiralizace nukleohistonového vlákna

- chromozómy jsou dvouchromatidové
- zaniká jaderná membrána

b) **metafáze** - kondenzované chromozómy se uspořádají do ekvatoriální (rovníkové) roviny buňky a napojují se v místě centroméry na vlákna **dělicího vřeténka**

- v této fázi jsou chromozómy nejlépe pozorovatelné

c) **anafáze** - sesterské chromatidy se oddělí v místě centroméry a putují (zkracováním vláken dělicího vřeténka) k protilehlým pólům buňky

d) **telofáze** - jednochromatidové chromozómy se prodlužují a ztenčují a kolem nich se vytváří jaderná membrána

**cytokineze** - rozdělení mateřské buňky na dvě buňky dceřiné

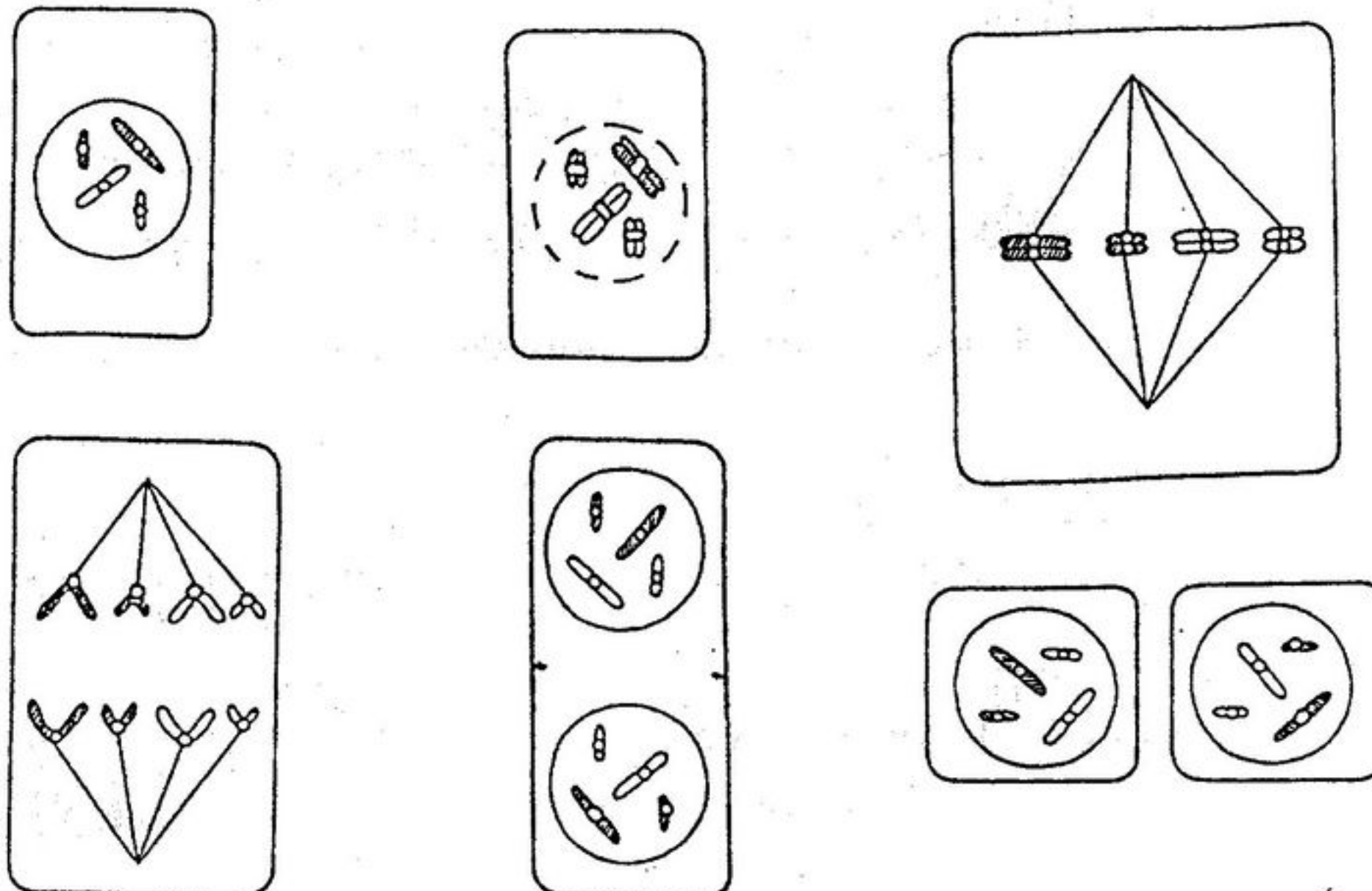
- obvykle navazuje na dělení jádra

**interfáze** - období mezi dvěma po sobě následujícími buněčnými děleními

- v tomto období dochází k syntéze (replikaci) DNA, jednochromatidové chromozómy se stávají dvouchromatidovými

Schéma mitózy: A-interfáze před S- fází (ve skutečnosti jsou chromozómy despiralizovány),

B-profáze, C-metafáze, D-anafáze, E-telofáze, F-dvě nové buňky po cytokinezi



3. meióza (redukční dělení) - dělení diploidního jádra, kterým vznikají haploidní jádra pohlavních buněk

- meiotické dělení jednoho výchozího diploidního buněčného jádra teoreticky vede ke vzniku čtveřici haploidních dceřiných jader, jejichž chromozómy jsou již jednochromatidové
- je důležitá pro pohlavní rozmnožování - splynutí haploidních buněk a jejich jader za vzniku zygoty s diploidním jádrem
- před meiozou proběhne replikace DNA (v S-fázi) a tím se původní jednochromatidové chromozómy změni na dvouchromatidové

- má dvě fáze:

a) I. redukční dělení (heterotypické):

profáze - vzájemné podélné přikládání a spojování homologických chromozómů za vzniku bivalentů

- mezi nesesterskými chromatidami homologických chromozómů v bivalentech může docházet ke crossing-overu - k překřížení a vzájemné výměně částí jejich chromatid

metafáze - bivalenty se přichycují na vlákna dělicího vřeténka v ekvatoriální rovině

anafáze - nerozdělené dvouchromatidové chromozómy se rozcházejí z bivalentů a putují k pólům

telofáze - vytváří se dvě buňky s haploidním počtem chromozómů v jádře (v některých případech telofáze neproběhne a na anafázi naváže přímo profáze II. redukčního dělení)

- v dceřiných jádrech se tak nachází poloviční počet chromozómů, neboť z každého páru homologických chromozómů je zde přítomen pouze jeden chromozóm

b) II. redukční dělení (homotypické):

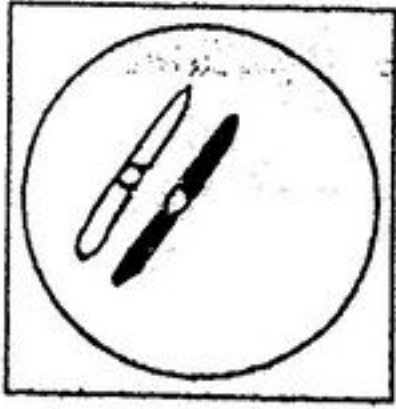
- průběh je v zásadě shodný s průběhem mitózy, zúčastňují se ho však jádra s redukovaným, haploidním počtem dvouchromatidových chromozómů

segregace chromozómů - rozchod homologických chromozómů během heterotypické anafáze meiózy tak, že každý z nich se dostane do jiné gamety



Meiotické dělení: a-e heterotypická profáze, f-heterotypická metafáze, g-heterotypická anafáze, h-heterotypická telofáze, ch-homeotypická profáze, i-homeotypická metafáze, j-homeotypická anafáze, k-čtveřice dceřiných haploidních jader

interfáze

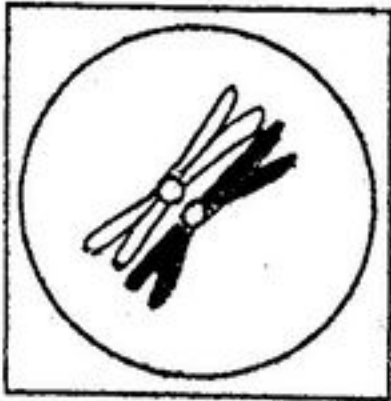


diploidní jádro s jedním párem jednochromatidových homologických chromozómů

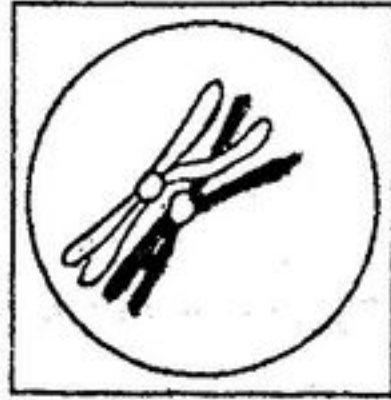
a



b



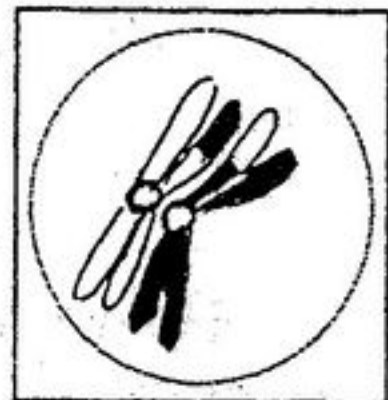
c



d



e

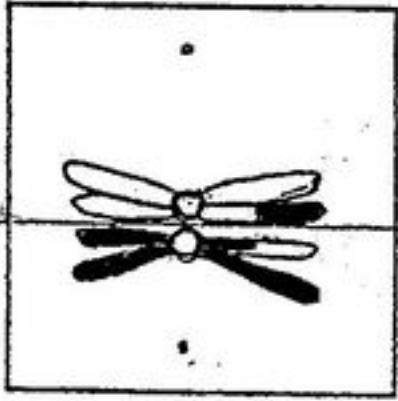


bivalent

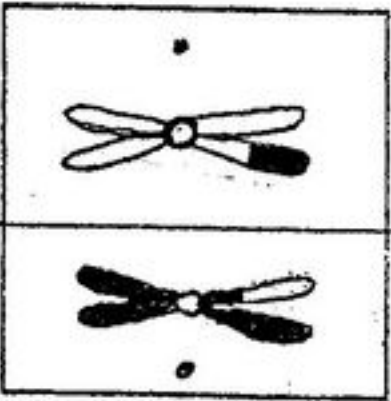
crossing-over

rozpuštění jaderné membrány

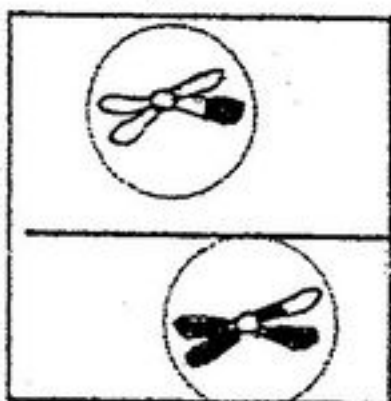
f



g



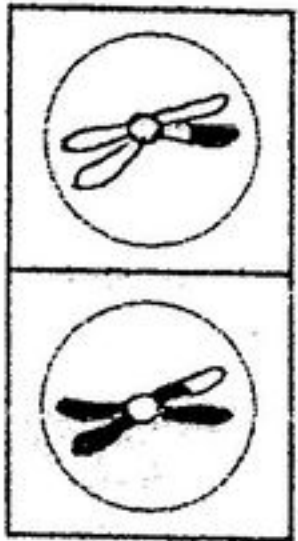
h



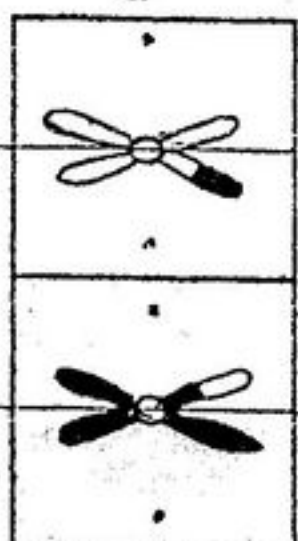
dvě diploidní buňky s jedním dvouchromatidovým chromozómem

bivalenty v ekv. rovině

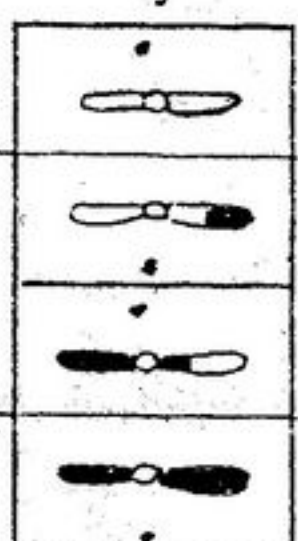
ch



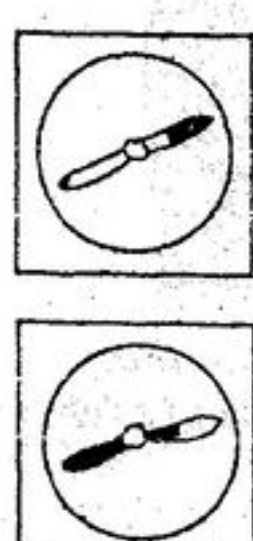
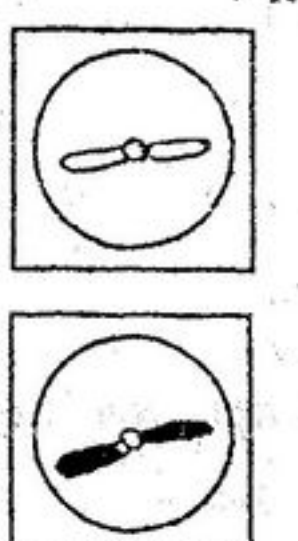
i



j



k



čtyři haploidní buňky s jedním jednochromatidovým chromozómem

### 3. Alelová analýza

**dědičnost** - schopnost živých organismů uchovávat soubor dědičných informací (genů) o vytváření morfologických znaků a fyziologických vlastností a schopnost předávat tento soubor víceméně nezměněný svým potomkům

**proměnlivost (variabilita)** - vlastnost příslušníků téhož druhu lišit se od ostatních příslušníků téhož druhu některými detaily (velikostí, tvarem, zbarvením, nároky na prostředí), je podmínkou přirozeného i umělého výběru

**genóm** - soubor všech genů v buňce

**jaderný genóm** - soubor genů uložený v buněčném jádře, často se ztotožňuje s pojmem genóm

**gen (vloha)** - jednotka genetické informace řídící dědičné vlastnosti

- úsek molekuly DNA, který svým pořadím nukleotidů určuje pořadí aminokyselin v určité bílkovině nebo pořadí nukleotidů v ribonukleových kyselinách

- může existovat v jedné nebo více různých konkrétních formách - **alelách**

Diploidní buňka obsahuje páry homologických chromozómů nesoucí ve své struktuře tytéž geny. Tzn., že každý gen v diploidní buňce existuje v podobě dvou alel bez ohledu na to, zda od jednoho genu existuje pouze jedna alela, dvě nebo více.

Alely téhož genu se liší svou funkční aktivitou.

**alela dominantní** - značí se obvykle velkým písmenem (např. *A*, *B*, *R*)

**recesivní** - značí se malým písmenem (např. *a*, *b*, *r*)

**genotyp** - 1. soubor všech genů organismu (přesněji soubor všech alel)

- 2. někdy je jím chápán soubor sledovaných genů (alel)

**fenotyp** - soubor všech znaků a vlastností (často tak označujeme i jednotlivý znak) jedince vzniklých spolupůsobením genů a vnějšího prostředí

- pozorovatelný projev genů

Určitý znak ve fenotypu (např. barva květu) je u diploidního organismu podmíněn vždy párem alel, které mohou tvořit různou sestavu:

**homozygotní sestava alel** - sestava, v níž jsou alely téhož genu stejné

genotyp *RR* - **dominantní homozygot**

genotyp *rr* - **recesivní homozygot**

**heterozygotní sestava alel** - sestava, v níž jsou alely téhož genu rozdílné (genotyp *Rr*) - **heterozygot**

Podle funkčních vztahů mezi alelami téhož genu v heterozygotní sestavě rozlišujeme následující typy dědičnosti znaků podmíněných jedním genem:

1) **úplná dominance** - dominantní alela *R* neumožňuje recesivní alele *r* se projevit, tzn. že genotypy *RR* a *Rr* mají shodný fenotyp, pouze genotyp *rr* má odlišný fenotypový projev

2) **neúplná dominance** - žádná z alel se neprojeví v plné míře a heterozygotní sestava alel *Rr* má odlišný fenotypový projev od homozygotních sestav *RR* i *rr*

Příklad - dědičnost s úplnou a neúplnou dominancí:

Sledujme barvu květu danou přítomností červených antokyanů. Gen pro syntézu antokyanů označíme písmenem "a". Tento gen existuje ve dvou konkrétních alelách: dominantní alele A, recesivní alele a

U modelového jedince se mohou vyskytovat tyto tři kombinace:

genotyp	fenotyp
AA (dominantní homozygot)	květ červený
aa (recesivní homozygot)	květ bílý
Aa (heterozygot)	barva květu závisí na vztahu mezi oběma alelami:
	1) dědičnost s úplnou dominancí: květ červený
	2) dědičnost a neúplnou dominancí: květ růžový

Zvláštním typem vztahu je **kodominance**: dvě dominantní alely téhož genu se při heterozygotní sestavě ve fenotypu nepřekrývají ani neovlivňují, ale projevují se současně.

Příklad - kodominance:

*Mezi dvěma dominantními alelami, alel I<sup>A</sup> a I<sup>B</sup> jsou vzájemně kodominantní a podmiňují tvorbu specifických antigenů (A, B) červených krvinek. Alela i je recesivní vůči I<sup>A</sup>, I<sup>B</sup> a nepodmiňuje tvorbu žádných antigenů. Alely I<sup>A</sup> a I<sup>B</sup> jsou dominantní vůči alele i.*

genotyp	fenotyp	přítomnost antigenů
I <sup>A</sup> I <sup>A</sup> či I <sup>A</sup> i	krvní skupina A	aglutinogen A
I <sup>B</sup> I <sup>B</sup> či I <sup>B</sup> i	krvní skupina B	aglutinogen B
ii	krvní skupina 0	-----
I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	krvní skupina AB	aglutinogeny A a B

Mezi alelami I<sup>A</sup> a I<sup>B</sup> u krvní skupiny AB existuje vztah **kodominance**.

**monohybrid** - jedinec heterozygotní v jednom páru alel (např. Rr ZZ pp)

**monohybridismus** - křížení, při němž sledujeme přenos jednoho genu

**dihybrid** - jedinec heterozygotní ve dvou párech alel (např. Rr Zz PP)

**dihybridismus** - křížení, při němž sledujeme přenos dvou genů

Symbolika užívaná v genetice:

**generace P** - parentální (rodičovská) generace, rozdílně homozygotní rodiče

**generace F<sub>1</sub>** - 1. filiální (dceřiná) generace, heterozygotní potomci parentální generace

**generace F<sub>2</sub>** - 2. filiální (dceřiná) generace, genotypově heterogenní potomstvo ze vzájemného křížení heterozygotů z F<sub>1</sub> generace

**generace B<sub>1</sub>** - generace zpětného analytického křížení, tj. křížení heterozygota z F<sub>1</sub> generace s homozygotně recesivním rodičem z parentální generace P

- umožňuje odlišit dominantního homozygota od heterozygota při úplné dominanci (ti se fenotypově neliší)

**genotypový štěpný poměr** - poměr mezi četnostmi rozdílných genotypových kombinací v potomstvu

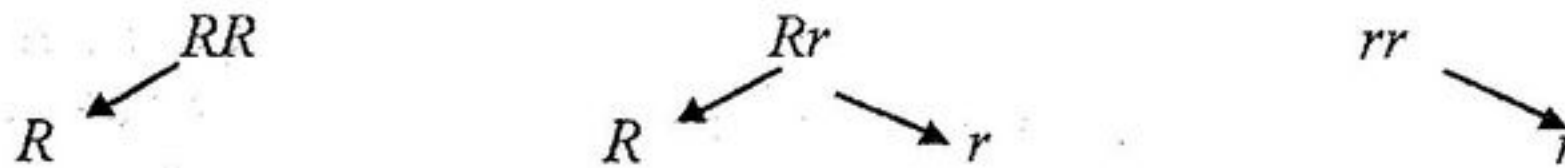
**fenotypový štěpný poměr** - poměr mezi četnostmi rozdílných fenotypů v potomstvu

**Segregace vloh**, redukční dělení - meióza, zajistí nejen snížení počtu chromozómů v nově vzniklých buňkách na polovinu, ale i rovnoměrné rozdělení párů homologických chromozómů. To znamená, že do nově vzniklé buňky se dostane vždy jeden chromozóm z každého páru homologických chromozómů a tím dojde k rovnoměrnému rozdělení alel jednotlivých genů.

Příklad: Gen určující barvu květu označíme "r". Tento gen se teoreticky vyskytuje ve dvou podobách - alelách R a r. U diploidního jedince mohou tak nastat tři možné sestavy alel: RR, Rr, rr.

sestava alel:

meiózou vznikají tyto gamety:



Ke zjištění možných genotypových kombinací u potomstva sestrojíme kombinační (Mendelův) čtverec:

**P :**            **RR**    x    **rr**

gamety	R
r	Rr

**F<sub>1</sub> :**            **Rr**

**křížení v F<sub>1</sub> :** **Rr**    x    **Rr**

Mendel's square for the F<sub>1</sub> cross:

	Rr	
	R	r
Rr	RR	Rr
	Rr	rr

**F<sub>2</sub> :**    **1 RR**    :    **2 Rr**    :    **1 rr**

**J.G.Mendel** - brněnský opat - objevitel základních zákonitostí přenosu znaků z rodičů na potomstvo; pravidla, která v roce 1865 odvodil z výsledků svých pokusů s křížením rostlin, se označují jako Mendelovy zákony dědičnosti; je považován za zakladatele genetiky

Mendelovy zákony platí v plném rozsahu pouze pro volně kombinovatelné geny ležící na autozómech (nepohlavních chromozómech).

# Mendelovy zákony:

**1. o identitě recipročních křížení a uniformitě 1. filiální generace** - potomci matky homozygotně recesivní s otcem homozygotně dominantním jsou shodní s potomky matky homozygotně dominantní s otcem homozygotně recesivním

-vždy jsou to jedinci s heterozygotní sestavou (viz předchozí schéma:  $F_1: Rr$ )

**2. o štěpení vloh (segregaci alel) v  $F_2$  generaci** - při křížení heterozygotních jedinců z  $F_1$  generace mezi sebou vzniká nejednotné potomstvo v charakteristických genotypových a fenotypových štěpných poměrech (viz předchozí schéma)

při úplné dominanci:  $F_2: 1 RR : 2 Rr : 1 rr$  fenotypový štěpný poměr

$3 R : 1 r$  fenotypový štěpný poměr

při neúplné dominanci:  $F_2: 1 RR : 2 Rr : 1 rr$  genotypový štěpný poměr

$1 R : 2 Rr : 1 r$  fenotypový štěpný poměr

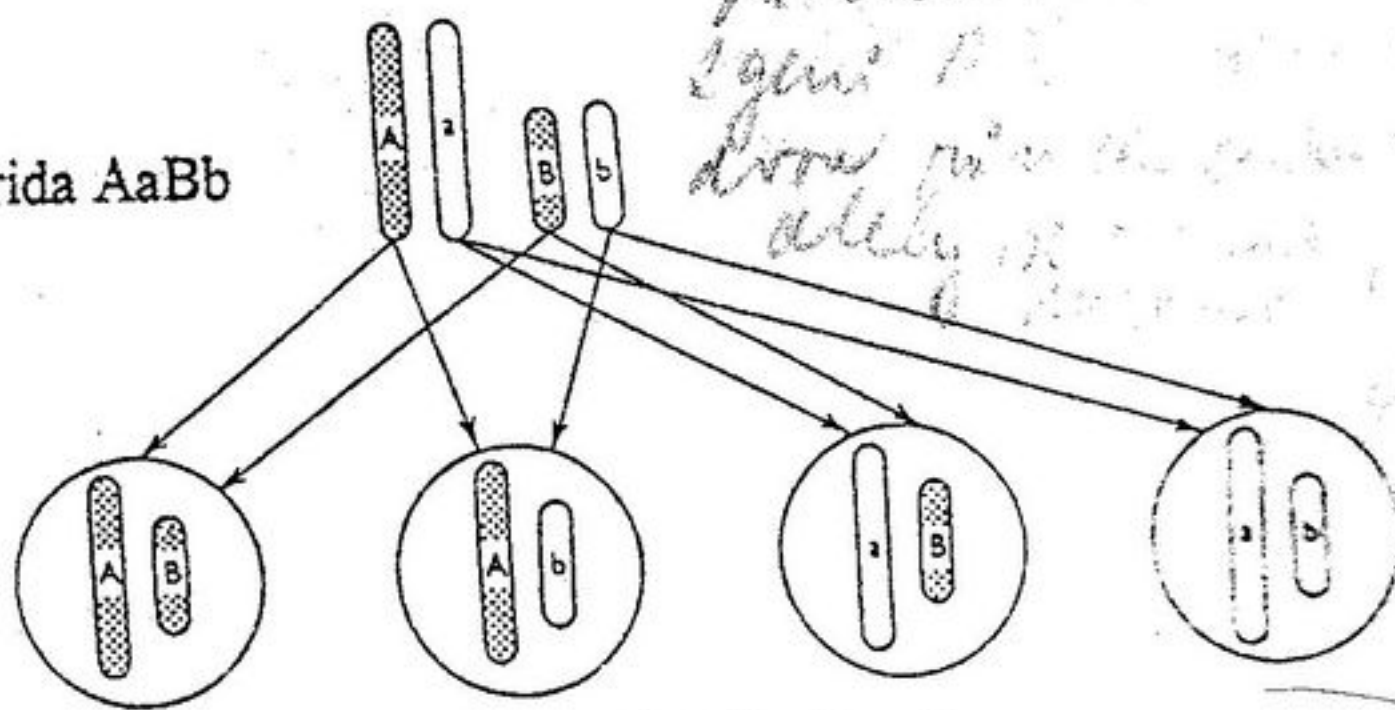
*Dihybridismus s úplnou dominancí*

**3. o nezávislé kombinovatelnosti alel** (platí pouze pro geny ležící v různých párech chromozómů)

při tvorbě gamet u heterozygotního jedince může vzniknout tolik genotypových kombinací mezi alelami jednotlivých genů, kolik je možných kombinací mezi vzájemně nezávislými veličinami

příklad.: Rozchod alel do gamet u dihybrida  $AaBb$

$F_1: AaBb$



křížení v  $F_1: AaBb \times AaBb$

*9 = 3^2 = 4 = 2^2*

*pro každou vlastnost 3 genotypy*

*pro každou vlastnost 2 fenotypy*

*pro každou vlastnost 2 fenotypy*

*pro každou vlastnost 2 fenotypy*

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

genotypový štěpný poměr v  $F_2:$

$1 BBSS : 2 BBsS : 1 BBss : 2 BbSS : 4 BbsS : 2 Bbss : 1 bbSS : 2 bbSs : 1 bbss$

*BBAA BBaa BBaa BbAA BbAa Bbaa bbAA bbAa bbaa bbaa*

fenotypový štěpný poměr v  $F_2:$  při úplné dominanci:  $9 AB : 3 Ab : 3 aB : 1 ab$

*genotypy AA bb a aa BB*

**čistá linie** - populace organismů určitého druhu s identickým a přitom homozygotním genotypem na ~~stanovi~~ všech lokusech, popř. na lokusech sledovaných genů, sledujeme-li dědičnost pouze jednoho ~~znaku~~

**teoretický štěpný poměr** - poměr mezi četnostmi rozdílných genotypových (fenotypových) kombinací v potomstvu, který bychom měli dostat pro daný počet potomků na základě platnosti mendelových zákonů

V ~~náhodném~~ pokusu s dostatečně velkým souborem potomstva zjistíme četnost genotypových (fenotypových) kombinací - tzv. **experimentální štěpný poměr**. Ten se může lišit od teoretického štěpného poměru. Pokud zjistíme menší počet genotypových (fenotypových) kombinací, příčinou může být:

- a) **letální efekt** - některá genotypová (fenotypová kombinace) nebyla slučitelná se životem a její četnost je rovna nule
- b) **interakce** - sledované geny se ve svém projevu vzájemně ovlivňují, (alela jednoho genu může podpořit či znemožnit projev alely jiného genu)

př.: pro dva geny (alelové páry  $A, a, B, b$ ) - dominantní alela  $A$  prvního páru potlačí projev dominantní alely  $B$  druhého páru a změní se tak fenotypový štěpný poměr:  $9 AB : 3 Ab : 3 aB : 1 ab$   
 $12 Ab : 3 aB : 1 ab$

c) **vazba** - sledované geny (alelové páry) se nacházejí v tomtéž páru homologických chromozómů a tvoří tak vazbovou skupinu genů

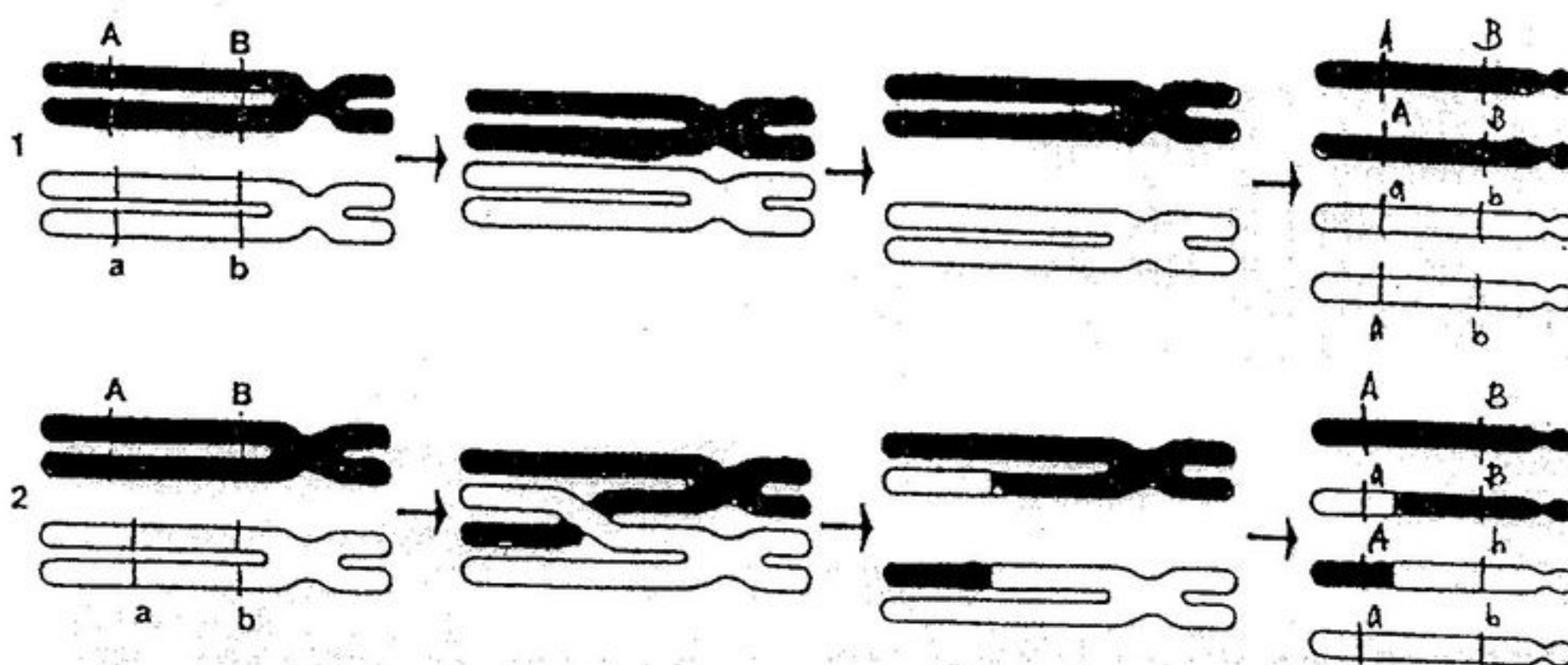
- alely těchto genů nejsou volně kombinovatelné a jsou do potomstva přenášeny současně, jsou však volně kombinovatelné s geny jiných vazbových skupin

- v důsledku crossing-overu v profázi I. redukčního dělení meiózy (tedy při vzniku gamet) může dojít i k tvorbě gamet s rekombinovaným genotypem, pravděpodobnost crossing-overu je však tím nižší, čím je vzdálenost mezi geny v chromozómu menší

- rodičovské kombinace alel se tak u potomků vyskytují častěji než rekombinované

obr.. 1 - kombinace alel v gametách bez uplatnění crossing-overu

2 - kombinace alel v gametách s uplatněním crossing-overu



d) jedná se o znaky řízené geny lokalizovanými mimo jádro

**kvalitativní znaky** - tvoří v souborech potomstva fenotypově zcela jasně odlišitelné formy, které segregují v charakteristických teoretických štěpných poměrech; např. barva semen hrachu je buď žlutá nebo zelená a je řízena pouze jedním genem

- dědičnost těchto znaků je řízena činností malého počtu genů (tzv. **majorgeny** neboli geny velkého účinku)

- příkladem kvalitativního znaku je přítomnost specifických antigenů (A, B) v membránách červených krvinek

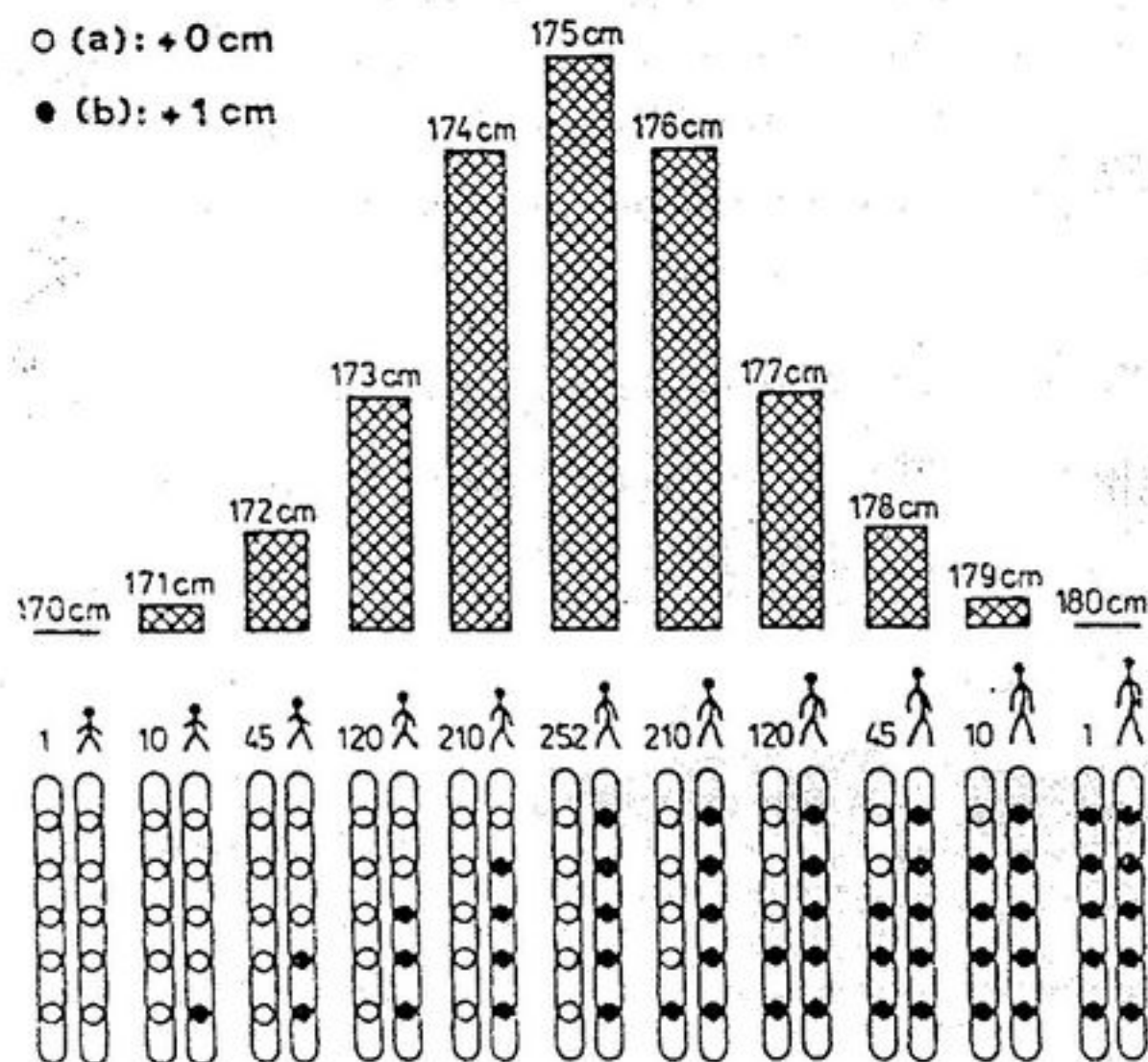
**kvantitativní znaky** - znaky, u nichž nelze rozlišit jednotlivé segregující fenotypové třídy a fenotypová hodnota přechází u různých jedinců víceméně plynule od krajně nízkých ke krajně vysokým hodnotám; vždy je možné je měřit a vyjadřovat v příslušných jednotkách; např. tělesná výška či hmotnost

- dědičnost těchto znaků je řízena činností velkého počtu genů malého účinku (tzv. **minorgeny** neboli polygeny), místo dominantní a recesivní alely rozlišujeme aktivní a neutrální alely

obr. : Schéma působení genů malého účinku u polygenní dědičnosti tělesné výšky člověka

(a): + 0 cm - neutrální alela,

(b): + 1 cm - aktivní alela



**koeficient dědivosti** (značíme  $h^2$ ) - udává podíl dědičné složky na celkové proměnlivosti znaku (např. tělesná hmotnost má koeficient dědivosti přibližně 0,6 a je tedy z 60% řízena geneticky a ostatních 40% je vliv prostředí)