



Základy genetiky kvalitativních znaků

Co jsou kvalitativní znaky ?



- Kvalitativní znaky jsou takové, jež jsou kódovány jedním genem nebo jen několika málo geny
- Takovéto geny se nazývají geny velkého účinku a rozlišujeme **monogeny** (jeden pár alel na jednom lokusu určuje jeden znak) nebo **oligogeny** (2 a více párů alel, zpravidla ne více než 4, umístěných na dvou a více lokusech určují jeden znak).
- Fenotypový projev kvalitativních znaků je obvykle alternativní (znak se buď projeví nebo neprojeví).
- U ryb se mezi kvalitativní znaky zahrnuje například zbarvení těla nebo oka, barevné znaky na trupu, hlavě nebo ploutvích, ošupení, tvar ploutví apod.
- Vliv prostředí na expresi genů velkého účinku je obvykle nevýznamný nebo málo významný.

Definice základních pojmů



- **Gen:** specificky umístěná jednotka dědičné informace, kódující sekvenci pro tvorbu proteinového produktu. Z hlediska molekulární genetiky jde o úsek molekuly DNA, který má svou přesnou strukturu.
- **Lokus:** místo (pozice) určitého genu na chromozomu.
- **Alela:** konkrétní forma genu, vyskytující se ve specifickém lokusu.
- **Genotyp:** soubor veškerých genetických informací organismu, respektive genetických informací, týkající se zkoumaného znaku či znaků.
- **Fenotyp:** pozorovaný projev znaku nebo daného genotypu
- **Monohybridismus:** dědičnost znaku determinovaného jedním genem
- **Dihybridismus:** dědičnost znaku determinovaného dvěma geny

Definice základních pojmů



- **Homozygot:** organismus, který má pro daný znak obě alely identické (napr. AA nebo aa).
 - Pokud má organismus obě alely dominantní pro sledovaný znak, používáme termín **dominantní homozygot** (AA),
 - Pokud jsou obě alely recesivní, používáme termín **recesivní homozygot** (aa).
- **Heterozygot:** organismus, který má obě alely pro sledovaný znak odlišné (Aa).

Mendelovy zákony dědičnosti



- Základy genetiky se pro svoji jednoduchost popisují pomocí kvalitativních znaků.
- Základy genetiky položil Johan Gregor Mendel



- Žil v letech 1822-1884
- Narodil se v obci Hynčice na Moravě.
- Mateřským jazykem Mendela byla němčina.
- Působil jako opat v augustiniánském klášteře sv. Tomáše v Brně.
- V letech 1854 až 1865 se zabýval pokusy s křížením různých odrůd hrachu



- Díky pečlivé dokumentaci a kvantifikaci výsledků, používání vhodného pokusného materiálu a zaměření se nejprve na studium jednoho a později více kvalitativních znaků se podařilo Mendelovi formulovat čtyři základní principy, jež se později staly základem genetiky:
 1. princip párů faktorů
 2. princip dominance (princip o uniformitě F_1 kříženců)
 3. princip segregace (princip náhodné segregace genů)
 4. princip volné kombinovatelnosti



1. Princip párů faktorů - vlastnosti (znaky) jsou kontrolovány jednotkovými (diskrétními) faktory, které jsou v párech v každé buňce, v každém organismu.

Ze zákona je možné odvodit následující:

- Oněmi faktory jsou geny
- Každý gen se vyskytuje u pohlavně se rozmnožujících jedinců ve dvou kopiích (dvě alely téhož genu)
- Každá kopie (alela) je nesena na jednom z homologních párů chromozómů

Doplnění

- Umístění genů na chromozomu je u daného druhu vždy stejné – každý gen má své konkrétní místo

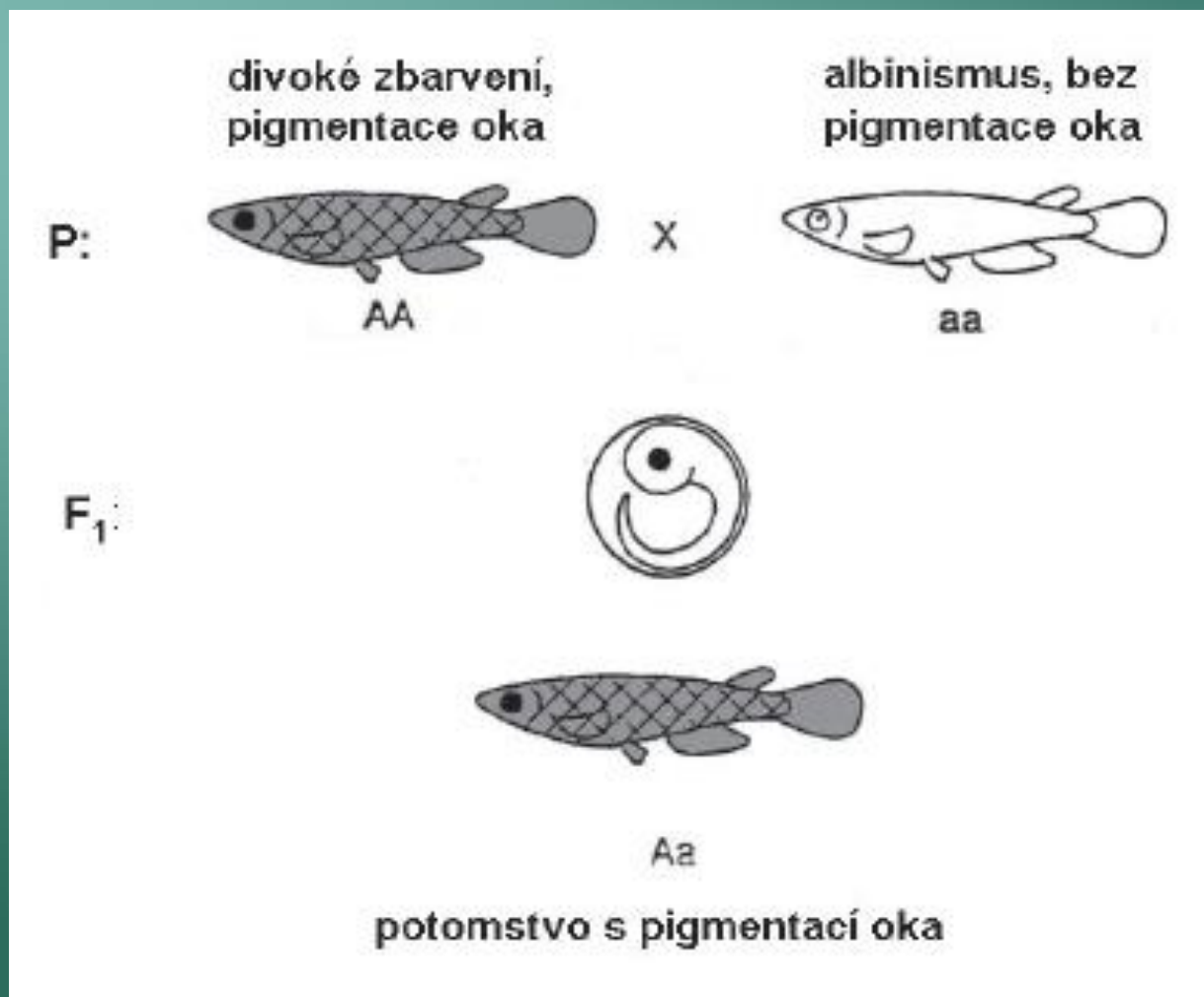


2. Princip o uniformitě F_1 kříženců – při vzájemném křížení dvou homozygotů různého fenotypu vznikají potomci jednotného genotypu i fenotypu.

- Zákon platí pouze za situace, kdy je mezi alelami vztah úplné dominance.
- Faktory (znaky), které se projevily v F_1 generaci jsou dominantní a ty co se skryly nebo neprojevily v hybridní F_1 generaci jsou recesivní (tyto pojmy označují také vlastnosti, těmito alelami determinovanými)

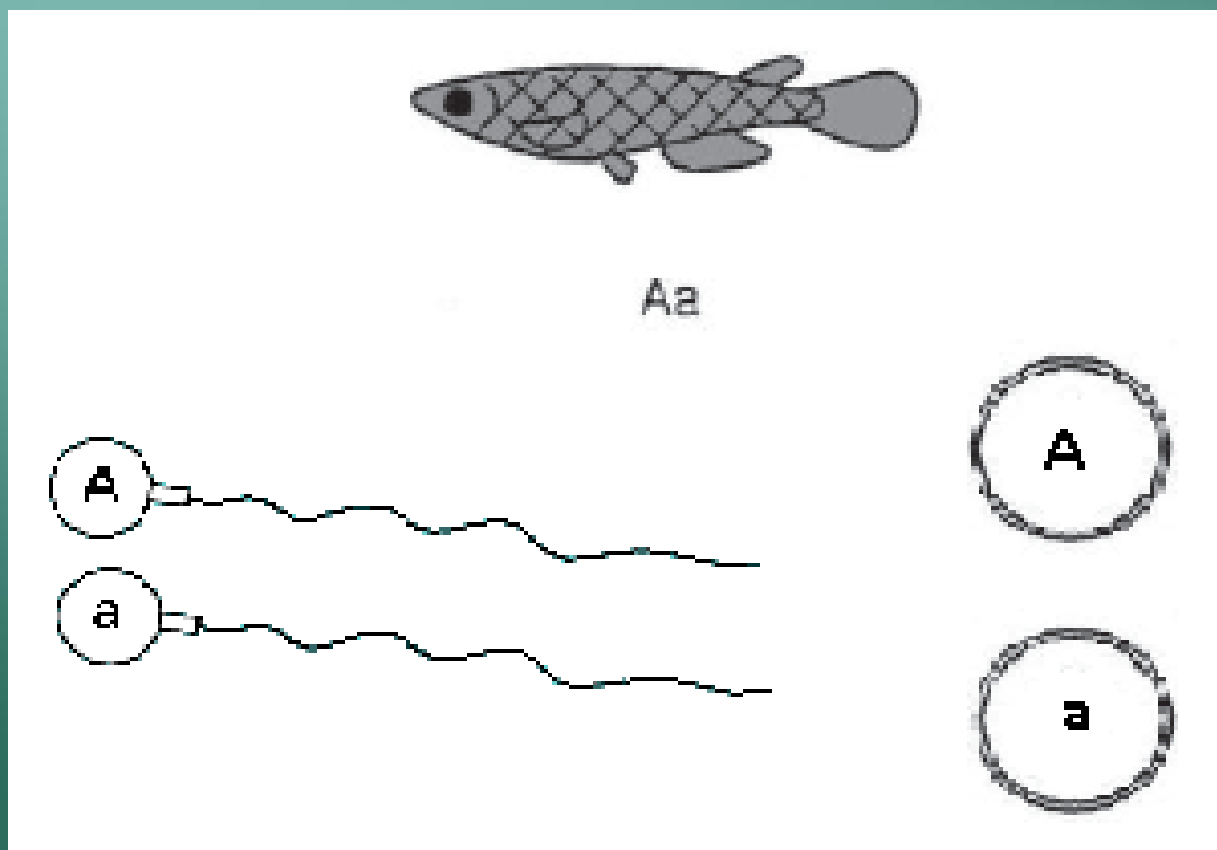


Příklad platnosti 2. Mendelova zákona na halančíku rýžovištním





3. Princip náhodné segregace genů – během formování gamet se každý člen alelického páru odděluje od druhého, aby se vytvořila genetická konstituce gamety, takže gameta obdrží jeden nebo druhý faktor.

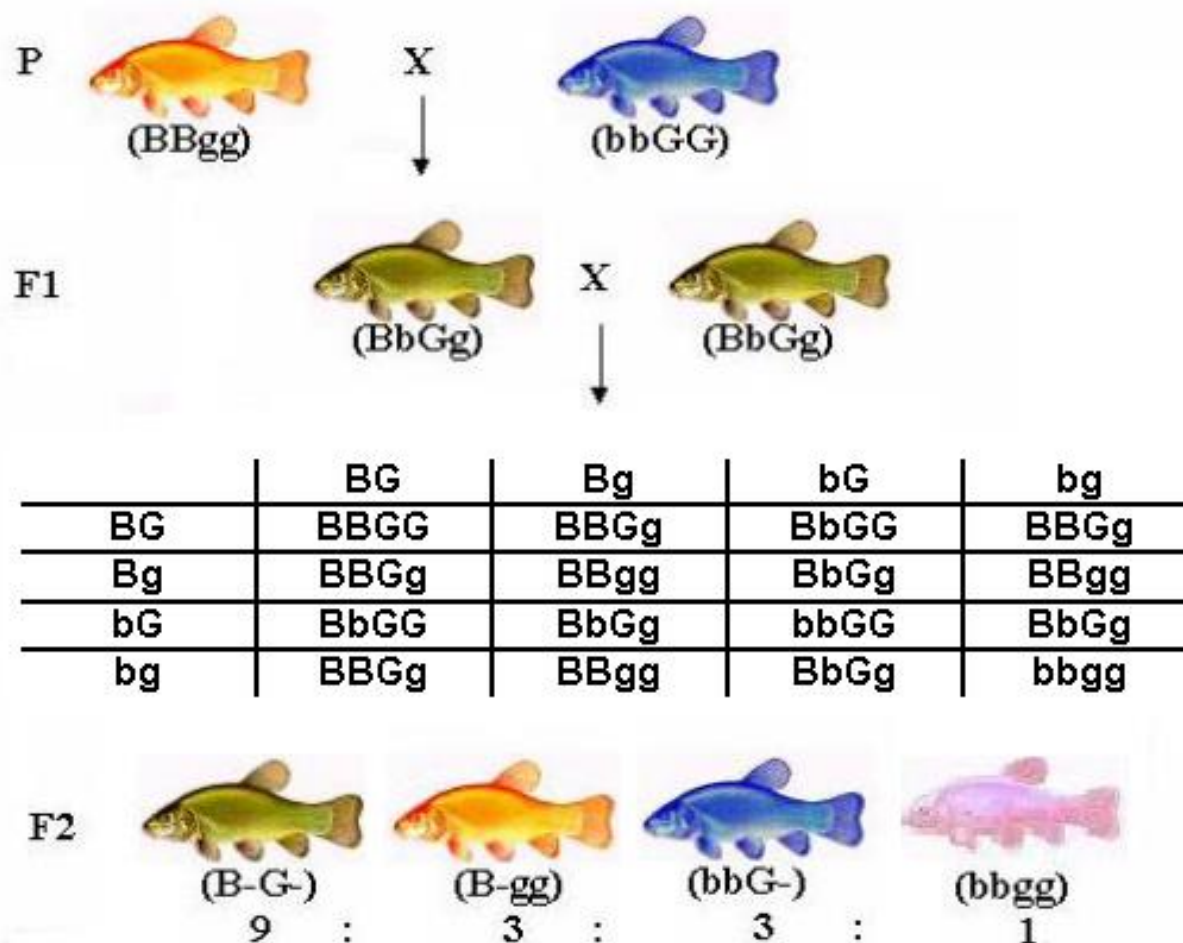


Mendelovy principy dědičnosti



4. Princip volné kombinovatelnosti - během formování gamet je segregace alel jednoho alelického páru nezávislá na segregaci alel jiného alelického páru.

- Platí v případech, kdy se geny nacházejí na jiných chromozómech



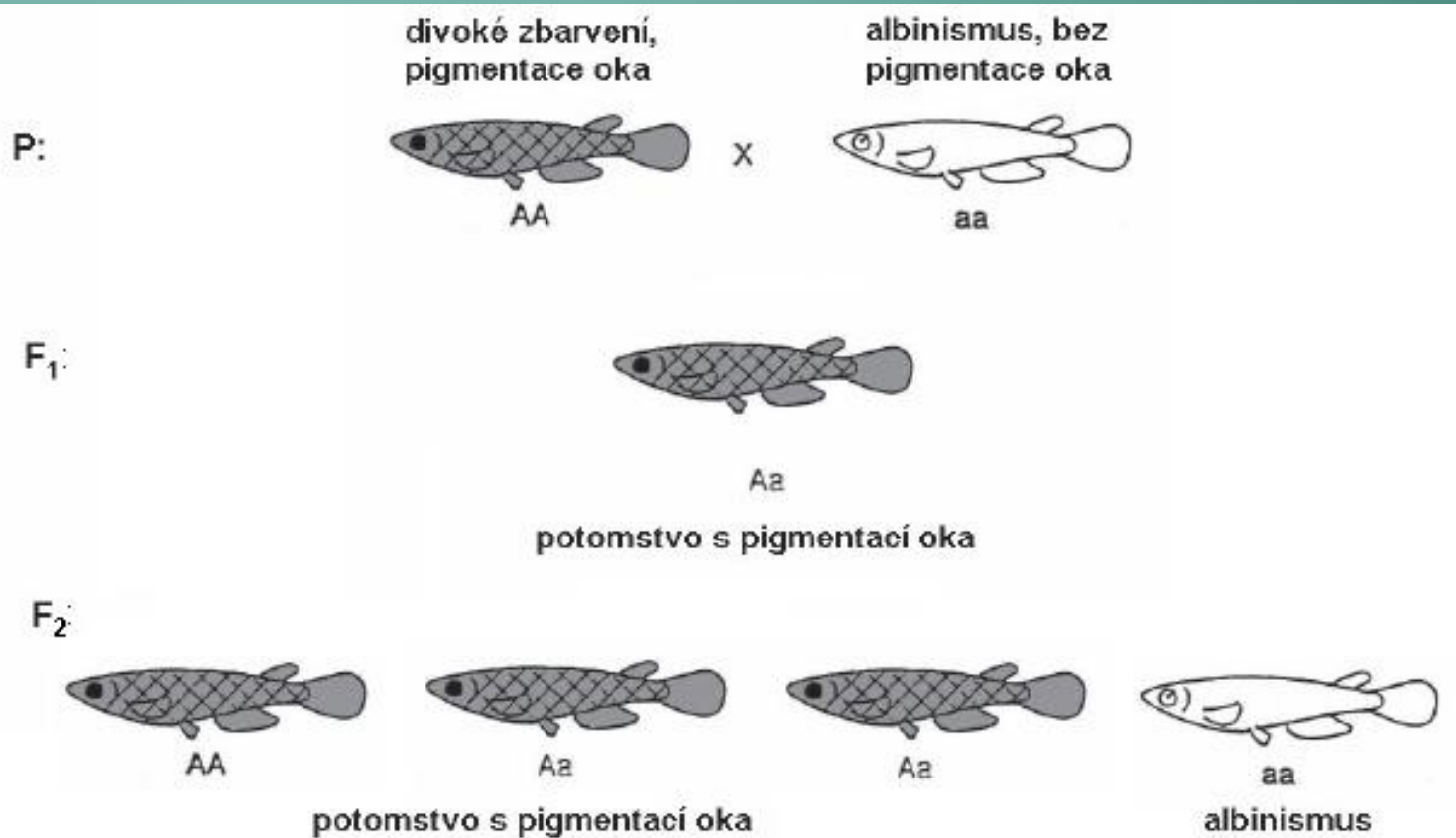


- Již bylo řečeno, že každý gen se v diploidním organismu ($2n$) nachází ve dvou kopiích – alelách.
- Jedna alela pochází od otce a druhá od matky
- Alely mohou být stejné, ale i různé. Alely se při expresi (projevu daného znaku) ovlivňují – hovoříme o tzv. intraalelických interakcích (interakce v rámci daného lokusu)
- Rozlišujeme tyto základní intraalelické interakce:
 1. Dominance / recesivita
 2. Neúplná dominance
 3. Superdominance
 4. Kodominance
 5. Bez dominance



1. Dominance

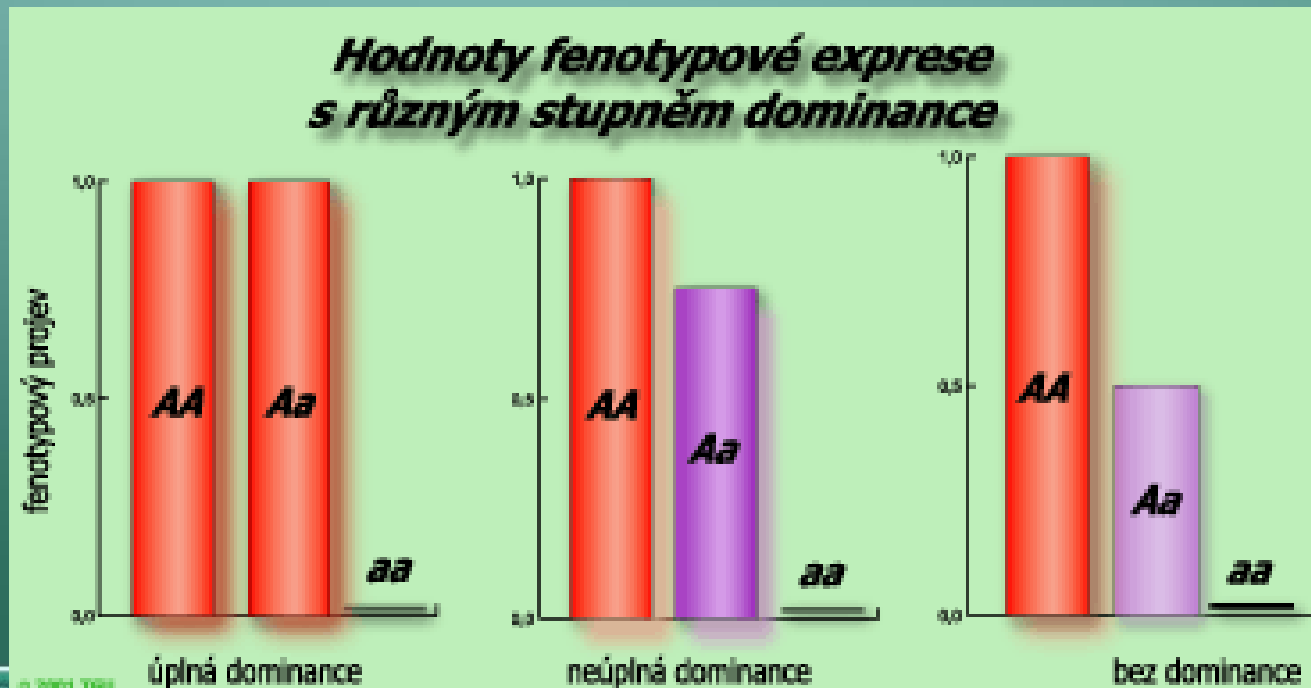
- Jedna alela je úplně nadřazena nad alelou druhou. Alela podřazená (recesivní) se vůbec neprojeví.
- V F_1 generaci se objeví jen jeden fenotyp jednoho z rodičů.
- Fenotypový štěpný poměr v F_2 generaci (při křížení heterozygotů) – 3:1.





2. Neúplná dominance a 3. Bez dominance

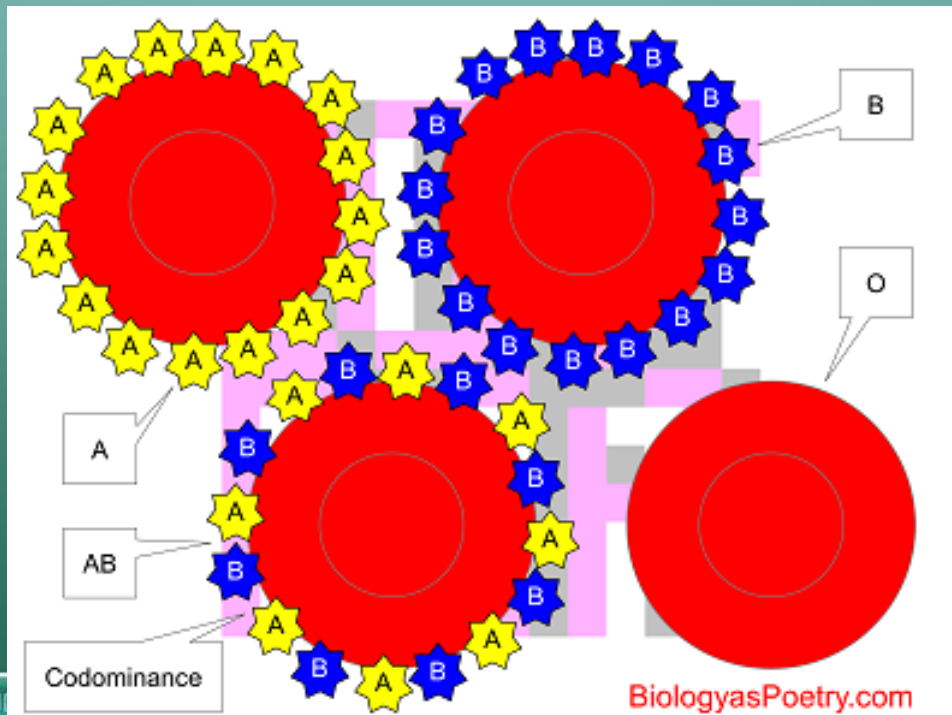
- Při neúplné dominanci bude fenotyp heterozygota nad (nebo pod) střední hodnotou mezi dominantním a recesivním homozygotem
- Při vztahu bez dominance bude fenotyp heterozygota na úrovni střední hodnoty mezi dominantním a recesivním heterozygotem
- V F_1 generaci se objeví nový fenotyp.
- Fenotypový štěpný poměr v F_2 generaci (při křížení heterozygotů) bude 1:2:1





4. Kodominance

- Při kodominanci působí obě alely nezávisle, obě se projevují, ale zároveň se neovlivňují.
- V F_1 generaci se objeví nový fenotyp.
- Fenotypový štěpný poměr v F_2 generaci (při křížení heterozygotů) bude 1:2:1
- Příkladem jsou krevní skupiny u člověka (alela A a B jsou kodominantní)





5. Superdominance

- Při superdominanci bude mít heterozygot fenotyp nad hodnotami obou homozygotů.
- V F_1 generaci se objeví nový fenotyp.
- Fenotypový štěpný poměr v F_2 generaci (při křížení heterozygotů) bude 1:2:1

Mnohonásobný alelismus

- Situace, kdy má gen v populaci více jak dvě formy (alely).
- Mezi jednotlivými alelami mohou být různé intraalelické interakce
- Velmi běžný jev, který se využívá k populačně genetickým studiím

Letální alely

- Alely, které při výskytu v homozygotní (recesivně letální) nebo i heterozygotní sestavě (dominantně letální) vedou k úmrtí jedince.



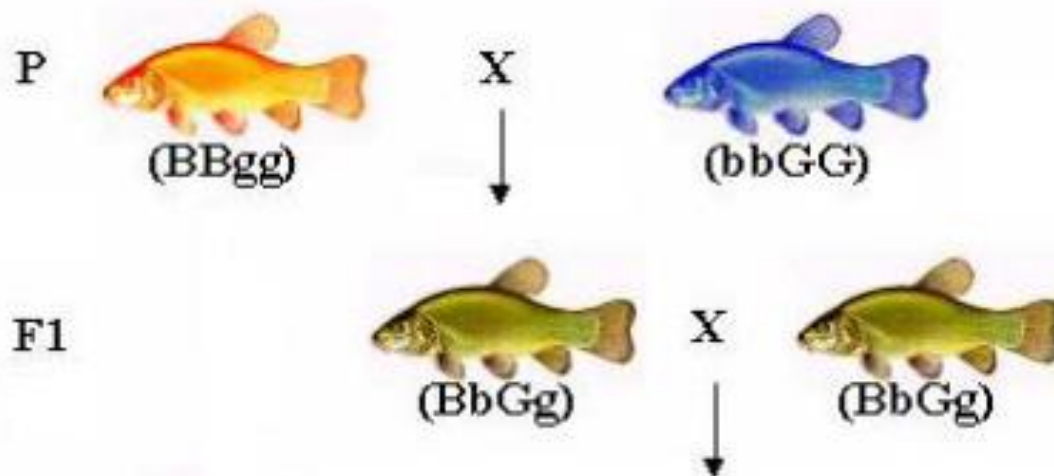
- Interaletické interakce představují vztahy mezi alelami různých lokusů (různých alelických párů) = genové interakce.
- Objevují se v případech, kdy je jeden znak kódován dvěma či více geny nebo kdy jiné geny kódující jiný znak zároveň spoluovlivňují i znak jiný.
- Geny, které mají sekundární vliv na jiné geny se nazývají modifikátory
- Modifikátory buď jen pozměňují stupeň projevu nealelních genů nebo fenotypový účinek jiných genů zásadně mění
- Základní typy genových interakcí:
 1. Reciproká interakce
 2. Epistáze
 3. Inhibice
 4. Komplementarita
 5. Duplicita
 6. Kompenzace



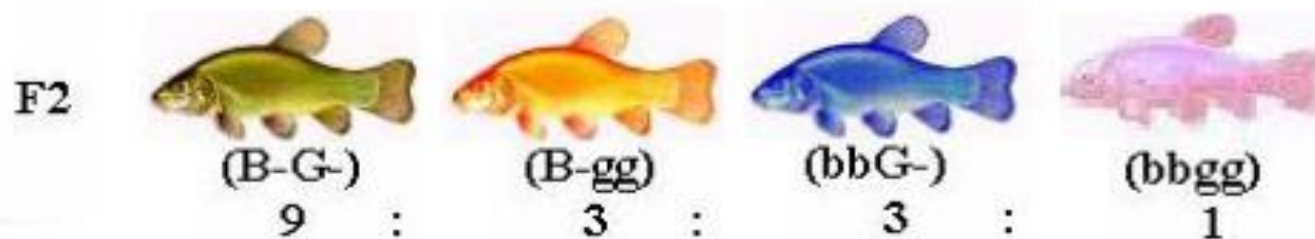
1. Reciproká interakce

- nejjednodušší typ genové interakce
- jako u jediné u ní nedochází ke změně fenotypového štěpného poměru
- Podstatou interakce je skutečnost, že jeden a tentýž znak se může vyskytovat v různých formách, z nichž každá je geneticky determinována jednou kombinací alel interagujících genů.
- Fenotypový štěpný poměr u dihybridismu v F_2 generaci při křížení jedinců s geny v heterozygotní sestavě je 1:2:1:2:4:2:1:2:1
- Fenotypový štěpný poměr u dihybridismu v F_2 generaci při křížení jedinců s geny v heterozygotní sestavě je 9:3:3:1

Interaletické interakce



	BG	Bg	bG	bg
BG	BBGG	BBGg	BbGG	BBGg
Bg	BBGg	BBgg	BbGg	BBgg
bG	BbGG	BbGg	bbGG	BbGg
bg	BBGg	BBgg	BbGg	bbgg





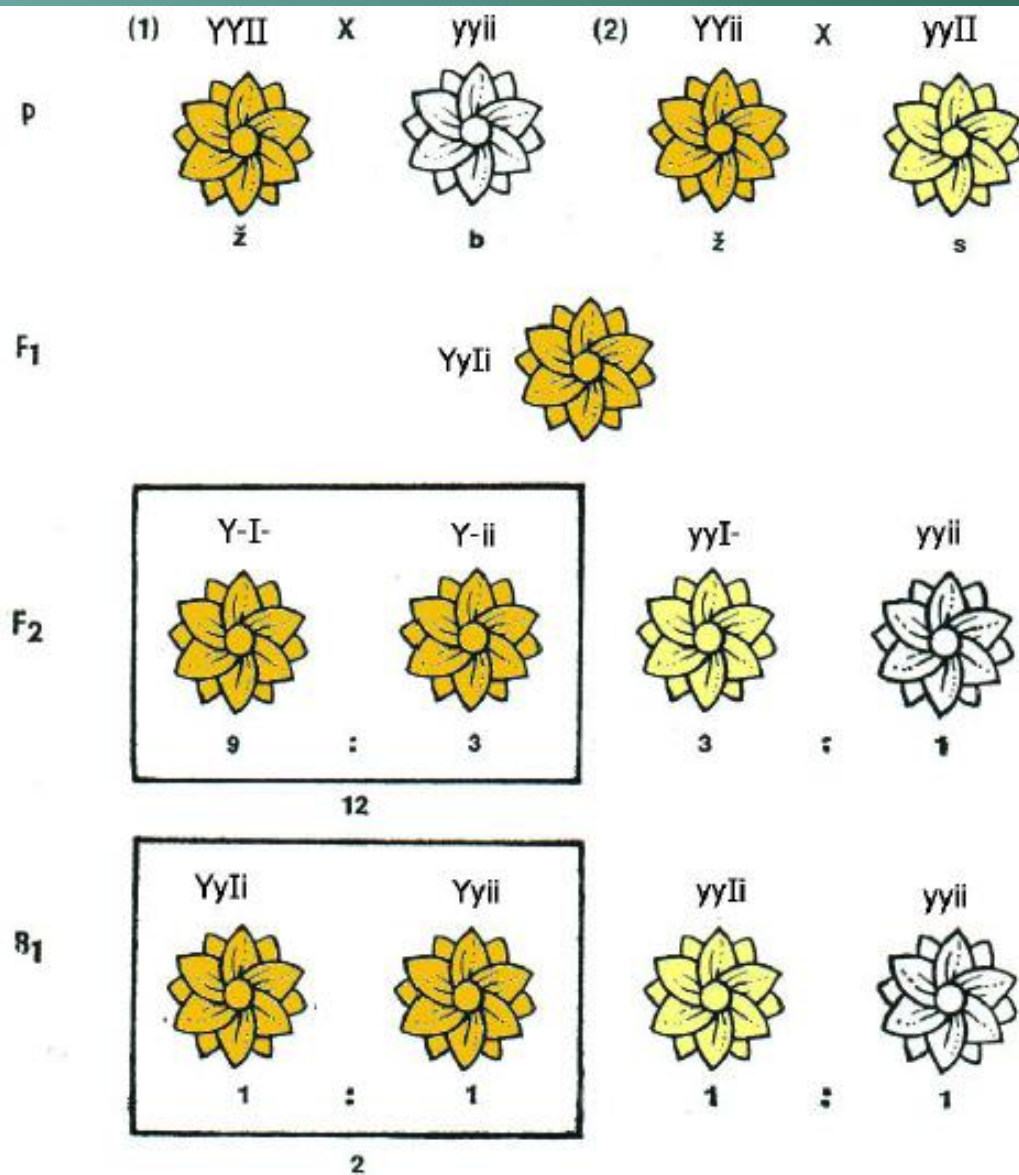
■ EPISTÁZE

- jedna z alel jednoho (epistatického) genu potlačuje fenotypový projev genu druhého (hypostatického)
- jde o jednostranný vztah mezi alelami dvou různých alelových párů ($M > N$, $oo > P$), jsou však známy i případy, kdy tento hierarchický vztah existuje mezi alelami více genů (např. $M > N > R > S \dots$ nebo $oo > P$, $pp > R$, $rr > U$ atd.)

a) Dominantní epistáze

- epistatický (potlačující) účinek nad hypostatickou dominantní alelou jednoho genu má dominantní alela genu druhého, např. M nad N
- čili za přítomnosti dominantní alely M v homozygotní či heterozygotní konstituci se dominantní alela N neuplatní, ať je ve stavu NN nebo Nn
- díky tomuto vztahu jsou v generaci F_2 možné pouze 3 fenotypy: $M-N-$ nebo $M-nn$ (fenotyp 1), $mmN-$ (fenotyp 2) a $mmnn$ (fenotyp 3)

Interaletické interakce





b) recesivní epistáze

- epistatický (potlačující) účinek nad dominantní alelou hypostatického genu vykazuje recesivní alela epistatického genu v homozygotní konstituci, např. oo nad P
- čili, je-li přítomná recesivní alela v homozygotním stavu (oo), dominantní alela P se v homozygotním ani heterozygotním stavu fenotypově neprojevuje
- kombinací alel dvou alelových párů mohou tedy vzniknout opět pouze tři fenotypy:

$O-P-$ fenotyp 1

$O-pp$ fenotyp 2

$ooP-$ nebo $oopp$ fenotyp 3



b) recesivní epistáze

- epistatický (potlačující) účinek nad dominantní alelou hypostatického genu vykazuje recesivní alela epistatického genu v homozygotní konstituci, např. oo nad P
- čili, je-li přítomná recesivní alela v homozygotním stavu (oo), dominantní alela P se v homozygotním ani heterozygotním stavu fenotypově neprojevuje
- kombinací alel dvou alelových párů mohou tedy vzniknout opět pouze tři fenotypy:

$O-P-$ fenotyp 1

$O-pp$ fenotyp 2

$ooP-$ nebo $oopp$ fenotyp 3

Interaletické interakce



	Sperm				
	$\frac{1}{4} (BC)$	$\frac{1}{4} (bC)$	$\frac{1}{4} (Bc)$	$\frac{1}{4} (bc)$	
Eggs	$\frac{1}{4} (BC)$	 $BBCC$	 $BbCC$	 $BBCc$	 $BbCc$
	$\frac{1}{4} (bC)$	 $BbCC$	 $bbCC$	 $BbCc$	 $bbCc$
	$\frac{1}{4} (Bc)$	 $BBCc$	 $BbCc$	 $BBcc$	 $Bbcc$
	$\frac{1}{4} (bc)$	 $BbCc$	 $bbCc$	 $Bbcc$	 $bbcc$


 9 :
 
 3 :
 
 4

$O-P-$ fenotyp 1
 $O-pp$ fenotyp 2
 $ooP-$ nebo $oopp$ fenotyp 3

Při recesivní epistázi s neúplnou dominancí bude fenotypový štěpný poměr:
 1:2:1:2:4:2:3

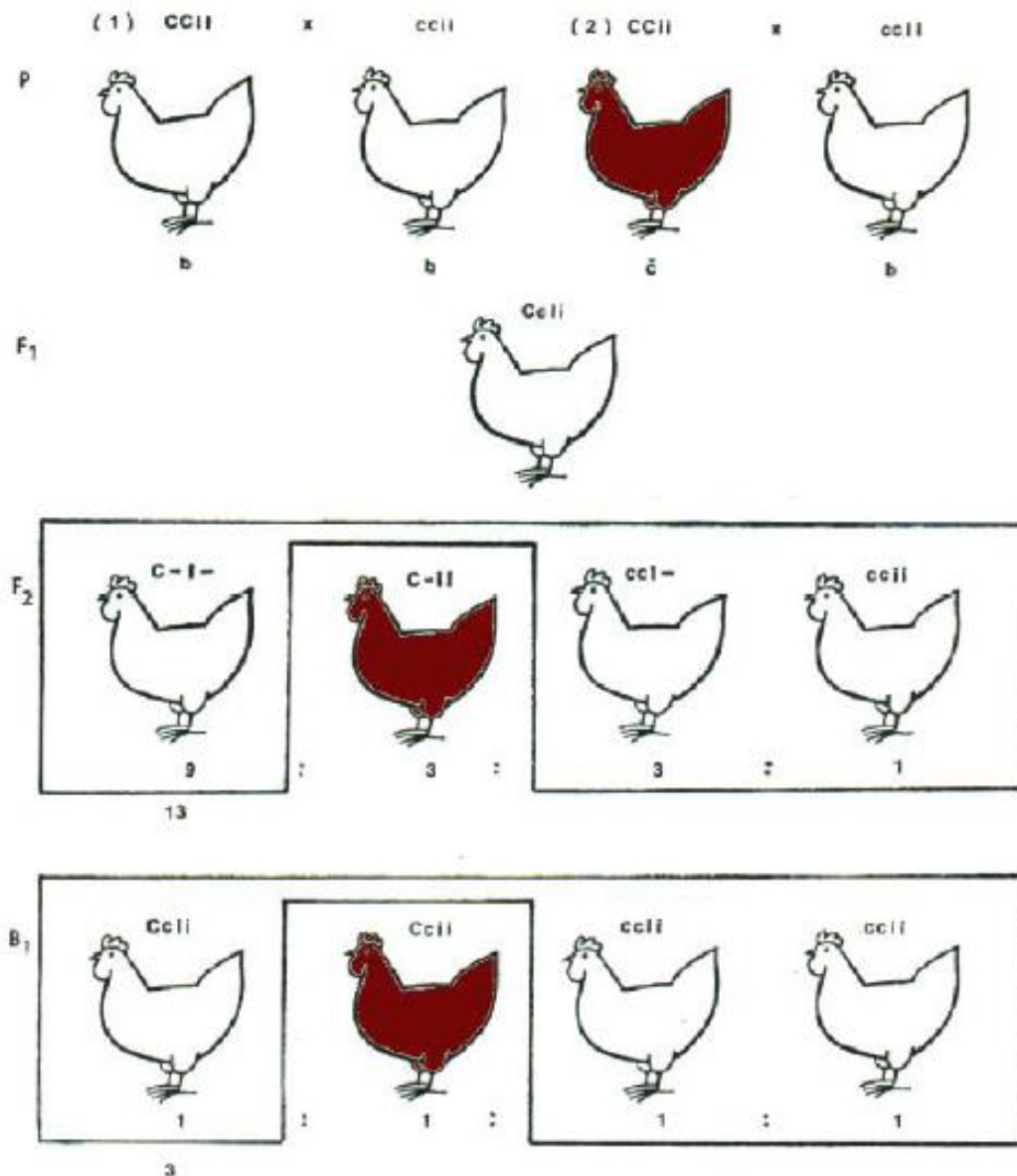


■ INHIBICE

- obdoba dominantní epistáze
- stejně jako při dominantní epistázi je potlačen fenotypový projev dominantní alely jednoho genu (např. *A*) dominantní alelou druhého genu (např. *I*), avšak potlačující alela (zde *I*) nemá na fenotyp žádný jiný účinek
- díky této genové interakci se mohou některé znaky, které existují zpravidla jako recesivní, projevovat i jako znaky dominantní:

	I.	II.
P:	<i>CCii</i> x <i>ccii</i> (barevný) (bezbarvý)	<i>CCii</i> x <i>CCII</i> (barevný) (bezbarvý)
F ₁ :	<i>Ccii</i> (barevný)	<i>CCIi</i> (bezbarvý)
F ₂ :	<i>3C-ii</i> : <i>1ccii</i> (barevný) (bezbarvý)	<i>3CCI-</i> : <i>1CCii</i> (bezbarvý) (barevný)

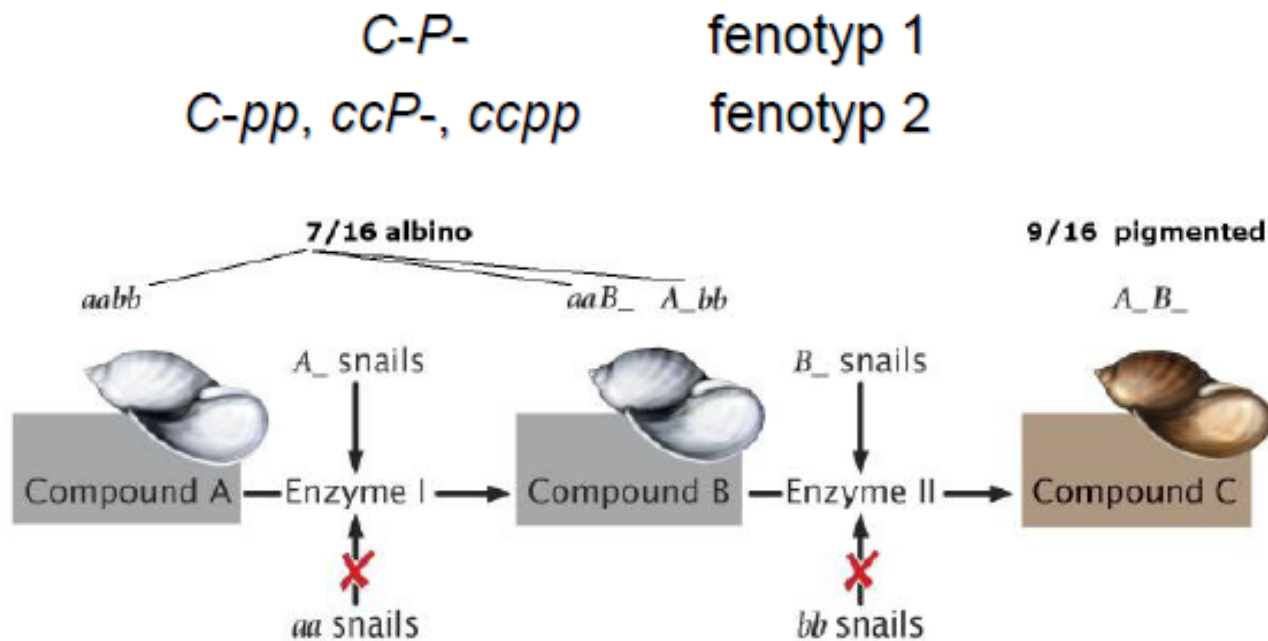
Interaletické interakce





■ KOMPLEMENTARITA

- dominantní alely (např. C a P) dvou alelových párů (C, c a P, p) samy o sobě schopnost vyvolat určitý znak nemají, ten se objeví teprve při současné přítomnosti obou dominantních alel v téže zygotě
- kombinací alel dvou komplementárních genů mohou tedy vznikat pouze dva fenotypy:





■ KOMPENZACE

- dominantní alely interagujících genů mají samy o sobě určitý fenotypový projev, který je antagonistický
- proto při současném výskytu dominantních alel obou genů se jejich fenotypové projevy vyruší a výsledný fenotyp odpovídá jedinci s homozygotně recesivní konstitucí v obou genech
- vzniknou 3 fenotypové třídy:

$C-P-$, $ccpp$

fenotyp 1

$C-pp$

fenotyp 2

$ccP-$

fenotyp 3

9 $A-B-$



3 $A-bb$



3 $aaB-$



1 $aabb$



10 : 3 : 3



■ MULTIPLICITA

- interakce genů stejného účinku → geny označujeme vždy týmž písmenem a příslušnost k různým alelovým párům se vyznačuje jen číselnými indexy ($T_1, T_2, T_3, \dots$ resp. $t_1, t_2, t_3, \dots$)
- podle počtu zúčastněných (spolupracujících) alelových párů rozlišujeme duplicitu (2 páry), triplicitu (3 páry) atd.
- pokud plný projev odpovídajícího znaku vyvolá už jediná alela dané multiplicitní řady a přítomnost dalších členů řady již intenzitu fenotypu nemění, mluvíme o multiplicitě nekumulativní, pokud intenzita fenotypového projevu je přímo úměrně závislá na počtu přítomných dominantních členů multiplicitní řady, jde o multiplicitu kumulativní

a) Duplicita nekumulativní

- úplný projev určitého znaku je podmíněn přítomností jediné dominantní alely, např. T_1 nebo T_2
- vznikají pouze dva fenotypy:

$T_1-T_2^-$, $T_1-t_2t_2$, $t_1t_1T_2^-$
 $t_1t_1t_2t_2$

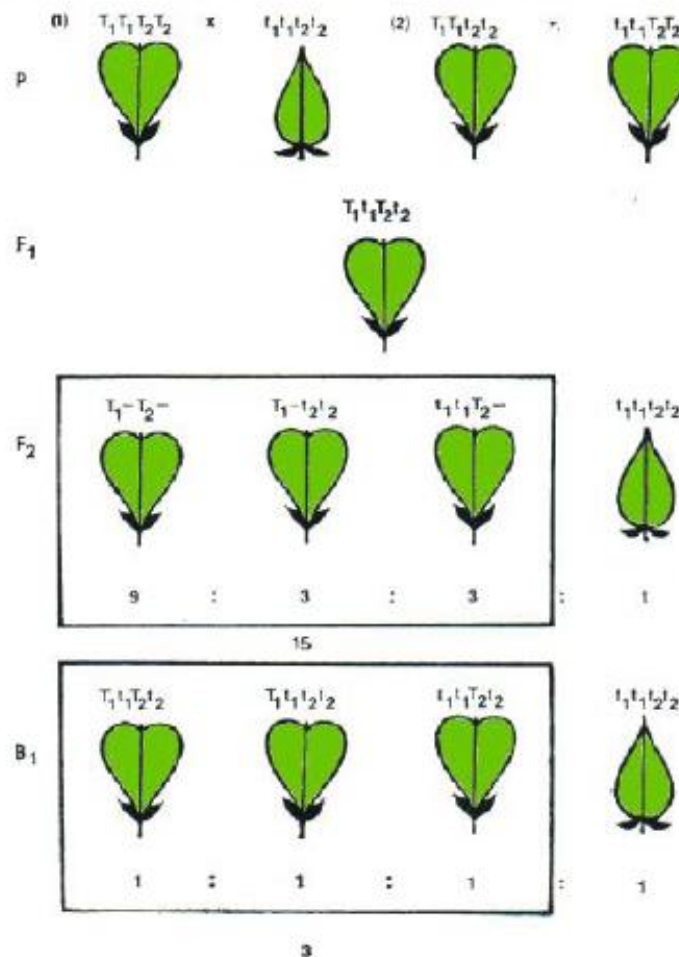
fenotyp 1

fenotyp 2

Interaletické interakce



- se zvyšujícím se počtem nekumulativních multiplikativních genů vzniknou vždy jen dvě fenotypové třídy, avšak se štěpným poměrem pro $n=3$ 63:1, pro $n=4$ 255:1, čili obecně $(4^n-1):1$





b) Duplicita kumulativní s dominancí

- intenzita projevu znaku závisí na počtu alelových párů, v nichž jsou dominantní alely přítomné v homozygotním nebo alespoň heterozygotním stavu
- alespoň jedna dominantní alela je buď přítomná v obou alelových párech a pak je intenzita znaku maximální, nebo je přítomná jen v jednom z obou párů (a je lhostejné, ve kterém) a pak je intenzita znaku slabší, poloviční
- vzniknou tedy celkem 3 různé fenotypy:

U_1-U_2- fenotyp 1 (maximální)

$U_1-u_2u_2, u_1u_1U_2-$ fenotyp 2 (poloviční)

$u_1u_1u_2u_2$ fenotyp 3 (nulový)

- se zvyšujícím se počtem kumulativně multiplikativních genů roste i počet fenotypových tříd: pro 3 páry alel budou třídy 4, pro čtyři 5 tříd a pro n párů $n+1$ tříd
- při hledání poměru tříd v generaci F_2 vycházíme z poměru 9:6:1, který při hledání poměru dalšího stupně ($n=3$) zkombinujeme s poměrem 3:1



b) Duplicita kumulativní bez dominance

- poměrně častá a je pro ní charakteristické, že mezi členy jednotlivých zúčastněných alelových párů se neprojevuje dominance
- intenzita projevu znaku závisí na celkovém počtu aktivních alel (např. V_1 a V_2), a to bez ohledu na to, ke kterému z obou alelových párů patří

- kombinací alel dvou duplicitních kumulativních genů bez dominance lze tedy dostat pět různých fenotypů:

$V_1V_1V_2V_2$

fenotyp 1

$V_1V_1V_2v_2$ a $V_1v_1V_2V_2$

fenotyp 2

$V_1V_1v_2v_2$, $v_1v_1V_2V_2$ a $V_1v_1V_2v_2$

fenotyp 3

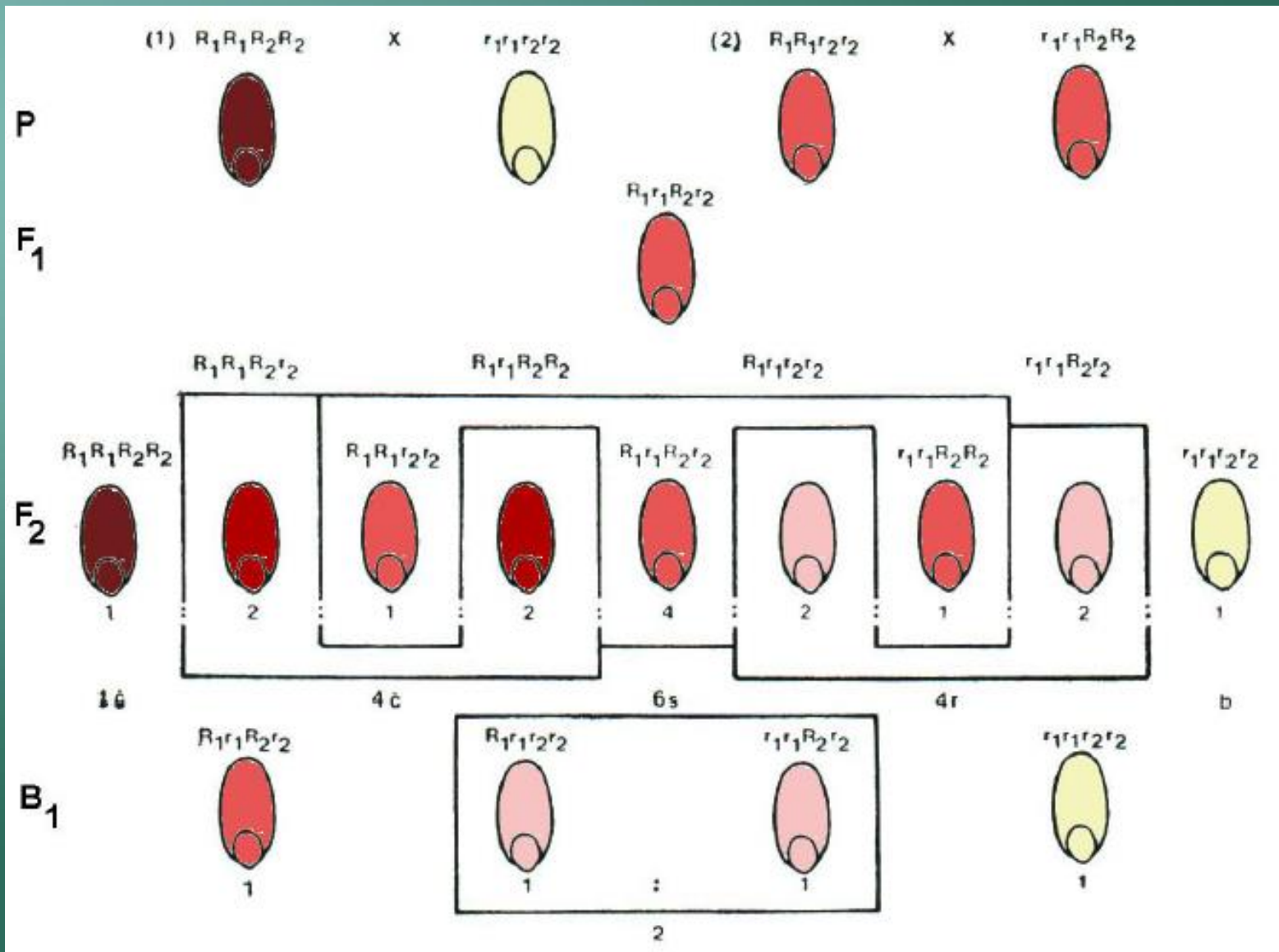
$V_1v_1v_2v_2$ a $v_1v_1v_2v_2$

fenotyp 4

$V_1V_1V_2v_2$

fenotyp 5

Interaletické interakce





- při n kumulativních multiplicitních genech bez dominance vzniká $2n+1$ fenotypových tříd v poměru odpovídajícímu koeficientům sudých řad Pascalova trojúhelníku, tedy pro $n=2$ platí koeficienty řady pro $(1+1)^4$, pro $n=3$ koeficienty řady pro $(1+1)^6$, pro n -násobou multiplicitu pak řady pro $(1+1)^{2n}$

Souhrn

Fenotypové štěpné poměry v generaci F_2 při interakci dvou genů:

Reciproká interakce	9 : 3 : 3 : 1
Dominantní epistáze	12 : 3 : 1
Inhibice	13 : 3
Recesivní epistáze s úplnou dominancí	9 : 3 : 4
Reces. epist. s odchylkou od úplné dom.	1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 4
Komplementarita	9 : 7
Kompenzace	10 : 3 : 3
Duplicita nekumulativní	15 : 1
Duplicita kumul. s dominancí	9 : 6 : 1
Duplicita kumul. bez dominance	1 : 4 : 6 : 4 : 1



Pleiotropie

- jako pleiotropní působení se označuje stav, kdy jeden gen působí na projev více znaků. Jednotlivé geny mají zpravidla jeden primární účinek, na který může navazovat řada druhotných fenotypových projevů.

Penetrance

- odpovídá procentu jedinců, kteří vykazují očekávaný fenotyp.
- Projeví – li se tento fenotyp vždy, penetrance je 100%. Projeví –li se tento fenotyp jen u poloviny jedinců, penetrance je 50%, atd.

Expresivita

- odpovídá fyzickému projevu fenotypu, tj. rozsahu fenotypové exprese. Některé fenotypy nejsou proměnlivé vůbec; jiné se u různých ryb exprimují různou měrou.



Pleiotropní účinek ošupení u kapra na užitkové vlastnosti ryb

Pleiotropní účinky	Fenotypy a genotypy ošupení			
	šupinatý <i>SSnn, Ssnn</i>	lysý <i>ssnn</i>	řádkový <i>SSNn, SsNn</i>	hladký <i>ssNn</i>
Hmotnost K_1 v dobrých podmínkách (%)	100	93 – 96	85 – 88	79 - 80
Hmotnost K_1 v nepříznivých podmínkách (%)	100	83 – 94	42 – 70	37 - 72
Hmotnost K_2 (%)	100	94 – 96	86 – 91	83 - 84
Prům. počet měkkých paprsků v hřbetní ploutvi (ks)	18,8	18,7	16,4	15,4
Prům. počet měkkých paprsků v řitní ploutvi (ks)	4,96	5,0	3,82	3,56
Prům. počet žaberních tyčinek (ks)	88,6	83,5	82,3	83,2
Prům. počet požírákových zubů (ks)	9,22	9,58	7,63	7,44
Schopnost regenerace ploutví (%)	100	76	39	19
Počet erytrocytů (10^6 buněk v 1 ml)	1,93	1,99	1,76	1,69
Hemoglobin (g/%)	9,02	8,87	8,18	8,28
Přežití při kyslíkovém deficitu (min)	210	210	132	132
Imunologická reaktivita	rychlá	rychlá	pomalá	pomalá
Odolnost k jarní virémii	-	zvýšená	-	snížená
Intensita metabolismu tuků	nízká	nízká	vysoká	velmi vysoká
Celkové přežití K_1 v dobrých podmínkách (%)	100	91 – 98	87 – 93	80 - 92
Celkové přežití K_1 v nepříznivých podmínkách (%)	100	93 – 95	36 – 37	28 - 60

Interaletické interakce



Expresivita prosedlanosti hřbetu u tilápie *Oreochromis aureus*

