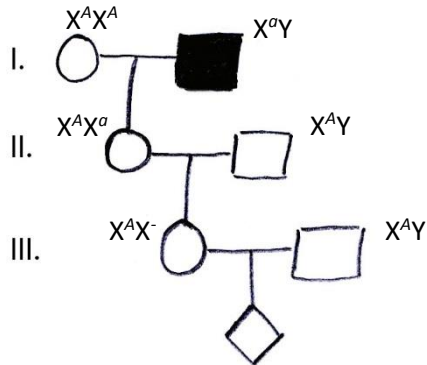


1. Muž s X-vázanou barvoslepostí si vzal ženu, v jejíž rodině se tato porucha nikdy nevyskytovala. Dcera tohoto páru se provdala za normálního muže a jejich dcera si vzala také normálního muže. A) Jaká je pravděpodobnost, že dítě posledně zmíněného páru bude trpět barvoslepostí? B) Jestliže se tomuto páru již narodilo jedno barvoslepé dítě, jaká je pravděpodobnost, že další potomek bude také barvoslepý?

- X-vázaná barvoslepost, je podmíněna recesivní alelou, tzn., že u ženy se projeví jen v případě, že je pro tuto alelu homozygotní.
- Nejprve si nakreslíme rodokmen dané rodiny a známé genotypy. Alely můžeme označovat např. A a a . Zmínka o rodině, ve které se barvoslepost nevyskytuje, nám naznačuje, že daná žena je pravděpodobně homozygot pro alelu pro standardní vidění.



Žena v II. páru je heterozygot, protože od barvoslepeho otce, musela zdědit chromosom X s recesivní alelou a . Všichni zdraví muži nesou X chromosom s dominantní alelou A . Aby potomek, na kterého se ptáme, mohl zdědit alelu pro barvoslepost, musí jí nést jeho matka.

- Dítě, na které se ptáme, může být barvoslepé, jen pokud to bude syn. Dcera vždy zdědí minimálně jeden X chromosom se zdravou alelou od otce. Takže musíme buď zdůraznit, že daná pravděpodobnost platí pro syna, nebo do pravděpodobností zahrnout i fakt, že dítě musí být mužského pohlaví (pravděpodobnost $\frac{1}{2}$).
- A) Pravděpodobnost, že žena z III. páru je heterozygot je $\frac{1}{2}$ (pravděpodobnost, že její matka jí předala X chromosom s recesivní alelou a , od otce dostala alelu dominantní).
Pravděpodobnost, že ona sama tento chromosom předá svému potomkovi, je také $\frac{1}{2}$.
Pravděpodobnost, že syn III. páru bude barvoslepý = $\frac{1}{2} * \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$
Pravděpodobnost, že jakýkoli potomek tohoto páru bude barvoslepý = $\frac{1}{2} * \frac{1}{2} * \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$
- B) Tento případ se liší od předchozího v tom, že zde mám jistotu, že žena ve III. páru je heterozygot, protože jednomu synovi už recesivní alelu předala. Ostatní pravděpodobnosti zůstávají.
Pravděpodobnost, že další syn III. páru bude barvoslepý = $\frac{1}{2}$
Pravděpodobnost, že jakýkoli další potomek tohoto páru bude barvoslepý = $\frac{1}{2} * \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$

2. U octomilky je rumělková barva očí (*vermilion*) podmíněna recesivní alelou v lokalizovanou na chromosomu X. Zakřivená křídla (*curved*) jsou způsobena recesivní alelou *cu* umístěnou na autozomu a černě zbarvené tělo (*ebony*) je způsobeno recesivní alelou *e* umístěnou na jiném autozomu. Sameček s rumělkovými očima byl křížen se samičkou se zakřivenými křídly a černým tělem. Samečci v F1 měli standardní fenotyp (normální červené oči, normální křídla, světle hnědé tělo). Tito samečci byli kříženi jednak se svými sestrami do F2 generace, tak i se samičkami se zakřivenými křídly a černým tělem. Jaký podíl v potomstvu těchto křížení budou tvořit samečci s divokým fenotypem?

- Alely podmiňující divoký fenotyp budou značeny +, ve všech těchto případech jsou standardní alely dominantní vůči mutantním. Protože každý gen je lokalizován na jiném chromosomu, jsou volně kombinovatelné a při počítání pravděpodobností, tak lze řešit každý gen zvlášť.

P: $\sigma cu^+cu^+ e^+e^+ X^vY$ x $\text{♀ } cucu ee X^+X^+$

F1: $\sigma cu^+cu e^+e X^+Y$ $\text{♀ } cu^+cu e^+e X^+X^v$

- Jaký podíl potomků budou tvořit jedinci $cu^+e^+X^+Y$?

$$\frac{3}{4} * \frac{3}{4} * \frac{1}{4} = \frac{9}{64}$$

- Zpětné křížení: $\sigma cu^+cu e^+e X^+Y$ x $\text{♀ } cucu ee X^+X^+$

- Jaký podíl potomků budou tvořit jedinci $cu^+cu e^+e X^+Y$?

$$\frac{1}{2} * \frac{1}{2} * \frac{1}{2} = \frac{1}{8}$$

	cu^+	cu
cu	cu^+cu	$cucu$

	cu^+	cu
cu^+	cu^+cu^+	cu^+cu
cu	cu^+cu	$cucu$

	X^+	X^v
X^+	X^+X^+	X^+X^v
Y	X^+Y	X^vY

Žádný z rodičů nenese recesivní alelu pro rumělkové oči, samci tvoří polovinu potomků.

Výsledek: V F2 generaci budou samci standardního fenotypu tvořit 9/64 potomstva, ve zpětném křížení pak 1/8.

3. U slepic je absence žíhaného peří způsobena recesivní alelou. Žíhaný kohout byl křížen s nežíhanou slepicí, v F1 byli všichni potomci žíhaní, v F2 byli všichni kohouti a polovina slepic žíhaní, ale polovina slepic byla bez žíhání. Jsou tyto výsledky v souladu s hypotézou, že gen pro žíhání peří je lokalizován na jednom z pohlavních chromosomů?

- U ptáků je heterogametickým pohlavím samice, která nese pohlavní chromosomy WZ, samec má dva pohlavní chromosomy Z. Pokud by byl gen pro žíhání na pohlavním chromosomu W, nemohl by se tento znak projevovat u slepic. Vybereme označení pro alely, např. A (žíhané peří) a a (absence žíhání) a zkusíme, zda výsledky křížení odpovídají lokalizaci tohoto genu na chromosomu Z.

P: σZ^AZ^A x $\text{♀ } WZ^a$

F1: σZ^AZ^a $\text{♀ } WZ^A$

F2:

	W	Z^A
Z^A	WZ^A	Z^AZ^A
Z^a	WZ^a	Z^AZ^a

Samice
Žíhaní jedinci

Výsledek: Výsledek křížení odpovídá lokalizaci genu na chromosomu Z.

4. Geny *A* a *B* jsou od sebe vzdálené 20 cM. Jedinec *AABB* byl křížen s jedincem *aabb*.

A) Jaké gamety a v jakých proporcích může tvořit jedinec F1 generace?

B) Jestliže zkřížíme jedince F1 s jedincem *aabb*, jaké můžeme očekávat potomstvo a v jakých poměrech?

C) Křížíme-li navzájem jedince F1, jaké očekáváme potomstvo a v jakých fenotypových proporcích (za předpokladu úplné dominance)?

- P: *AABB* x *aabb*

F1: *AaBb*

- Protože geny *A* a *B* leží na jednom chromosomu, zdědil jedinec F1 od jednoho rodiče chromosom nesoucí v obou genech dominantní alelu a od druhého rodiče chromosom nesoucí dvě recesivní alely ve zkoumaných genech. Je tedy v konstituci cis $\frac{AB}{ab}$.

A) Jedinec z F1 generace bude tvořit 4 typy gamet: *AB*, *Ab*, *aB*, *ab*. Nebudou však vznikat se stejnou pravděpodobností, gamety s tzv. rodičovskými kombinacemi, tedy gamety, do kterých šel chromosom tak jak ho jedinec F1 zdědil od svých rodičů bez crossing-overu mezi sledovanými geny, budou vznikat častěji než kombinace, kde při tvorbě gamet muselo dojít k výměně chromatid homologních chromosomů právě mezi genu *A* a *B*. Protože víme, že vzdálenost těchto genů je 20cM, vyplývá z toho, že pravděpodobnost crossing-overu v oblasti mezi geny je 20%, tedy 20% gamet budou tvořit ty gamety, při jejichž tvorbě k tomuto crossing-overu došlo. Gamety s konstitucí *AB* a *ab* (rodičovské) budou tvořit 80% gamet (každá ze dvou rodičovských variant tedy bude tvořit 40% gamet), gamety s konstitucí *Ab* a *aB* (rekombinační) budou tvořit 20% gamet (každá tedy 10%). Celkově tedy gamety budou vznikat v tomto poměru 4:1:1:4 *AB:Ab:aB:ab*.

B) $\frac{AB}{ab}$ x $\frac{ab}{ab}$

Recesivní homozygot předá všem svým potomkům chromosom nesoucí recesivní alely *a* a *b*.

Takže o genotypu a fenotypu potomků rozhodne chromosom od jedince z F1 generace, ten tvoří 4 typy gamet v poměru 4:1:1:4 (viz výše).

	4 <i>AB</i>	1 <i>Ab</i>	1 <i>aB</i>	4 <i>ab</i>
1 <i>ab</i>	4 <i>AaBb</i>	1 <i>Aabb</i>	1 <i>aaBb</i>	4 <i>aabb</i>

V Punnettově čtverci u gamet uvedeme, kolik dílů tvoří daný typ. U potomků potom podíly gamet násobíme.

V potomstvu budou vznikat 4 genotypové (i fenotypové) kategorie v poměru 4:1:1:4

AaBb:Aabb:aaBb:aabb. Vidíme tedy, že fenotypový poměr potomků tohoto křížení odpovídá poměru v jakém jedinec z F1 tvoří gamety, proto je toto křížení používáno jako analytické.

C) $\frac{AB}{ab}$ x $\frac{AB}{ab}$

Pro řešení můžeme využít Punnettova čtverce (viz řešení B), potřebujeme znát, v jakém poměru daní jedinci tvoří gamety (viz řešení A). Protože nám jde jen o fenotypový poměr, nemusíme rozlišovat mezi heterozygoty a homozygoty dominantními.

	4 <i>AB</i>	1 <i>Ab</i>	1 <i>aB</i>	4 <i>ab</i>
4 <i>AB</i>	16 <i>A-B-</i>	4 <i>A-B-</i>	4 <i>A-B-</i>	16 <i>A-B-</i>
1 <i>Ab</i>	4 <i>A-B-</i>	1 <i>A-bb</i>	1 <i>A-B-</i>	4 <i>A-bb</i>
1 <i>aB</i>	4 <i>A-B-</i>	1 <i>A-B-</i>	1 <i>aaB-</i>	4 <i>aaB-</i>
4 <i>ab</i>	16 <i>A-B-</i>	4 <i>A-bb</i>	4 <i>aaB-</i>	16 <i>aabb</i>

Čísla pro každou fenotypovou kategorii sečteme. $\frac{AB}{ab}:\frac{Ab}{ab}:\frac{aB}{ab}:\frac{ab}{ab}$ 66:9:9:1

5. U octomilky jsou geny *sr* (*stripe*, hrud' s proužky) a *e* (*ebony*, černé tělo) umístěny 62 a 70 cM od levého konce chromosomu 3. Samička s proužky a homozygotní pro e^+ byla křížena s černým samečkem homozygotním pro sr^+ . Všechno potomstvo bylo fenotypově standardní.

A) Jaké gamety a v jakých proporcích budou tvořit samičky F1?

B) Jaké gamety a v jakých proporcích budou tvořit samečci F1?

C) Jestliže jsou samičky a samečci F1 kříženi mezi sebou, jaké fenotypy a v jakých poměrech očekáváme v potomstvu tohoto křížení.

POZOR! U samců *Drosophila melanogaster* nedochází během meiózy ke crossing-overu.

- Pakliže jsou geny *stipe* a *ebony* umístěny 62 a 70 cM od stejného konce chromosomu, je genetická vzdálenost mezi nimi 8 cM (při meióze dojde v osmi procentech případů ke crossing-overu v této oblasti).
- Ze zadání vyplývá, že mutované alely jsou vůči divokým recesivní (označení začínající malým písmenem).

P: ♀ $srsre^+e^+$ x ♂ sr^+sr^+ee

F1: $\frac{sre^+}{sr^+e}$

- Jedinci F1 jsou v konstituci trans (od matky zdědili chromosom s recesivní alelou genu *stripe* a dominantní alelou genu *ebony*, od otce opačně).

A) Samičky F1 budou tvořit 4 typy gamet, dva rodičovské (sre^+ , sr^+e) a dva rekombinantní (sr^+e^+ , sre). Rekombinantní gamety budou tvořit 8% všech gamet (jsou dvě, takže každý typ rekombinantní gamety bude tvořit 4% všech), protože vzdálenost mezi těmito geny je 8 cM. Rodičovské gamety pak tvoří 92% (46% každá). Samičky tedy tvoří gamety sr^+e^+ , sr^+e , sre^+ , sre v poměru 2:23:23:2 (před zkrácením 4:46:46:4).

B) Mohlo by se zdát, že vzhledem k tomu, že geny leží na chromosomu 3, tedy autosomu, tak mezi samičími a samčími gametami nebude rozdíl. Samci octomilek však mají tzv. achiasmatickou meiózu, nedochází u nich tedy během tvorby pohlavních buněk ke crossing-overu. Samec tedy chromosomy předává svým potomkům s takovými kombinacemi alel, jak je dostal od svých rodičů. Tito jedinci tedy budou tvořit jen dva typy gamet (rodičovské) sre^+ , sr^+e v poměru 1:1.

C) Z řešení A a B víme jaké gamety a v jakém poměru tvoří jedinci F1 generace, pro řešení pak můžeme použít Punnettova schématu (viz příklad 5C). Protože nám jde o fenotyp, nemusíme rozlišovat mezi homozygoty dominantními a heterozygoty.

	2 sr^+e^+	23 sr^+e	23 sre^+	2 sre
1 sre^+	2 sr^+e^+	23 sr^+e^+	23 $srsre^+$	2 $srsre^+$
1 sr^+e	2 sr^+e^+	23 sr^+ee	23 sr^+e^+	2 sr^+ee

Vznikají tři fenotypové kategorie (divoký typ: proužky: černé tělo) v poměru 2:1:1 (před zkrácením 50:25:25).

6. Analytickým křížením samičky octomilky heterozygotní pro tři recesivní mutace, *e* (*ebony*, černé tělo), *st* (*scarlet*, šarlatové oči) a *ss* (*spineless*, zvlněné chloupky) vzniklo toto potomstvo:

fenotyp	počet
standardní	67
ebony	8
ebony, scarlet	68
ebony, spineless	347
ebony, scarlet, spineless	78
scarlet	368
scarlet, spineless	10
spineless	54
celkem	1000

A) Jaké bylo uspořádání alel na chromosomech původní heterozygotní samičky?

B) Jaké je pořadí genů?

C) Jaká je vzdálenost mezi geny?

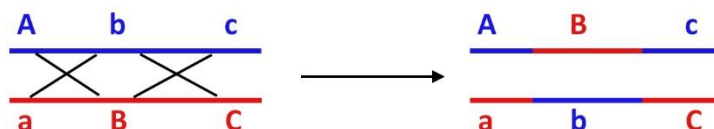
D) Jaký je koeficient koincidence?

- Seřadíme si výsledky pokusu, tak aby pod sebou byly odpovídající kategorie (všechny geny standardní + všechny geny mutantní, *ebony* mutantní a ostatní standardní + *ebony* standardní a ostatní mutantní, ...), zároveň si napíšeme stav každého genu (+ divoký typ, pořadí genů bude např. *ebony*, *scarlet* a *spineless*), aby byla tabulka přehlednější.

Fenotyp	Počet	Crossing-over
<i>e+ss</i>	347	ne
<i>+st+</i>	368	ne
<i>+++</i>	67	ano
<i>e st ss</i>	78	ano
<i>e st +</i>	68	ano
<i>++ ss</i>	54	ano
<i>e ++</i>	8	2x
<i>+ st ss</i>	10	2x

Nejčetnější kategorie jsou jedinci, kteří zdědili od heterozygotní samičky rodičovské chromosomy (bez crossing-overu, nejpravděpodobnější), nejméně četné kategorie představují jedince, kteří zdědily chromosom po dvojitém crossing-overu (nejméně pravděpodobný jev).

- A) Heterozygotní samice většině svých potomků předala chromosomy, tak jak je dostala od rodičů bez crossing-overu ve sledované oblasti. Proto dva nejčetnější fenotypy odpovídají konstituci jejího chromosomu. Heterozygotní samice tedy měla genotyp $\frac{e+ss}{+st+}$.
- B) Z tohoto pokusu nemůžeme určit finální pořadí genů pouze, který ze tří studovaných leží uprostřed. To se udělá na základě porovnání rodičovských typů s typem reprezentující dvojitý crossing-over, protože právě při něm dochází k výměně prostředního genu.

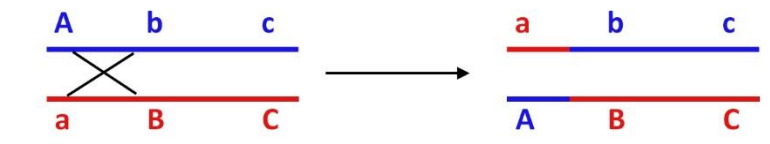


Při porovnávání si musíme správně vybrat, co budeme porovnávat s čím, protože jak do kategorie bez crossing-overu, tak do kategorie se 2 c. o. patří vždy dva fenotypy. Jde tedy o to porovnávat fenotypy, kde můžeme vidět pouze jednu změnu (stejný znamená buď u obou mutantní a označený písmenem, nebo u obou divoká alela označená +).

Rodič.	<i>e + ss</i>	<i>+ st +</i>
2x c. o.	<i>e + +</i>	<i>+ st ss</i>

Uprostřed leží gen *spineless*.

- C) Pro určení vzdálenosti krajních genů od *spineless* si prvně musíme rozdělit kategorie s 1 crossing-overem na ty, kde došlo ke crossing-overu mezi *e* a *ss* a kde mezi *ss* a *st*. To uděláme opět porovnáním s jedním z rodičovských typů, při jednoduchém crossing-overu se vyměňují krajní gen.



Rodič.	<i>e + ss</i>	<i>+ st +</i>	Crossing-over
1x c. o.	<i>+ + ss</i>	<i>e st +</i>	<i>ss-e</i>
Rodič.	<i>e + ss</i>	<i>+ st +</i>	
1x c. o.	<i>e st ss</i>	<i>+ + +</i>	<i>ss-st</i>

Vzdálenost genů spočítáme pomocí Morganova čísla, které udává podíl gamet, kde došlo k příslušnému crossing-overu. Protože při analytickém křížení je fenotyp ovlivněn pouze gametou od heterozygotního jedince, můžeme to spočítat z počtu jedinců s daným fenotypem. Nezapomenout na dvojité crossing-overy, tam došlo k oběma sledovaným výměnám najednou.

Fenotyp	Počet	C.o.
<i>e+ss</i>	347	ne
<i>+st+</i>	368	ne
<i>+++</i>	67	<i>ss-st</i>
<i>e st ss</i>	78	<i>ss-st</i>
<i>e st +</i>	68	<i>ss-e</i>
<i>++ ss</i>	54	<i>ss-e</i>
<i>e ++</i>	8	2x
<i>+ st ss</i>	10	2x
celkem	1000	

Vzdálenost genů *spineless* a *scarlet*:

$$p = \frac{67 + 78 + 8 + 10}{1000} = \frac{163}{1000} = 0,163 \Rightarrow 16,3 \text{ cM}$$

Vzdálenost genů *spineless* a *ebony*:

$$p = \frac{68 + 54 + 8 + 10}{1000} = \frac{140}{1000} = 0,14 \Rightarrow 14 \text{ cM}$$

- D) Koeficient koincidence udává jaký podíl možných dvojitých crossing-overů se uskutečnil $c = \frac{\text{pozorované 2 c.o.}}{\text{očekávané 2 c.o.}}$. Počet pozorovaných dvojitých crossing-overů známe, musíme ale zjistit, jaký byl počet očekávaný. Protože známe pravděpodobnosti jednoduchých crossing-overů (Morganova čísla, v tomto případě 0,163 a 0,14; viz řešení C), pravděpodobnost dvojitého crossing-overu by se měla rovnat jejich násobku, očekávaný počet pak získáme ještě vynásobením celkovým počtem pozorovaných jedinců (vynásobením pravděpodobností dvou nezávislých událostí, získáme pravděpodobnost jevu, kdy se tyto události sejdou, ale crossing-overy nejsou nezávislé jeden na druhém, proto jich reálně bylo méně).

$$c = \frac{8+10}{0,163 \cdot 0,14 \cdot 1000} = \frac{18}{22,82} = 0,788$$

Koeficient koincidence lze vypočítat i přímo z frekvencí.

$$c = \frac{\text{pozorovaná frekvence 2 c.o.}}{\text{očekávaná frekvence 2 c.o.}} = \frac{\frac{8+10}{1000}}{0,163 \cdot 0,14} = \frac{0,018}{0,02282} = 0,788 \Rightarrow 78,8\%$$

To znamená, že se uskuteční 78,8% možných dvojitých crossing-overů.