















GENETIKA ORGANISMU

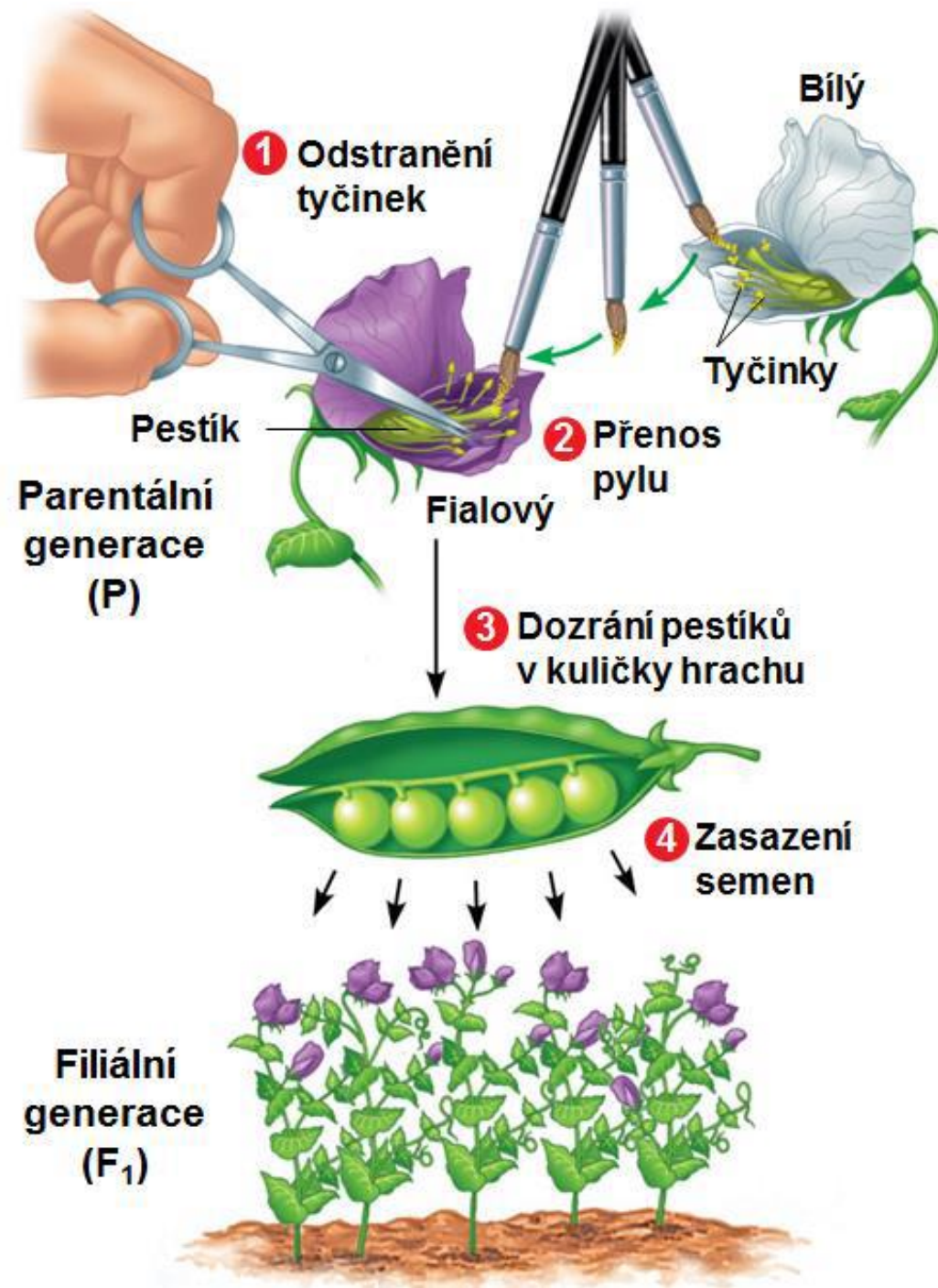
- Genetika organismu je první a nejstarší odvětví genetiky. Zakladatelem je Johann Gregor Mendel (20. 7. 1822 Hynčice až 6. 1. 1884 Brno), který se zabýval pokusy s křížením rostlin (hrachu).

Hrách setý (*pisum sativum*)

- ▶ je samosprašná rostlina, dá se dobře pěstovat i křížit.
- ▶ velký počet semen, velké množství variant.

- ▶ Mendel si vybral k pokusům sedm párových znaků hrachu
- ▶ tvar semen (kulatý x svaštělý)
- ▶ zbarvení semen (žluté x zelené)
- ▶ zbarvení květů (fialové x bílé)
- ▶ zbarvení nezralých lusků (žluté x zelené)
- ▶ tvar lusků (klenutý x zaškrcovaný)
- ▶ postavení květů (terminální x úžlabí listů)
- ▶ vzrůst rostliny (vysoký x nízký)

| Vlastnost | Znaky | |
|-----------------|---|---|
| | Dominantí | Recesivní |
| Barva květu |  Fialová |  Bílá |
| Postavení květů |  Úžlabní |  Terminální |
| Barva semen |  Žlutá |  Zelená |
| Tvar semen |  Kulatý |  Svráštělý |
| Tvar lusku |  Klenutý |  Zaškrcený |
| Barva lusky |  Zelená |  Žlutá |
| Vzrůst rostliny |  Vysoká |  Nízká |



Křížení (hybridizace)

- ▶ je základní metoda v genetice na úrovni organismu.
- ▶ Jde o pohlavní rozmnožování záměrně vybraných rozdílných jedinců a sledování znaků jejich potomstva.
- ▶ Při pohlavním rozmnožování vzniká zygota - od každého genu má dvě alely (jednu od matky a jednu od otce), proto může být potomstvo rozdílné od rodičů.

Hybrid (kříženec)

- ▶ Hybrid (kříženec) je produkt hybridizace
- ▶ Vznikl splynutím gamet obsahujících rozdílné alely určitého genu (heterozygotní).
- ▶ Může být heterozygotní v jednom páru alel (monohybrid), ve dvou (dihybrid) nebo obecně ve více alelických párech (polyhybrid).

Nepohlavní rozmnožování

- vznikají jedinci jen z jednoho rodiče a jsou s ním geneticky shodní, hovoříme o klonu (čistě linii).



Genotyp

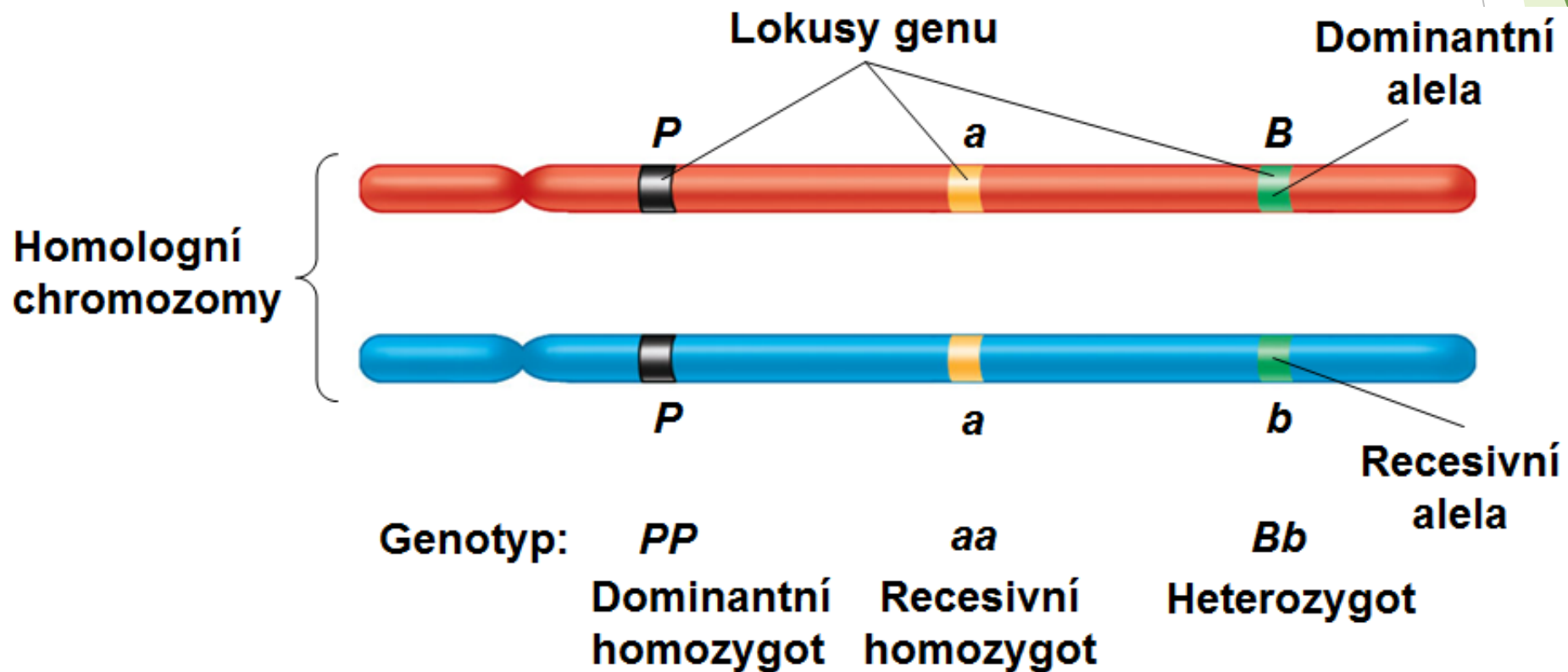
- ▶ je souhrn všech alel jedince. Tento soubor představuje „program“, který má organismus k dispozici pro zajištění všech svých životních funkcí.

Homozygot

- ▶ je jedinec, který má stejné alely určitého genu.
Dominantní homozygot má dvě stejné dominantní alely určitého genu, recesivní homozygot má dvě stejné recesivní alely určitého genu.

Heterozygot

- jedinec, který má různé alely určitého genu.



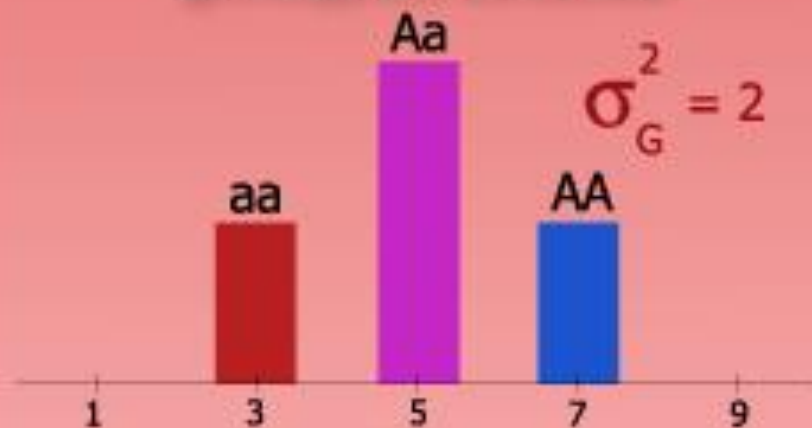
Fenotyp

- ▶ je soubor všech vlastností (znaků) jedince. Vzniká spolupůsobením genotypu a faktorů vnějšího prostředí. Znaky jsou např. morfologické, anatomické, fyziologické nebo psychické.

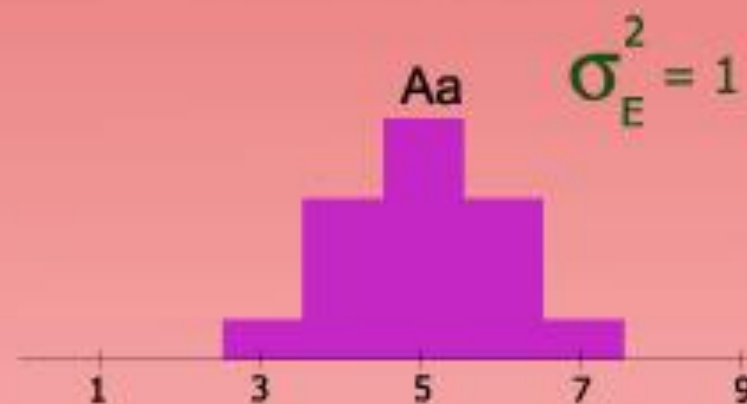
Kvalitativní znaky

- ▶ vyskytují se v několika málo zřetelně odlišitelných kvalitách (barva květu, krevní skupina).
- ▶ Vznik těchto znaků ovlivňuje malý počet tzv. majorgenů (geny velkého účinku).
- ▶ Fenotyp obvykle nebývá ovlivněn vnějším prostředím.

genotypová variabilita

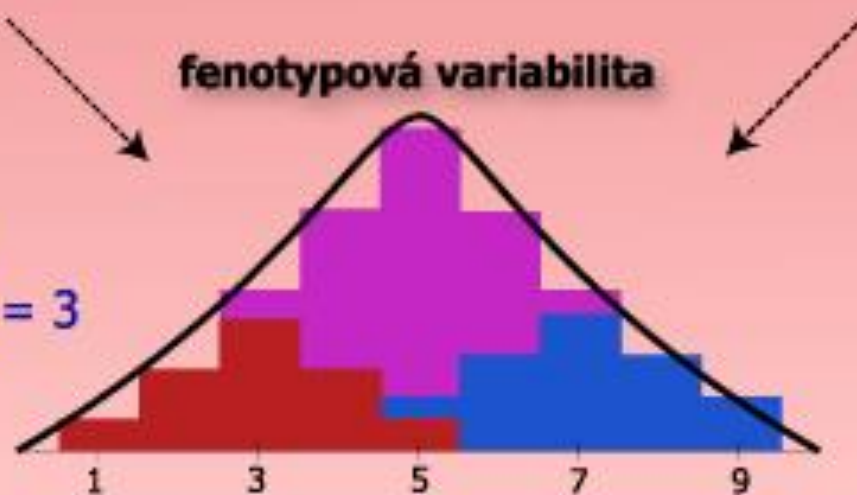


variabilita prostředí



fenotypová variabilita

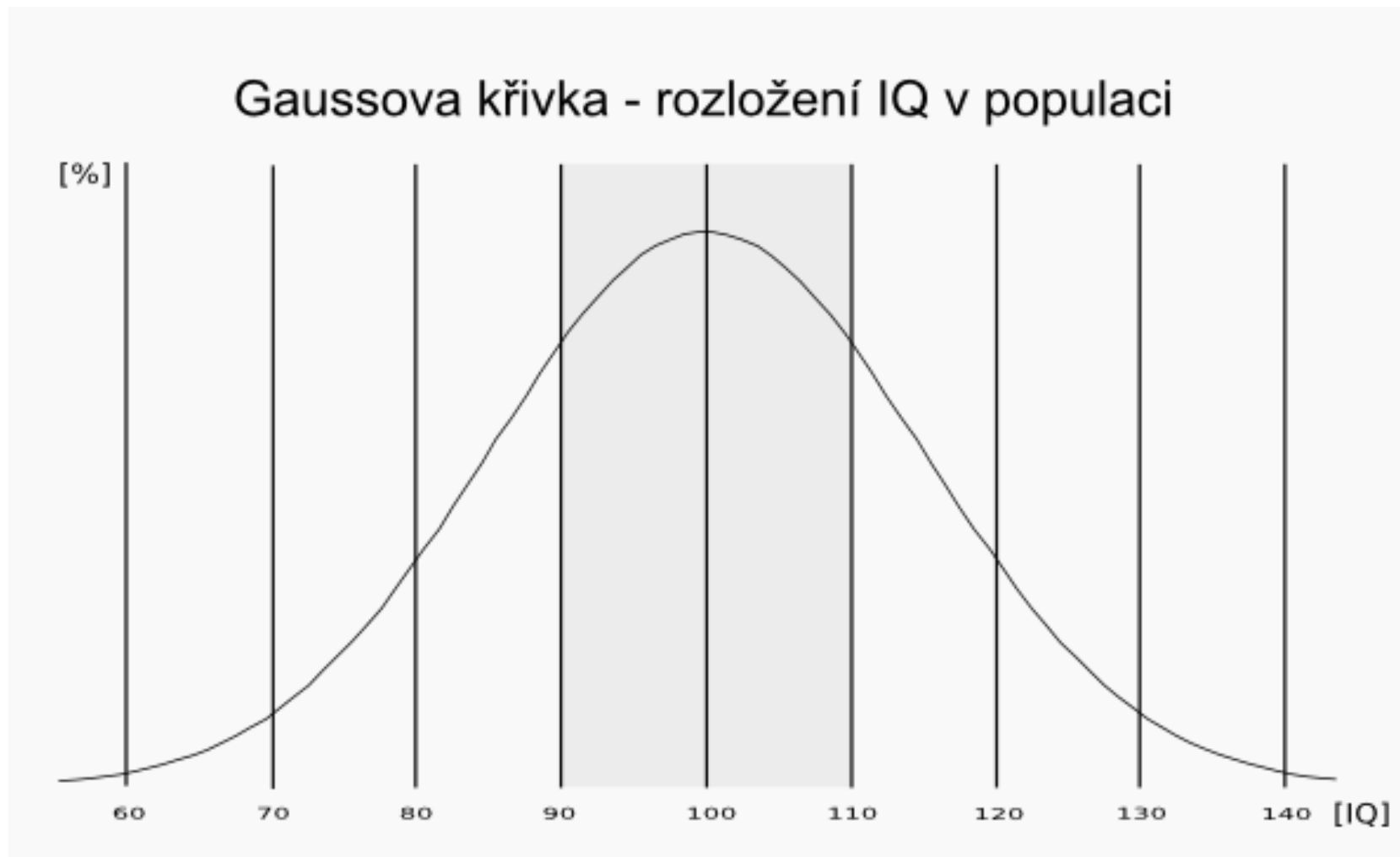
$$\sigma_P^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2 = 3$$



Kvantitativní znaky

- ▶ u jednotlivých jedinců se liší mírou svého projevu, vykazují plynulý přechod od jedné krajní polohy do druhé (výška, váha, inteligence).
- ▶ Jsou podmíněny větším množstvím genů malého účinku (minorgeny), jejich účinky se sčítají.
- ▶ Výsledný fenotyp je ještě navíc ovlivněn prostředím.

Geny malého účinku

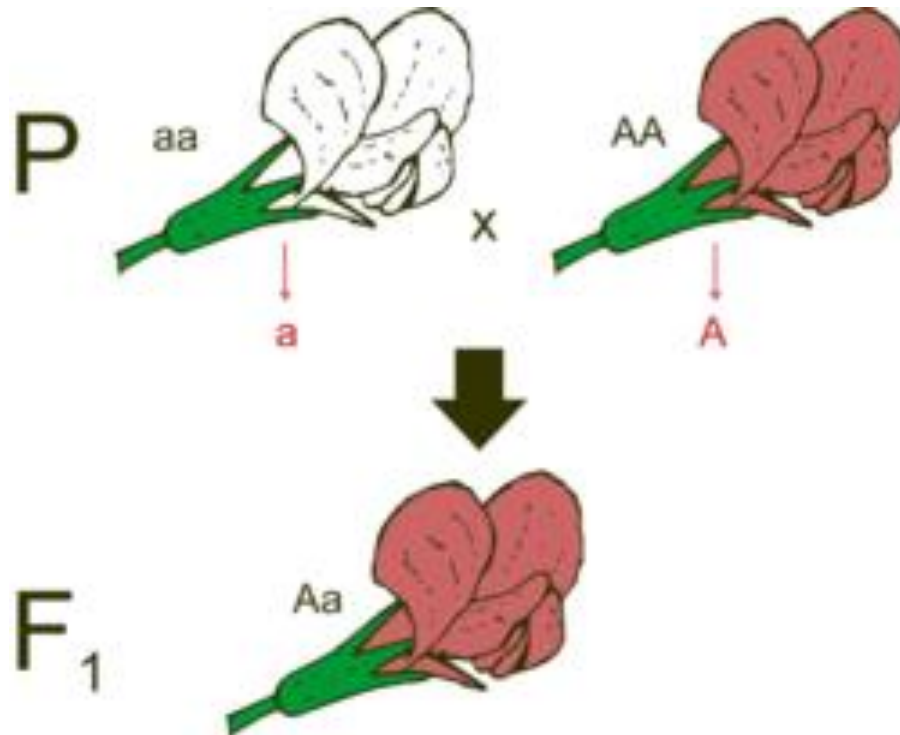


Mendlovy zákony

- ▶ Pokusy s rostlinnými hybridy

1. Mendelův zákon o uniformitě hybridů

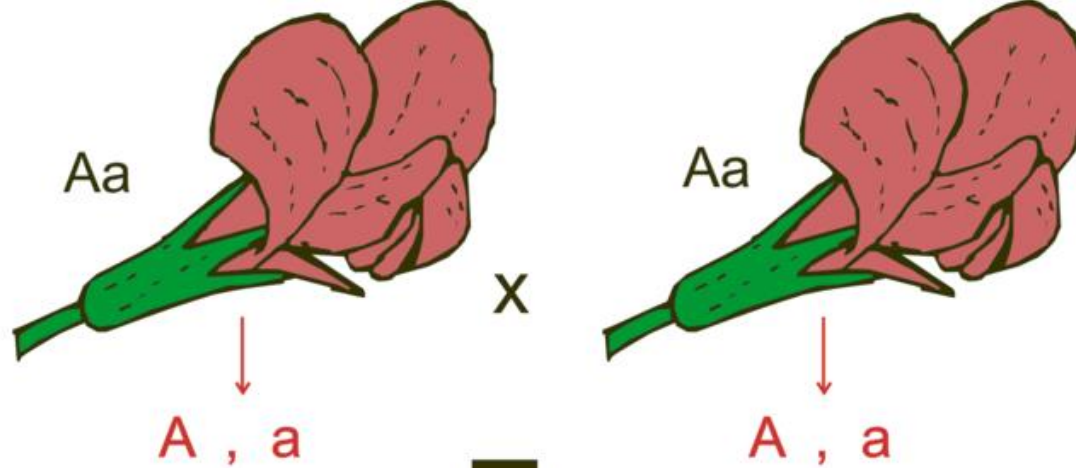
- ▶ Při vzájemném křížení 2 homozygotů vznikají potomci genotypově i fenotypově jednotní.
- ▶ Pokud jde o 2 různé homozygoty jsou potomci vždy heterozygotními hybridy.



2. Mendelův zákon o segregaci alel

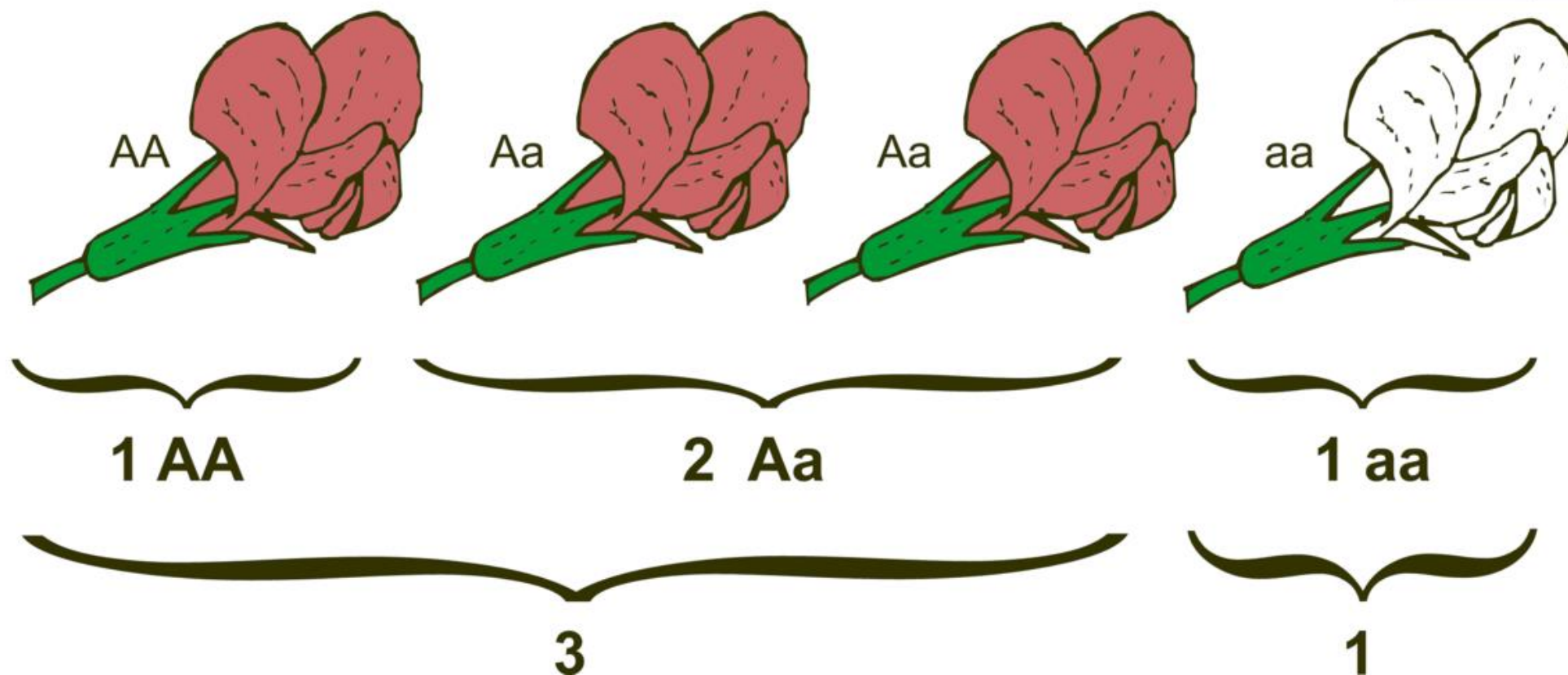
- ▶ Při křížení 2 heterozygotů může být potomkovi předána každá ze dvou alel (dominantní i recesivní) se stejnou pravděpodobností.
- ▶ Dochází tedy ke genotypovému a tím pádem i fenotypovému štěpení = **segregaci**.
- ▶ Pravděpodobnost pro potomka je tedy 25% (homozygotně dominantní jedinec) : 50% (heterozygot) : 25% (homozygotně recesivní jedinec).
- ▶ Tudíž genotypový štěpný poměr 1:2:1. Fenotypový štěpný poměr je 3:1.
- ▶ Pokud je mezi alelami vztah neúplné dominance, odpovídá fenotypový štěpný poměr štěpnému poměru genotypovému (tj. 1:2:1).

F_1



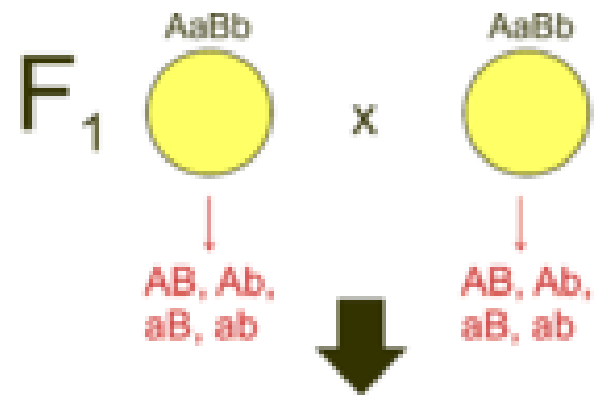
| | A | a |
|-----|------|------|
| A | AA | Aa |
| a | Aa | aa |

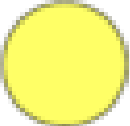
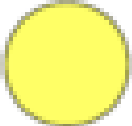
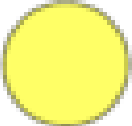
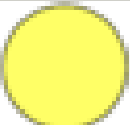

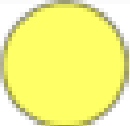
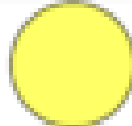




F_2



3. Mendelův zákon o volné kombinovatelnosti alel

- ▶ Máme-li 2 polyhybridy AaBb může každý tvořit 4 různé gamety (AB, Ab, aB, ab). Při vzájemném křížení tedy z těchto 2 gamet vzniká 16 různých zygotických kombinací.
- ▶ Některé kombinace se ovšem opakují, takže nakonec vzniká pouze 9 různých genotypů (poměr 1:2:1:2:4:2:1:2:1).
- ▶ Fenotypový štěpný poměr je 9:3:3:1.
- ▶ Tento zákon samozřejmě platí pouze v případě, že sledované geny se nachází na **různých** chromozomech.



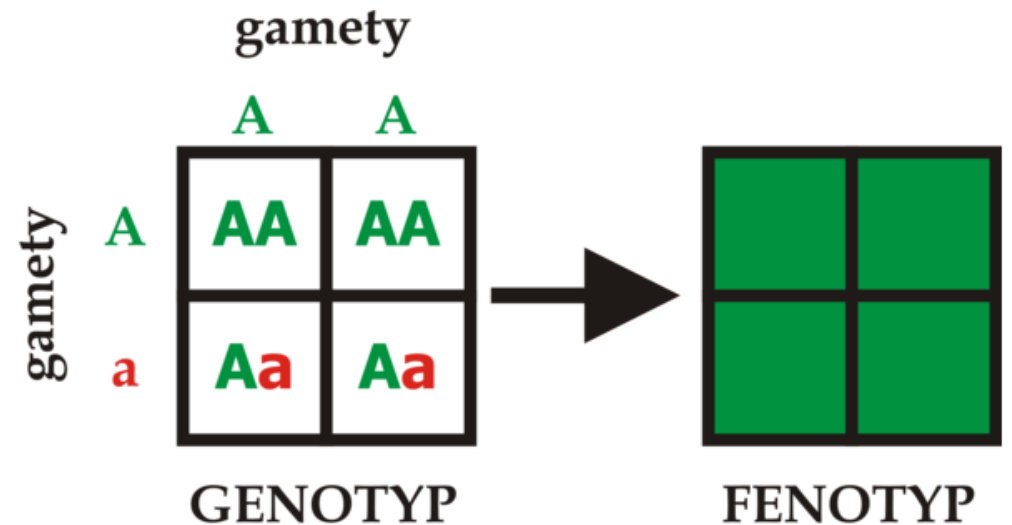
| F_2 | AB | Ab | aB | ab |
|-------|---|---|---|---|
| AB |  $AABB$ |  $AABb$ |  $AaBB$ |  $AaBb$ |
| Ab |  $AABb$ |  $AAbb$ |  $AaBb$ |  $Aabb$ |
| aB |  $AaBB$ |  $AaBb$ |  $aaBB$ |  $aaBb$ |
| ab |  $Aabb$ |  $Aabb$ |  $aaBb$ |  $aabb$ |

Zpětné křížení

- ▶ Zpětné křížení - backcross (Bc nebo B) je křížení heterozygota (jedinci F1 generace) s jedinci parentální generace.
- ▶ Zpětným křížením se ověřuje přítomnost **genové vazby**.
- ▶ Za předpokladu úplné dominance $A > a$ a nacházíme v generaci zpětných kříženců následující genotypové a fenotypové štěpné poměry:

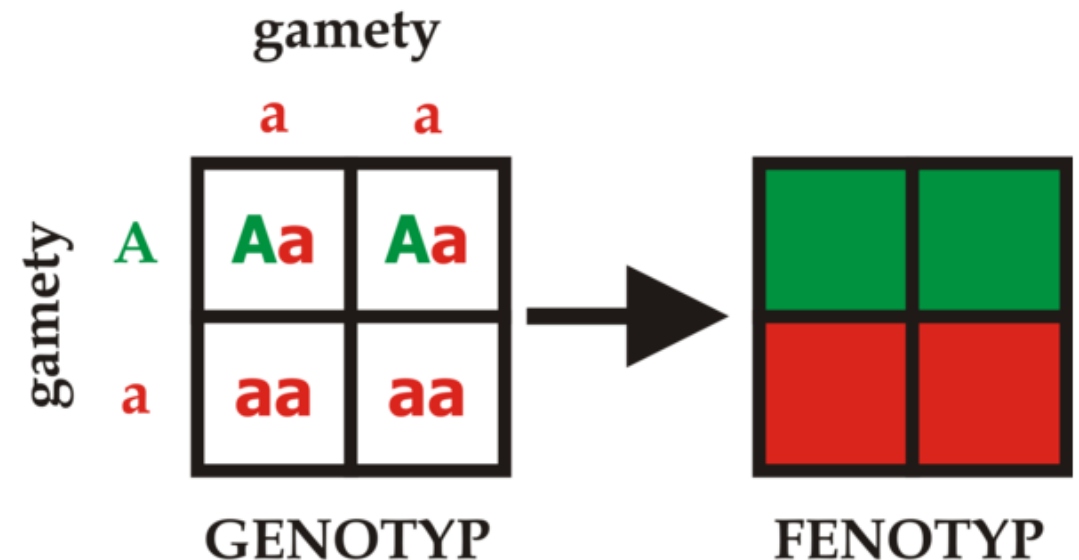
Zpětné křížení

- Bc - Monohybridismus:
- Aa x AA
- Genotypový štěpný poměr: 1 (AA) : 1 (Aa)
- Fenotypový štěpný poměr: uniformní



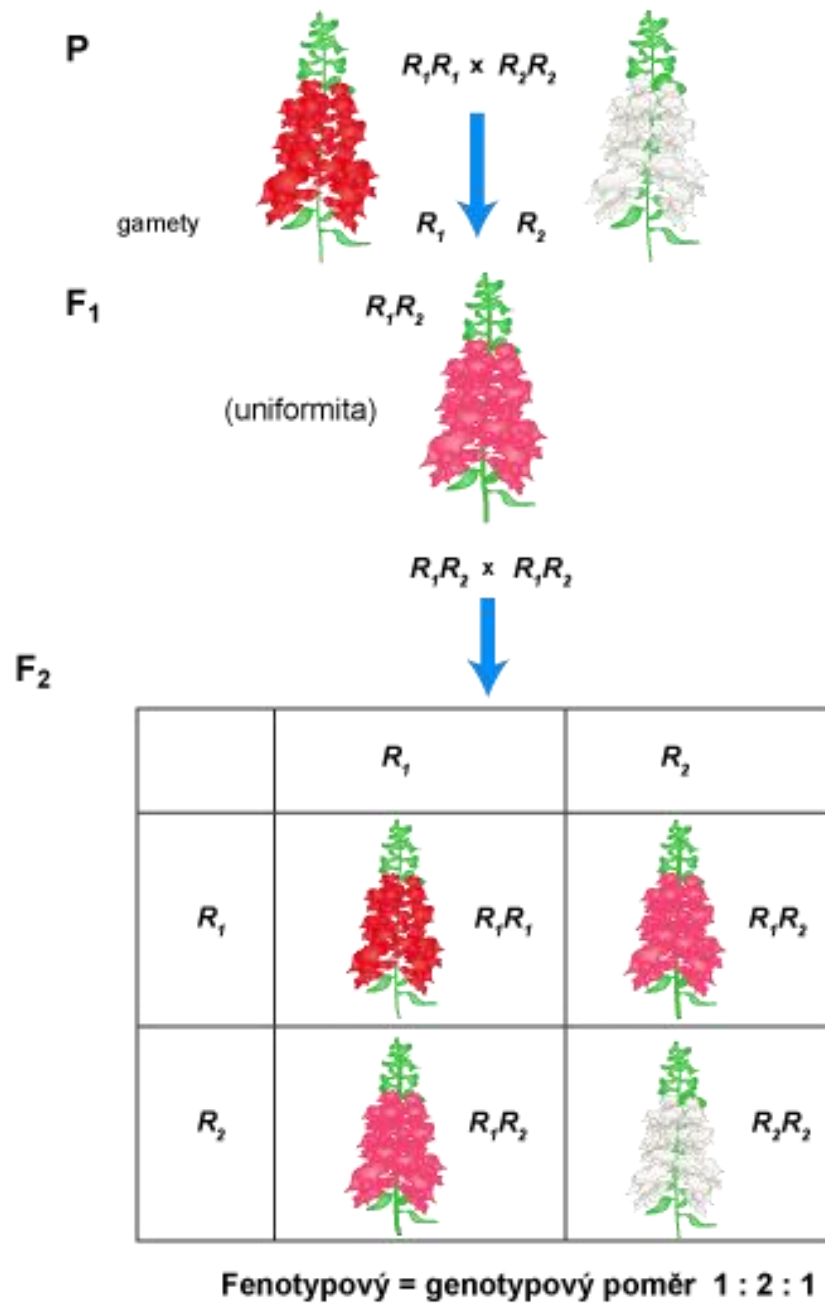
Zpětné křížení

- Bc - Monohybridismus:
- Aa x aa
- Genotypový štěpný poměr: 1 (Aa) : 1 (aa)
- Fenotypový štěpný poměr: 1 (Aa) : 1 (aa)



Zvláštní případy alelické interakce

Růžové květy u hlediků jsou výsledkem neúplné dominance



KODOMINANCE

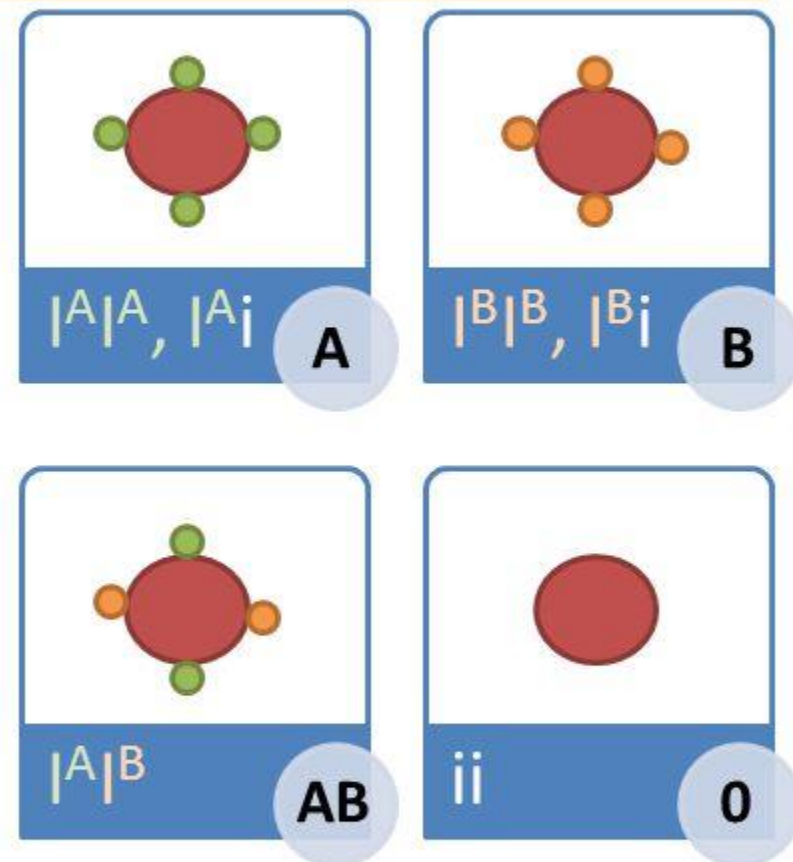
- u heterozygota se projeví oba znaky současně
- dědičnost krevních skupin
- důležité při dárcovství krve

ALELICKÁ SÉRIE

I^A – kodominantní s I^B

I^A – úplně dominantní nad i

I^B – úplně dominantní nad i



Co Mendel nevěděl?

- ▶ Jeden znak se vždy rovná jeden gen?

Genetické interakce

- ▶ genové produkty řady genů spolu interagují, na sebe navazují, ve fenotypu se překrývají apod.
- ▶ pokud budeme sledovat konečný produkt jejich působení (výsledný fenotyp), odhalíme změny ve fenotypových štěpných poměrech
- ▶ nejlépe k tomu poslouží analýza potomstva v F2 generaci - změna počtu fenotypových tříd i číselných poměrů

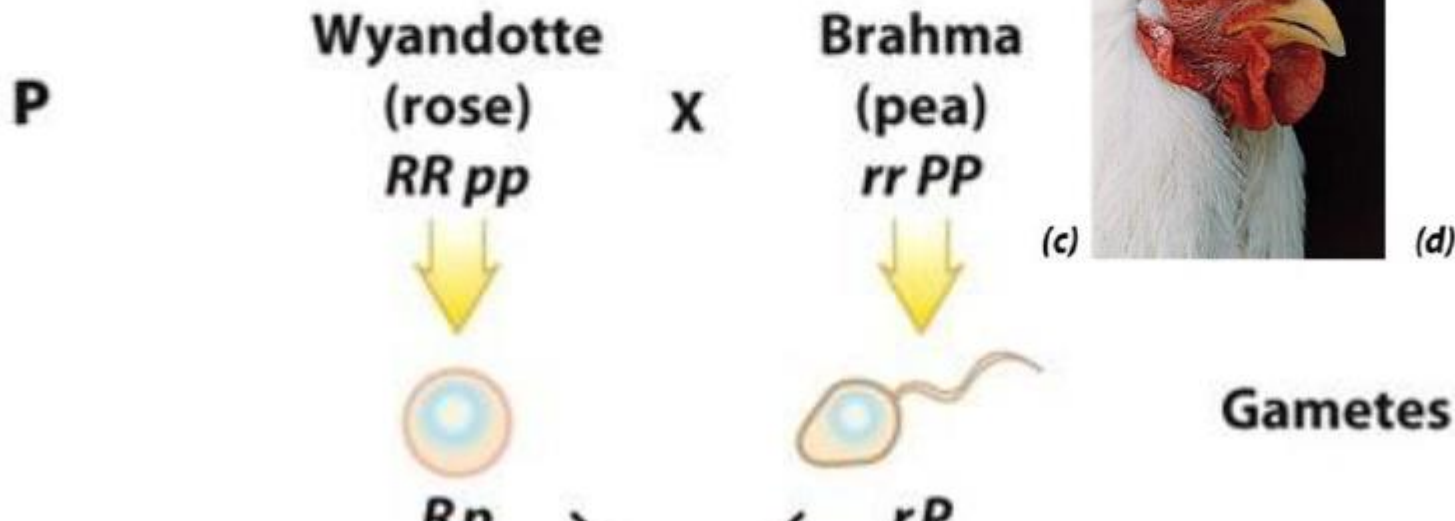
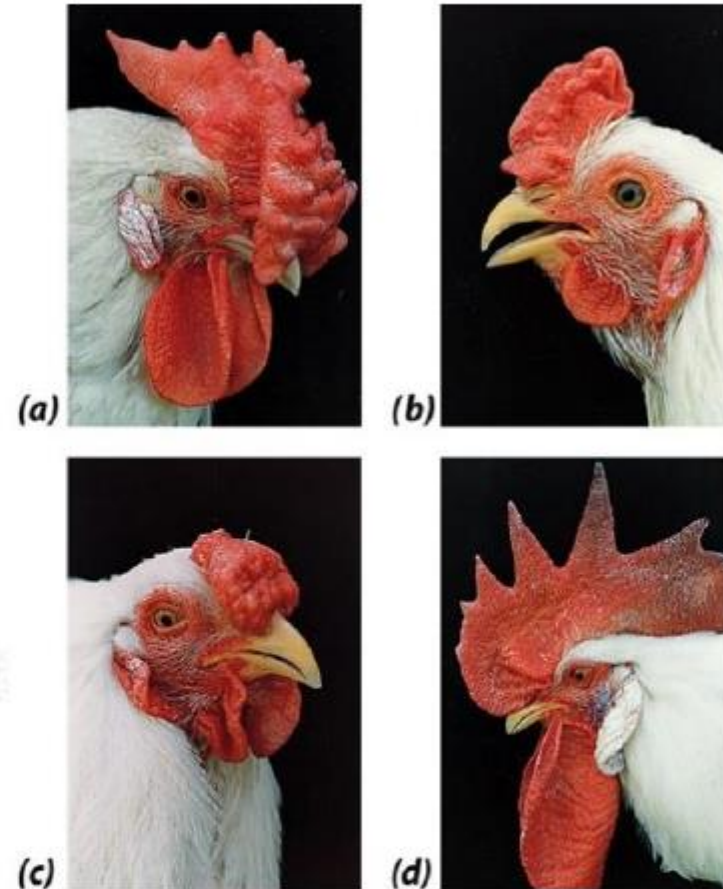
Reciproká interakce

- ▶ je vzájemné působení dvou a více párů alel, které mezi sebou mají vztah **úplné dominance**.
- ▶ Vzniká řada forem odpovídajícího znaku a každá kombinace těchto alel má samostatný fenotypový projev. Příkladem je tvar hřebínku kura domácího










- Plemeno vyandotka je charakterizované růžicovým hřebenem (a), plemeno brahmanka hřebenem hráškovitým (b).

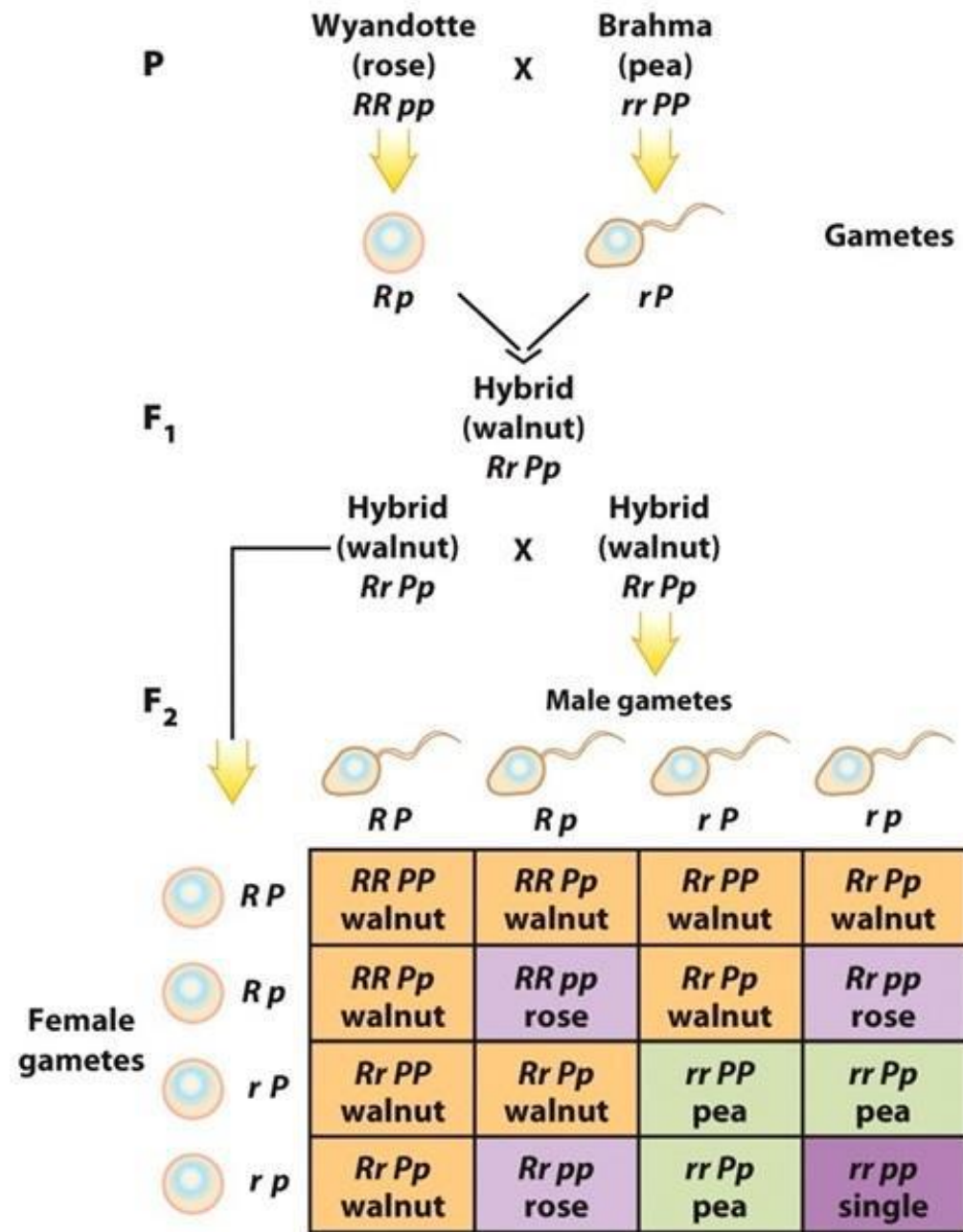
Při vzájemném křížení příslušníků těchto plemen dostaneme potomstvo, které se neshoduje ani s jedním z rodičovských plemen, neboť všichni potomci (zákon o uniformitě hybridů) mají stejný **ořechovitý** hřeben (c).

Po opětovném zkřížení vzniklé generace dostáváme čtyři fenotypové třídy obohacené o novou formu znaku – **jednoduchý** hřeben (d).



Příklad interakce s nezměněným štěpným poměrem - dědičnost tvaru hřebenu u kura domácího

| | | | | |
|-----------------------|--|---|---|---|
| Parenterální generace | <div><p>růžicovitý hřeben, genotyp RRpp</p></div> | <div><p>hráškovitý hřeben, genotyp rrPP</p></div> | | |
| F ₁ | <div><p>ořechovitý hřeben, genotyp RrPp</p></div> | | | |
| F ₂ | <div><p>RRPP</p></div> | <div><p>RRPp</p></div> | <div><p>RrPP</p></div> | <div><p>RrPp</p></div> |
| | <div><p>RRPp</p></div> | <div><p>RRpp</p></div> | <div><p>RrPp</p></div> | <div><p>Rrpp</p></div> |
| | <div><p>RrPP</p></div> | <div><p>RrPp</p></div> | <div><p>rrPP</p></div> | <div><p>rrPp</p></div> |
| | <div><p>RrPp</p></div> | <div><p>Rrpp</p></div> | <div><p>rrPp</p></div> | <div><p>rrpp</p></div> |



Summary: 9/16 walnut, 3/16 rose, 3/16 pea, 1/16 single

Dominantní epistáze

- Dominantní epistáze je vzájemné působení dvou párů alel, **kdy dominantní alela epistatického genu potlačuje** projev dominantní alely druhého hypostatického genu. Příkladem je barva květů jiřiny (*Dahlia*).

Alela *Y* podmiňuje tvorbu žlutého barviva, alela *y* je mutantní a nezpůsobuje tvorbu barviva (bílá barva).

Alela *I* podmiňuje slonovinově bílou barvu květu, ale pouze v případě nepřítomnosti alely *Y*, která by ji přebyla. Alela *i* je mutantní a nezpůsobuje tvorbu barviva (bílá barva).

| | | | |
|-----------|-------------|---|-------------|
| P: | žlutá | x | slon. bílá |
| | <i>YYii</i> | | <i>yyII</i> |

P: žlutá x slon. bílá
 YYii *yyII*

F₁: žlutá
Yyli

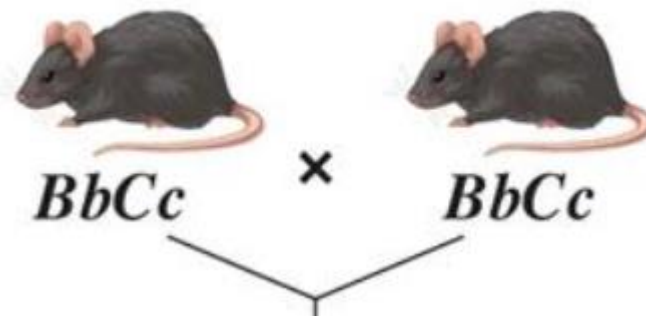
F₂: žlutá x slonovinově bílá x bílá
 Y — — — yyI — yyii

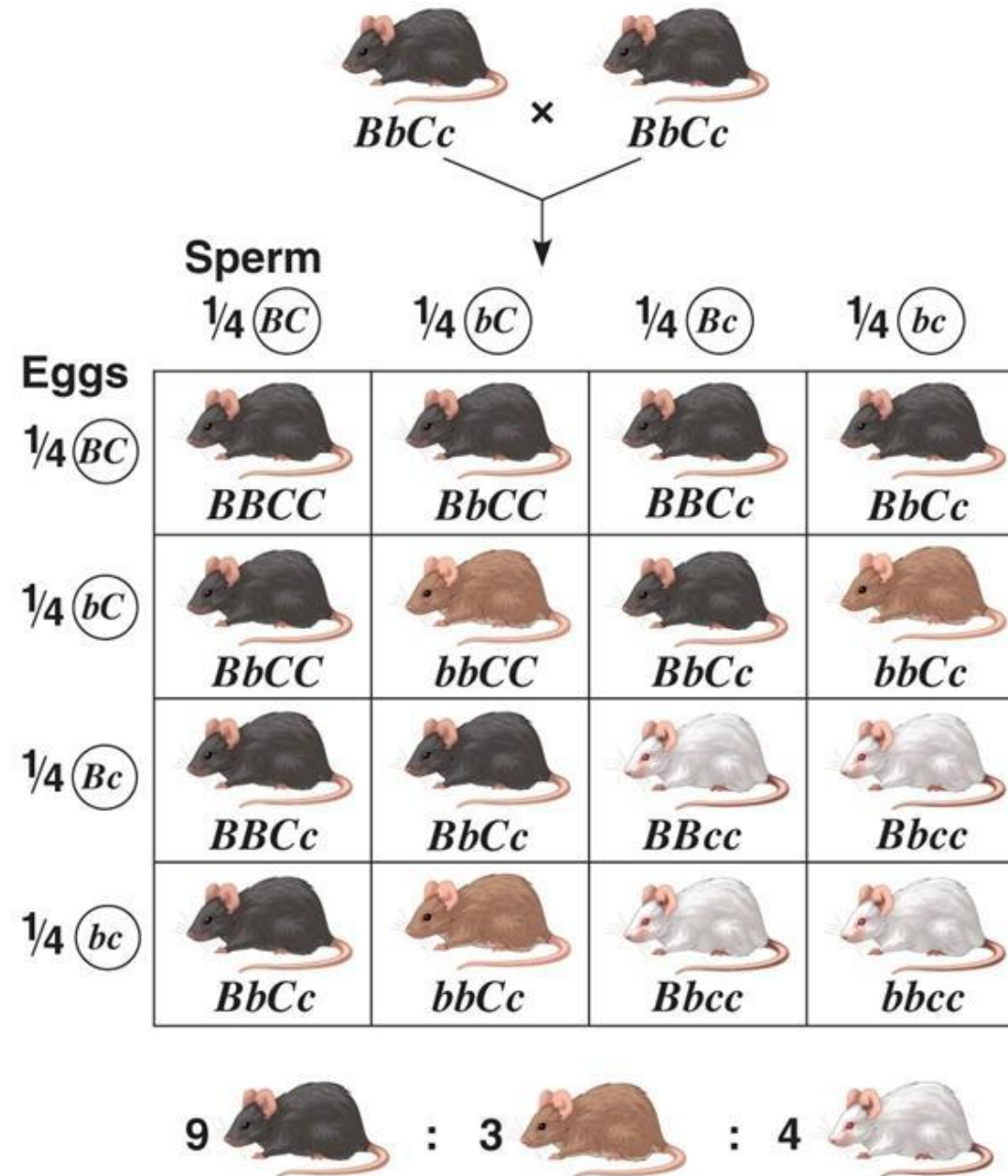
12 : 3 : 1

Recesivní epistáze

- ▶ je vzájemné působení dvou párů alel, **kdy recesivně homozygotní konstituce epistatického genu potlačuje projev jakékoli konstituce druhého hypostatického genu**. Příkladem je barva srsti myši domácí:

- ▶ Alela B podmiňuje tvorbu černého barviva, alela b je nefunkční.
- ▶ Alela C dovoluje tvorbu jakéhokoli barviva, alela c je mutantní a brání tvorbě jakéhokoli barviva, což znamená, že kombinace recesivních alel cc způsobuje albinismus.





Komplementarita

- Komplementarita je vzájemné působení dominantních alel dvou a více spolupůsobících genů. Pro tvorbu znaku se musí sloučit účinky všech dominantních alel, v jiném případě se znak nevytvoří. Příkladem je barva květů hrachoru

Alely *C* a *P* jsou aktivní (dominantní) a obě se podílí na tvorbě fialového barviva. Za nepřítomnosti jen jedné z nich se daný znak nevytvoří.

Alely *c* a *p* jsou neaktivní a podmiňují bílou barvu květu hrachoru.

| | | | |
|-----------|-------------|---|-------------|
| P: | bílý | x | bílý |
| | <i>CCpp</i> | | <i>ccPP</i> |

- ▶ Alely *C* a *P* jsou aktivní (dominantní) a obě se podílí na tvorbě fialového barviva. Za nepřítomnosti jen jedné z nich se daný znak nevytvoří.
- ▶ Alely *c* a *p* jsou neaktivní a podmiňují bílou barvu květu hrachoru.

P: bílý x bílý
 CCpp *ccPP*

F₁: fialový
 CcPp

F₂: fialová x bílá
 C – P –

9 : 7

Inhibice

- ▶ Inhibice je vzájemné působení párů alel, kdy **dominantní alela jednoho genu se projevuje pouze tím, že potlačuje fenotypový projev jiného genu.** Inhibovaná alela se fenotypově projeví pouze tehdy, když jsou inhibiční alely v recesivně homozygotním stavu.
- ▶ Příkladem je zbarvení peří kura domácího

Alela *C* podmiňuje tvorbu červeného barviva. Alela *c* je nefunkční (bílá barva).

Alela *I* ruší účinky alely *C*. Alela *i* je nefunkční alela (bílá).

P: bílý x bílý
 CCII *ccii*

- ▶ Alela *C* podmiňuje tvorbu červeného barviva. Alela *c* je nefunkční (bílá barva).
- ▶ Alela *I* ruší účinky alely *C*. Alela *i* je nefunkční alela (bílá).

P: bílý x bílý
 CCII *ccii*

F₁: bílý
 CcIi

F₂: bílý x červený
 C – ii

13 : 3

Multiplicita

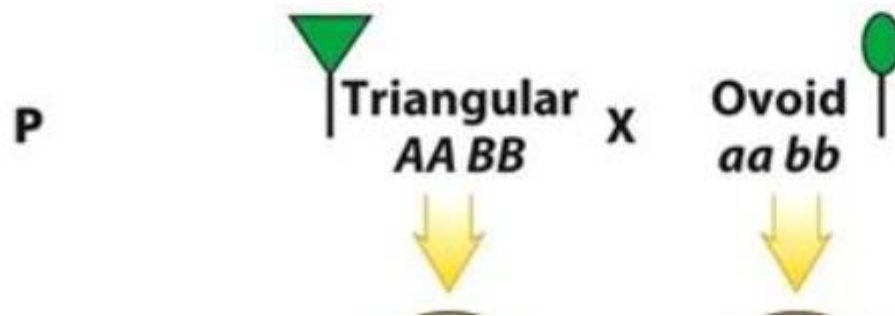
- Multiplicita je vzájemné působení více genů na jeden znak. Obecně každá aktivní (dominantní) alela se podílí na tvorbě stejné formy znaku. Alely značíme $A_1a_1, A_2a_2, \dots A_n a_n$. Podle počtu genů (alelových párů), které působí na vznik daného znaku, hovoříme o duplicitě, triplicitě, ...
- Vznik multiplicity souvisí s crossing-overem.

Duplicita nekumulativní

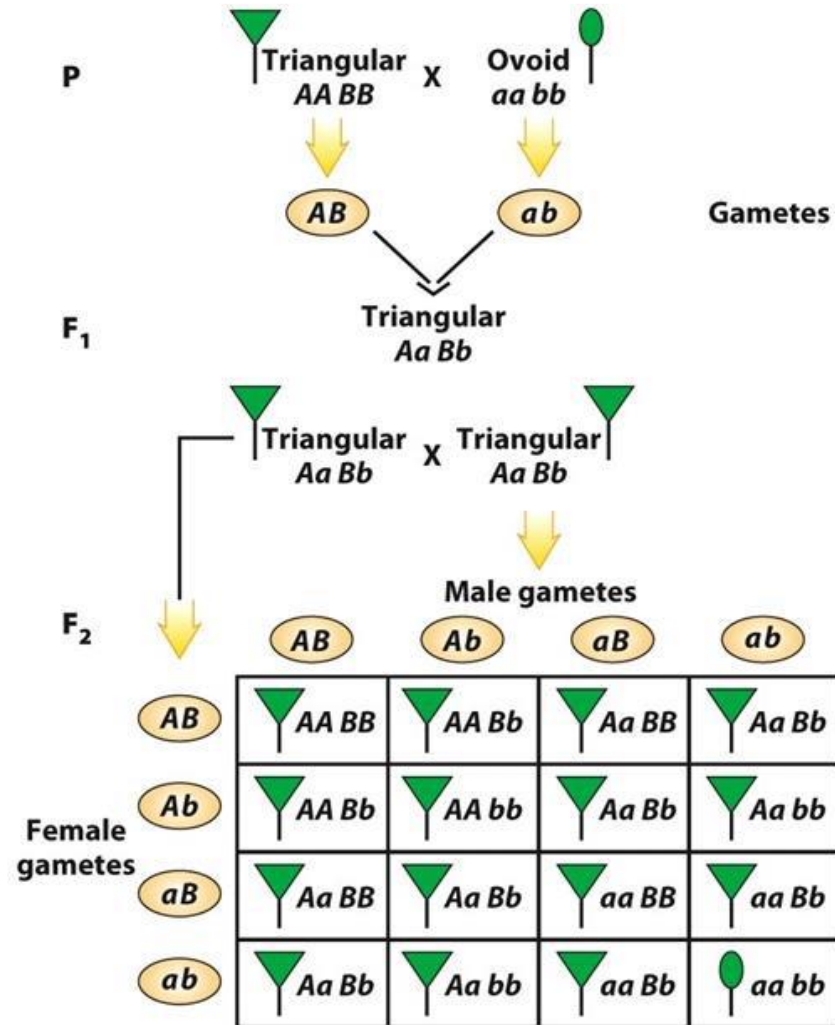
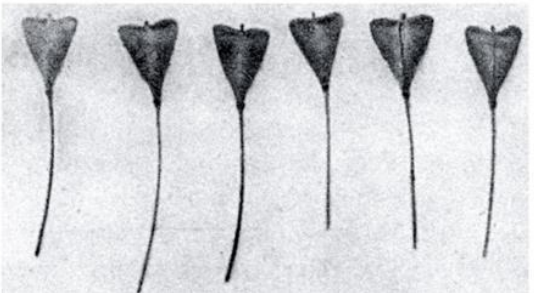
- Duplicita nekumulativní je případ multiplicity, kdy se na vzniku daného znaku podílejí dva geny. Avšak účinky aktivních (dominantních) alel se nesčítají, stačí pouze jedna pro vytvoření daného znaku. Příkladem je tvar šesule kokošky pastuší tobolky

Alely A a B jsou aktivní a podmiňují trojúhelníkovitý tvar šesule. Každá z nich však stačí sama o sobě, aby se znak vytvořil.

Alely a a b jsou neaktivní a podmiňují vznik kulovitého tvaru šesule.



- ▶ Alely A a B jsou aktivní a podmiňují trojúhelníkovitý tvar šišule. Každá z nich však stačí sama o sobě, aby se znak vytvořil.
- ▶ Alely a a b jsou neaktivní a podmiňují vznik kulovitého tvaru šišule.



Duplicita kumulativní s dominancí

- ▶ Duplicita kumulativní s dominancí je případem multiplicity, kdy se na vzniku daného znaku podílejí alely dvou genů, přičemž se účinky aktivních alel sčítají. Avšak pro vytvoření daného typu znaku stačí pouze jedna aktivní (dominantní) alela v genu.
- ▶ Příkladem je zbarvení obilek u ječmenu

Alely P_1 a P_2 podmiňují světlehnědé zbarvení obilek. Jsou-li přítomny současně, pak výsledné zbarvení obilek je tmavohnědé.

Alely p_1 a p_2 jsou neaktivní, způsobují světlé (bílý) zbarvení obilek.

| | | | |
|-----------|----------------|---|----------------|
| P: | tmavohnědé | x | světlé |
| | $P_1P_1P_2P_2$ | | $p_1p_1p_2p_2$ |

Alely P_1 a P_2 podmiňují světlehnědé zbarvení obilek. Jsou-li přítomny současně, pak výsledné zbarvení obilek je tmavohnědé.

Alely p_1 a p_2 jsou neaktivní, způsobují světlé (bílé) zbarvení obilek.

P: tmavohnědé x světlé
 $P_1P_1P_2P_2$ $p_1p_1p_2p_2$

F₁: tmavohnědé
 $P_1p_1P_2p_2$

F₂: tmavohnědé x světlohnědé x světlé
 P_1-P_2- $P_1-p_2p_2$ nebo $p_1p_1P_2-$ $p_1p_1p_2p_2$

9 : 6 : 1

Duplicita kumulativní bez dominance

- Duplicita kumulativní bez dominance je případem multiplicity, kdy se na vzniku daného znaku podílejí alely dvou genů, přičemž se účinky aktivních alel sčítají. O výsledném vzhledu znaku rozhoduje celkový počet aktivních (dominantních) alel.

Alely R_1 a R_2 podmiňují tvorbu červeného barviva obilek. Jejich fenotypový projev je odstupňován podle počtu, v jakém jsou přítomny v genotypu. Při čtyřech aktivních alelách jsou obilky tmavočervené, při třech jsou červené, při dvou jsou světle červeně zbarveny a při jedné jsou růžové.

Alely r_1 a r_2 jsou neaktivní a způsobují bílé zbarvení obilek.

P:

tmavočervené

x

bílé

$R_1R_1R_2R_2$

$r_1r_1r_2r_2$

P: tmavočervené \times bílé
 $R_1R_1R_2R_2$ $r_1r_1r_2r_2$

F1: světle červené
 $R_1r_1R_2r_2$

F2: tmavočervené \times červené \times světle červené \times růžové \times bílé

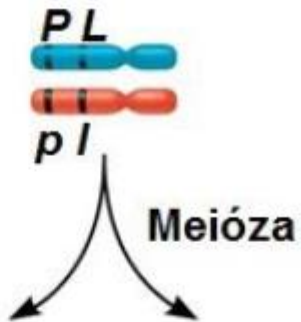
| $R_1r_1R_2r_2$ $R_1r_1R_2r_2$ | R_1R_2 | R_1r_2 | r_1R_2 | r_1r_2 |
|----------------------------------|----------------|----------------|----------------|----------------|
| R_1R_2 | $R_1R_1R_2R_2$ | $R_1R_1R_2r_2$ | $R_1r_1R_2R_2$ | $R_1r_1R_2r_2$ |
| R_1r_2 | $R_1R_1r_2R_2$ | $R_1R_1r_2r_2$ | $R_1r_1r_2R_2$ | $R_1r_1r_2r_2$ |
| r_1R_2 | $r_1R_1R_2R_2$ | $r_1R_1R_2r_2$ | $r_1r_1R_2R_2$ | $r_1r_1R_2r_2$ |
| r_1r_2 | $r_1R_1r_2R_2$ | $r_1R_1r_2r_2$ | $r_1r_1r_2R_2$ | $r_1r_1r_2r_2$ |

1 : 4 : 6 : 4 : 1

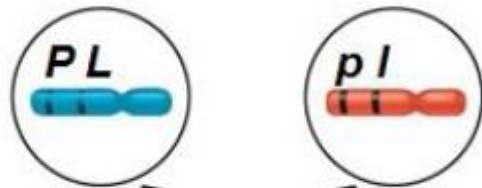
Genová vazba

- ▶ **Genová vazba** je mezi *geny na stejném chromozomu*, jejich alely *nemohou volně segregovat* - v potomstvu se vyskytují jen určité znaky. Ke studiu se používá zpětné křížení
- ▶ **Bez genové vazby** platí volná kombinovatelnost alel (Mendelův zákon):
 $AaBb \times aabb \rightarrow \text{gamety } AaBb, Aabb, aaBb, aabb \text{ (1 : 1 : 1 : 1)}$
- ▶ **U genové vazby není volná kombinovatelnost** možná, změní se segregační poměr.

Rodičovská
diploidní buňka
PpLl



Většina
gamet



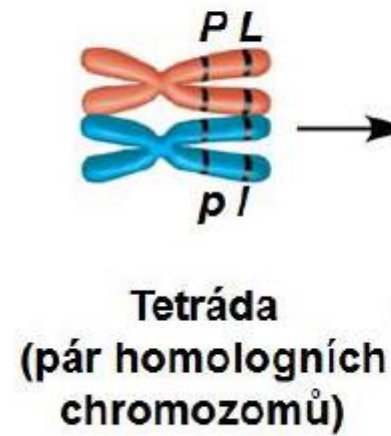
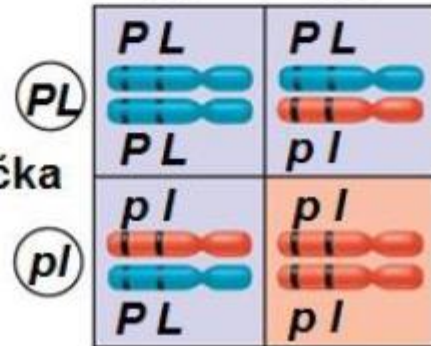
Oplození

Spermie

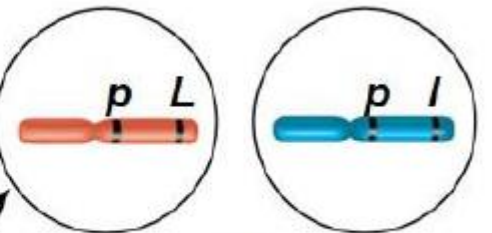


Většina
potomků

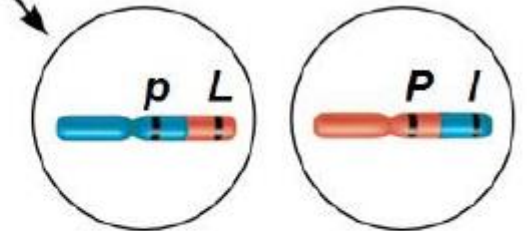
Vajíčka



Crossing over



Rodičovské gamety



Rekombinované gamety

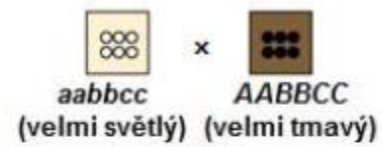
Genová vazba

- ▶ Čím jsou od sebe geny na chromozomu vzdálenější, tím je pravděpodobnost *crossing-overu* vyšší (porušení genové vazby).
- ▶ **Thomas Hunt Morgan** ve 20. letech 20. století formuloval základní poznatky o vazbě genů. Základním přínosem Morganova studia dědičnosti u octomilky bylo zjištění, že *geny jsou v chromozomu uloženy za sebou v lineárním pořadí na určitých místech* (v genových lokusech). Locus je místo na chromozomu, kde se nachází nějaký gen.

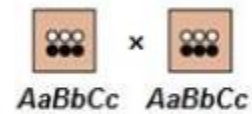
DĚDIČNOST KVANTITATIVNÍCH ZNAKŮ

- ▶ Konečnou podobu znaku ovlivňuje prostředí, *polygenní znaky jsou podmíněny multifaktoriálně*.
- ▶ **Dědivost (heritabilita) h^2** udává vzájemný podíl mezi dědičnou a nedědičnou složkou proměnlivosti znaku. Nabývá hodnot 0 až 1, pokud $h=0$ je proměnlivost podmíněna pouze faktory prostředí, je-li $h=1$, je podmíněna pouze genetickými faktory.

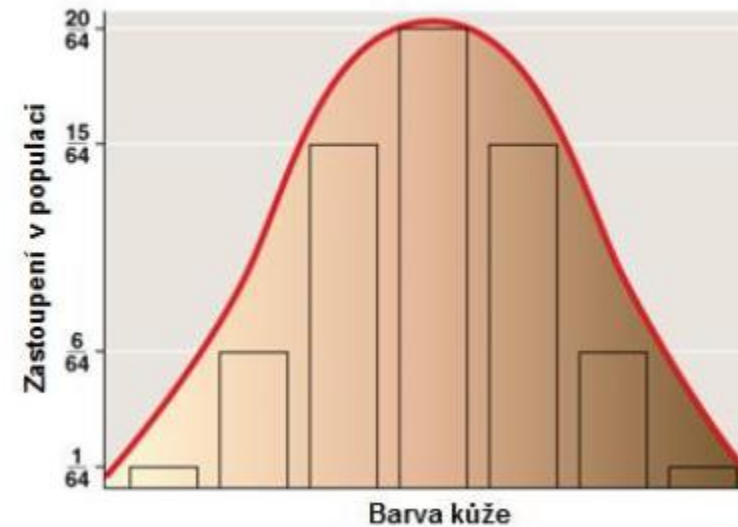
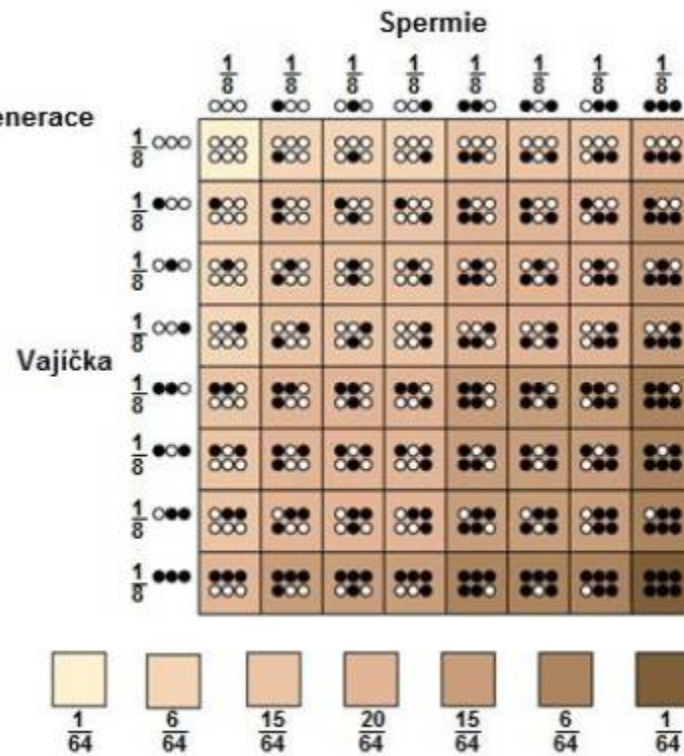
P generace



F₁ generace



F₂ generace



- Alely A_1 až A_5 jsou aktivní alely, které přidávají 4 cm. Naopak a_1 až a_5 jsou neaktivní alely. Minimální výška příkladové člověka je 160 cm. Z přítomnosti pěti genů po dvou alelách vyplývá, že výškové rozmezí bude 160 až 200 cm. Nejčastější a nepravděpodobnější je výška 180 cm.

P: 200 cm x 160 cm
 $A_1A_1A_2A_2A_3A_3A_4A_4A_5A_5$ $a_1a_1a_2a_2a_3a_3a_4a_4a_5a_5$

F₁: 180 cm
 $A_1a_1A_2a_2A_3a_3A_4a_4A_5a_5$

F₂:

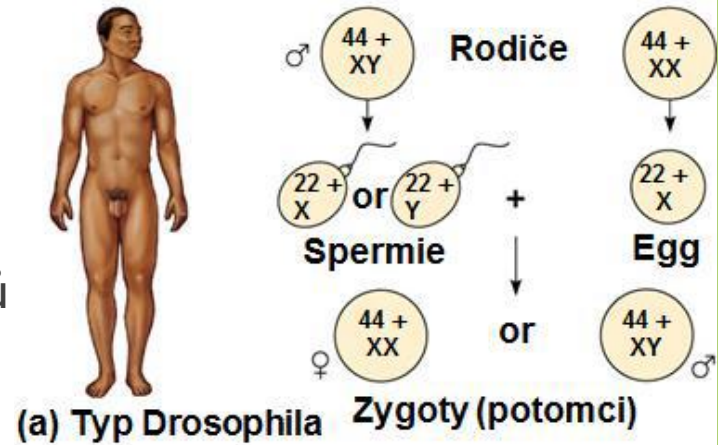
| | |
|---|-----|
| 200 cm ... všechny aktivní ($A_1A_1A_2A_2A_3A_3A_4A_4A_5A_5$) | 1 |
| 196 cm ... 9 aktivních a 1 neaktivní ($A_1A_1A_2A_2A_3A_3A_4A_4A_5a_5$) | 10 |
| 192 cm ... 8 aktivních a 2 neaktivní ($A_1A_1A_2A_2A_3A_3A_4a_4a_5a_5$) | 45 |
| 188 cm ... 7 aktivních a 3 neaktivní ($A_1A_1A_2A_2A_3A_3A_4a_4a_5a_5$) | 120 |
| 184 cm ... 6 aktivních a 4 neaktivní ($A_1A_1A_2A_2A_3a_3a_4a_4a_5a_5$) | 210 |
| 180 cm ... 5 aktivních a 5 neaktivní ($A_1A_1A_2A_2A_3a_3a_4a_4a_5a_5$) | 253 |
| 176 cm ... 4 aktivní a 6 neaktivních ($A_1A_1A_2A_2a_3a_3a_4a_4a_5a_5$) | 210 |
| 172 cm ... 3 aktivní a 7 neaktivních ($A_1A_1A_2a_2a_3a_3a_4a_4a_5a_5$) | 120 |
| 168 cm ... 2 aktivní a 8 neaktivních ($A_1A_1a_2a_2a_3a_3a_4a_4a_5a_5$) | 45 |
| 164 cm ... 1 aktivní a 9 neaktivních ($A_1a_1a_2a_2a_3a_3a_4a_4a_5a_5$) | 10 |
| 160 cm ... všechny neaktivní ($a_1a_1a_2a_2a_3a_3a_4a_4a_5a_5$) | 1 |

POHLAVNĚ VÁZANÁ DĚDIČNOST

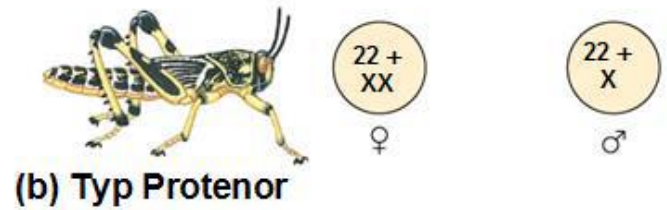
- ▶ Vznik jedinců jednoho a druhého pohlaví je u mnohých organismů (včetně člověka) dán určitou kombinací tzv. pohlavních chromozomů.
- ▶ Jde o **chromozomové určení pohlaví**.
- ▶ **Pohlavní chromozomy (gonozomy)** představuje dvojice nehomologických chromozomů, jejichž sestava se liší u jedinců různého pohlaví.
- ▶ Jedno pohlaví má pár stejných pohlavních chromozomů - XX, druhé pohlaví má dvojici rozdílných pohlavních chromozomů - XY. Chromozom Y se nikdy nevyskytuje v páru a je menší než chromozom X.

Typy chromozomového určení pohlaví

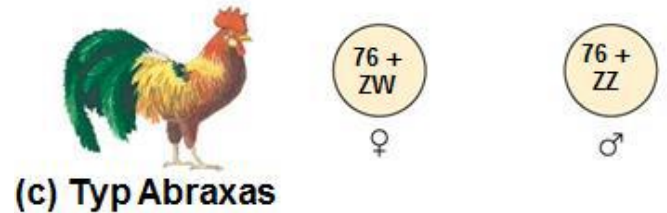
- Typ savčí (*Drosophila*) - homogametní XX (samičí) a heterogametní XY (samčí). Vyskytuje se u většiny řádů hmyzu, některých ryb a plazů, u savců (včetně člověka) a u většiny dvoudomých rostlin.
- Typ ptačí (*Abraxas*) - heterogametní ZW (XY) (samičí) a homogametní ZZ (XX) (samčí). Vyskytuje se u motýlů, některých ryb, obojživelníků, plazů a ptáků. U rostlin se vyskytuje ojediněle.
- Typ Protenor - XX (samičí) a X (samčí). Vyskytuje se u ploštic a kobylek.



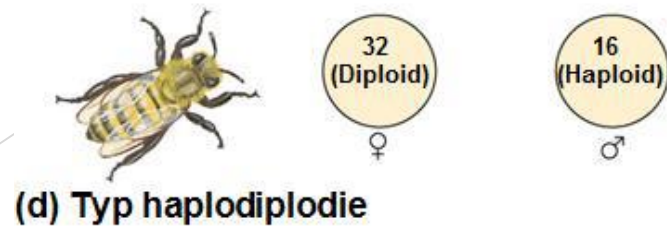
(a) Typ Drosophila



(b) Typ Protenor



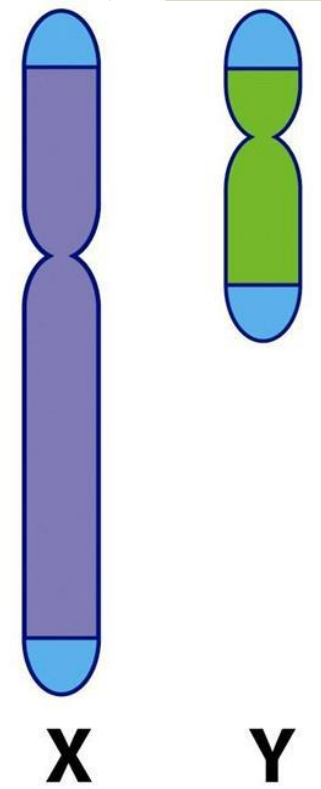
(c) Typ Abraxas



(d) Typ haplodiploidie

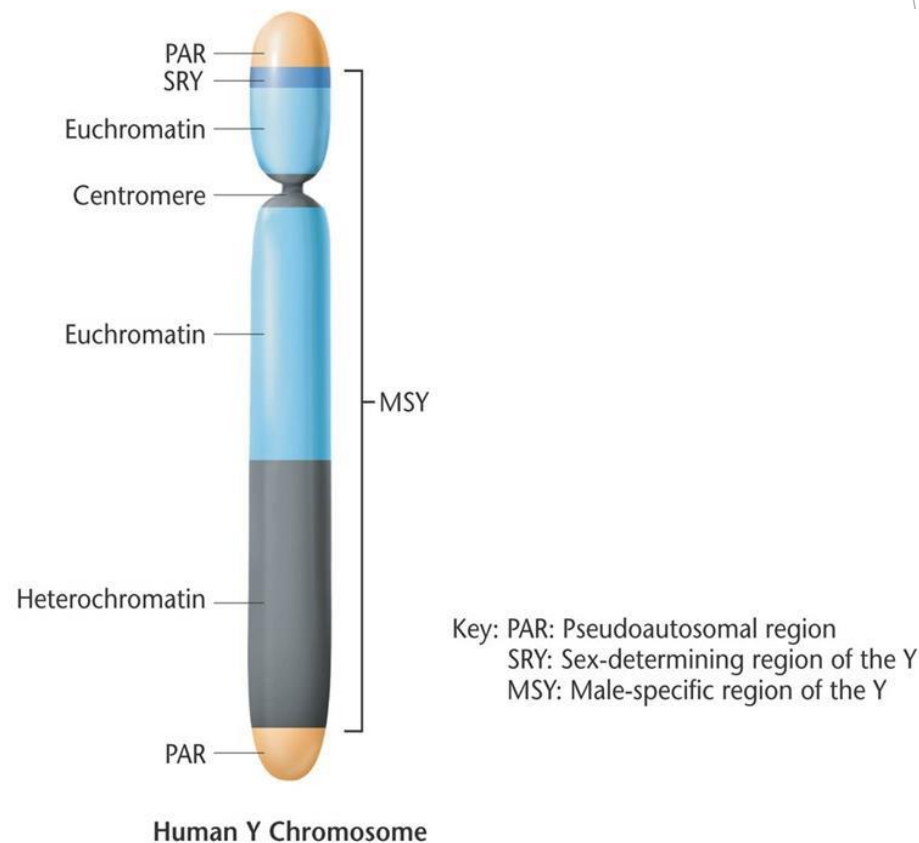
Pohlaví

- **Pohlaví** je určeno sestavami pohlavních chromozomů, ale na vzniku pohlavních orgánů a pohlavních znaků se podílejí také geny nesené jinými chromozomy, než jsou pohlavní (autozomy).
- **Karyotyp ženy XX a muže XY.** **Gonozomy X a Y** se liší velikostí i tvarem, homologní jsou pouze v malých úsecích v tzv. *PAR (pseudoautozomálních) oblastech* - geneticky shodné (na koncích chromozomu).



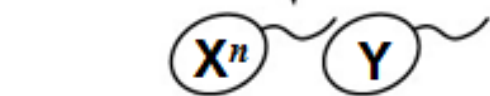
Chromozom Y

- **Chromozom Y** obsahuje méně genů než ostatní chromozomy, z velké části je tvořen nekódující DNA. Většina genů je v PAR oblastech - pohlaví určují geny mimo v tzv. *SRY (Sex-determining Region on Y) oblasti* - přeměna nezralých gonád na varlata, mužské pohlavní znaky. Pokud SRY chybí, vytváří se vaječníky a jedinec je ženského pohlaví.



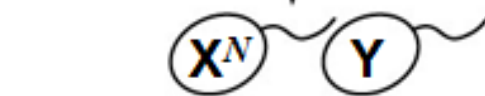
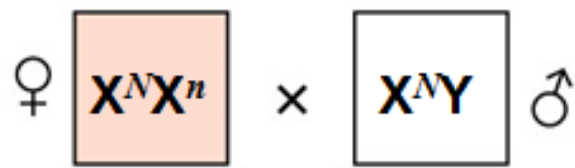
Pohlavně vázané chromozomy

- ▶ **Pohlavně vázané choroby** jsou způsobeny mutacemi na chromozomech X a Y.
- ▶ **Gonozomálně recesivní dědičnost:** recesivní znak se u ženy neprojeví, je kompenzováno dominantní alelou na druhém chromozomu X, *ženy jsou zdravé přenašečky*. Postižení jsou výhradně muži - defektní alela na chromozomu X není v případě XY kompenzována. Muž synům předává pouze chromozom Y, dcerám předává chromozom X s mutovanou alelou, od matky chromozom X, narodí se přenašečky.



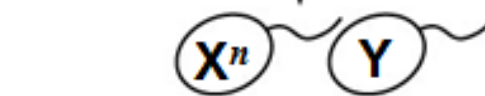
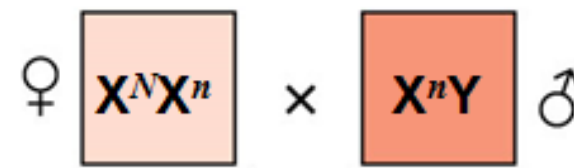
| | | |
|-------|-----------|---------|
| X^N | $X^N X^n$ | $X^N Y$ |
| X^N | $X^N X^n$ | $X^N Y$ |

Postižený



| | | |
|-------|-----------|---------|
| X^N | $X^N X^N$ | $X^N Y$ |
| X^n | $X^N X^n$ | $X^n Y$ |

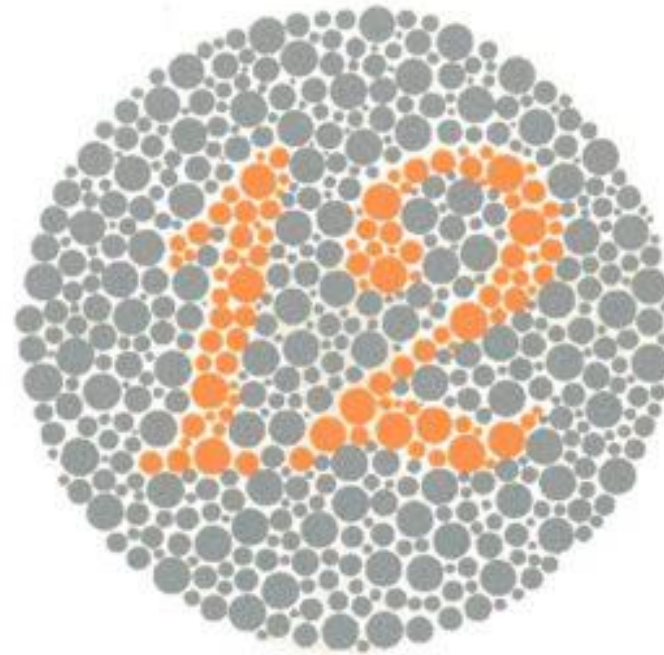
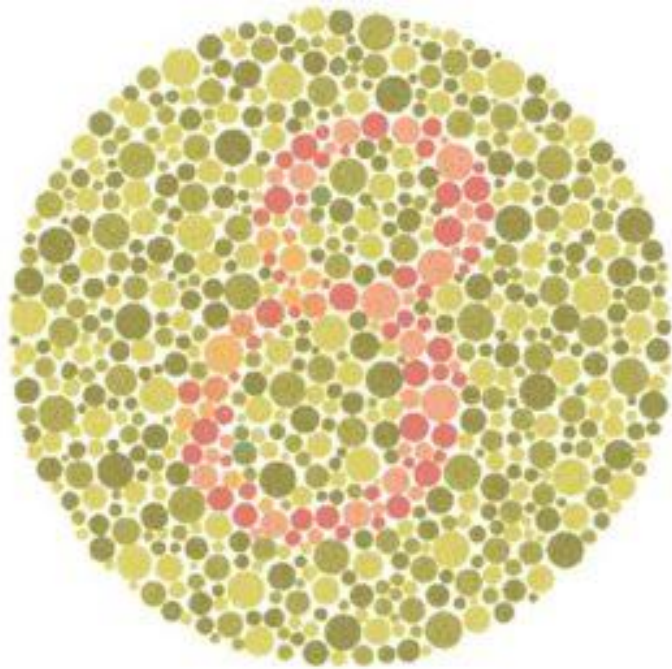
Přenašeč



| | | |
|-------|-----------|---------|
| X^N | $X^N X^n$ | $X^N Y$ |
| X^n | $X^n X^n$ | $X^n Y$ |

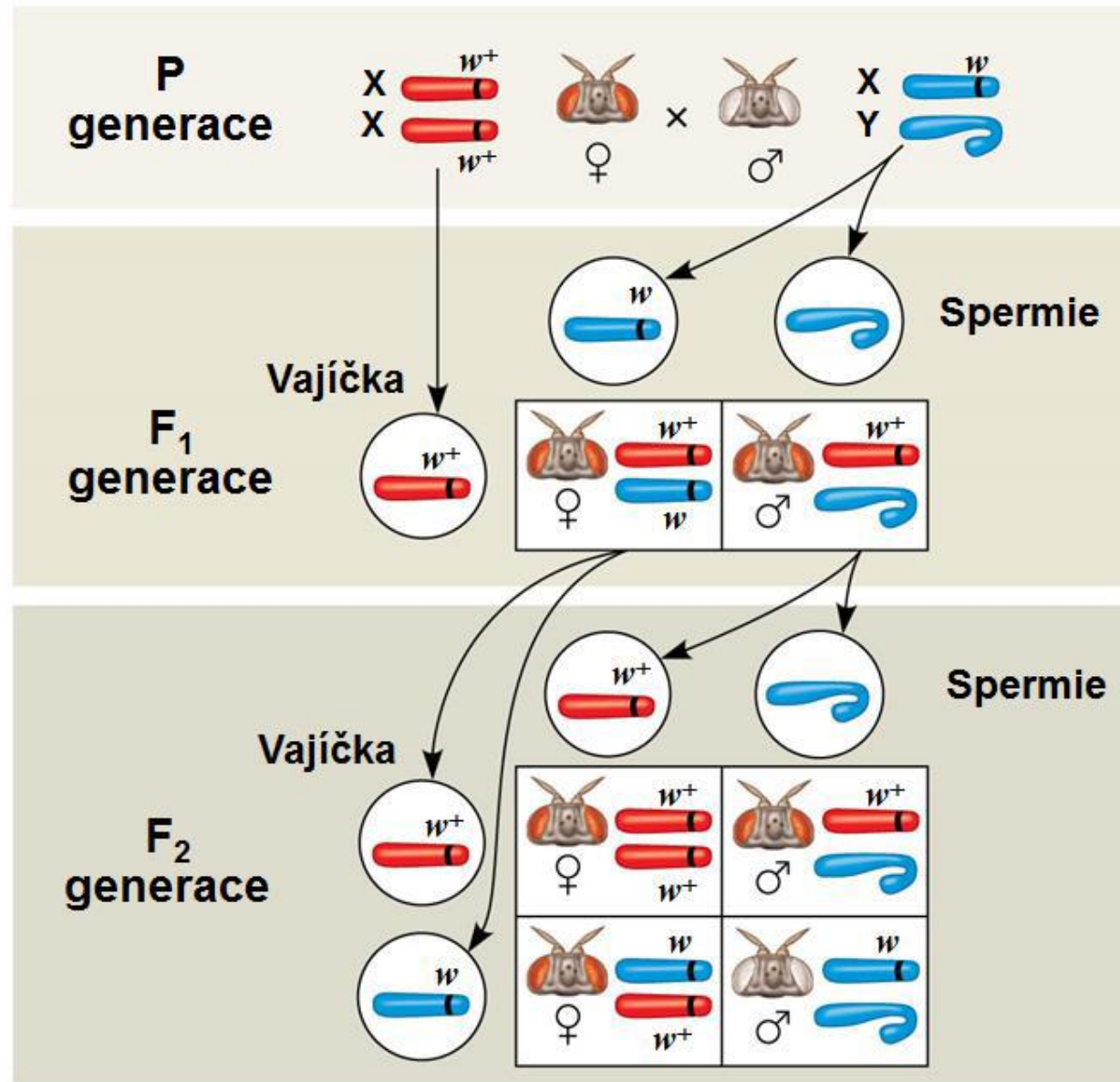
Zdravý

Daltonismus



- ▶ Barvoslepost pro černou a zelenou barvu u člověka je podmíněna recesivní alelou c genu úplně vázaného na chromozom X. Normálně vidící žena, jejíž otec byl barvoslepý, se provdala za barvoslepeho muže.
 - ▶ Jaký byl genotyp zmíněné ženy?
 - ▶ Jaká je pravděpodobnost, že její první dítě bude barvoslepý syn?
 - ▶ Jaká část dětí z tohoto manželství (bez ohledu na pohlaví) by byla normálně vidící?
 - ▶ Jaká je pravděpodobnost výskytu barvosleposti mezi dcerami?





Mutace

- ▶ Mutace je jakákoliv náhodná neusměrněná změna genotypu.
- ▶ Spontánní mutace - bez vnějšího vlivu (nejsou vyvolány konkrétním faktorem), např. zařazení chybného nukleotidu při replikaci DNA. Jsou málo časté, většina je eliminována opravným systémem buňky.
- ▶ Indukované mutace - vyvolané přímým (kontakt) či nepřímým (ve vzduchu, půdě) vlivem mutagenů. Mutageny jsou faktory zvyšující frekvenci mutací, mají schopnost poškodit DNA (tzv. mutagenita, genotoxicita). Tři skupiny mutagenů:
 - ▶ Fyzikální - UV záření, ionizující záření (chemická přeměna nukleotidů), RTG.
 - ▶ Chemické - modifikují složky DNA, mohou se vázat na báze nukleotidů. Např. polycyklické aromatické uhlovodíky, organická rozpouštědla, léky, barviva, pesticidy, HNO_2 , alkylační činidla.
 - ▶ Biologické - viry, virová DNA se začlení do genomu hostitelské buňky.

Mutace

- ▶ Rozdělení z hlediska rozsahu: genové, chromozomové, genomové mutace.
- ▶ Genové (bodové) mutace zasahují většinou pouze jeden gen, způsobují kódování jiného pořadí aminokyselin.
- ▶ Ovlivnění funkce příslušného proteinu - záleží na rozsahu a lokalizaci mutace.

Genové mutace

Substituce - nahrazení páru nukleotidů jiným.

- ▶ GGG AGT GTA GAT CGT
- ▶ GGG **ATG** GTA GAT CGT

Delece - ztráta jednoho nebo více párů nukleotidů.

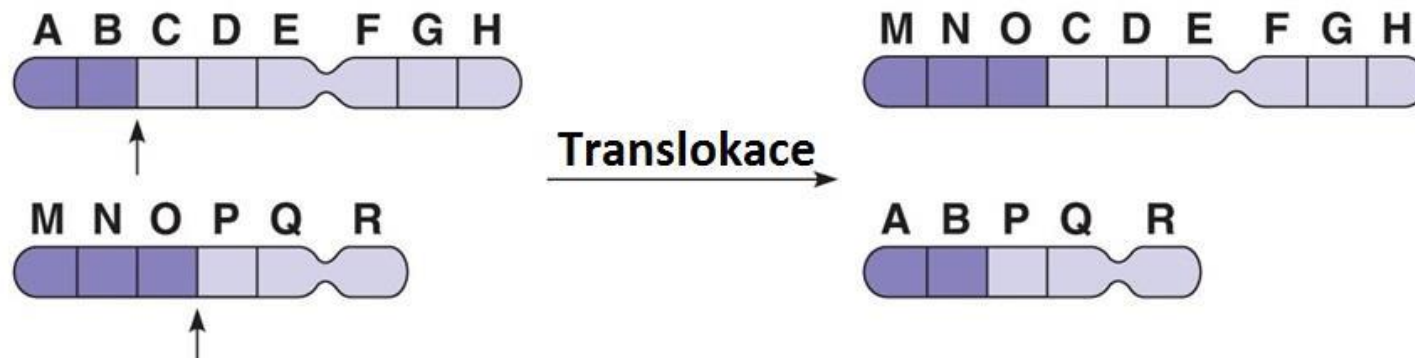
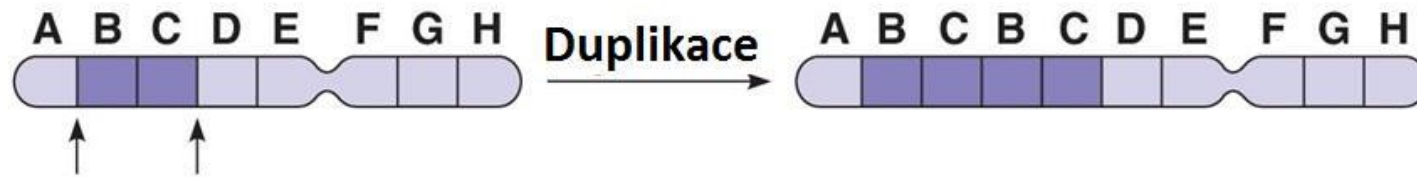
- ▶ GGG AGT GTA GAT CGT
- ▶ GGG AGT GTA **GAC GT**

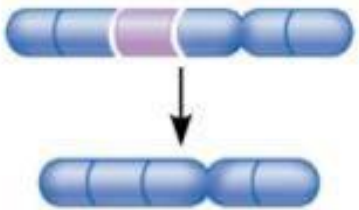
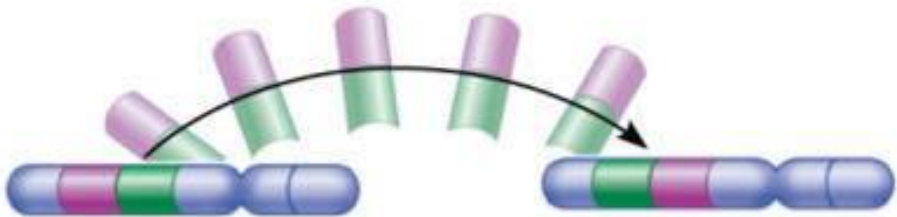
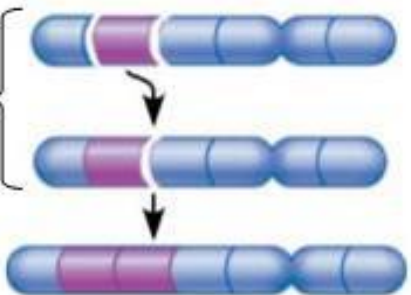
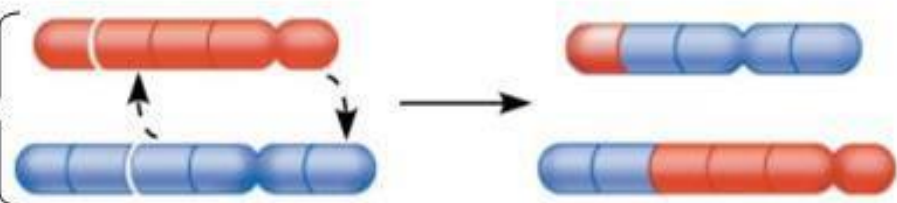
Inzerce - zařazení nadbytečného páru nukleotidů.

- ▶ GGG AGT GTA GAT CGT
- ▶ GGG AGT GTT AGA TCG T

Chromozomové mutace (chromozomové aberace)

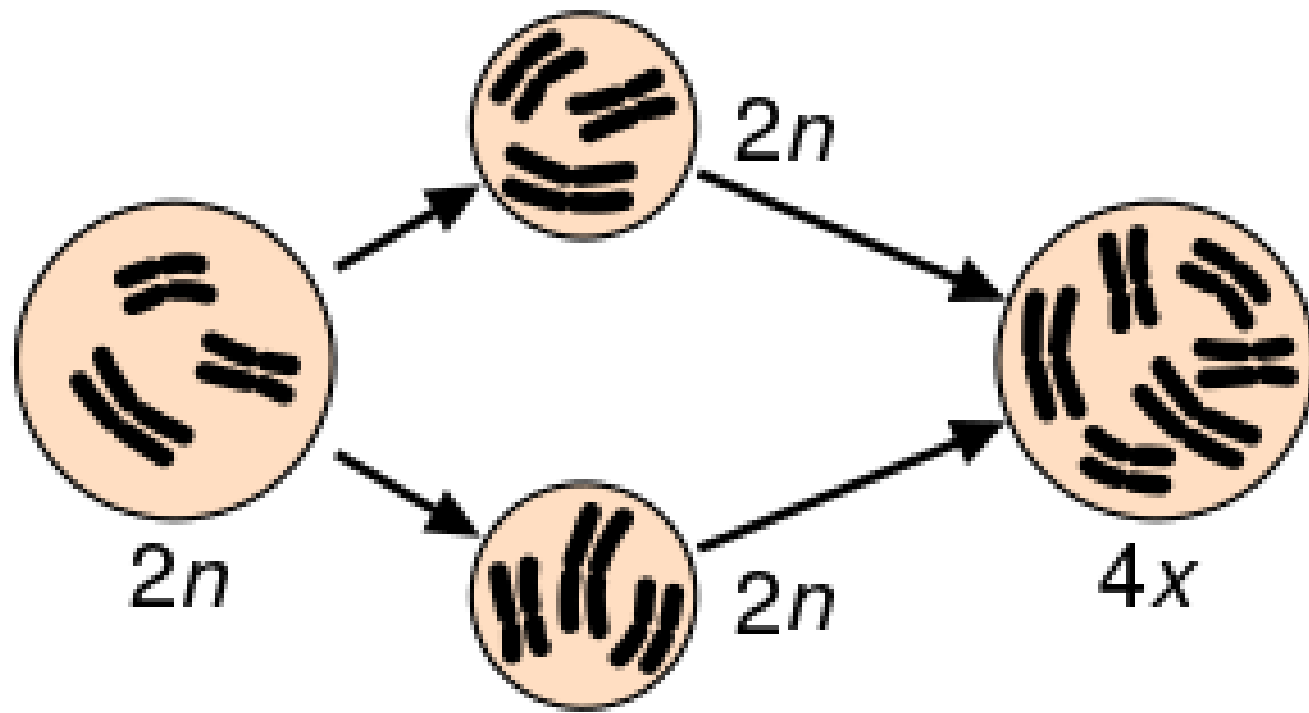
- ▶ vznikají zlomem na jednom nebo více místech - změna pořadí genů na chromozomu. Často způsobeny činností virů nebo plazmidy bakterií.
- ▶ *Deficience* - ztráta koncové části chromozomu.
- ▶ *Delece* - ztráta vnitřní části chromozomu. Deficience a delece jsou časté u různých typů solidních nádorů.
- ▶ *Duplikace* - zdvojení části chromozomu.
- ▶ *Inverze* - převrácení úseku chromozomu.
- ▶ *Translokace* - přemístění části chromozomu na chromozom jiný.
- ▶ *Fragmentace* - rozpad chromozomu na více částí.



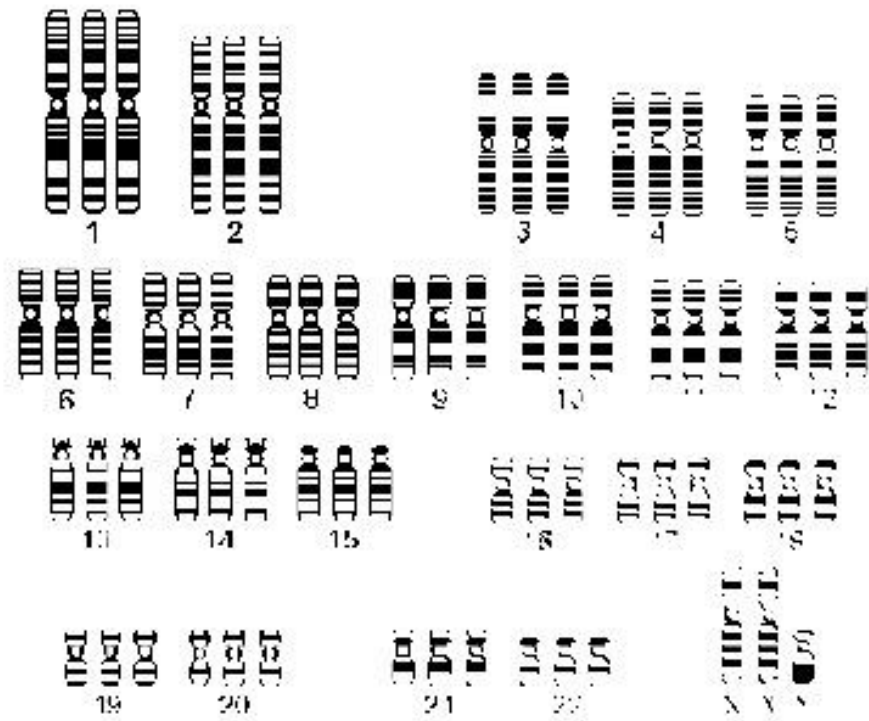
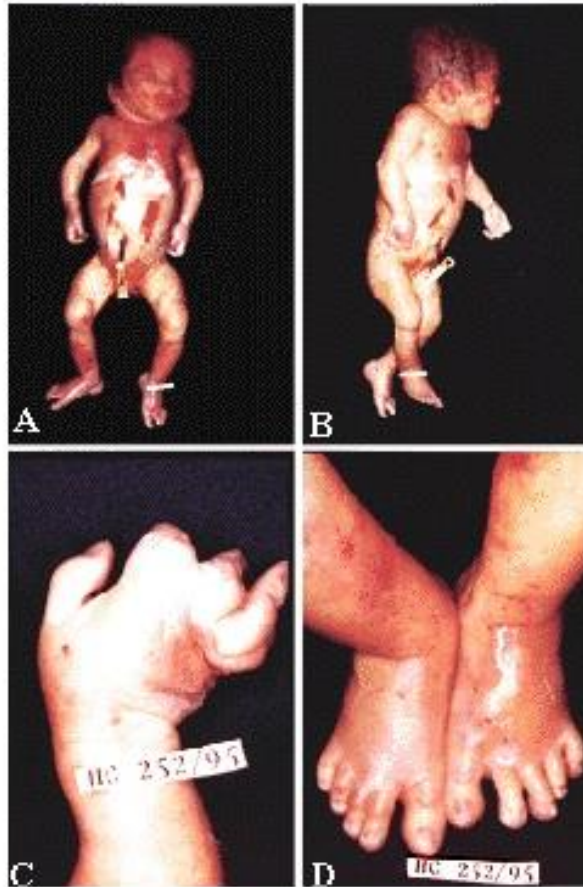
| Deletion | Inversion |
|--|---|
|  |  |
| Duplication | Reciprocal translocation |
| <p data-bbox="280 892 598 999">Homologous chromosomes</p>  | <p data-bbox="1039 935 1414 1035">Nonhomologous chromosomes</p>  |

Genomové mutace

- ▶ Mění se počet chromozomů v buňce
- ▶ **Euploidie** - jádro obsahuje úplné sady chromozomů.
 - ▶ **Monoploidie** - zmenšení počtu sad chromozomů (n), je slučitelná se životem (např. vlivem partenogeneze u trubiců nebo korýšů).
 - ▶ **Polyploidie** - znásobení jednoduché sady chromozomů ($3n$ triploidie, $4n$ tetraploidie). Vzniká procesem polyploidizace (produkce diploidních pohlavních buněk). Má klíčovou roli v evoluci rostlin, zlepšení výnosů a kvality (hodně u obilovin) - hybridní triploidi bez semen (melouny), zvětšování epidermálních buněk listu (tabák). Tetraploidní rostliny mají větší listy, květy, plody. Hexaploid (jestrábík), pentaploid, dekaploid (jahodník).



Triploidie 69,XXY

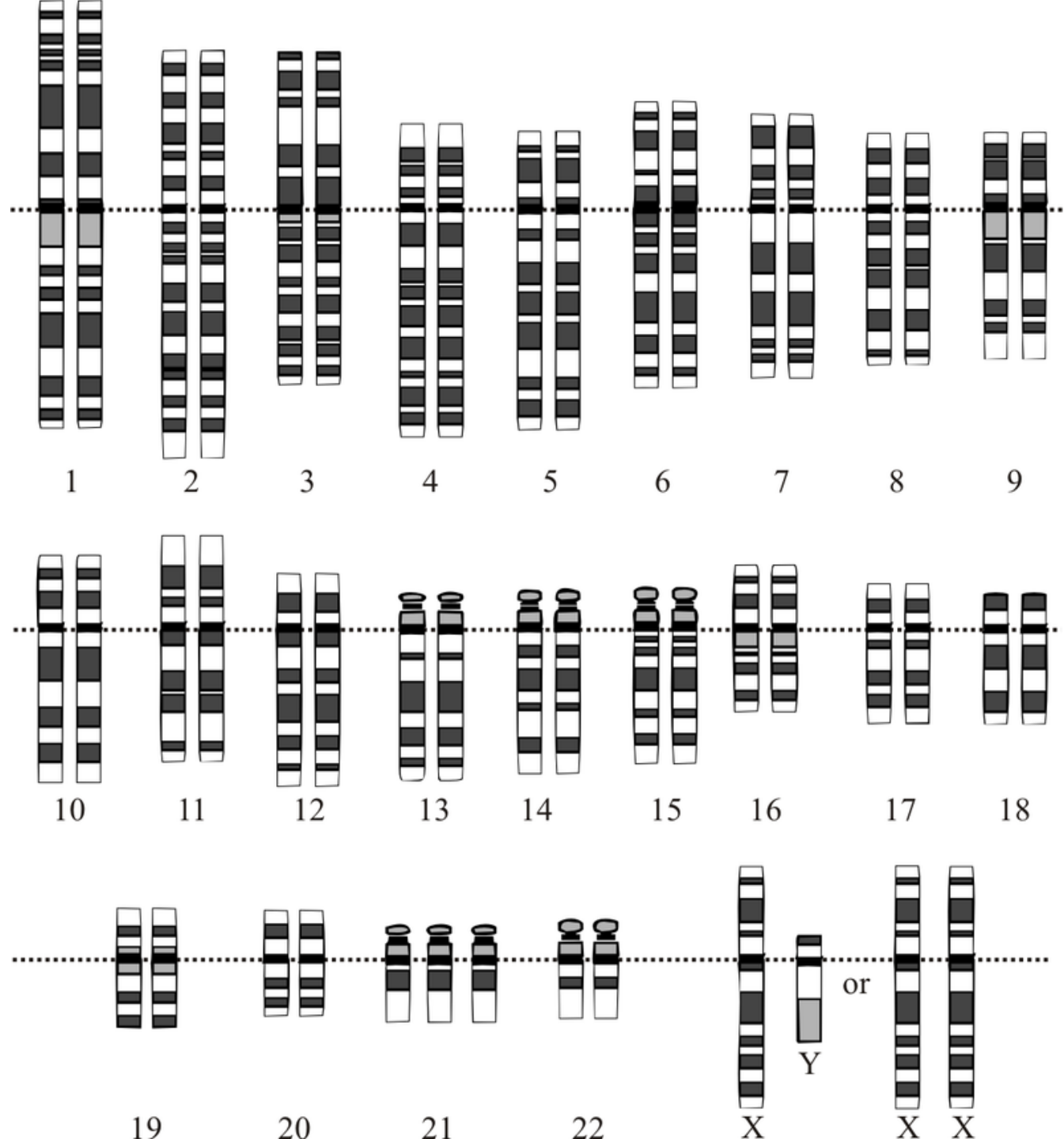


Genomové mutace

- ▶ Aneuploidie - zvýšení či snížení počtu určitých chromozomů ($2n + x$ polysomie, $2n - x$ hypoploidie).

Plod s trizomií chromozomu 18





| Věk matky (let) | Riziko Downova syndromu | |
|--------------------|-------------------------|-----------|
| | ve 12. týdnu | za porodu |
| 20 | 1 z 1070 | 1 z 1530 |
| 25 | 1 z 950 | 1 z 1350 |
| 30 | 1 z 630 | 1 z 900 |
| 32 | 1 z 460 | 1 z 660 |
| 34 | 1 z 310 | 1 z 450 |
| 35 | 1 z 250 | 1 z 360 |
| 36 | 1 z 200 | 1 z 280 |
| 38 | 1 z 120 | 1 z 170 |
| 40 | 1 z 70 | 1 z 100 |
| 42 | 1 z 40 | 1 z 55 |
| 44 | 1 z 20 | 1 z 30 |

