

Obecná genetika

Základní pravidla dědičnosti - Mendelovy a Morganovy zákony

Ing. Roman LONGAUER, CSc.

Doc. RNDr. Ing. Eva PALÁTOVÁ, PhD.

Ústav zakládání a pěstění lesů

LDF MENDELU Brno



evropský
sociální
fond v ČR



EVROPSKÁ UNIE



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY



OP Vzdělávání
pro konkurenceschopnost

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

J. G. Mendel zveřejnil zobecnění výsledků svých pokusů. Samotné zákony nezformuloval, k tomu došlo později po ověření jeho výsledků v prvních desetiletích 20. století. Počet „zákonů dedičnosti“ se podle různých zdrojů liší od 2 do 4.

Mendelova původní zobecnění výsledků pokusů s hrachem:

Závěry z monohybridního křížení:

- Existují hmotné dědičné elementy (faktory, vlohy), později označené jako geny*
- Znaky a vlastnosti se nedědí, přenáší (dědí) se informace o znacích (viditelných i neviditelných) pomocí elementů (alel) v gametách*
- Hmotné elementy dědičnosti mají (doplňující pozn.: u vyšších organizmů s 2n genetickou informací) podvojně založení - jedinec je dědí od každého z rodičů.*
- Pravidelné štěpné poměry v hybridním potomstvu homozygotních rodičů vyplývají z podvojně založení dědičných elementů, čistoty gamet a dominantně-recesivního vztahu elementů*

Závěry z dihybridního a trihybridního křížení:

- Vysvětlil štěpné poměry při křížení hybridních jedinců v 7 znacích hrachu pomocí principů segregace a volné kombinovatelnosti dědičných elementů*
- Potvrdil tak existenci diskrétních jednotek přenosu genetické informace (elementů) které se různě kombinují*

a) Mendelovy zákony

1) Zákon o čistotě gamet

Každá gameta obsahuje z páru alel jen jednu alelu. Proto každý

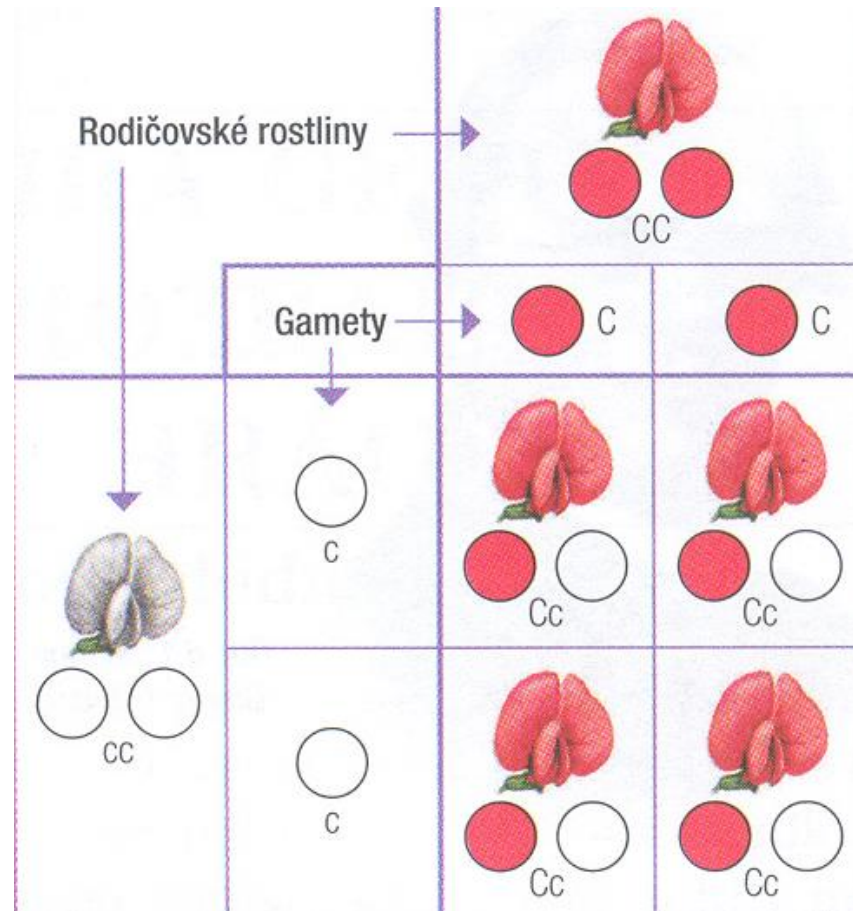
- **homozygot** je homogametický a vytváří gamety obsahující tutéž vlohu pro daný znak,

kdežto

- **heterozygot** je heterogametický a vytváří v poměru 1 : 1 pohlavní buňky obsahující buďto jednu nebo druhou alelu.

2) Zákon o uniformitě hybridů

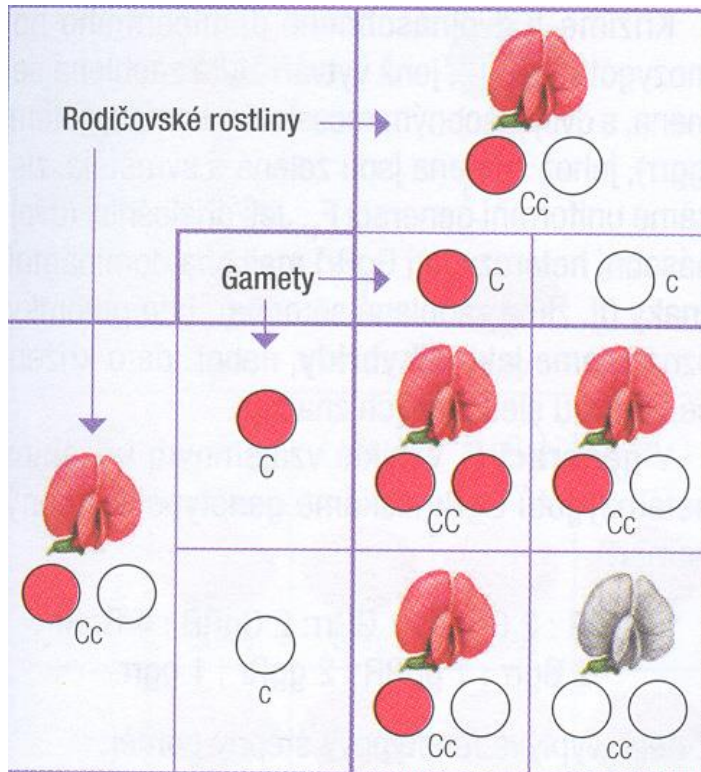
Všichni jedinci generace F1, kteří vznikli křížením dvou homozygotních rodičů, jsou genotypově a fenotypově stejní.



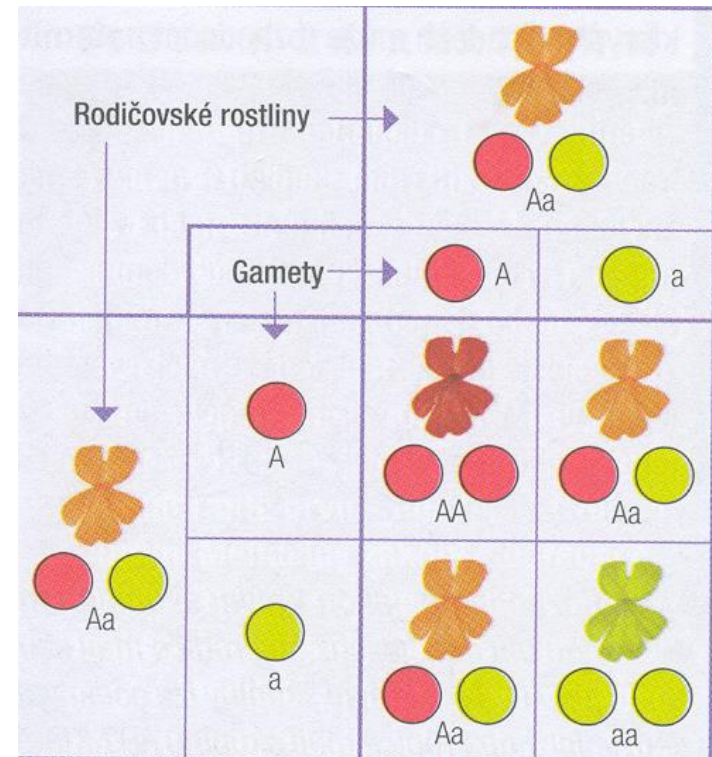
3) Zákon o štěpení v potomstvu hybridů F2

V generaci F2 se vždy vyštěpují fenotypové znaky matky a otce z generace rodičů (P).

Objevují se dominantní a recesivní znaky a jejich poměr lze vyjádřit malými celými čísly.



3 : 1

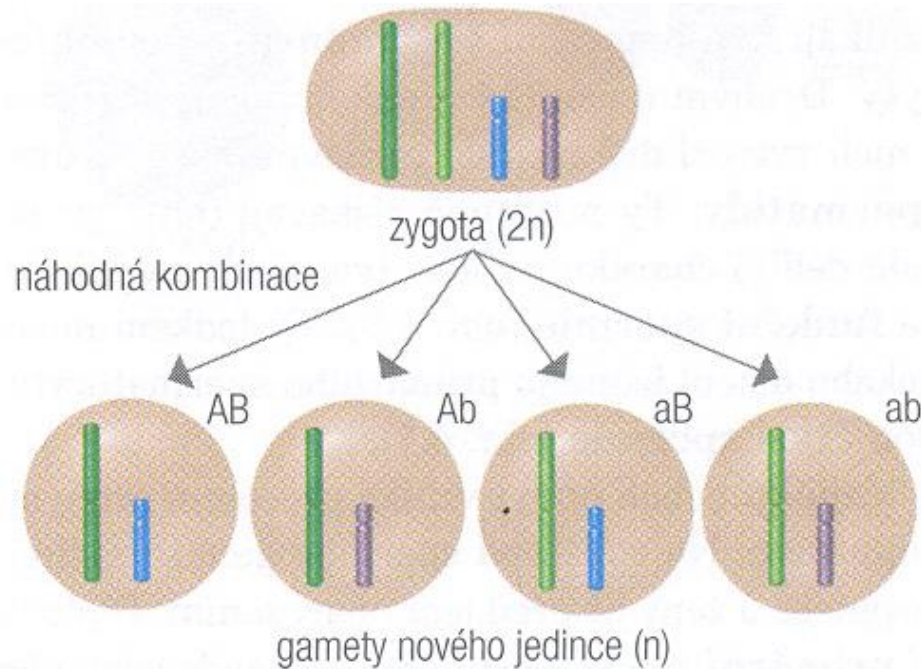


1 : 2 : 1

4) Zákon o volné kombinovatelnosti alel

Vlohy jednoho páru alel se kombinují u potomstva nezávisle na vlohách jiných párů alel.

(To platí, je-li každý pár alel umístěn v jiném chromozomu - viz. Morganovy zákony níže).



Podmínky zajišťující projev pravidel štěpení:

- stejná pravděpodobnost vzniku všech druhů gamet u hybrida
- všechny gamety stejně životné
- stejná pravděpodobnost všech možných spojení genů u dihybridů – geny by měli být lokalizovány na různých chromozomech (viz. níž Morganovy zákony)
- poměr štěpení se může měnit, jestliže se projev některého znaku mění pod vlivem prostředí

Zjednodušené shrnutí Mendelových závěrů do tří zákonů:

1. Uniformity F1 generace (1. filiální = první generace potomků). Při vzájemném křížení 2 homozygotů vznikají potomci genotypově i fenotypově jednotní. Pokud se kříží 2 různé homozygoty, jsou jejich potomci vždy heterozygotními hybridy.

2. Náhodné segregace genů do gamet (Zákon o štěpných poměrech v F2 generaci). 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.

Po křížení různých homozygotů je podíl alel vždy 1:1 a genotypový štěpný poměr 1:2:1. Fenotypový (vnější) štěpný poměr potomstva je u kodominantních alel 1:2:1, při dominanci jedné alely 3:1).

3. Nezávislého výběru resp. nezávislé kombinovatelnosti alel dvou odlišných genů. Allely odlišných znaků se přenášejí do pohlavních buněk (a potomstva) navzájem nezávisle.

Při zkoumání 2 alel současně dochází k téže pravidelné segregaci. 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). Nabízí se nám pouze 4 možné fenotypové projevy (dominantní v obou znacích, v 1. dominantní a v 2. recesivní, v 1. recesivní a v 2. dominantní, v obou recesivní). Fenotypový štěpný poměr je 9:3:3:1.

Příklad zobecnění Mendelových závěrů do dvou zákonů

1. Zákon o štěpení znaků (hybridů F2)

- the Law of Segregation

2. Zákon nezávislé kombinovatelnosti alel (alel 2 genů na různých chromozomech)

- the Law of Independent Assortment of Alleles

Příklad zobecnění Mendelových závěrů do dvou zákonů

(zdroj <http://www.ndsu.edu/pubweb/~mcclean/plsc431/mendel/mendel3.htm>, Philip Mc Lean)

Mendel's First Law - the law of segregation; during gamete formation each member of the allelic pair separates from the other member to form the genetic constitution of the gamete

- 1) The hereditary determinants are of a particulate nature. These determinants are called genes.
- 2) Each parent has a gene pair in each cell for each trait studied. The F_1 from a cross of two pure lines contains one allele for the dominant phenotype and one for the recessive phenotype. These two alleles comprise the gene pair.
- 3) One member of the gene pair segregates into a gamete, thus each gamete only carries one member of the gene pair.
- 4) Gametes unite at random and irrespective of the other gene pairs involved.

Mendel's Second Law - the law of independent assortment; during gamete formation the segregation of the alleles of one allelic pair is independent of the segregation of the alleles of another allelic pair

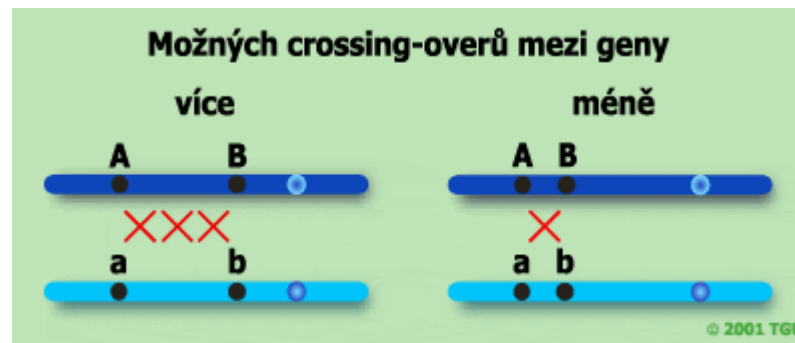
5) Regular phenotypic ratios can be explained by the independent segregation of alleles in the F_2 .

The dominance relationship between alleles for each trait was already known to Mendel when he made this cross. The purpose of the dihybrid cross was to determine if any relationship existed between different allelic pairs..

* With the monohybrid and dihybrid crosses, Mendel confirmed the results of his second law by performing a backcross - F_1 dihybrid x recessive parent.

b) Morganovy zákony

- 1) Geny jsou lokalizovány na chromozomech a jsou na nich uspořádány lineárně.
- 2) Geny jednoho chromozomu tvoří vazbovou skupinu. Organismus má tolik vazbových skupin, kolik má párů homologních chromozomů (chromozomů s lokusy stejných genů).
- 3) Mezi geny homologních párů chromozomů může proběhnout výměna genetického materiálu (crossing-over), jejíž frekvence je přímo úměrná vzdálenosti lokusů jednotlivých genů.



Síla vazby = pravděpodobnost, že mezi dvěma geny téhož chromosomu proběhne crossing-over. Vyjadřuje se pomocí rekombinačního zlomku θ (theta) – **Morganovo číslo** – θ :

$p = \text{počet rekombinovaných jedinců} / \text{počet všech jedinců}$ měrná jednotka = cM (centiMorgan) = tzv. mapová jednotka = 1 % (1/100) rekombinací v chromosomové oblasti, vymezené 2 danými geny

100 cM: Je-li vzdálenost mezi geny dostatečně velká, dochází ke crossing-overu mezi sledovanými geny vždy = stejný podíl gamet bez rekombinace a s rekombinací $\vartheta = 0,5$

Cis-pozice (coupling): na 1 z homologických chromosomů jsou lokalizovány dominantní (resp. recesivní) alely obou genů (AB/ab)

Trans-pozice (repulsion): na 1 z homologických chromosomů je dominantní alela jednoho genu a recesivní alela genu druhého (Ab/aB)

