

# BIOLOGICKÉ VĚDY – EVA ZÁVODNÁ

## Genetika

- věda studující dědičnost a variabilitu organismů
- jako samostatná věda vznikla na počátku 20. století
- základy položil J.G. Mendel již v druhé polovině 19. století

### GREGOR JOHANN MENDEL

- 22. července 1822 - 6. ledna 1884
- pocházel z majetné rolnické rodiny a dětství strávil v Hynčicích na Moravě
- studoval na univerzitě v Olomouci a v 21 letech vstoupil do augustiniánského kláštera v Brně.
- po dokončení studia teologie a botaniky byl vysvěcen na kněze a přijal řádové jméno Gregor (Řehoř).
- v letech 1851-53 pokračoval ve studiích ve Vídni a zajímal se především o matematiku a přírodní vědy.
- v r. 1856 Mendel zahájil své experimenty s křížením rostlin (s hrachem)
- v únoru 1865 přednesl na zasedání Přírodovědného spolku v Brně svou práci.
- v r. 1883 Mendel vážně onemocněl a dne 9. ledna 1884 zemřel v klášteře
- byl pochován na brněnském ústředním hřbitově do hrobky augustiniánů

### DĚDIČNOST

- schopnost organismů uchovávat a předávat soubor informací o fyziologických a morfologických (částečně i psychických) vlastnostech daného jedince

### VARIABILITA

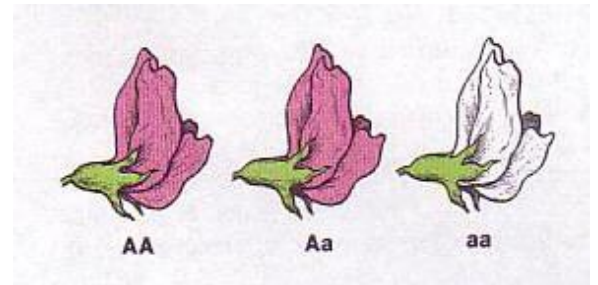
- tvarová a funkční rozmanitost živých soustav v průběhu jejich evolučního vývoje
- různorodost stavby těla a fyziologických pochodů při individuálním vývoji jedince
- morfologické a fyziologické rozdíly mezi blízkými příbuznými organismy téhož druhu (i mezi jednovaječnými dvojčaty)

### GENETICKÉ POJMY

- dominance a recesivita
  - jedna z alel převládá (dominuje) a překrývá ve fenotypu projev druhé (recesivní) alely
- alela
  - různá forma jednoho a téhož genu (párové založení genů)
  - dvě alely dominantní (AA) = dominantní homozygot
  - dvě alely recesivní (aa) = recesivní homozygot
  - jedna alela dominantní a druhá recesivní (Aa) = heterozygot
- genotyp
  - soubor všech genů, které má organismus k dispozici pro zajištění svých biochemických, fyziologických a morfologických znaků
- fenotyp
  - soubor všech pozorovatelných vlastností a znaků organismu, interakce genotypu s vnějším prostředím

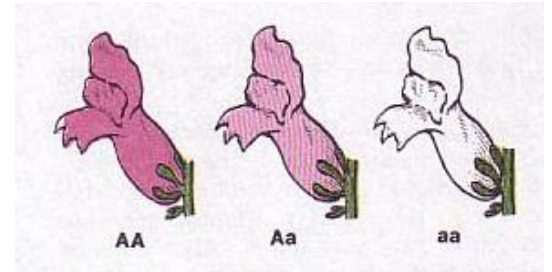
## ÚPLNÁ DOMINANCE

- heterozygota od homozygota s dominantní alelou podle fenotypu neodlišíme (AA, Aa dominantní fenotyp)
- fenotypový projev recesivní alely se uplatní pouze u organismů s homozygotně recesivním genotypem



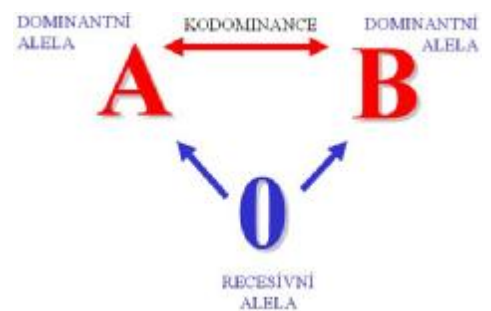
## NEÚPLNÁ DOMINANCE

- heterozygot je intermediárním fenotypem
- dominantní alela nestačí zajistit dominantní fenotyp u heterozygota



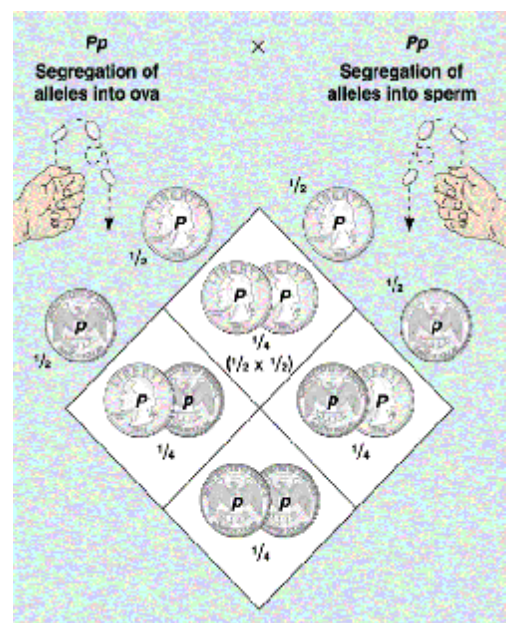
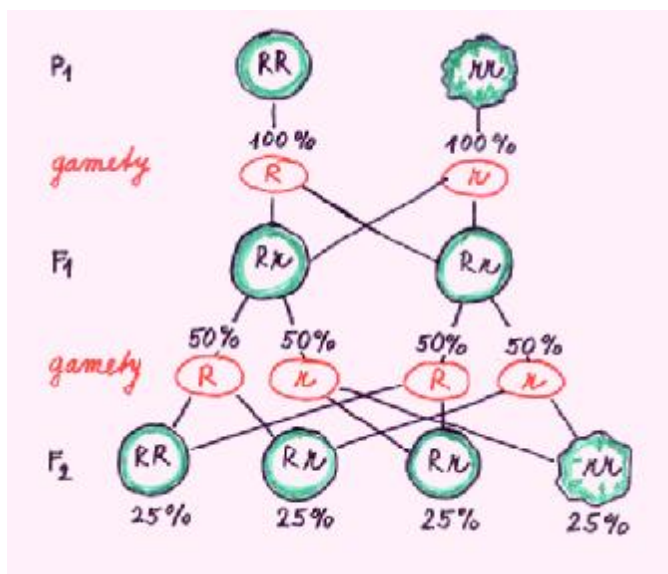
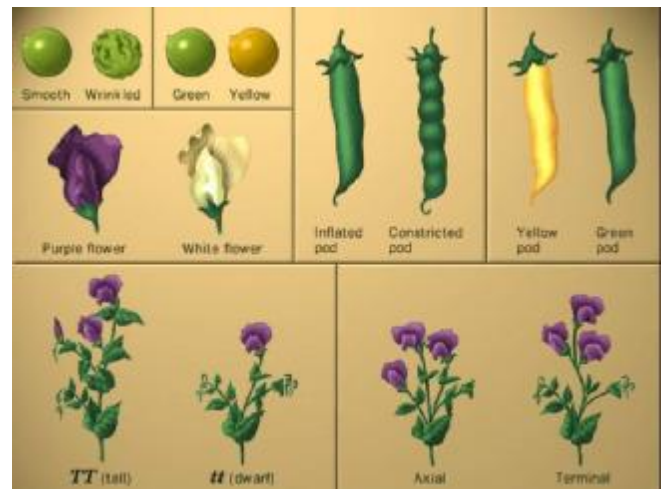
## KODOMINANCE

- ve fenotypu se projevuje funkce obou alel nezávisle na sobě
- př. krevní skupiny



## DĚDIČNOST DOMINANTNÍCH A RECESIVNÍCH ZNAKŮ

- Mendelovy pokusy
- shrnutí Mendelových poznatků
  1. Jednotky dědičnosti (geny) jsou materiální povahy a předávají se z generace na generaci
  2. P homozygotní → F1 uniformní - 1. Mendelův zákon
  3. Identita recipročních křížení
  4. Vlohy (alely) jsou párové
  5. Alely jednotlivých genů se rozcházejí do gamet = PRINCIP SEGREGACE
  6. Nezávislá kombinace alel různých genů v gametách = PRINCIP KOMBINACE
  7. Dominance a recesivita - Aa, AA mají stejný fenotyp
  8. Neúplná dominance - genotyp = fenotyp

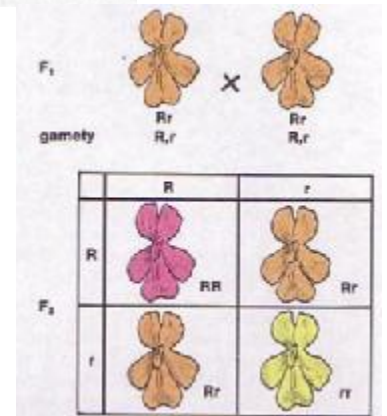


- 1. Mendelův zákon
  - P homozygotní → F1 uniformní
- 2. Mendelův zákon
  - alely jednotlivých genů se rozcházejí do gamet = PRINCIP SEGREGACE
  - nezávislá kombinace alel různých genů v gametách = PRINCIP KOMBINACE

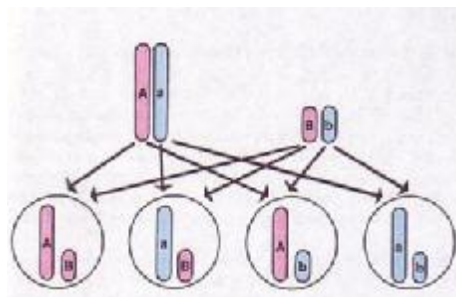
- úplná dominance
  - Mendelovský (kombinační) čtverec
  - genotypový štěpný poměr GŠP- 1:2:1
  - fenotypový štěpný poměr FŠP- 3 :1

|                          |      |    |      |
|--------------------------|------|----|------|
|                          | Aa   | x  | Aa   |
| Gamety:                  | A, a |    | A, a |
| F <sub>2</sub> -generace |      | A  | a    |
|                          | A    | AA | Aa   |
|                          | a    | Aa | aa   |

- neúplná dominance
  - genotypový štěpný poměr - 1:2:1
  - fenotypový štěpný poměr - 1:2:1



- 3. Mendelův zákon
  - k pravidelné segregaci dochází i při křížení vícenásobných hybridů
  - geny leží na různých chromozomech
  - genotypový štěpný poměr - 1:2:1:2:4:2:1:2:1
  - fenotypový štěpný poměr - 9:3:3:1

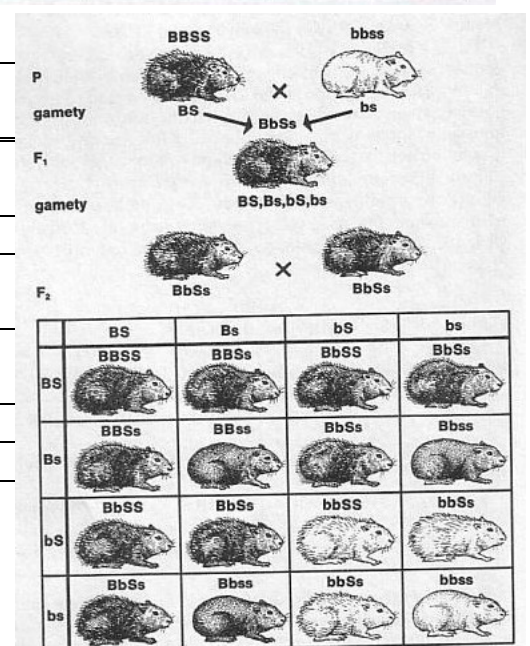


|                          |                |      |      |      |                |  |
|--------------------------|----------------|------|------|------|----------------|--|
|                          | AaBb           |      | x    |      | AaBb           |  |
| Gamety                   | AB, Ab, aB, ab |      |      |      | AB, Ab, aB, ab |  |
| F <sub>2</sub> -generace |                | AB   | Ab   | aB   | ab             |  |
|                          | AB             | AABB | AABb | AaBB | AaBb           |  |
|                          | Ab             | AABb | AAbb | AaBb | Aabb           |  |
|                          | aB             | AaBB | AaBb | aaBB | aaBb           |  |
|                          | ab             | AaBb | Aabb | aaBb | aabb           |  |

|                               | n = 1<br>(monohybrid) | n = 2<br>(dihybrid) | obecně<br>(n-hybrid) |
|-------------------------------|-----------------------|---------------------|----------------------|
| Počet druhů gamet hybrida     | $2 = 2^1$             | $4 = 2^2$           | $2^n$                |
| Počet druhů zygot             | $3 = 3^1$             | $9 = 3^2$           | $3^n$                |
| Počet druhů homozygotů*       | $2 = 2^1$             | $4 = 2^2$           | $2^n$                |
| Počet šlechtitelských novinek | $0 = 2^1 - 2$         | $2 = 2^2 - 2$       | $2^n - 2$            |
| GŠP v F <sub>2</sub>          | $(1:2:1)^1$           | $(1:2:1)^2$         | $(1:2:1)^n$          |
| FŠP v F <sub>2</sub> **       | $(3:1)^1$             | $(3:1)^2$           | $(3:1)^n$            |

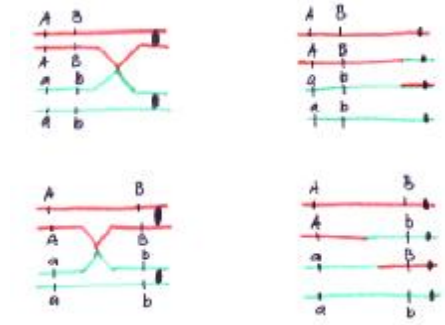
\* v obou alelových párech

\*\* při úplné dominanci ve všech alelových párech



## VAZBA GENŮ

- geny leží na stejném chromozomu
- crossing-over - možnost vzniku nových gamet



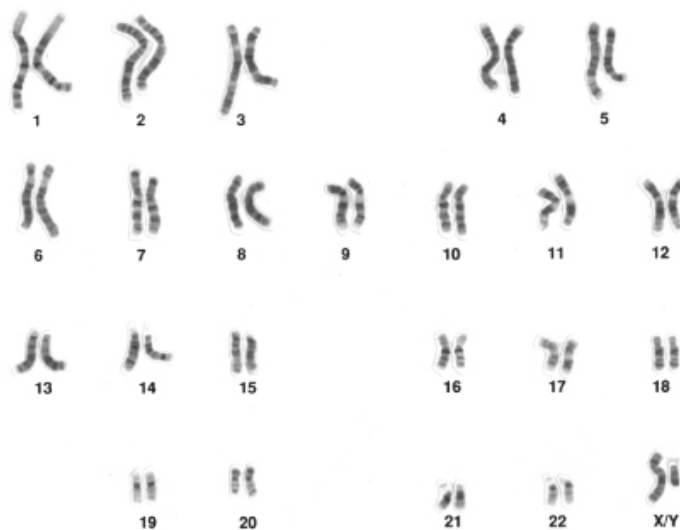
chromozomový pár

gamety

|                | Vazba genů                                                                                 | Volná kombinovatelnost                |
|----------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------|
| P              | AA BB x aa bb                                                                              | AA BB x aa bb                         |
| F <sub>1</sub> | AaBb                                                                                       | AaBb                                  |
| gamety         | AB Ab aB ab                                                                                | AA Ab aB ab                           |
|                | 0,4 0,1 0,1 0,4                                                                            | 0,25 0,25 0,25 0,25                   |
|                | gamety s rodičovskou sestavou alel jsou častější než gamety s rekombinovanou sestavou alel | všechny druhy gamet jsou stejně časté |

## KARYOTYP

- soubor chromozomů daného organismu



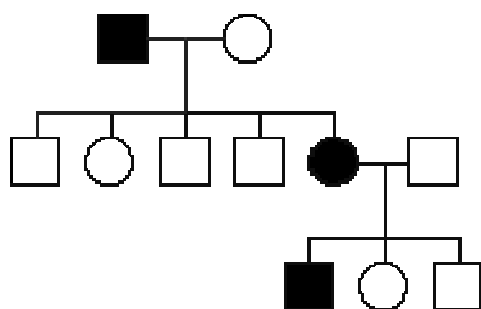
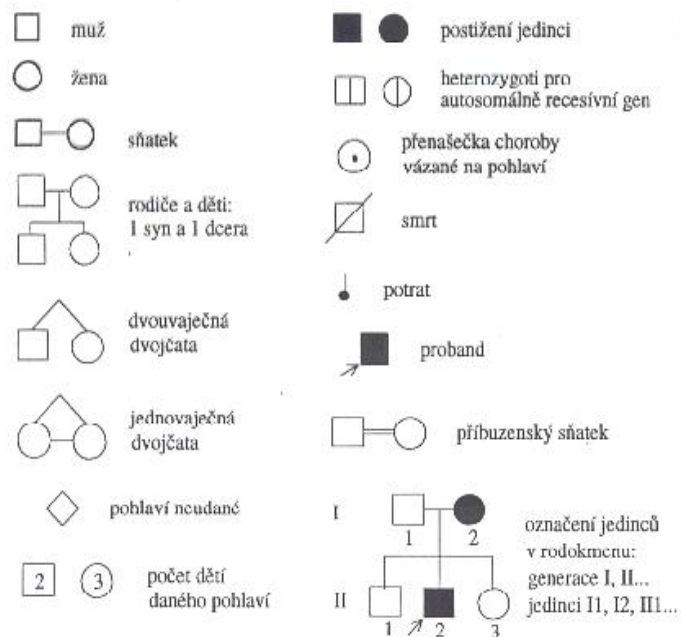
Karyotyp člověka

### Diploidní počty chromozomů různých druhů rostlin a živočichů

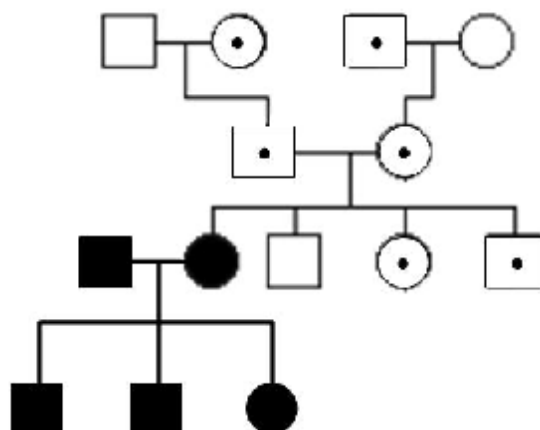
|                                |    |                             |    |
|--------------------------------|----|-----------------------------|----|
| <i>Meleagris galiopavo</i>     | 82 | <i>Gossypium hirsutum</i>   | 52 |
| <i>Gallus domesticus</i>       | 78 | <i>Solanum tuberosum</i>    | 48 |
| <i>Canis familiaris</i>        | 78 | <i>Nicotiana tabacum</i>    | 48 |
| <i>Equus caballus</i>          | 64 | <i>Triticum aestivum</i>    | 42 |
| <i>Equus asinus</i>            | 62 | <i>Prunus cerasus</i>       | 32 |
| <i>Pan troglodytes</i>         | 48 | <i>Solanum lycopersicum</i> | 24 |
| <i>Macaca mulatta</i>          | 48 | <i>Pinus ponderosa</i>      | 24 |
| <i>Homo sapiens</i>            | 46 | <i>Phaseolus vulgaris</i>   | 22 |
| <i>Rattus norvegicus</i>       | 42 | <i>Raphanus sativus</i>     | 18 |
| <i>Mus musculus</i>            | 40 | <i>Pisum sativum</i>        | 14 |
| <i>Felis domesticus</i>        | 38 | <i>Hordeum vulgare</i>      | 14 |
| <i>Rana pipiens</i>            | 26 | <i>Cucumis sativus</i>      | 14 |
| <i>Musca domestica</i>         | 12 | <i>Datura stramonium</i>    | 12 |
| <i>Drosophila melanogaster</i> | 8  | <i>Arabidopsis thaliana</i> | 10 |
| <i>Culex pipiens</i>           | 6  | <i>Haplopapus gracilis</i>  | 4  |

## RODOKMEN

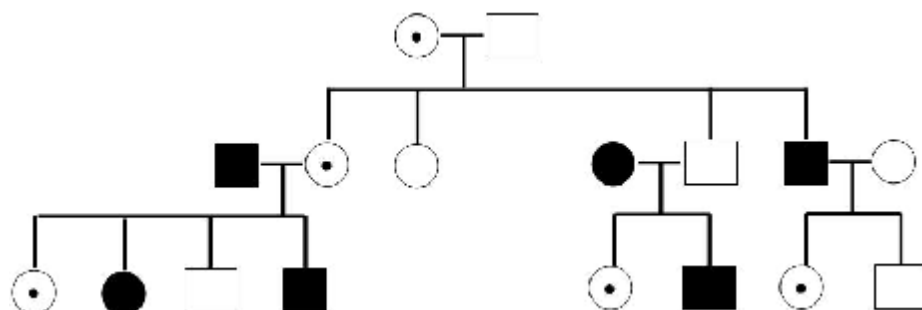
Obr. 10: Symboly používané při genetické analýze rodokmenů u člověka



Dědičnost autozomálně dominantního znaku



Dědičnost autozomálně recesivního znaku



Dědičnost gonozomálně dědičného znaku