

Biologická olympiáda

Bylo nebylo...

Paměť a informace v živých systémech a v biologii

Přílohy ke kapitole Genetika organismů



Kateřina Bezányiová

2024

Cílem příloh k brožurce 59. ročníku BiO pro kategorie A a B je přiblížit vám vybrané principy klasické genetiky praktickou formou a umožnit jejich procvičení. Podobně jako v úvodu brožurky, i zde zdůrazňujeme, že příklady uvedené níže byste se rozhodně neměli učit nazpaměť – výrazně užitečnější je osvojení určitých přístupů k jejich řešení i k řešení dalších příkladů, na které narazíte v budoucnu. Sběrka příkladů tak může usnadnit nejen řešení některých letošních i budoucích úloh a testů BiO, ale také pomoci lépe uchopit genetické příklady, ať už se s nimi setkáte při běžné výuce, v přijímacích zkouškách nebo třeba v odborné literatuře. Pedagogům pak tyto přílohy mohou nabídnout zpestření do výuky. Zároveň však vězte, že zdaleka nejde o vyčerpávající přehled všech typů genetických příkladů a témat – zahrnutý jsou zejména jednodušší příklady úzce související s obsahem kapitoly *Genetika organismů*. Berte je tedy spíše jako drobnou ochutnávku úloh, kterých je jen k vybraným tématům nepřeberné množství. Zájemce o další procvičování a o témata, která zde nejsou probrána, můžeme odkázat na učebnice a sbírky, které některé tyto příklady inspirovaly. Zdroje inspirace pro příslušnou otázku jsou vždy uvedeny u řešení této otázky.

V souladu s důvody popsány v **rámečku 1.A** z hlavního textu jsou různé typy příkladů k procvičování namíchané, a to zhruba tak, aby postupně narůstala jejich složitost. Jde o postup pro sbírky příkladů neobvyklý – běžnější (a pro řešitele příjemnější) jsou bloky příkladů založených na stejném principu. Řešení směsice příkladů je pomalejší a náročnější, ale zároveň by mělo vést k dlouhodobějšímu a hlubšímu ukotvení naučených principů. Čtenářům zároveň doporučujeme příklady vždy zkusit alespoň částečně vyřešit a až poté se podívat na řešení.

Pokud při řešení narazíte na nějakou chybu či nejasnost v zadání nebo řešení příkladů, ozvěte se prosím na e-mail bezanylk@natur.cuni.cz nebo na e-mail tajemnice BiO tereza.matejkova@natur.cuni.cz. Vzhledem k elektronické povaze příloh je možné je dodatečně upravovat. Datum poslední úpravy a verzi souboru naleznete na konci této stránky.

Přejeme příjemné čtení a zábavu při řešení příkladů. Jak sami uvidíte, některé z nich nebyly myšleny příliš vážně.

Poslední úprava: 3. 11. 2024 (v1.0)

Obsah

1	Slovníček genetických pojmů	4
2	Bližší pohled na Mendela, genetiku a pravděpodobnost	7
3	Rodokmenová analýza	12
4	Sbírka příkladů z genetiky	17
5	Řešení a zdroje příkladů	32
6	Zdroje obrázků a informací	45

1 Slovníček genetických pojmů

Pro připomenutí zde uvádíme některé základní genetické pojmy, se kterými se v detailu můžete seznámit v hlavním textu brožury – na první setkání s těmito pojmy doporučujeme právě brožurku, nikoliv tento soupis. Pojmy níže nejsou řazeny abecedně, ale dle logické návaznosti. Pro rychlé vyhledávání pojmů doporučujeme použít klávesovou zkratku „Ctrl + F“.

gen Základní jednotka dědičnosti, která kóduje určitý znak nebo znaky (např. barvu očí u octomilek). Různé formy genu (= alely) jsou zodpovědné za to, jak tento znak bude konkrétně vypadat (např. barva červená, nebo bílá).

alela Konkrétní forma genu (příp. sledovaného genetického markeru). Jeden gen má obvykle mnoho různých alel.

genotyp Soubor alel, které jedinec nese. Buď jde o soubor všech alel, nebo o alely vybraných genů, které studujeme.

fenotyp Soubor konkrétních forem znaků daného jedince (všech, nebo vybraných studovaných znaků). Znaky jsou nejen stavba těla nebo zbarvení, ale například i projevy chování či efektivita fyziologických pochodů. Fenotyp se může projevovat i mimo tělo jedince (např. bobří hráz). Pak mluvíme o rozšířeném fenotypu (*extended phenotype*).

homozygot Jedinec nesoucí pro daný gen dvě stejné alely. Pokud jde o dvě dominantní alely, pak mluvíme o *dominantním homozygotovi*, pokud jde o dvě recesivní alely, pak mluvíme o *recesivním homozygotovi*.

heterozygot Jedinec nesoucí pro daný gen dvě různé alely. Může jít o kombinaci dominantní a recesivní alely, stejně tak ale i o kombinaci dvou různých kodominantních alel. Fenotyp heterozygota se může, ale nemusí lišit od dominantního homozygota.

dominance a recesivita Vztahy mezi alelami jednoho genu (mezialelické interakce). Dominantní alela je nadřazená recesivní alele z hlediska projevu ve fenotypu.

neúplná dominance Mezialelická interakce, kdy se, na rozdíl od úplné dominance, přítomnost recesivní alely projevuje na fenotypu heterozygotních jedinců. Ti pak vykazují vlastní specifický fenotyp odlišitelný od homozygotů.

kodominance Mezialelická interakce, při které neexistuje dominance a recesivita mezi dvěma alelami – alely jsou si rovnocenné. Ve fenotypu heterozygota se projevují obě.

P (parentální) generace Rodičovská generace, jejímž potomstvem je F_1 generace.

F (filiální) generace Dceřiná generace. Potomstvo P generace (tj. 1. filiální generace, F_1), potomstvo F_1 generace (tj. 2. filiální generace, F_2) a tak dále. V případě P generace sestávající z dominantních a recesivních homozygotů je F_1 fenotypově a genotypově uniformní (jde o heterozygoty).

pleiotropie Běžný jev, kdy jeden gen ovlivňuje projev více než jednoho znaku.

penetrance Pravděpodobnost, s jakou se u nositele konkrétního genotypu projeví příslušný fenotyp. Při úplné (100%) penetranci se projeví vždy.

monohybridní křížení Křížení, při kterém sledujeme jen jeden gen.

dihybridní křížení Křížení, při kterém sledujeme dva různé geny.

štěpný poměr Poměr zastoupení jednotlivých genotypů nebo fenotypů v potomstvu. Pro generaci vznikající křížením heterozygotů platí při úplné dominanci ideální genotypový štěpný poměr $1 : 2 : 1$ ($1 AA : 2 Aa : 1 aa$) a fenotypový štěpný poměr $3 : 1$. Některé mezialelické a mezigenové interakce však mohou štěpné poměry dále upravovat.

epistáze Mezigenová interakce, při které aktivita jednoho genu ovlivňuje a maskuje projevy jiného genu. Výsledkem pak je, že jedinci různých genotypů mohou vykazovat stejný fenotyp v důsledku toho, že např. není dostupná určitá látka pro další zpracování produktem daného genu. Epistatický efekt může mít dominantní alela genu (dominantní epistáze) nebo recesivní alela genu (recesivní epistáze). Někdy se sem řadí mezigenové interakce (např. komplementarita), které jindy mohou být chápány jako samostatný typ.

lokus Místo v genomu, kde leží konkrétní gen či jiný genetický marker.

genová vazba Stav, při kterém lokusy genů (či jiných markerů) leží na stejném chromozomu relativně blízko sebe. V takovém případě neplatí, že by se alely jednoho z těchto genů rozcházely do gamet nezávisle na alelách ostatních genů, se kterými jsou ve vazbě. Vazbu může přerušit rekombinace mezi lokusy – čím je četnost rekombinací mezi lokusy nižší, tím silnější je vazba mezi geny. Čím je nižší četnost rekombinací, tím blíže takové geny obvykle leží – neplatí to však za všech okolností (např. pokud celý chromozom nerekombinuje).

autozomální/gonozomální/pseudoautozomální dědičnost Typ přenosu daného genu (či jiného markeru) v závislosti na tom, na jakém chromozomu leží. Autozomální dědičnost vykazují geny nacházející se na autozomech, tedy chromozomech, které nejsou pohlavními chromozomy. Gonozomální dědičnost vykazují geny nacházející se na pohlavních chromozomech (gonozomech) – znaky kódované těmito geny se označují jako pohlavně vázané. Výjimku mezi geny ležícími na gonozomech tvoří geny pseudoautozomálních oblastí, které mohou rekombinovat a které vykazují dědičnost podobnou autozomálním genům.

hemizygot Organismus (obvykle diploidní), který nese pouze jednu kopii daného genu. I nositelství jedné recesivní alely v tomto genu se tedy u jedince projeví. Hemizygotem může být jak jedinec, který gen nebo příslušný chromozom nějak ztratil, tak typicky příslušník heterogametického pohlaví nesoucího různé pohlavní chromozomy, např. XY nebo ZW.

mimojaderná dědičnost Dědičnost týkající se jiné než jaderné DNA, tedy DNA v mitochondriích a plastidech. Ta se může do potomstva přenášet z obou rodičů (biparentálně), častěji se ale přenáší pouze od jednoho rodiče, typicky od matky (matroklinita) či méně často od otce (patroklinita).

2 Bližší pohled na Mendela, genetiku a pravděpodobnost

Gregor Mendel uvádí, že cílem jeho experimentů s hrachem (*Pisum*) bylo „sledování (...) změn u jednotlivých dvojic rozdílných znaků a stanovení zákona, podle kterého se tyto změny objevují v následných generacích.“¹ Zůstává otázkou, co konkrétně Mendela přimělo k provedení těchto pokusů. V krátkém úvodu své práce píše, že podnětem k pokusům byla umělá oplození okrasných rostlin a nápadná pravidelnost, s jakou se mezi nimi objevovaly určité formy. Problém však je, že úvody vědeckých článků se obvykle tvoří stručně a až zpětně po dosažení výsledků, takže o jeho motivaci či myšlenkách v průběhu práce toho příliš nevíme. Mendelových dopisů se zachovalo poměrně málo, a navíc v korespondenci popisuje jen své experimenty s jestřábníky (*Hieracium*) nebo píše rodičům, jak zabránit plesnivění brambor.

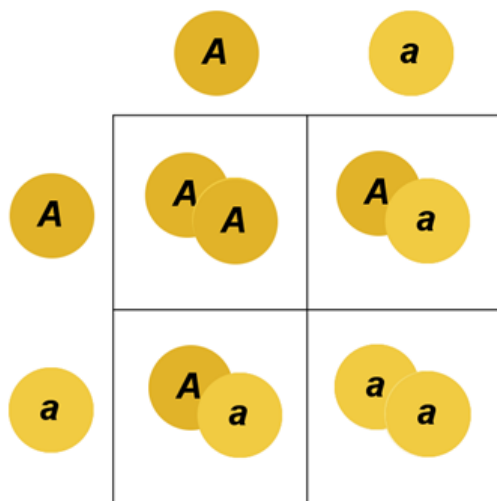
V lokálních brněnských novinách z doby, kdy byl zhruba v polovině svých experimentů s hrachem, můžeme najít zmínky o tom, že se Mendel zabývá pokusy se zlepšením plodin a okrasných rostlin pěstovaných v okolí. Zároveň je známo, že opat brněnského kláštera, který jeho pokusy podporoval, se zajímal jak o pěstitelství a chovatelství, tak o studium dědičnosti jako takové. Mendel tyto zájmy pravděpodobně sdílel. Nakonec je dobré poznamenat, že nedostatek informací o Mendelových pohnutkách vedl k řadě spekulací – v podání některých autorů Mendela zajímalo odhalení pravidel dědičnosti, dle jiných ho zajímalo, jestli nemůže křížením vzniknout nový druh. Dle potřeb toho či ono autora se pak Mendelovi přisuzovaly různé pro- a proti-evoluční konotace.

Bez ohledu na to, co konkrétně bylo Mendelovou motivací, můžeme konstatovat, že ve fenotypovém štěpném poměru zhruba² 3 : 1 a s ním souvisejícím genotypovém štěpném poměru 1 : 2 : 1 ($AA : 2 Aa : aa$) dokázal odhalit poměr 1 : 1, v jakém se rozcházejí alely do pohlavních buněk heterozygotů hrachu³. V době publikace Mendelova díla (1866) ještě nebyla známá meióza ani existence chromozomů (popsáno až na konci 19. století), a pochopitelně tedy ani molekulární podstata rozdělení genetické informace do gamet. Poměr 1 : 1 byl však čerstvě znám (možná i Mendelovi a dalším lidem se zájmem o studium dědičnosti), a to konkrétně jako poměr potomstva různého vzhledu u včel zplozeného královnami, které byly hybridy mezi různými čistými liniemi. A jak tedy najít spojitost mezi těmito poměry?

¹Z originálu *Versuche über Pflanzen-Hybriden* přeložila PhDr. Anna Matalová, 2008.

²Při sledování různých znaků u tisíců jedinců Mendelovi vyšly poměry v rozmezí 2,84 : 1 až 3,15 : 1. Průměrný poměr z pokusů, v rámci nichž sledoval 7 různých znaků, vyšel 2,99 : 1.

³A pochopitelně nejen u hrachu a nejen u heterozygotů.



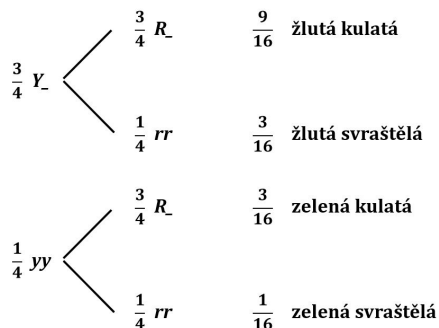
Obrázek 1: Ukázka pravidel pravděpodobnosti vzniku určitých kombinací na příkladu házení mincí se stejnými pravděpodobnostmi jako u gamet.

Můžeme vyzkoušet, jestli určité předpoklady dokážou vysvětlit pozorovaný štěpný poměr. Předpokládejme, že pohlavní buňky nesou jen jednu alelu. U heterozygota Aa budou pohlavní buňky nesoucí jen alelu A , nebo jen alelu a vznikat v poměru $1 : 1$. Dále předpokládejme, že buňka nesoucí jednu alelu má opět šanci $1 : 1$, že oplodní buňku se stejnou, resp. jinou alelou. Tak dojdeme k tomu, že se nabízí 4 možné a stejně pravděpodobné kombinace pohlavních buněk:

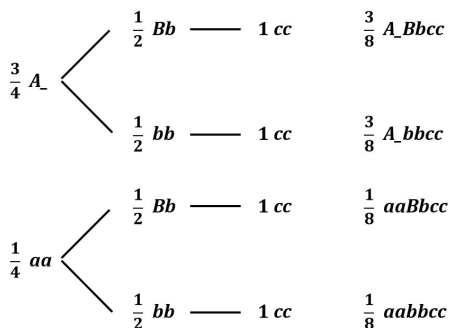
$$A-A + A-a + a-A + a-a$$

Slovy Mendela v překladu A. Matalové můžeme výsledek popsat takto: „Je zcela ponecháno náhodě, který z obou druhů pylu se spojí s kterou jednotlivou vaječnou buňkou. Přitom na základě principu pravděpodobnosti v průměru mnoha případů musí se vždy spojit každá pylová buňka A i a stejně často s každou formou vaječné buňky A i a ; tak se při oplození setká jedna ze dvou pylových buněk A s jednou vaječnou buňkou A , druhá s jednou vaječnou buňkou a , stejně jako jedna pylová buňka a s jednou vaječnou buňkou A , druhá s a .“

Z hlediska genotypu heterozygota nezáleží na tom, z jaké pohlavní buňky pochází jaká alela. Kombinace Aa a aA tedy můžeme sečíst dohromady jako $2 Aa$. Kombinaci genotypů potomstva, které vzniknou splýváním po-



Obrázek 2: Analýza fenotypů hrachů pro křížení $YyRr \times YyRr$.



Obrázek 3: Analýza fenotypů pro křížení $AaBbcc \times Aabbcc$.

hlavních buněk vytvořených heterozygotem, tedy můžeme zapsat jako: $AA + 2 Aa + aa$. Dostáváme se tedy zpět k poměru $1 : 2 : 1$ ($AA : 2 Aa : aa$) pozorovanému v F_2 generaci.

Pokud vám nevyhovuje přiblížení této zákonitosti pouze pomocí textu, je možné si výše popsané graficky znázornit pomocí Punnettova (kombinačního) čtverce, se kterým jste se již setkali v hlavním textu brožurky. Kombinační čtverec vychází z matematických pravidel pravděpodobnosti.

Když pohlavní buňky nesoucí alelu A , nebo alelu a vznikají v poměru $1 : 1$, je to to samé, jako bychom řekli, že jedna polovina pohlavních buněk nese alelu A a jedna polovina alelu a . Že toto statisticky platí si můžete sami vyzkoušet při hodu mincí, který se řídí stejnými pravidly – pravděpodobnost, že mince dopadne jednou, nebo druhou stranou nahoru, také odpovídá poměru $1 : 1$. Pokud provedete dostatečný počet hodů, měli byste

zjistit, že v polovině případů skončila nahoře jedna strana a v polovině pak druhá. Při házení mincí se také můžeme ptát, jaká je pravděpodobnost nějaké složitější události – třeba že dvě najednou hosené mince dopadnou nahoru stranou, které budeme pro jednoduchost říkat *A*. Hod dvěma různými mincemi jsou jevy, které jsou na sobě nezávislé.⁴ Chceme-li zjistit, jaká je pravděpodobnost, že nastanou dva takové nezávislé jevy, pak prostě vynásobíme pravděpodobnosti jednotlivých jevů. Pro náš příklad s mincemi je to tedy $\frac{1}{2}$ (pravděpodobnost, že na první minci bude nahoře *A*) krát $\frac{1}{2}$ (pravděpodobnost, že na druhé minci bude nahoře *A*), tj. $\frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$. Tento výsledek tedy dostaneme v jedné čtvrtině případů. Vizte též levý horní roh kombinačního čtverce na obrázku 1. Stejnou logiku uplatňujeme i při splývání pohlavních buněk nesoucích alelu *A* – vznik buňky příslušného genotypu u jednoho a druhého rodiče (příp. v rámci různých reprodukčních orgánů hermafrodita) jsou navzájem nezávislé jevy.

Kromě násobení můžeme s pravděpodobnostmi jednotlivých jevů provádět i další operace. Konkrétně nás může zajímat, jaká je pravděpodobnost, že každá ze dvou hosených mincí přistane jinou stranou nahoru. Tento stav může nastat ve dvou případech: I) první mince bude mít nahoře *A* a druhá *a*, II) první mince bude mít nahoře *a* a druhá *A*. Pravděpodobnost, že nastane případ I, zjistíme stejně jako v případě mincí s kombinací *AA*. Prostým vynásobením tedy zjistíme, že kombinace *Aa* nastane s pravděpodobností $\frac{1}{4}$. Se stejnou pravděpodobností nastane i případ II, tedy kombinace *aA*. Pravděpodobnost, že nastane libovolná kombinace z dvojice *Aa* a *aA*, pak získáme prostým sečtením dílčích pravděpodobností: $\frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$. Stejně pravidlo je důvodem, proč můžeme sčítat heterozygoty. („Jaká je pravděpodobnost, že při křížení dvou heterozygotů vznikne potomek, v jehož genotypu najdeme dvě různé alely pro sledovaný gen?“) Podobně můžete zkoušet spočítat, jaká je pravděpodobnost, že potomek bude homozygot (mince dopadnou stejnou stranou nahoru) nebo že jedinec bude vykazovat genotyp s alespoň jednou dominantní alelou (alespoň na jedné minci bude nahoře strana *A*).

Znalost pravidel pravděpodobnosti vám tedy umožňuje řešit příklady i bez načrtnutí kombinačního čtverce. Zatímco čtverec pro monohybridní křížení (sledování pouze jednoho genu) o 4 polích je poměrně přehledný a rychlý na nakreslení, čtverec pro dihybridní křížení o 16 polích již zabere chvíli na vytvoření a je zde i větší pravděpodobnost chyby. Čtverec pro trihybridní křížení sestává z 64 polí, jejichž vyplnění a další analýzy zobrazených genotypů i fenotypů jsou už značně nepraktické. Místo kombinačních čtverců se zde hodí **rozvětvací metoda** (obrázky 2 a 3).

Při ní vycházíme ze znalostí, s jakou pravděpodobností vznikne určitý genotyp či fenotyp. Pravděpodobnosti zapisujeme zlomkem pro všechny

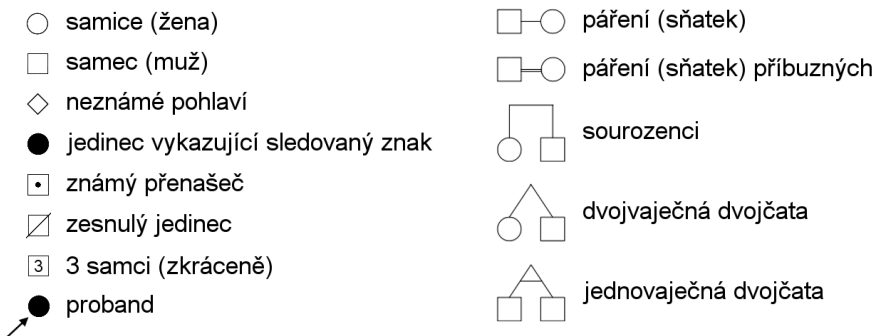
⁴Pokud do sebe hosené mince vzájemně nenarazí apod.

varianty, které nás zajímají. Začneme u jednoho z genů (či lokusů), který nás zajímá, a čarami s ním spojíme genotypy následujícího genu (lokusu). Čára může být jenom jedna, pokud se nabízí jen jeden genotyp/fenotyp, mohou však být dvě nebo tři v závislosti na konkrétním křížení. Zároveň je nutné varianty tohoto genu rozepsat opakovaně; všimněte si, že na obrázku 2 pro křížení hrachu ($YyRr \times YyRr$) je štěpení pro gen R rozkresleno dvakrát – jednou v kombinaci s dominantními fenotypy Y_- , podruhé pro recesivní fenotyp kódovaný yy . Pravděpodobnost, s jakou vznikne konkrétní kombinace fenotypů či genotypů, následně zjistíme sledováním „cesty“ z čar a vynásobením pravděpodobností, které na této cestě potkáme (například $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$). Pravděpodobnosti, s jakými vzniknou různé fenotypy nebo genotypy, je dobré přehledně zapsat na konce jednotlivých cest pro lepší orientaci a kontrolu; součet všech pravděpodobností zde zapsaných by měl být roven jedné.

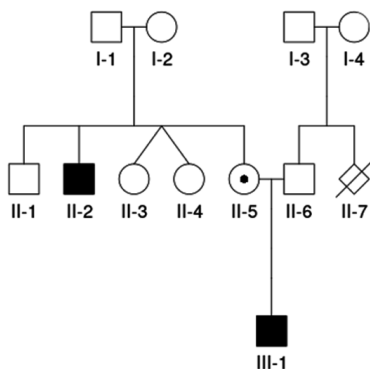
3 Rodokmenová analýza

Užitečným způsobem znázornění informací o genotypech a fenotypech příbuzných jedinců v rámci několika generací jsou rodokmeny. Ze zobrazených informací bývá následně možné odvodit, jaká je dědičnost daného znaku, tj. zda se znak chová dominantně či recesivně, zda je vázán na autozomy nebo gonozomy, příp. zda vykazuje mimojadernou dědičnost. Z rodokmenů je také možné určit např. neúplnou penetranci nebo zda je podstata domněle monogenního znaku složitější.

Detaily značení vztahů v rodokmenu se mohou lišit. Obecně se však samice značí symbolem kruhu a samci symbolem čtverce. Vyplněné symboly označují nositele sledovaného znaku. Příslušníci jedné generace (sourozenci, partneři) se kreslí v jedné rovině, obvykle značené římskými číslicemi. (Starší generace mají nižší číslo, tj. čísluje se odshora dolů. Číslo se uvádí buď u příslušného řádku nebo u každého jedince na řádku.) Jedinci v jedné generaci se pak značí arabskými číslicemi zleva doprava, přičemž sourozenci se obvykle rovnají podle pořadí narození. Číslování generací i jedinců v generaci pak umožňuje snazší orientaci v rodokmenu, např. jedinec III-1 je první jedinec ve třetí generaci. Jednoduchou vodorovnou čarou spojující dva jedince se značí páření dvou nepříbuzných jedinců. Z této čáry vybíhá dolů více či méně rozvětvená čára k potomkům tohoto páru. Vybrané standardizované symboly a jejich užití v rodokmenu zobrazují obrázky 4 a 5.



Obrázek 4: **Vybrané symboly používané v rodokmenech.** Vlevo způsoby značení jednotlivých jedinců (příp. zkrácený zápis tří jedinců-potomků téhož fenotypu). Přenašeči mohou a nemusí být označeni. Heterozygoti se někdy značí způly vybarvenými symboly. Proband (propositus/proposita) je jedinec vykazující sledovaný znak, který upoutal pozornost a stal se podnětem k provedení rodokmenové analýzy. Může a nemusí jít o jedince, který o sestavení rodokmenu požádal. Vpravo značení různých typů vztahů mezi jedinci.



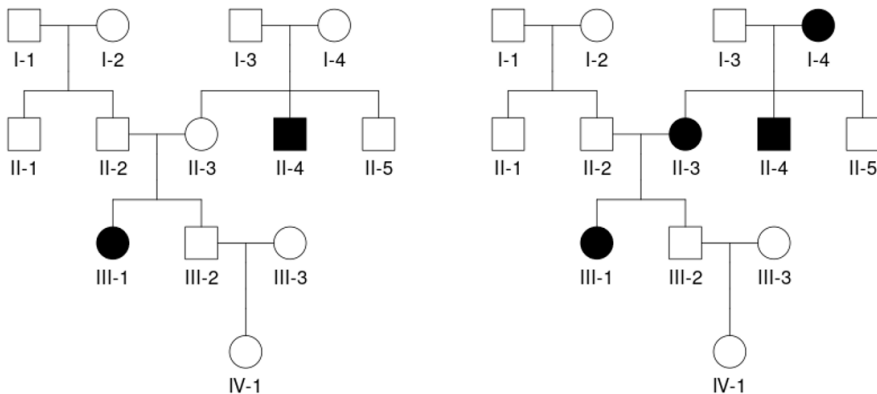
Obrázek 5: **Ukázka rodokmenu o třech generacích.** Všimněte si, jak jsou vedeny čáry značící sňatek, vztah rodičů a potomků a vzájemnou příbuznost sourozenců. V rámci sňatků/páření se samec podle zvyku kreslí vlevo, samice vpravo, pokud to situace umožňuje (srovnejte s II-5 a II-6). Jsou označeni všichni přenašeči v rodokmenu?

Při určování, s jakým typem dědičnosti máte tu čest, je dobré začít tak, že vyloučíte typy dědičnosti, které nejsou v souladu s pozorovanými fenotypy – např. pokud se daný fenotyp v lidském rodokmenu vyskytuje u otců a následně u jejich dcer, pak je velmi pravděpodobné, že nepůjde o Y-vázanou nebo mitochondriální dědičnost. Někdy se však může stát, že nedokážete na základě jednoho rodokmenu definitivně rozhodnout, o jakou dědičnost jde, zejména pokud je zobrazená rodina malá. Např. můžete mít rodokmen určitých ptáků, kde se určitý znak bude vyskytovat u samice a veškerého jejího potomstva, kterým však budou také jen samice. Jde o znak vázaný na samičí W-chromozom nebo jde o matroklinní mitochondriální dědičnost?

Dále budou probrány vzorce typické pro jednotlivé typy dědičnosti. Některá z popsaných pravidel však platí pouze za určitých podmínek. To, jak je znak v populaci běžný (příp. jak rychle příslušná alela mutuje) může pozorovaný rodokmen dál ovlivnit. Podobně hraje roli i řada dalších jevů (imprinting, letalita, neúplná penetrance, projev znaku ovládaný pohlavím. . .).

Autozomálně recesivní znaky je možné poznat podle toho, že se vyskytují u samců i samic, a to obvykle ve zhruba stejném poměru. V souladu s pravidly mendelistické dědičnosti budou všichni potomci dvou jedinců vykazujících recesivní fenotyp také vykazovat tento fenotyp coby nositelé dvou recesivních alel⁵ – od rodičů totiž nemohou jinou alelu zdědit. Při křížení dvou heterozygotů je 25% pravděpodobnost narození potomka vy-

⁵Učebnicově jde o recesivní homozygoty. V případě genů, u kterých existuje více recesivních alel, však může jít také o heterozygoty nesoucí dvě různé recesivní alely. To platí nejen u autozomální dědičnosti.



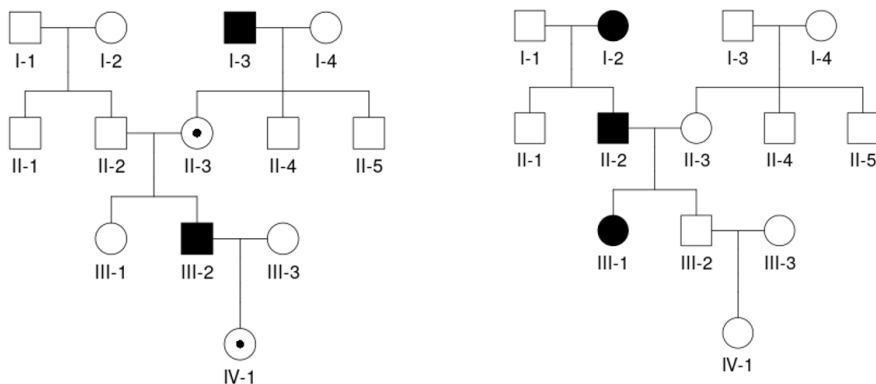
Obrázek 6: Rodokmen s vyznačeným **autozomálně recesivním znakem (vlevo)** a **autozomálně dominantním znakem (vpravo)**.

kazujícího recesivní fenotyp. Pokud je recesivní genotyp v populaci vzácný, znak v rodokmenu „přeskakuje“ generace, tj. nositelé znaku obvykle mají rodiče, kteří tento znak nevykazují (jsou heterozygoti, tedy přenašeči). V podobných situacích často dochází k „odmaskování“ recesivní alely při příbuzenském křížení. Pokud je recesivní alela, kterou nesl heterozygotní předek, předána do různých linií jeho potomstva, tak se snadno může stát, že vzájemně se křížící jedinci z těchto linií budou také heterozygoti.

Autozomálně dominantní znaky se také vyskytují u samců i samic zhruba ve stejné míře. Na rozdíl od (vzácných) recesivních znaků přeskakujících generace se dominantní znaky obvykle projeví v každé generaci – v případě úplné dominance s plnou penetrancí se znak u jedince může projevit, pouze pokud ho vykazoval alespoň jeden z jeho rodičů. Pokud ani jeden z rodičů znak nevykazuje, pak by se znak neměl vyskytovat u žádného z jejich potomků. (Za předpokladu, že dominantní alela u jedince nevznikla mutací. Např. u lidí se můžeme setkat s tím, že přibližně u 25 % jedinců postižených Marfanovým syndromem – nemocí pojivové tkáně, která se projevuje mj. v tělesných proporcích a v poruchách cévní soustavy – vznikla dominantní alela mutací.) V závislosti na genotypu rodičů a konkrétním křížení mohou a nemusí znak vykazovat všichni potomci – například při křížení $Aa \times aa$ bude statisticky znak vykazovat pouze polovina potomků.

Při určování, zda je znak **gonozomálně vázaný**, se vyplatí zaměřit nejprve na to, jak se znak předává z heterogametického pohlaví na potomstvo.⁶ Snadno se dají rozpoznat znaky vázané na nepárový chromozom, u člověka

⁶Pokud jste svědky toho, že se znak předává z otců na syny i dcery, pak nejde o běžnou gonozomální dědičnost. Hledejte tedy raději u autozomální dědičnosti.



Obrázek 7: Rodokmen s vyznačeným X-vázaným recesivním znakem (vlevo, včetně označených přenašečů) a X-vázaným dominantním znakem (vpravo).

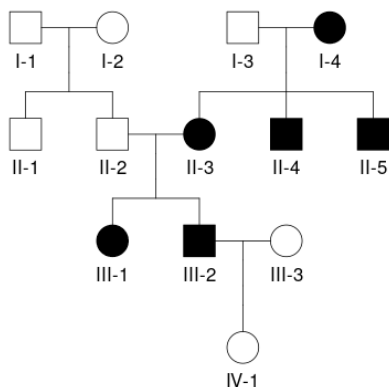
tedy **Y-vázané znaky**, které se předávají pouze po mužské linii z otců na syny. Pro určení **X-vázaných znaků** (a obecně znaků vázaných na párový chromozom) a jejich recesivity/dominance je poté důležité homogametické potomstvo. V případě lidských rodokmenů se tedy vyplatí podívat se na přenos znaků z otců na dcery.

X-vázané recesivní znaky se častěji projevují u *samců* než u samic. U hemizygotních samců stačí k projevu přítomnost jedné alely. Samice vykazující znak jsou recesivními homozygotkami. Samci vykazující daný znak vždy předají alelu svým dcerám, nikdy však svým synům. Dcery mohou být heterozygotními přenašečkami (jejich synové i dcery mají 50% pravděpodobnost, že zdědí příslušnou alelu), nebo homozygotkami vykazujícími znak (jejich synové vždy zdědí příslušnou alelu). Fenotyp se do určité míry může projevovat u heterozygotních samic, které jsou genetickou mozaikou (pro bližší detaily o inaktivaci X-chromozomu u placentálních savců vizte hlavní text).

X-vázané dominantní znaky se častěji projevují u *samic* než u samců. I zde platí, že u hemizygotních samců stačí k projevu přítomnost jedné alely. Na rozdíl od recesivních znaků se však fenotyp projeví u samic už při nositelství jedné alely. Dcery samce vykazujícího fenotyp tedy budou vždy tento fenotyp vykazovat. Statisticky polovina dcer i polovina synů heterozygotek bude vykazovat daný znak, pokud otec nese recesivní alelu.

Znaky vázané na **pseudoautozomální oblasti** gonozomů se chovají víceméně jako znaky autozomální podstaty, záleží však na konkrétní situaci (blíže opět hlavní text brožurky).

Z hlediska mimojaderné dědičnosti (tj. přenosu mitochondriální či plas-



Obrázek 8: Rodokmen zobrazující matroklinní dědičnost.

tidové DNA) záleží, o jaký organismus jde – tj. zda se například mitochondriální DNA předává matroklinně, patroklinně, biparentálně nebo třeba dvojitě uniparentálně, blíže viz hlavní text brožurky. V případě lidských rodokmenů, se kterými se setkáte nejčastěji, platí právě **matroklinita**, přenos mitochondriální DNA po mateřské linii. Obecně tedy pro lidi platí, že znaky (typicky různé nemoci) od matky zdědí všichni její potomci. Otec tyto nemoci svým potomkům nikdy nepředá. Situaci však komplikují jednak diskutované potenciální případy přenosu otcovské mitochondriální DNA, jednak heteroplazmie, tedy stav, kdy buňky obsahují mitochondrie s různou genetickou informací. Náhodné rozdělení mitochondrií do dceřiných buněk může vést k tomu, že jedna z dceřiných buněk „zdravé“ buňky náhle ponese větší než hraniční množství mitochondrií vyvolávajících problematický fenotyp.

4 Sbírka příkladů z genetiky

1. Některé kolonie včely medonosné dokážou odstraňovat z pláství uhybnulé potomstvo napadené morem včelího plodu. Toto hygienické chování má jednoduchou genetickou podstatu. Gen *u* (*uncapping*) určuje, zda dělnice dokáže odvíčkovat komůrku s napadeným plodem, gen *r* (*removal*) zda vyhodí napadený plod. Hygienické chování vykazují včely recesivně homozygotní v obou genech. Spojte následující genotypy s fenotypem z nabídky vpravo. Fenotyp můžete přiřadit opakovaně.

- A. *UuRr*
- B. *uuRr*
- C. *UUURr*
- D. *uurr*
- E. *Uurr*
- F. *UURr*

1. Umí odvíčkovat komůrku i vyhodit plod.
2. Umí jen odvíčkovat komůrku.
3. Umí vyhodit plod z komůrky, kterou ale neumí otevřít.
4. Neumí otevřít komůrku ani nevyhazuje plod z komůrek otevřených někým jiným.

2. Srpkovitá anémie ([MIM 603903](#), číslo funguje jako unikátní kód ve volně přístupné databázi OMIM, *Online Mendelian Inheritance in Man*) je nemoc způsobena recesivní alelou mutantního β -globinu (gen *HBB*) na lidském chromozomu 11. Polycystická nemoc ledvin ([MIM 173900](#)) je způsobena dominantní mutací genu *PKD1* na chromozomu 16. Pro potřeby příkladu budeme značit alely související se srpkovitou anémií jako *S/s*, alely související s polycystickou nemocí ledvin jako *P/p*. Muž genotypu *Sspp* se ožení s ženou genotypu *SsPp*. Předpokládejme v případě obou znaků úplnou dominanci s plnou penetrancí.

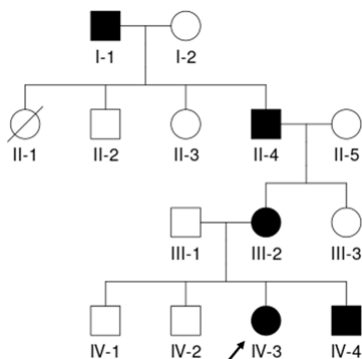
- (a) Určete fenotyp muže i ženy z hlediska těchto dvou nemocí.
- (b) Jsou geny *PKD1* a *HBB* ve vazbě?
- (c) Schematicky zakreslete relevantní chromozomy muže při metafázi 1. meiotického dělení. K jednotlivým chromatidám napište, jako nesou alelu.
- (d) Schematicky zakreslete relevantní chromozomy ve všech typech gamet muže. K jednotlivým chromozomům napište, jako nesou alelu.
- (e) Může mít tento pár potomka, který nebude trpět ani jednou z těchto nemocí?

3. Máte skupinu 1000 jedinců určitého druhu hlodavce, u kterého je chlupatost uší kódována jedním genem se dvěma alelami. Alela *H* kóduje osrstěné uši, alela *h* uši bez srsti. Alela *H* je plně dominantní nad alelou *h*. Dominantní alela vykazuje 80% penetranci jak u homozygotů, tak heterozygotů. Ve vaší skupině hlodavců jich 200 má uši bez srsti. Na základě tohoto pozorování určete, kolik je ve vaší skupině:
 - (a) recesivních homozygotů
 - (b) heterozygotů
4. Jakou část potomstva křížení jedinců s genotypy $Aabb \times AAbb$ budou tvořit:
 - (a) dvojití heterozygoti v obou genech? (Geny nejsou ve vazbě.)
 - (b) jedinci homozygotní v obou genech? (Geny nejsou ve vazbě.)
5. V učebnici *Obecná biologie pro IV. ročník gymnázií z roku 1976* najdeme výrok „Genotyp jedince je vždy širší soubor než fenotyp.“ (str. 71, kráceno). Souhlasíte s tímto výrokem? Proč? Proč ne?
6. Biblický Noe je popisován jako pravděpodobný albín – s bílou kůží a bílými vlasy. Navíc se o něm můžeme dočíst, že byl neobvyklé dítě narozené normálním rodičům. Jeho rodiče byli bratranec a sestřenice. Jaká je pravděpodobnost, že muž se stejným genotypem jako Noe bude mít s normální ženou potomka normálního fenotypu? Určete všechna možná řešení. Předpokládejte, že albinismus je monogenní s plnou penetrancí. Neuvažujte vznik nových alel mutací.
7. Královna Viktorie měla řadu potomků, z nichž někteří byli přenašeči X-vázané hemofilie, kterou rozšířili do dalších šlechtických rodin v Evropě. Leopold, syn Viktorie, jako jediný z královniých synů touto nemocí trpěl. Vysvětlete, jak je možné, že se v dnešní britské královské rodině hemofilie nevyskytuje, ač je současná rodina od Viktoriina syna Eduarda VII. Navíc princ Philip, otec současného krále Karla III., je potomkem velkovévodkyně Alice, dcery královny Viktorie a prokázané přenašečky hemofilie. Princ Philip a jeho manželka královna Alžběta II. byli tedy vzdálení příbuzní, ani jeden z nich však hemofilií netrpěl. Předpokládejte plnou penetranci znaku.
8. V některých předchozích otázkách jsme se zabývali mendelistickou dědičností u člověka.
 - (a) Je však možné u člověka či některých dalších druhů (např. slonů) očekávat, že zde budou „fungovat“ ideální mendelistické štěpné

poměry (např. 3 : 1 či 1 : 2 : 1), když tyto organismy mají v jednom vrhu typicky pouze jedno či dvě mláďata?

- (b) Pásovci devítipásí (*Dasytus novemcinctus*) nejčastěji rodí jedno-vaječná čtyřčata. Můžeme v rámci jednoho typického pásovčího vrhu rodičů heterozygotů očekávat genotypový štěpný poměr 1 : 2 : 1?

9. Následující rodokmen zobrazuje vzácný znak u člověka. Předpokládejte plnou penetranci. Zodpovězte následující otázky:

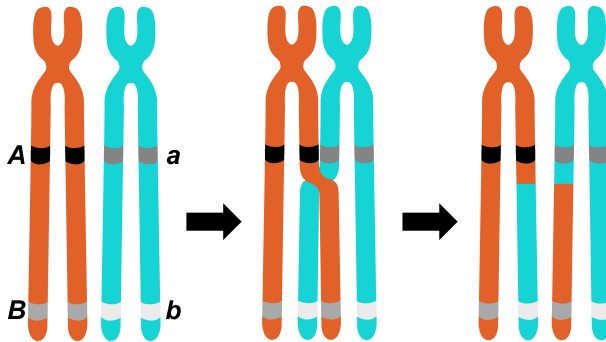


- (a) Je proband muž, nebo žena?
 (b) Kolik má proband mladších bratrů?
 (c) Vykazuje probandova teta daný znak?
 (d) Je II-3 přenašečem alely pro daný znak?
10. Sestavte vazbovou mapu tří genů (*K*, *L* a *M*) a nově objeveného markeru *X* určitého živočicha. Tj. zakreslete vzájemné relativní pozice těchto genů a markeru na chromozomu na základě toho, jak často mezi nimi dochází k rekombinaci. Četnost rekombinací mezi geny *K* a *M* je 10 %, mezi *L* a *K* 19 %, mezi *L* a *X* 2,4 %, mezi *M* a *L* 9,8 % a mezi *X* a *K* 17 %. Pozn.: Při větších vzdálenostech mezi příslušnými lokusy může dojít k vícečetným crossing-overům, které mohou procento pozorovaných rekombinací snížit.
11. V případě některých genů u heterozygotů dochází k jevům, které způsobí, že takový jedinec bude navzdory mendelistickým pravidlům produkovat gamety obsahující s větší pravděpodobností jen jednu z alel. Důvodem může být genová konverze, při které jedna alela přepíše druhou alelu sama sebou. Jiným důvodem může být meiotický tah, při

kterém jedna alela zvyšuje svůj přenos na úkor druhé. Např. vznikající spermie jsou propojeny můstky cytoplazmy. Přes ně mohou procházet „jedy“, které produkuje jedna alela a které zabíjejí buňky nesoucí jinou než tuto alelu. Meiotický tah se často vyskytuje také v průběhu oogeneze, tedy tvorby vajíček. Vysvětlete, proč rozchod alel v meióze v rámci oogeneze umožňuje snadné odstranění určité alely na úkor jiné. Uvažujte učebnicovou obratlovčí/savčí oogenezi.

12. Dominantní alela hrachu kóduje enzym větvicí škrob (*starch-branching enzyme*, SBE1), který z menších sacharidů v semeni vytváří škrob. Recesivní alela tento enzym netvoří. Přítomnost většího množství molekul malých sacharidů u recesivních homozygotů vede k tomu, že semena osmoticky nafukují vodou a po usušení jsou pak svrašťelá. Fenotypem ostatních genotypů jsou i po usušení zhruba kulatá semena. Jak může vypadat potomstvo rostliny vyrostlé z kulatého semena neznámého genotypu, když ji zkřížíme s rostlinou, jež vyrostla ze svrašťelého semena?
13. Objevili jste nový druh primáta, který se živí banány. Styl otevírání banánu je podmíněn jedním genem. Experimentálně zkřížíte dva primáty, kteří otevírají banán rozkousnutím uprostřed. Ve výsledném potomstvu jsou jedinci, kteří loupou banán od stopky, kteří loupou banán od bubáka, nebo kteří jej rozkousávají uprostřed. Tyto různé typy potomstva jsou konkrétně zastoupeny v poměru 1 : 1 : 2. Jak můžeme vysvětlit takovou dědičnost?
14. Dostali se vám do rukou koi kapři s nápadně delšími ploutvemi. Tento znak je monogenní, autozomálně dominantní. Kapři se vyskytují jen ve dvou formách – wild-type krátkoploutvé a dlouhoploutvé. Chcete vyšlechtit čistou linii dlouhoploutvých kaprů. Zkřížíte dva dlouhoploutvé kapry, u nichž víte, že každý z nich měl krátkoploutvou matku. Z potomstva, které vzejde z tohoto křížení, odstraníte do jiného akvária ty jedince, kteří jasně nevyhovují vašemu chovnému záměru. Jaká část zbývajících potomstva jsou dominantní homozygoti?
15. Fenylyketonurie (**MIM 261600**) je metabolická porucha s autosomálně recesivní dědičností a plnou penetrancí. Muž i žena, oba přenašeči této nemoci, se rozhodnou mít děti.
 - (a) Jaká je pravděpodobnost, že jejich dvě děti, které nejsou dvojčata, budou mít normální fenotyp?
 - (b) Jaká je pravděpodobnost, že jejich děti – jednovaječná dvojčata, budou obě trpět fenylyketonurií?

16. Recesivní alela, jež je u bílých tygrů zodpovědná za (částečnou) absenci pigmentu, zároveň způsobuje šilhavost. Jaké procento potomků křížení dvou heterozygotů pro daný lokus bude mít bílou srst? Jaký zlomek jich bude šilhat? Předpokládejte plnou penetranci.
17. Konkrétní alely genů ve vazbě mohou být uspořádány různým způsobem. U dvojitého heterozygota $AaBb$ se nabízejí dvě možnosti: pokud na jednom chromozomu leží v příslušných lokusech dvojice alel AB a na druhém ab , mluvíme o fázi **cis** (též *coupling*). Při „smíšené“ kombinaci dominantní a recesivní alely Ab a aB mluvíme o fázi **trans** (*repulsion*).
- (a) V jaké fázi jsou alely zobrazených chromozomů před crossing-overem? V jaké fázi jsou u rekombinantních chromatidů?



- (b) Změny fáze se dají dobře použít také k určení vzájemné pozice lokusů. Alely tří genů se původně vyskytovaly v kombinacích ABC a abc (zápis neříká nic o konkrétním pořadí genů na chromozomu). V malém procentu případů, kde došlo ke dvojitému crossing-overu, pak vidíme uspořádání aBc a AbC . Alela, která změnila fázi vůči ostatním, patří genu, který leží mezi zbývajcími dvěma. Který gen leží uprostřed?
18. Hnědá barva srsti u určitého hlodavce je kódována recesivní alelou b^h . Dominantní alela B kóduje wild-type zbarvení. Zkřížíte hlodavce heterozygota s hlodavcem s hnědou srstí. Vezmete F_1 potomka tohoto křížení vykazujícího wild-type zbarvení a zkřížíte ho s jedním hnědosrstým sourozencem. Jaký ideální genotypový štěpný poměr můžeme očekávat u jejich potomstva?

19. Necháte samoopylit rostliny stejného fenotypu i genotypu. U jejich potomstva sledujete dva fenotypy: stonek (chlupatý/holý) a barvu květů (růžovou/žlutou). Každý z nich je kódován jiným genem. Geny nejsou ve vazbě. Celkem dostanete 556 rostlin různých fenotypů v tomto rozložení:

315 chlupatých s růžovými květy

101 holých s růžovými květy

108 chlupatých se žlutými květy

32 holých se žlutými květy

(a) Rozložení pozorovaných fenotypových tříd se v tomto případě blíží štěpnému fenotypovému poměru:

i. 3 : 1 : 1 : 3

ii. 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1

iii. 9 : 3 : 3 : 1

iv. 1 : 2 : 1 : 2

(b) Které z pozorovaných forem znaků (stav stonku, barva květů) jsou kódovány dominantní alelou?

(c) Jaký je zhruba poměr všech chlupatých rostlin vůči všem holým?

(d) Jaký fenotyp měla rodičovská rostlina, kterou jste nechali samoopylit?

20. Annie a Roger jsou fenotypově zdravý pár nepříbuzných lidí. Oba však mají bratra trpícího cystickou fibrózou (MIM 219700). Žádný z jejich rodičů tuto chorobu nemá. Annie, Roger ani jejich rodiče nebyli geneticky testováni na nositelství autozomálně recesivní alely podmiňující cystickou fibrózu.

(a) Na základě těchto neúplných informací vypočítejte pravděpodobnost, že dítě Annie a Rogera bude mít cystickou fibrózu.

(b) Předpokládejte, že jejich první potomek opravdu trpí cystickou fibrózou. Jaká je pravděpodobnost, že jejich druhé dítě bude trpět cystickou fibrózou?

(c) Cystická fibróza je ve většině případů způsobena mutací $\Delta F508$, delecí fenylalaninu 508 v kódovaném chloridovém kanálu CFTR. Jednou z dalších mutací genu pro CFTR je $G551D$. Cystická fibróza se vyskytuje nejen u homozygotů, ale v mírnější formě také u heterozygotů nesoucích kombinaci alel $\Delta F508$ a $G551D$.

Předpokládejte, že Annie je prokázána přenašečka *G551D* a Roger přenašeč $\Delta F508$. Jaká je pravděpodobnost, že se jim narodí dítě postižené cystickou fibrózou?

21. Schopnost vnímat rytmus a být např. schopný tleskat do rytmu má částečně genetický základ, jak ukázala studie z roku 2022 publikovaná v *Nature* (DOI: [10.1038/s41562-022-01359-x](https://doi.org/10.1038/s41562-022-01359-x), můžete si jej vyhledat). Genomickou analýzou více než 600 tisíc lidí autoři odhalili 69 lokusů spjatých s touto schopností. To znamená, že z hlediska genetické podstaty je schopnost vnímat rytmus znakem:
 - (a) monogenním
 - (b) monohybridním
 - (c) polygenním
 - (d) pleiotropním
22. Sledovaným znakem v následující otázce je krevní skupina 0 (lidský AB0 systém).
 - (a) Karolína má krevní skupinu 0. Jejími mladšími sourozenci jsou dvojvaječná dvojčata (chlapec s krevní skupinou B, dívka s krevní skupinou 0) a nejmladší bratr s krevní skupinou B. Z jejich rodičů má krevní skupinu 0 pouze otec. Otec je nejmladší ze čtyř sourozenců – má jedinou sestru, která má také krevní skupinu 0. Z jejich rodičů (prarodičů Karolíny) má krevní skupinu 0 pouze otec. Nakreslete tento rodokmen.
 - (b) Je možné, že jde opravdu o rodokmen autozomálně recesivního znaku?
23. Určitý znak rostlin je kontrolován pouze jedním genem. Znak může nabývat pouze dvou podob, přičemž jedna je plně dominantní nad druhou. Rostlinu heterozygotní pro gen kódující daný znak necháte samoopylit. Jaký zlomek jejího potomstva nese alespoň jednu recesivní alelu?
24. Experimentálně určené vzdálenosti čtyř různých lokusů (A, B, C, D) v mapových jednotkách (či centiMorganech) jsou následující: $C-A = 9$, $B-D = 11$, $A-D = 8$, $C-B = 6$, $A-B = 3$. Relativní uspořádání těchto lokusů je (můžete zvolit více než jednu možnost):
 - (a) CBAD
 - (b) CDBA
 - (c) ADCB

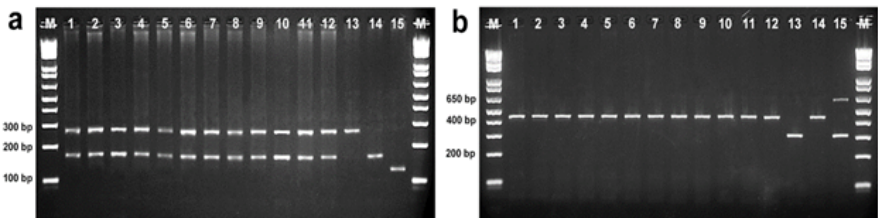
- (d) DABC
(e) BCDA
25. Tritanopie ([MIM 190900](#)) je vzácná autosomálně dominantní forma barvosleposti, při které člověk nevidí modrou barvu. Žena heterozygotka, která touto nemocí trpí, si vezme geneticky zdravého muže.
- (a) Jaká je pravděpodobnost, že se jim narodí dcera postižená tritanopií? Předpokládejte plnou penetranci i plnou dominanci.
(b) Jak se výsledek změní, když budete uvažovat 70% penetranci?
26. Sledujete 3 geny, *K*, *L* a *M*. Křížíte dva jedince s genotypy *KkLlmm* a *Kkllmm*. Kolik různých genotypů najdete v jejich potomstvu? Geny nejsou ve vazbě.
27. Zbarvení tykví je kódováno dvěma geny. I jedna dominantní alela genu *W* způsobí, že tykev bude bílá, bez ohledu na genotyp dalších genů. Dominantní alela genu *G* způsobuje žluté zbarvení tykve, recesivní homozygoti v tomto genu jsou zelení. Geny nejsou ve vazbě. Jaká část potomstva, vzniklá samooplozením dvojitého heterozygota *WwGg*, by měla být žlutá?
28. Následující schéma zobrazuje křížení jednoho druhu plže, u kterého se mohou křížit jedinci s různou točivostí ulity. Točivost ulity je řízena jedním genem a podléhá maternálnímu efektu. F_2 generace i následující generace vznikly samooplozením jedinců generace předchozí. Doplňte možné genotypy jedinců P , F_1 a F_2 generace do následujícího schématu:
- | | |
|-------|------------------------------|
| P | pravotočivá × levotočivý |
| F_1 | všichni pravotočiví |
| F_2 | všichni pravotočiví |
| F_3 | 3 pravotočiví : 1 levotočivý |
29. Muž postižený X-vázaným daltonismem (deuteranopií, [MIM 303800](#)) se ožení se ženou, která je přenašečkou alely zodpovědné za deuteranopii.
- (a) Pár spolu čeká dceru. Jaká je pravděpodobnost, že bude trpět deuteranopií?
(b) Jaká je pravděpodobnost, že se jim narodí syn trpící deuteranopií?

30. Používáte skupinu 4 imunitních genů (*A–D*, těsná vazba, nerekombinují) k určení otcovství. Geny mají několik desítek kodominantních alel. Může být potenciální otec otcem dítěte?

Potenciální otec má genotyp: $A^1 A^{30} B^2 B^{19} C^1 C^{24} D^{10} D^{11}$
 Matka má genotyp: $A^1 A^{24} B^4 B^{11} C^6 C^{18} D^9 D^{12}$
 Dítě má genotyp: $A^1 A^{30} B^{11} B^{19} C^1 C^{18} D^9 D^{11}$

31. Pepíček Novák byl nešikovný a smíchal Benovi v akváriu tři různé druhy ryb (A, B a C). Když si toho Ben všiml, bylo už příliš pozdě; ryby se mezitím stihly rozmnožit. Aby zjistil, jestli došlo k mezidruhovému křížení, odebral z nich vzorky jaderného a mitochondriálního genu. Analýzu těchto vzorků najdete na přiloženém snímku. Analýza proběhla pomocí elektroforézy. Ta využívá faktu, že DNA je záporně nabitá a v elektrickém poli se bude stahovat ke kladně nabitě elektrodě. Když je DNA nanesena na agarózový gel, tak v něm rychleji putují kratší úseky. Elektroforéza tedy umožňuje rozlišení různých dlouhých úseků DNA ve vzorku. DNA různých délek se na gelu objevuje v podobě oddělených proužků. Předpokládejte, že jaderná i mitochondriální dědičnost je u těchto ryb stejná jako u člověka.

Na základě přiložených snímků s výsledky elektroforézy zodpovězte následující otázky:



Obrázek 9: Vzorky 1–12 odpovídají potomstvu, vzorky 13–15 čistým druhům A–C v tomto pořadí. M – marker, tj. standard, který umožňuje určit délku kusů DNA; a – jaderný autozomální gen, b – mitochondriální gen.

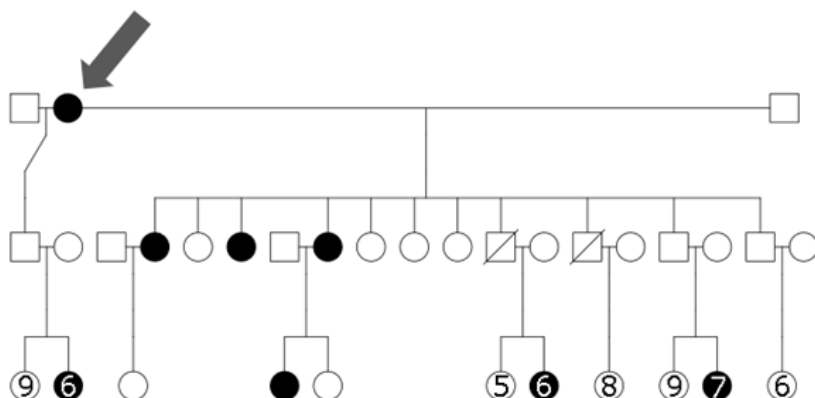
- (a) Ke kterému druhu (příp. ke kterým druhům, pokud bylo matek víc) příslušela matka dvanácti zobrazených potomků?
 (b) Všichni potomci jsou heterozygotní pro jaderný gen. Co můžeme říci o genotypu druhu A pro tento gen?

(c) Došlo tedy k mezidruhovému křížení?

32. Sledujete 4 autozomální geny A , B , C a D vykazující plnou dominanci. Geny nejsou ve vazbě a vzájemně se neovlivňují. Každý kóduje jiný znak. Jaká část potomstva křížení $AaBbCcdd \times AAbbCcDD$ bude vykazovat dominantní fenotyp ve všech čtyřech znacích?
33. Zbarvení srsti u myši je kódováno řadou alel. Myši s alelou a jsou tmavé. Alela A^y způsobuje žluté zbarvení a obezitu. V homozygotním stavu je letální již v embryonálním stavu. Jaký bude ideální fenotypový štěpný poměr barvy srsti potomstva narozeného z křížení dvou žlutých myši?
34. U tří sourozenců nalezneme krevní skupiny A, A a B. Je nějaká krevní skupina AB0 systému, kterou žádný jejich rodič mít nemůže?
35. Petra s Honzou čekají dítě. Petřina maminka trpí achondroplázií ([MIM 100800](#)), vzácnou autozomálně dominantní poruchou, která vede k trpaslictví. Honzův dědeček achondroplázií rovněž trpěl. Nikdo další v obou rodinách tento znak nevykazuje. Achondroplázie je v homozygotním stavu obvykle letální. Předpokládejte plnou penetranci. Jaká je pravděpodobnost, že dítě Petry a Honzy na achondroplázií zemře?
36. Epistáze může různě upravovat fenotypové štěpné poměry. V následujících otázkách předpokládejte dihybridní křížení dvojitých heterozygotů. Geny nejsou ve vazbě. Každý gen má pouze dvě alely. Jedna alela je plně dominantní nad druhou.
- (a) Jaký bude pozorovaný fenotypový štěpný poměr, pokud je k vytvoření fenotypu (např. barvy květů) třeba alespoň jedna dominantní alela v každém genu?
- A) 9 : 3
 - B) 12 : 4
 - C) 15 : 1
 - D) 9 : 7
 - E) 4 : 2
- (b) V jaké situaci se objeví fenotypový štěpný poměr 15 : 1?
- A) Stačí, aby byla v jednom z genů přítomna dominantní alela.
 - B) Jedinec musí být v jednom z genů homozygotní.
 - C) Stačí jedna dominantní alela v každém genu.

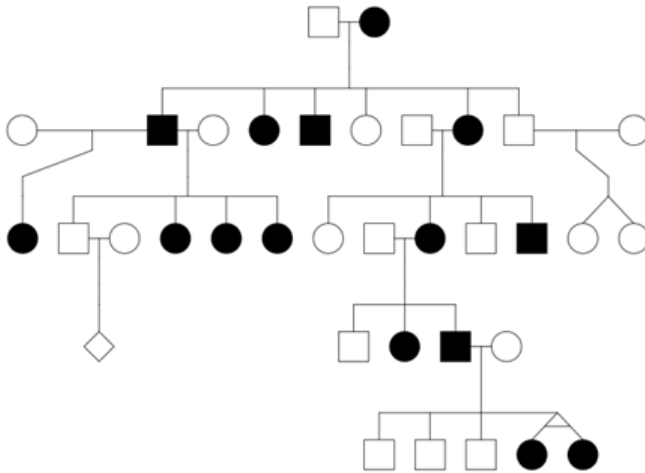
37. Dominantní alela autozomálního genu K vede k hnědému zbarvení některých částí těla u larev a dospělců zavíječe moučného (*Ephestia kuehniella*). Zbarvení vykazuje maternální efekt, ten však není trvalý. Projevuje se u všech mladých larev. Pokud však larvy nemají potřebný genotyp pro další produkci barviva, zbarvení s věkem vyprchá. Křížíte samicí Kk s bezbarvým samečkem. Kolik čerstvých larev bude hnědě zbarvených? Kolik jich barvu ztratí?
38. Sledujete 5 autozomálních genů A, B, C, D a E vykazujících plnou dominanci. Geny nejsou ve vazbě a vzájemně se neovlivňují. Každý kóduje jiný znak. Určete, v jakém poměru by měli být zastoupeni recesivní homozygoti pro všechny geny při křížení $AaBbCcDdee \times AabbCcDDee$.
39. Žena posedlá šlechtěním má dva potenciální partnery, č. 1 a č. 2. Chce poradit, kterého z nich si vzít, aby měla větší pravděpodobnost, že její dítě nebude mít odstávající uši a že nedokáže udělat ruličku z jazyka, protože obojí dle ní vypadá nedůstojně. Jak si přečetla na internetu, každý z těchto znaků je kódován jiným autozomálním genem s úplnou dominancí a plnou penetrancí. Geny nejsou ve vazbě. (Ve skutečnosti dědičnost těchto znaků není monogenní, ale to pro potřeby otázky ignorujeme.) Uši s nepřirostlým lalůčkem jsou dominantní nad přirostlými ušima, schopnost udělat ruličku je dominantní nad neschopností udělat ruličku. Partner č. 1 má přirostlý ušní lalůček a dokáže stočit jazyk do ruličky, jeden jeho sourozenec i jeden rodič to však neumí. Partner č. 2 má odstávající uši (a podobně je na tom i 5 jeho sourozenců, ale jeden jeho rodič má uši přirostlé) a umí stočit jazyk do ruličky. Z předchozího manželství má dceru, která ruličku udělat neumí. Žena si je jistá, že je recesivním homozygotem pro oba znaky. U kterého z partnerů je větší šance, že se narodí potomek s přirostlým lalůčkem a neschopný udělat ruličku z jazyka?

40. Následující rodokmen zobrazuje potomstvo krávy (označena šedou šipkou), u které mutací vznikla vzácná vlastnost – produkce nízkotučného mléka. Mutace se týká genu *DGAT1* na chromozomu 14.



- (a) Předpokládejte, že znak má plnou penetranci. Jak byste vysvětlili rozložení znaku v rodokmenu?
- (b) Jaká je pravděpodobná dědičnost tohoto znaku?
41. Žena má krevní skupinu 0. Její partner má krevní skupinu B. Narodí se jim dítě s krevní skupinou AB. Následné testování odhalí, že žena je chimérou – části buněk jejího těla (včetně vaječníků) pocházejí z embrya, které s ní splynulo v děloze. Genotypově by toto embryo mělo být $I^A i$.
- (a) Jaký genotyp nemůžou mít rodiče chimérické ženy z hlediska krevních skupin AB0 systému?
- (b) Jak by šla pozorovaná situace vysvětlit, pokud by nešlo ani o chimérismus, ani o nějaký společenský problém (nevěra, výměna dětí v porodnici apod.)?

42. Následující rodokmen zobrazuje určitý lidský znak. Jaká je pravděpodobná dědičnost tohoto znaku?

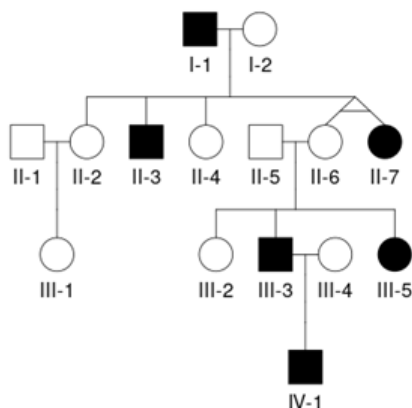


43. Křížíte dva stromy s genotypy $AaBb \times aabb$. Celkem dostanete 280 potomků. 124 z nich vykazuje genotyp $aaBb$ a 105 z nich genotyp $Aabb$. Jsou geny A a B ve vazbě, nebo jsou volně kombinovatelné?
44. Studie z roku 2013 zjistila, že zhruba 1 z 10 Afroameričanů je přenašečem alely pro vadný hemoglobin zodpovědný za srpkovitou anémii. Pokud se potkají dva fenotypově zdraví lidé z afroamerické populace a rozhodnou se mít dítě, jaká je pravděpodobnost, že se jim narodí syn trpící srpkovitou anémií?
45. Kroužkovec genotypu $OoPp$ se samooplodní. Alela O vykazuje plnou dominanci, alela P neúplnou. Geny nejsou ve vazbě.
- (a) Jaká část potomstva bude vykazovat identický fenotyp jako rodič?
- (b) Jaká část potomstva bude vykazovat jiný fenotyp než rodič?
46. Mikrosatelity jsou genetické markery, které se staly velmi populárními v 90. letech minulého století. Jde o relativně krátké sekvence s opakujícími se motivy (např. $CTGCTGCTG \dots$), které obvykle vykazují mendelistickou dědičnost. Různé alely jednoho lokusu se v tomto případě liší délkou sekvence, příp. změnami v sekvenci. Toho se dá využít mj. při určování otcovství. V přiložené tabulce jsou uvedeny sekvence

dvou mikrosatelitových lokusů pro dítě, matku a dva potenciální otce. Rozhodněte, který z nich na základě přiložené tabulky **není** otcem. (Pozn.: Sekvence mikrosatelitů používané ve výzkumu jsou výrazně delší než v této otázce.)

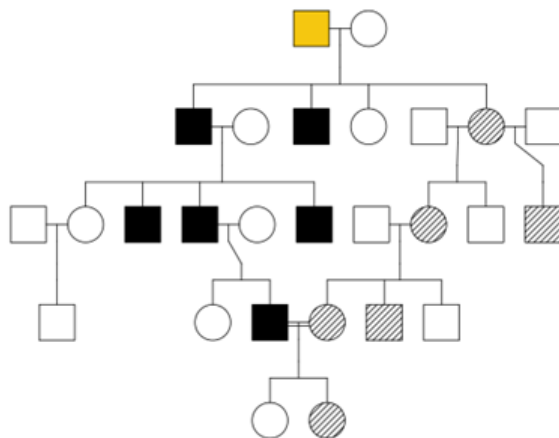
	lokus 1	lokus 2
potenciální otec č. 1	CTCCACCACCACAT	GTAATTAATTAATTAATTAACCGAAT
	CTCCACCACCACAT	GTAATTAATTAACCGAAT
potenciální otec č. 2	CTCCACCACCACAT	GTAATTAATTAATTAACCGAAT
	CTCCACCACCACCACAT	GTAATTAATTAATTAATTAACCGAAT
matka	CTCCACCACCACCACAT	GTAATTAATTAACCGAAT
	CTCCACCACCACGT	GTAATTAATTAATTAATTAGAAT
dítě	CTCCACCACCACAT	GTAATTAATTAACCGAAT
	CTCCACCACCACGT	GTAATTAATTAATTAATTAACCGAAT

47. Následující rodokmen zobrazuje výskyt určitého lidského znaku, který je v populaci vzácný. Určete mód dědičnosti tohoto znaku a rozhodněte, zda vykazuje plnou penetranci.



48. Mikrosatelity i další, výrazně častější genetické markery (např. SNPs, jednonukleotidové polymorfismy, z angl. *single-nucleotide polymorphism*) mohou ležet i uvnitř genů. Máte podezření, že genetický marker, který jste našli, leží uvnitř genu, jež je zodpovědný za dědičnou

hluchotu. Hluchota je v přiloženém rodokmenu vyznačena plnou černou barvou. Přítomnost určité formy markeru je značena šrafováním. První jedinec, u kterého byla pozorována jak hluchota, tak specifická forma markeru, je označen žlutou barvou. Můžeme na základě rodokmenu říct, že marker leží ve sledovaném genu pro hluchotu, příp. hluchotu způsobuje?



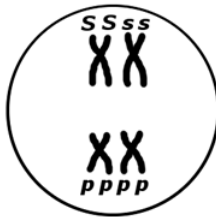
5 Řešení a zdroje příkladů

1. A4, B2, C4, D1, E3, F4

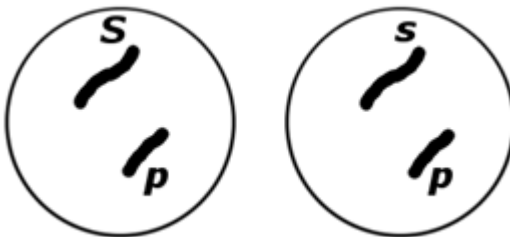
Otázka vychází z výzkumu publikovaného v článku Rothenbuhler, W. C. (1964). [Behavior genetics of nest cleaning in honey bees. IV. Responses of F1 and backcross generations to disease-killed brood.](#) *American Zoologist*, 4(2), 111-123.

2. Řešení níže dle podotázek:

- (a) Muž je zdravý z hlediska obou nemocí, žena trpí polycystickou nemocí ledvin (nese genotyp Pp).
- (b) Dá se očekávat, že ve vazbě nebudou, vzhledem k tomu, že každý leží na jiném chromozomu.
- (c)



(d)



- (e) Může. Konkrétně pravděpodobnost, že ponese alespoň jednu alelu S je $\frac{3}{4}$. Pravděpodobnost, že bude recesivním homozygotem pp , je $\frac{1}{2}$. Pravděpodobnost narození zdravého potomka, která ale není v zadání vyžadována, je tedy $\frac{3}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{8}$.

Styl otázky inspirován publikací Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 2, úloha 14**). Obrázky překresleny dle této publikace.

3. Dominantní fenotyp (chlupaté uši) má 800 jedinců (1000 – 200). Víme však, že tento znak vykazuje neúplnou penetranci 80 % u dominantních homozygotů i heterozygotů. Pokud 80 % odpovídá 800 jedincům, pak 100 % bude 1000 jedinců, tj. celá skupina může nést alespoň jednu dominantní alelu. Ve skupině tedy nemusí být žádný recesivní homozygot, může zde však být až 200 recesivních homozygotů. Z dostupných informací není možné rozumně určit odpověď na otázku b), protože heterozygoty nerozlišíme od dominantních homozygotů. (Pozn.: Nevíme nic ani o tom, jestli a jak tato skupina funguje jako populace. Příklad nelze řešit pomocí rovnic používaných v populační genetice.)

Otázka vlastní.

4. Řešení níže dle podotázek:

- (a) 0 % potomků budou dvojití heterozygoti. Oba rodiče jsou recesivními homozygoty *bb*. V jejich potomstvu se tak nemůže vyskytnout jedinec s genotypem *Bb* (neuvažujeme-li změnu alely mutací).
- (b) Vzhledem k důvodům popsaným v a) bude potomstvo vždy recesivně homozygotní pro gen *b*. Rozhodující je tedy pouze druhý gen; k příkladu tedy můžeme přistupovat jako k monohybridnímu křížení *Aa* × *AA*. Polovina potomků tohoto křížení budou homozygoti *AA*, druhá polovina heterozygoti *Aa*. Homozygotní jedinci *AAbb* budou tedy tvořit polovinu (50 %) potomstva. Cvičně si tento příklad můžete zkusit rozkreslit rozvětvací metodou.

Otázka vlastní, úlohy tohoto typu jsou nicméně ve sbírkách velmi běžné.

5. Otázka slouží hlavně k zamyšlení a diskusi. V učebnici je genotyp chápán jako širší soubor proto, že vymezuje rozsah, v rámci kterého se mohou projevit různé fenotypy. Geneticky daný fenotyp pomáhají spoluvytvářet vlivy prostředí. Je však otázka, jestli s tímto pohledem souhlasit. Někdy se například uvádí, že velikost organismu (např. výška) je dána geneticky. Organismus může být menší vlivem stresu nebo nedostatečné výživy, nemůže být však větší. Co však případy, kdy nějaký organismus naroste do větších rozměrů kvůli tomu, že se do jeho organismu dostává více hormonů, které ovlivňují růst těla, příp. kdy je fenotyp hostitele ovlivňován genotypem parazita, který jej dál manipuluje? Je to stále fenotyp v mantinelech vymezených genotypem? A co epigenetika nebo různé další vlivy (např. různý počet kopií genu v genomu nebo genová exprese odlišná mezi pohlavími)? Otázka je tedy značně netriviální a při diskutování o tom, jak může znít odpověď na tuto otázku, se ukázalo, že je možné k odpovědi zvolit různé přístupy. Mj. jde otázku v zásadě neřešit a skončit konstatováním, že jde o pomyslné porovnávání hrušek s jablky.

Pohlédneme-li na problém očima matematika, můžeme si povšimnout, že genotyp je dán konečným počtem 4 opakujících se znaků (a lze jej tedy kvantifikovat pomocí přirozených čísel), zatímco fenotyp (výška, barva očí) je mnohdy vyjádřen spojitým spektrem hodnot (kvantifikovatelným v oboru reálných čísel), případně se jen těžko převádí na čísla (např. typy chování se běžně vůbec nekvantifikují). I kdybychom množiny genotypů a fenotypů rozšířili do nekonečna, pak fenotypů bude více.⁷

Pokud jste na tuto otázku odpovídali nějakým konkrétním příkladem z přírody, tak se hodí poznamenat, že známe jak situace, kdy jedinci různých genotypů mají stejný fenotyp (tzv. kanalizace fenotypu) i kdy jedinci stejného genotypu vykazují různé fenotypy (tzv. fenotypová plasticita, typicky např. u rostlin, jejichž fenotyp ve velkém ovlivňuje prostředí, kde rostou).

Otázka vymyšlená, výrok z učebnice není součástí žádného úkolu. *Obecná biologie pro IV. ročník gymnázií*. Státní pedagogické nakladatelství, 1976.

⁷Nekonečné množiny čísel, jejichž prvkům lze jednoznačně přiřadit přirozená čísla (např. množina čísel racionálních – zlomků), mají stejnou velikost (v matematice se tomuto parametru nekonečných množin říká mohutnost); mohutnost množiny reálných čísel je větší.

6. Zanedbáváme vznik nových alel mutací. Jako jediné pravděpodobné vysvětlení pozorované dědičnosti albinismu se pak nabízí, že normální rodiče byli heterozygoti a potomek jiného, albinotického fenotypu je recesivním homozygotem (aa) pro určitý autozomální gen. Normální žena může být buď dominantní homozygotka (AA) nebo heterozygotka (Aa). Může tedy nastat křížení $aa \times AA$, jehož výsledkem bude pouze potomstvo s genotypem Aa (všichni potomci normálního fenotypu), nebo $aa \times Aa$, v rámci kterého bude vznikat potomstvo v ideálním poměru $1 aa : 1 Aa$ (50 % potomků normálního fenotypu).

Úloha tematicky vychází z učebnice Cummings, M. (2013): *Human Heredity: Principles and Issues*. Cengage Learning. (**ráměček Was Noah an Albino? v kapitole 4**).

7. Coby X-vázaný znak se tato nemoc u mužů (XY) vždy projeví, ač je způsobena recesivní alelou (jak ukazuje existence ženy-přenašečky). Ani Eduard VII., ani princ Philip však hemofilii netrpěli. Recesivní alela do současné královské rodiny nepronikla proto, že rodina je s královnou Viktorií spojena pouze přes mužskou pokrevní linii, ve které se tato alela nevyskytla.

Otázka vlastní.

8. Řešení níže dle podotázek:

(a) Je. Počet potomků v jednom vrhu obecně nemívá žádný vliv na pravděpodobnost, s jakou určitý genotyp a fenotyp vznikne. (Tj. pravděpodobnost narození recesivního homozygota při křížení dvou heterozygotů je rovna $\frac{1}{4}$ bez ohledu na to, jestli je mládě ve vrhu samo nebo má deset dalších sourozenců.) Pokud se podíváme na potomky z různých vrhů též rodičů, zjistíme, že rozložení genotypů/fenotypů v potomstvu se začne blížit ideálním štěpným poměrům. Pozorovaný poměr se bude více blížit ideálnímu s celkovým vyšším počtem potomků.

(b) Ne. Pásovčata z jednoho vrhu vznikla rozdělením jednoho embrya. Až na čerstvě vzniklé mutace jsou tak geneticky identická.

Otázka vlastní.

9. Řešení níže dle podotázek:

(a) Žena (IV-3).

(b) Jednoho (IV-4).

(c) Nevykazuje (III-3). O dalších případných tetách nic nevíme.

(d) Pravděpodobně není. Vzhledem k předpokladu vzácnosti znaku je pravděpodobné, že jde o autozomálně dominantní znak (autozomální proto, že otcové znaky předávají synům i dcerám, dominantní vzhledem k tomu, že nedochází k přeskokování generací). U vzácných znaků se v rodokmenech obecně předpokládá, že jedinci přicházející do rodiny z populace jsou homozygoti (zde recesivní homozygoti), pokud nemáme důvod myslet si opak nebo neznáme konkrétní frekvenci výskytu znaku/alel v populaci.

Styl otázky inspirován učebnicí Cummings, M. (2013): *Human Heredity: Principles and Issues*. Cengage Learning. (**Kapitola 4, úloha 3**).

10. Obrázek znázorňující geny a marker v pořadí K-M-X-L (nebo L-X-M-K). Součty četností rekombinací vycházejí přibližně.

Styl otázky inspirován učebnicí Campbell, N. A. & Reece, J. B. (2006): *Biologie*. Computer Press. (**Obr. 15.6, Sturtevantova mapa octomilky**).

11. Při oogenezi vzniká jedno vajíčko a 2–3 pólová tělíška, která jsou v zásadě „odpadními“ buňkami a obvykle slepou uličkou z hlediska přenosu alel do další generace. Pokud alela ovlivní průběh meiózy tak, že rozchod alel do vznikajících buněk nebude náhodný, může zařídit, že se vždy dostane do vajíčka, zatímco druhá alela skončí v pólovém tělíšku.

Otázka vlastní.

12. Řešení je obdobné jako u otázky 6. Rostlina neznámého genotypu je buď dominantní homozygot, nebo heterozygot. Křížíme ji se známým recesivním homozygotem. Výsledkem tak budou jen kulatá semena (rodiče $AA \times aa$), nebo polovina semen kulatých a polovina svaštělých (rodiče $Aa \times aa$).

Otázka vlastní.

13. Tak, že alely tohoto genu nejsou ve vztahu úplné dominance. Heterozygoti vykazují specifický fenotyp (rozkousnutí banánu uprostřed).

Otázka vlastní

14. Dominantní homozygoti tvoří $\frac{1}{3}$ zbývajících potomstva. Křížíme dva heterozygoty $Ll \times Ll$. Výsledkem tohoto křížení bude potomstvo s genotypy v poměru $1 LL : 2 Ll : 1 ll$. Recesivní homozygoty ll odstraníme. Zbude tak potomstvo v poměru $1 LL : 2 Ll$, kde LL tvoří $\frac{1}{3}$.

Otázka principem vychází z publikace Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems*

Approach. Cambridge University Press. (**Problem set 4, úloha 26**). Informace o kaprech z Gomelsky, B., Schneider, K. J., & Alsaqufi, A. S. (2011). Inheritance of long fins in ornamental koi carp. *North American Journal of Aquaculture*, 73(1), 49-52.

15. Řešení níže dle podotázek:

- (a) Přenašeči jsou heterozygoti. Pravděpodobnost, že se při křížení dvou heterozygotů narodí dítě s normálním fenotypem, je $\frac{3}{4}$. Narození dětí jsou nezávislé jevy, jejich pravděpodobnosti proto násobíme. Výsledek je tedy $\frac{3}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{9}{16}$.
- (b) Pravděpodobnost je $\frac{1}{4}$, tedy stejná jako pro narození jednoho nemocného dítěte. (U jednovaječných dvojčat došlo pouze k jednomu splynutí vajíčka a spermie.)

Otázka vlastní. Otázky podobného typu a operující s fenylketonurií jsou však běžné.

16. Všichni jedinci (recesivní homozygoti) s bílou srstí budou zároveň šilhat. 25 % potomků bude mít bílou srst, tj. $\frac{1}{4}$ potomků bude šilhat.

Otázka na základě učebnice Campbell, N. A. & Reece, J. B. (2006): *Biologie*. Computer Press. (**Kapitola 14, otázka 14**).

17. Řešení níže dle podotázek:

- (a) Před crossing-overem ve fázi cis. U rekombinantních chromatid ve fázi trans.
- (b) Uprostřed leží gen A (uspořádání lokusů B-A-C, resp. C-A-B).

Otázka částečně vlastní, založená na obrázku K. Bezányiové publikovaném v letošní brožuře (obr. 3.38). Podotázka b) principem vychází z publikace Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 12, úloha 15**).

18. V poměru 1 Bb^h : 1 b^hb^h . Jde o výsledek křížení heterozygota Bb^h (wild-type) s recesivním homozygotem b^hb^h (hnědosrstý sourozenec).

Otázka založena na obdobné otázce z publikace Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 4, úloha 8**).

19. Řešení níže dle podotázek:

- (a) iii. 9 : 3 : 3 : 1
- (b) Chlupatý stonek a růžové květy, tedy ta nejhojnější kategorie. (Dá se odhalit i obráceně: nejméně je rostlin s holým stonkem a žlutými květy, tj. dvojitých recesivních homozygotů.)
- (c) Poměr je zhruba 3 : 1 (resp. $\sim 3,18 : 1$). Toto číslo dostanete vydělením 423 : 133.
- (d) Chlupatý stonek a růžové květy. (A byla dvojitým heterozygotem.)

Otázka vlastní. Použitá čísla vychází z Mendelova experimentu s tvarem semen a barvou děloh hrachu.

20. Řešení níže dle podotázek:

- (a) Zde je třeba zohlednit nejistotu, zda je každý z partnerů přenašeč. S jistotou víme, že rodiče Annie i rodiče Rogera přenašeči jsou, protože mají alespoň jednoho postiženého potomka. Při křížení dvou přenašečů (tj. heterozygotů) vznikají genotypy v poměru 1 AA : 2 Aa : 1 aa. Víme, že např. Roger není recesivní homozygot. Může být buď dominantní homozygot, nebo heterozygot, a to v poměru 1 AA : 2 Aa. Pravděpodobnost, že bude heterozygotem, je proto $\frac{2}{3}$. Následně stačí vynásobit $\frac{2}{3}$ (pravděpodobnost, že Roger je přenašeč) \times $\frac{2}{3}$ (pravděpodobnost, že Annie je přenašeč) \times $\frac{1}{4}$ (pravděpodobnost narození recesivního homozygota). Výsledná pravděpodobnost je $\frac{1}{9}$.
- (b) Pravděpodobnost je $\frac{1}{4}$ (pravděpodobnost narození recesivního homozygota). Ve chvíli, kdy Roger a Annie mají dítě trpící cystickou fibrózou, totiž odpadá nejistota týkající se jejich přenašečství.
- (c) Pravděpodobnost je $\frac{1}{4}$ (pravděpodobnost, že se při známých genotypech rodičů sejdou v jedinci mutantní alely $\Delta F508$ a $G551D$).

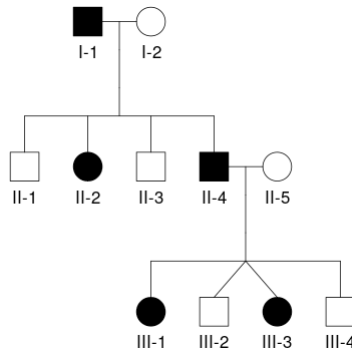
Styl otázky inspirován učebnicí Campbell, N. A. & Reece, J. B. (2006): *Biologie*. Computer Press. (**Kapitola 14, otázka 11**).

21. c) polygenním

Otázka vlastní na základě studie zmíněné v zadání.

22. Řešení níže dle podotázek:

- (a) Rodokmen má vypadat zhruba takto. Karolína je III-1. Rodokmen se může v drobných detailech lišit vzhledem k tomu, že informace v zadání jsou nekompletní (např. konkrétní pořadí sourozenců v II. generaci).



(b) Ano. Rodokmeny běžných autozomálně recesivních znaků mohou vypadat takto (tj. připomínat autozomálně dominantní dědičnost).

Otázka inspirována učebnicí Cummings, M. (2013): *Human Heredity: Principles and Issues*. Cengage Learning. (**Kapitola 4, obr. 4.23**).

23. Jde o prostý součet heterozygotů ($\frac{1}{2}$) + recesivních homozygotů ($\frac{1}{4}$), tedy $\frac{3}{4}$.

Otázka založena na obdobné otázce z učebnice Cummings, M. (2013): *Human Heredity: Principles and Issues*. Cengage Learning. (**Kapitola 3, úloha 8**).

24. a) CBAD a d) DABC. Vzhledem k tomu, že jde o relativní pozice, jsou tyto zápisy rovnocenné.

Otázka založena na obdobné otázce z publikace Thompson Jr, J. N., Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 12, úloha 1**).

25. Řešení níže dle podotázek:

(a) V této otázce se ptáme na dva nezávislé jevy: pravděpodobnost narození dítěte s tritanopií ($\frac{1}{2}$) a pravděpodobnost narození dcery ($\frac{1}{2}$). Celková pravděpodobnost dcery s tritanopií je $\frac{1}{4}$.

(b) Ve výpočtu z a) je třeba zohlednit ještě penetranci, tj. $\frac{1}{4} \times \frac{7}{10} = \frac{7}{40}$

Otázka vlastní.

26. Otázka jde řešit mj. rozvětvací metodou. Existuje však i jednoduché matematické řešení, pokud se na geny podíváte jednotlivě. Z křížení

$Kk \times Kk$ mohou vzejít 3 různé genotypy (KK , Kk , kk), z křížení $Ll \times ll$ 2 (Ll , ll) a z křížení $mm \times mm$ 1 (mm). Vynásobením $3 \times 2 \times 1$ získáme 6 různých genotypů.

Styl otázky inspirován publikací Thompson Jr, J. N., Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 4, úloha 14**).

27. Žluté tykve (genotyp $wwG_$) by měly představovat $\frac{3}{16}$ potomstva. Bílé tykve představují $\frac{12}{16}$ a zelené $\frac{1}{16}$.

Otázka vlastní.

28. Pravotočivost (P) je plně dominantní nad levotočivostí (p).

P	samice $PP \times$ samec pp
F ₁	všichni Pp
F ₂	1 PP : 2 Pp : 1 pp

Otázka vlastní.

29. Řešení níže dle podotázek:

- (a) Pravděpodobnost je $\frac{1}{2}$. Dcera od otce vždy zdědí X chromozom. X chromozom s recesivní alelou od matky zdědí s pravděpodobností $\frac{1}{2}$.
- (b) Zde započítáváme jak pravděpodobnost předání X s recesivní alelou od matky ($\frac{1}{2}$), tak pravděpodobnost, že narozené dítě bude syn ($\frac{1}{2}$). Pravděpodobnost je $\frac{1}{4}$.

Otázka vlastní, běžného typu.

30. Může. Každá z alel u každého genu v rámci sledované genotypu dítěte se vyskytuje buď u matky, nebo u potenciálního otce.

Otázka založena na obdobné otázce z publikace Thompson Jr, J. N., Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 6, úloha 9**).

31. Řešení níže dle podotázek:

- (a) Matkou byl druh B (vzorek 14).
- (b) Je pravděpodobně homozygot. Alely genu jsou stejně dlouhé, tudíž na gelu vidíme jen jeden proužek.

(c) Došlo. Na základě jaderného genu to bylo mezi druhy A a B.

Úloha vlastní.

32. Zajímá nás, jaký zlomek potomstva ponese pro každý z genů alespoň jednu dominantní alelu. Z křížení $Aa \times AA$ dostaneme takový genotyp s pravděpodobností 1, u křížení $Bb \times bb$ s pravděpodobností $\frac{1}{2}$, u $Cc \times Cc$ s pravděpodobností $\frac{3}{4}$ a u $dd \times DD$ s pravděpodobností 1. Vynásobením pravděpodobností dostaneme $1 \times \frac{1}{2} \times \frac{3}{4} \times 1 = \frac{3}{8}$.

Otázka založena na obdobné otázce z publikace Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 4, úloha 10**).

33. 2 žlutá srst : 1 tmavá srst. Dominantní homozygoti $A^Y A^Y$ kvůli letalitě z poměru vypadnou.

Otázka vlastní, běžného typu.

34. Není. Rodiče mohou mít krevní skupinu A, B, AB i 0. Omezené budou následně jen konkrétní kombinace (např. není rozumně možné, aby měl jeden rodič krevní skupinu A a druhý 0).

Otázka vlastní.

35. Pravděpodobnost je prakticky nulová. Petra ani Honza achondroplázií netrpí, tj. nenesou příslušnou alelu. Dominantní alela u potomka může vzniknout mutací, ale šance, že zmutují obě alely, je velmi nízká.

Otázka založena na obdobné otázce z publikace Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 7, úloha 1**).

36. Řešení níže dle podotázek:

(a) D) 9 : 7

(b) A) Stačí, aby byla v jednom z genů přítomna dominantní alela.

Otázka vlastní.

37. Hnědé zbarvení budou mít nejprve všechny larvy. Barvu poté ztratí polovina larev (kk).

Otázka založena na publikaci Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Úvod kapitoly 6**).

38. Neměli by zde být žádní recesivní homozygoti pro všechny geny. Z rodičovské kombinace $Dd \times DD$ nemůže recesivní homozygot vzniknout.

Otázka založena na obdobné otázce z publikace Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 4, úloha 25**).

39. Partner č. 1 je recesivním homozygotem pro uši, heterozygotem pro ruličku. Partner č. 2 je heterozygotní pro oba znaky. U č. 1 je vyšší pravděpodobnost narození dítěte žádaného fenotypu ($\frac{1}{2}$).

Úloha vlastní, původně napsána jako součást cvičení s hraním rolí pro přípravné kurzy na LF.

40. Řešení níže dle podotázek:

- Znak je pohlavně ovládaný a projevuje se pouze u jednoho pohlaví – vlastnosti mléka je možné hodnotit pouze u samic.
- Autozomálně dominantní. Ze zadání víme, že příslušný gen leží na autozomu. Pokud se zaměříme pouze na samičí potomky, zjistíme, že zhruba polovina jich znak zdědí. To odpovídá situaci, kdy dochází ke křížení heterozygota pro daný gen s recesivním homozygotem.

Rodokmen sestaven a upraven na základě článku Lehnert, K., Ward, H., Berry, S. D., Ankersmit-Udy, A., Burrett, A., Beattie, E. M., Thomas, N. L., Harris, B., Ford, C. A., Browning, S. R., Rawson, P., Verkerk, G. A., van der Does, Y., Adams, L. F., Davis, S. R., Jordan, T. W., MacGibbon A. K. H., Spelman, R. J. & Snell, R. G. (2015). [Phenotypic population screen identifies a new mutation in bovine *DGAT1* responsible for unsaturated milk fat](#). *Scientific Reports*, 5(1), 8484.

41. Řešení níže dle podotázek:

- Každý z rodičů musí nést minimálně jednu alelu i a alespoň jeden z rodičů musí nést také alelu I^A . V úvahu tak nepřicházejí genotypy $I^A I^B$, $I^A I^A$ nebo $I^B I^B$. U dalších genotypů záleží na konkrétní kombinaci v páru.
- Vysvětlením by mohla být epistáze, pokud by žena vykazovala Bombay fenotyp. Důvodem může být také mutace zárodečné linie, která zde „vyrobila“ alelu I^A .

Otázka vlastní.

42. X-vázaná dominantní. Zatímco ženy tento znak předávají některým svým synům i dcerám, muži jej vždy předávají dcerám a nikdy synům. Každý jedinec vykazující znak má rodiče, který tento znak vyazuje.

Otázka založena na obdobné otázce z publikace Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 7, úloha 5**).

43. Jsou velmi pravděpodobně ve vazbě. Pokud by nebyly, očekávali bychom zastoupení těchto genotypových tříd cca 70 jedinci. Genotypové třídy jsou 4, při volné kombinovatelnosti by měly být zastoupeny ve stejném poměru.

Styl otázky inspirován publikací Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 12, úloha 16**).

44. Řešení je podobné jako u otázky 20. Zde však pravděpodobnost, že jedinec je přenašeč, nezohledňujeme na základě rodinných údajů, ale populačních dat. Každý z partnerů má pravděpodobnost $\frac{1}{10}$, že bude přenašeč. Pravděpodobnost narození potomka, recesivního homozygota trpícího srpkovitou anémií, je $\frac{1}{10} \times \frac{1}{10} \times \frac{1}{4}$. Pro pravděpodobnost narození syna je ještě nutné vynásobit $\frac{1}{2}$. Pravděpodobnost je tedy $\frac{1}{800}$

Otázka založena na obdobné otázce z publikace Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 5, úloha 7**). Populační data vycházejí z publikace Lazarin, G. A., Haque, I. S., Nazareth, S., Iori, K., Patterson, A. S., Jacobson, J. L., Marshall, J. R., Seltzer, W. K., Patrizio, P., Evans, E. A., Srinivasan & Srinivasan, B. S. (2013). [An empirical estimate of carrier frequencies for 400+ causal Mendelian variants: results from an ethnically diverse clinical sample of 23,453 individuals](#). *Genetics in Medicine*, 15(3), 178-186.

45. Řešení níže dle podotázek:

- (a) Z křížení $Oo \times Oo$ vzejdou $\frac{3}{4}$ potomstva se stejným dominantním fenotypem. V případě křížení $Pp \times Pp$ půjde o $\frac{1}{2}$ potomstva (heterozygoti). Odpověď získáme vynásobením $\frac{3}{4} \times \frac{1}{2} = \frac{3}{8}$.
- (b) Půjde o zbývající část potomstva, se kterou jsme nepočítali v a). Jde spočítat jako $1 - \frac{3}{8} = \frac{5}{8}$.

Otázka založena na obdobné otázce z publikace Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis*:

A Problems Approach. Cambridge University Press. (**Problem set 5, úloha 4**).

46. Řešení je obdobné jako u otázky 30. Potomek dědí jednu alelu od každého z rodičů. Tomuto vzorci neodpovídá potenciální otec č. 1 v případě lokusu 2. Potomek zde nese alelu GTAATTAATTAATTAATTTAACCGAAT, která odpovídá druhému potenciálnímu otci. (Situace by byla složitější, pokud bychom uvažovali možný vznik této alely mutací.)

Úloha vlastní.

47. Znak je autozomálně dominantní (poměrně častý výskyt v rodokmenu, bez přeskokování generací) s neúplnou penetrancí. Nápadná je v tomto ohledu žena II-6, která znak nevykazuje, avšak její jednovaječné dvojče ano.

Otázka založena na obdobné otázce z publikace Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 7, úloha 12**).

48. Marker zřejmě neleží ve sledovaném genu, vzhledem k tomu, že hluchota se v rodokmenu jeví jako Y-vázaná, zatímco přenos markeru tento vzor nevykazuje a objevuje se u obou pohlaví.

Styl otázky inspirován publikací Thompson Jr, J. N. , Hellack, J. J., Braver, G., Durica, D. S. (2007): *Primer of Genetic Analysis: A Problems Approach*. Cambridge University Press. (**Problem set 7, úloha 13**).

6 Zdroje obrázků a informací

Portrét G. Mendela na titulní straně: K. Bezányiová dle fotografie mnichů z <https://gregormendel200.org/cz/gregor-mendel-cs/zivot/>, dále upraveno

Obr. 1: K. Bezányiová

Obr. 2: K. Bezányiová

Obr. 3: K. Bezányiová

Veškeré rodokmeny použité v úvodních textech či u příkladů byly vytvořeny pomocí volně dostupného nástroje QuickPed (<https://magnusdv.shinyapps.io/quickped/>).

Vigeland, M. D. (2022). QuickPed: an online tool for drawing pedigrees and analysing relatedness. *BMC bioinformatics*, 23(1), 220.

Obrázek u příkladu 31 pochází z DOI: [10.1371/journal.pone.0089902](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0089902)

Zdroje inspirace či informací, ze kterých vychází jednotlivé příklady ve sbírce, jsou uvedeny v řešení jednotlivých úloh.

Přílohy ke kapitole Genetika organismů

Kateřina Bezányiová

Poděkování za připomínky a zpětnou vazbu (bez titulů):

Robin Čeresiz, Benedikt Janda, Martin Kubeš, Tereza Maxerová, Petr Soukal,
Radek Vítek

Grafická úprava:

Petr Soukal