

VYBRANÉ GENETICKÉ ÚLOHY II.

(Nemendelistická dědičnost, kodominance, genové interakce, vazba genů)

ÚLOHY

- HLA systém vykazuje vysoký polymorfismus a zároveň jen nízké procento rekombinací.** Tato skutečnost vede k přenášení nezměněných kombinací (haplotypů) na potomstvo, identifikace HLA antigenů a konkrétních haplotypů se proto využívá při paternitních sporech, případně při identifikacích jedinců, důležitá je při hodnocení imunitní shody dárce a příjemce při transplantacích.

Do níže uvedené tabulky doplňte pravděpodobné HLA haplotypy rodičů a jejich potomků:

HLA genotypy	HLA haplotypy
Otec A1 A3 B8 Bw15 Cw1 Cw1	
Matka A1 Aw23 B7 B8 Cw1 Cw4	
Dítě A1 Aw23 B7 Bw15 Cw1 Cw4	
Otec A2 A2 B5 Bw38 Cw3 Cw4	
Matka A11 Aw26 B12 B18 Cw1 Cw2	
Dítě A2 Aw26 B18 Bw38 Cw2 Cw3	
Otec A3 Aw24 B7 B12 Cw2 Cw4	
Matka A2 A32 B7 Bw35 Cw4 Cw5	
Dítě A2 A3 B7 B7 Cw4 Cw4	
Otec A28 Aw33 B14 Bw40 Cw3 Cw3	
Matka A11 A29 Bw15 Bw40 Cw3 Cw5	
Dítě A11 A28 Bw15 Bw40 Cw3 Cw3	

2. Ošupení (uspořádání šupin) je u kapra určeno na základě reciproké interakce s letálním účinkem konstituce NN.

S- Nn	řádkový
S- nn	šupinatý
ss Nn	hladký
ss nn	lysý

2.1. Pomocí rozvětovací metody stanovte fenotypový štěpný poměr u potomků vzniklých křížením dvou řádkových kaprů (F1 generace).

2.2. Pomocí rozvětovací metody stanovte fenotypový štěpný poměr u potomků vzniklých křížením kapra s řádkovým uspořádáním s kaprem hladkým.

3. Dermatoglyfické obrazce jsou individuálně rozdílné a jsou dané větším počtem genů.

Mezi charakteristické znaky patří počet lišt, který je dán tloušťkou epidermis.

Základní tloušťka epidermis je regulována základním vlohovým párem společným pro všechny prsty. U dominantního homozygota (VV) je epidermis silná, počet linií je 0-15, počet 16-22 je projevem heterozygota (Vv), počet větší než 22 odpovídá výbavě recesivního homozygota (vv). Pro identifikaci genotypu je směrodatný prst, který má nejvíce lišt.

Kromě tohoto genu, ovlivňují tloušťku epidermis další dva geny. Faktor radiální (R) působí na palci ukazováčku a prostředníku, faktor ulnární (U) působí na prsteníčku a malíčku.

Pro stanovení genotypu jedince je třeba vypočítat rozdíl mezi maximálním počtem linií na všech prstech a minimálním počtem linií na radiálních a ulnárních prstech. Je-li rozdíl větší než 10 jedná se o dominantního homozygota, je-li 0-4 recesivního homozygota, 5-10 heterozygota. Charakteristickými dermatoglyfickými útvary, které se využívají pro hodnocení fenotypu, jsou tzv. středy obrazce (terminus) a trojúhelníky (triradius). Hodnocení se provádí tak, že se spojí triradius s terminem a spočítají se všechny průsečíky s papilárními liniemi.



- 3.1. Vyhodnoťte obrazce papilárních linií vzniklé otiskem vašich prstů - otisky proved'te na proužky papíru.
 3.2. Stanovte svůj genotyp pro geny V,U,R

4. Barva vlasů člověka je podmíněna interakcí šesti genů.

Gen A podmiňuje tvorbu pigmentu a je recesivně epistatický vůči ostatním genům. (Jedinec genotypu aa je albín, frekvence albinismu je 1 : 100.000)

Gen B podmiňuje tvorbu hnědého pigmentu a je dominantně epistatický vůči genu R. Homozygotně recesivní sestava bb podmiňuje světlé zbarvení vlasu.

Gen R umožňuje tvorbu červeného pigmentu, jeho recesivní alela r je inaktivní.

Zbývající alely D, F, V kvantitativně ovlivňují intenzitu zbarvení, tj. hustotu pigmentu (multiplicita kumulativní s dominancí). Mezi dvojicemi alel všech šesti genů je vztah úplné dominance.

barva vlasu	genotyp A- B- -- +	barva vlasu	genotyp A- bb R- +	barva vlasu	genotyp A- bb rr +
černé	D- F- V-	tmavorudé	D- F- V-	tmavožluté	D- F- V-
tmavohnědé	D- F-vv D- ff V- dd F- V-	rudé	D- F-vv D- ff V- dd F- V-	žluté	D- F-vv D- ff V- dd F- V-
hnědé	D- ff vv dd F- vv dd ff V-	zlatorudé	D- ff vv dd F- vv dd ff V-	světležluté	D- ff vv dd F- vv dd ff V-
světlehnědé	dd ff vv	zlatěplavé	dd ff vv	plavé	dd ff vv
bílé	aa -- --				

- 4.1 Pokuste se na základě svého fenotypu (případně na základě znalosti fenotypu rodičů) určit vlastní genotyp.
 4.2 Rodiče měli hnědé vlasy a narodily se jim děti s vlasy plavými a světležlutými. Jaké měli rodiče genotypy?
 4.3 S použitím rozvětovací metody zjistěte možné fenotypy dětí černovlasých rodičů s genotypem Aa BB Rr DD Ff Vv a stanovte jejich frekvence.

5. Z níže uvedených fenotypových tříd vzniklých při testovacím křížení drosophily zjistěte sílu vazby a pořadí genů na chromozomu.

Recesivní (mutantní) alela – fenotyp	Standardní alela - fenotyp
cn - rumělkové oči	+ - červené oči
dp- zmenšená křídla	+ - normální křídla
vg - zkrácená křídla	+ - normální křídla

B1: + + + / cn dp vg x cn dp vg / cn dp vg

Fenotyp	+++	cndp+	cn++	+dp+	cn+vg	+dpvg	++vg	cndpvg
Počet	676	101	591	32	32	591	101	676

$$p = \frac{\text{počet rekombinantních potomků}}{\text{počet všech potomků}} * 100 (cM)$$

vzdálené geny:

$$p = 0x \text{ četnost nulových c.o.} + 1x \text{ četnost jednoduchých c.o.} + 2x \text{ četnost dvojitých c.o.}$$

6. Sestavte genovou mapu V. chromozomu rajčete.

Na základě níže uvedených zjištěných fenotypových četností stanovte pořadí a vzdálenost genů F, H, Ch, K, L, N a S.

Ch n S + ch N s = 0,4%	N s K + n S k = 0,8%	F ch N + f Ch n = 1,3%
Ch N s + ch n S = 2,6%	N s k + n S K = 2,2%	F ch n + f Ch N = 7,7%
Ch n s + ch N S = 14,6%	N S k + n s K = 29,2%	F Ch n + f ch N = 13,7%
Ch N S + ch n s = 82,4%	N S K + n s k = 67,8%	F Ch N + f ch n = 77,3%
H f Ch + h F ch = 1,8%	S k L + s K l = 8,6%	
H F ch + h f Ch = 7,2%	S K l + s k L = 20,4%	
H f ch + h F Ch = 20,2%	S k l + s K L = 21,4%	
H F Ch + h f ch = 70,8%	S K L + s k l = 49,6%	