

# T É M A: GENETIKA

Vypracoval/a:

Třída:

Spolupracoval/a:

Datum:

## ANOTACE:

Náplní laboratorní práce je zopakovat a procvičit genetiku populací a kvantitativních znaků.

## TEORIE:

### Populace

Populace představují skupiny jedinců určitého druhu, které společně žijí a společně se také kříží. Populace (z hlediska genetiky) je protikladem čisté linie, je tedy tvořena jedinci určitého taxonu, kteří se od sebe liší genotypově i fenotypově.

### Druhy populací

**Autogamická populace:** Je vytvářena jedinci, kteří se rozmnožují **autogamií** (tj. samooplozením). Jedná se o hermafrodity, kdy každý jedinec produkuje samčí i samičí gamety. Stejná situace nastává u samosprašných rostlin. Protože homozygotní jedinec může produkovat jen homozygotní potomky a heterozygot produkuje heterozygoty pouze v 50 % případů, vznikají zde postupně dvě čisté linie homozygotů a heterozygotů neustále ubývá, až téměř vymizí. Úplně však z populace nevymizí nikdy.

**Alogamická populace:** Vytvářejí ji organizmy, u kterých nový jedinec (potomek) vzniká splynutím 2 gamet od různých jedinců téhož druhu. Zvláštním případem této populace je populace panmiktická.

**Panmiktická populace:** Je ideálním případem alogamické populace. V této velmi rozsáhlé populaci (ideální je nekonečné množství jedinců) musí být zaručena stejná pravděpodobnost zkřížení jakýchkoli 2 jedinců v populaci.

### Zákon Hardy-Weinbergův

Pokud dominantní alelu označíme jako **p** a recesivní alelu jako **q**, získáme vztah pro populaci **p + q = 1 (100 %)**. Na základě Hardyho-Weinbergova zákona můžeme vypočítat genotypovou skladbu panmiktické populace. Zákon platí za těchto podmínek: populace musí být panmiktická a velmi početná, nedochází k mutacím (alespoň ne u sledovaného genu), nedochází k migraci, nedochází k selekci.

Šance setkání dvou dominantních alel (vznik dominantního homozygota) je **p x p = p<sup>2</sup>** a šance setkání dvou recesivních alel q je **q x q = q<sup>2</sup>**.

Šance vzniku heterozygota je **(p x q) + (q x p) = 2pq**.

Celkové genotypové složení populace je tedy **p<sup>2</sup> + 2pq + q<sup>2</sup> = 1**, což odpovídá výrazu **(p + q)<sup>2</sup> = 1**.

### Genetická rovnováha

Podle Hardy-Weinbergova zákona je frekvence genotypů ve velké panmiktické populaci stálá. Čím je populace větší, tím více se její genetická struktura blíží rozdělení zmiňovaného zákona.

Označení: **p<sup>2</sup>** - frekvence dominantních homozygotů (AA)

**q<sup>2</sup>** - frekvence recesivních homozygotů (aa)

**2 pq** - frekvence heterozygotů (Aa)

**p** - frekvence dominantní alely A

**q** - frekvence recesivní alely a

### Vlivy působící na genofond populace

- **Mutační tlak:** Může docházet např. ke vzniku zcela nových alel či změně dominantní alely na recesivní i naopak. Mutace může být pro svého nositele nevýhodná (což je nejčastější), neutrální, nebo dokonce i výhodná. Četnost těchto jevů je velmi nízká a změny se během jedné generace téměř neprojevují.

- **Selekční tlak:** Selektce neboli přírodní výběr má velký vliv. Pokud alela svého nositele zvýhodňuje oproti jedincům bez této alely, bude frekvence této alely v následujících generacích postupně stoupat. Nevýhodné alely postupně ubývají.
- **Migrace:** Migrace (v širším smyslu stěhování) může znamenat obohacení genofondu o nové alely (ale i jeho ochuzení).
- **Genetický drift:** Genetický drift neboli posun jsou náhodné posuny ve frekvenci jednotlivých alel v rámci genofondu dané populace. V praxi to znamená, že tyto změny frekvencí nepodléhají selekci, ale závisí vyloženě na náhodě při vzniku gamet a zygot (i nositel výhodné alely nemusí tuto alelu svým potomkům předat a tato se v další generaci neobjeví). Tyto změny jsou kumulativní, časem tak může dojít dokonce i k fixaci jedné alely a vymizení alely druhé. Genetický drift se uplatňuje v relativně malých populacích. Čím je populace menší, tím výraznější je vliv driftu a tím častěji dojde k fixaci jedné z alel.

### Dědičnost kvantitativních znaků

Dědičnost kvantitativních znaků je většinou genotypově podmíněna geny malého účinku. Ty se vzájemně ovlivňují a tvoří dohromady **polygenní systém** (např. tělesná výška, hmotnost, krevní tlak).

Velký počet genů znamená široké spektrum odlišných genotypů a fenotypů. Poměrná zastoupení jedinců s různě intenzivním fenotypovým projevem matematicky odpovídají normálnímu rozložení četností na Gaussově křivce.

Předpokládejme, že každý gen 2 alely.

Polygenní systém může být složen ze dvou typů alel: a (aktivní alela – zvyšuje hodnotu znaku), b (neutrální alela – nezvyšuje hodnotu znaku). Přenos obou typů alel probíhá podle pravidel hybridizace.

Výsledná hodnota znaku je **(a + b)<sup>n</sup>**

Příklad: 2 páry polygenních genů ovlivňují tělesnou výšku - A / a, B / b

A, B – aktivní alela znaku zvyšuje hodnotu znaku (170 cm) o 2 cm

a, b – neutrální, hodnotu znaku nemění

Při dvou párech polygenních genů (čtyřech alelách) obdržíme výraz:

$$(a + b)^4 = a^4 + 4 a^3 b + 6 a^2 b^2 + 4 a b^3 + b^4$$

Jak plyne ze vzorce: aktivní alely	4	3	2	1	0
neutrální alely	0	1	2	3	4
četnost fenotypu	1	4	6	4	1
výška postavy	178 cm, 176 cm, 174 cm, 172 cm, 170 cm				

## **PŘÍPRAVA:**

1. Zopakujte si učivo z genetiky
2. Při laboratorní práci budete dále potřebovat: zápisy z hodin semináře z biologie a psací potřeby.

## **ÚKOL Č. 1:**

### **Genetika populací - Hardy-Weinbergův zákon**

1. Postupně řešte zadané příklady.

### **POMŮCKY:**

psací potřeby, kalkulačka

## **POSTUP:**

1. Pozorně si přečtěte zadání úkolu.
2. Postupně řešte zadané příklady.
3. U příkladů 5 až 7 můžete použít kalkulačku.

## **VYPRACOVÁNÍ:**

### **Příklad 1:**

Schopnost zvládat činnosti pravou rukou je u člověka dominantní. Tento znak je řízen jediným párem alel. Jestliže v určité uzavřené populaci je nalezeno 9 % leváků, jaké je genotypové složení populace?

**Řešení:**

### **Příklad 2:**

Frekvence recesivního homozygota v panmiktické populaci je 16 %. Určete frekvenci dominantní alely. Jaké je genotypové složení populace?

**Řešení:**

### **Příklad 3:**

V populaci je 36 % modrookých jedinců (recesivní homozygoti) a 64 % hnědookých jedinců. Kolik procent v populaci tvoří jedinci hnědoocí homozygotní a kolik procent hnědoocí heterozygotní?

**Řešení:**

**Příklad 4:**

Víte, že 84 % obyvatel ve střední Evropě má v krvinkách Rh+, 16 % obyvatel jej nemá (jedinci Rh−). Jaká je četnost alel pro Rh faktor a četnost jednotlivých genotypů?

**Řešení:**

**Příklad 5:**

Četnost recesivní alely pro myopii (krátkozrakost) je v dané populaci 0,18. Jaká je četnost postižených (krátkozrakých) a přenašečů v této populaci?

**Řešení:**

**Příklad 6:**

V dané populaci je na 10 000 obyvatel 9 obyvatel nemocných (jedná se o autozomálně recesivní onemocnění). Určete, jaká je frekvence dominantní alely v populaci.

**Řešení:**

**Příklad 7:**

Fenylketonurie je autozomálně recesivně dědičná nemoc, jedinec s homozygotně recesivním genotypem bude nemocen. V populaci na jednoho nemocného připadá 1000 zdravých jedinců. Zjistěte frekvenci defektní alely (f) v populaci a frekvenci přenašečů (Ff) této alely v populaci.

**Řešení:**

## ÚKOL Č. 2:

### Dědičnost kvantitativních znaků

Řešte následující příklad: Předpokládejme, že u tykví je rozdíl ve váze mezi plody 1 kg a 4 kg podmíněn třemi páry genů (C, c, D, d, E, e), přičemž každá aktivní alela přispívá ke zvýšení váhy o  $\frac{1}{2}$  kg. Určete četnost a hodnotu jednotlivých fenotypů.

### POMŮCKY:

psací a rýsovací potřeby

### POSTUP:

1. Pozorně si přečtete zadání úkolu.
2. Dané hodnoty rozložení četností zaznamenejte do Gaussovy křivky.
3. Použijte Pascalův trojúhelník.

1
1 1
1 2 1
1 3 3 1
1 4 6 4 1
1 5 10 10 5 1
1 6 15 20 15 6 1
Prvních sedm řádků Pascalova trojúhelníku

## VYPRACOVÁNÍ:

$$(a + b)^6 =$$

Četnost aktivních alel							
Četnost neutrálních alel							
Četnost fenotypu							
Hodnota fenotypu							

### GRAF:

## ÚKOL Č. 3:

### Genový posun

#### POMŮCKY:

Větší světlé a černé spínací knoflíky stejné velikosti, psací potřeby.

#### **POSTUP:**

1. Do krabičky vložte 8 světlých (aa) a 8 černých (AA) knoflíků, které představují generaci  $G_0$ .
2. Namátkou vytáhněte 4 knoflíky, které představují genotypy jedinců pro vytvoření jedinců. Vytvořte jejich dvojníky, a tak získáte 8 potomků. Rozepněte knoflíky a rozdělte je. Do jedné krabičky dejte spermie, do druhé vajíčka. Části s výčnělkem představují samčí gamety – spermie. Části s jamkou představují samičí gamety – vajíčka.
3. Namátkou vytáhněte jednu spermii a jedno vajíčko. Obě části spojte a získáte genotyp zygoty. Tuto akci opakujte ještě třikrát. Tím jste vytvořili genotypy čtyř zygot generace  $G_1$ , které zaznamenáte do tabulky. Vytvořte jejich dvojníky.
4. Získaných osm jedinců opět rozpojte. Získali jste šestnáct gamet. Gamety rozdělte do dvou krabiček (samčí a samičí zvlášť) a postupujte jako v bodě 3. Vytvořte modely genotypů čtyř zygot – jedinců generace  $G_2$ . Vytvořte jejich dvojníky.
5. Získáte osm jedinců, jejich rozpojením gamety a postupujte jako v bodě 4.
6. Podobně postupujte až do generace  $G_6$ . Její genotypové zastoupení porovnejte s výchozí generací  $G_0$ .

#### **VYPRACOVÁNÍ:**

##### TABULKA

	Zastoupení genotypu		
Generace	AA	Aa	aa
$G_0$			
$G_1$			
$G_2$			
$G_3$			
$G_4$			
$G_5$			
$G_6$			

#### **ZÁVĚR:**

## SHRNUTÍ:

1. Vysvětlete pojmy autogamická, alogamická a panmiktická populace.
2. Napište znění Hardy-Weinbergova zákona.
3. Vysvětlete pojmy polygenní systém a aktivní a neutrální alela.
4. Vysvětlete pojem genetický drift.

## SEZNAM ZDROJŮ:

- [01] JELÍNEK, Jan; ZICHÁČEK, Vladimír. *Biologie pro gymnázia*. Olomouc: Nakladatelství Olomouc, 2011, ISBN 978-80-7182-213-4.
- [02] KISLINGER, František a kol. *Biologie V*. Klatovy: Gymnázium Klatovy, 1995.
- [03] KOČÁREK, Eduard. *Genetika*. Praha: Scientia, 2004, ISBN 80-7183-326-6.
- [04] *Genetika - Biologie: Populační a evoluční genetika*[online]. [cit. 10. 12.2013]. Dostupný na WWW: <http://www.genetika-biologie.cz/populace-evoluce>

## METODICKÝ LIST

Název školy	Gymnázium a Jazyková škola s právem státní jazykové zkoušky Zlín
Autor	RNDr. Ilona Houšková
Vzdělávací oblast	Člověk a příroda
Vzdělávací obor	Biologie
Tematický okruh	Genetika
Druh učebního materiálu	Laboratorní cvičení – žák
Cílová skupina	Žák, 17-19 let
Anotace	Pracovní list určen žákům do výuky laboratorních cvičení z biologie a semináře z biologie, náplň: genetika populací a kvantitativních znaků.