

Maturitní téma č. 34

DĚDIČNOST MNOHOBUNĚČNÉHO ORGANIZMU

ZÁKLADNÍ GENETICKÉ POJMY

GENETIKA = nauka o dědičnosti a proměnlivosti

= schopnost reagovat na určité změny prostředí a jeho podmínky

Dělí se na **klasickou = Mendelovskou**, která se zabývá zákonitostmi přenosu genetické informace z rodičů na potomky, dále na **molekulární a genetiku populací** – sleduje chování znaků (alel i alel) v populacích.

GEN = jednotka genetické informace

= faktor řídící vznik znaků

= funkční oblast chromozómu

ALELA = forma genu, která kóduje buď funkční polypeptidový řetězec (dominantní alela) nebo nefunkční (recesivní alela).

GENOTYP je soubor všech genů buňky.

GENOM je soubor genů, které jsou uloženy v jádře. DNA je totiž obsažena i v jádře.

GENOFOR je nosič genů. V jádře je genoforem chromozom.

LOCUS je místo na chromozomu, kde leží určitý gen.

VAZBOVÁ SKUPINA = soubor genů ležících na jednom chromozomu.

Chromozomy se dělí na **homologické** (mají stejné vazbové skupiny, gen má vždy stejný locus) a **nehomologické** (ve vazbových skupinách se neshodují).

ZNAK je konkrétní projev genu.

FENOTYP je pak soubor všech pozorovatelných vlastností a znaků organismu.

HOMOZYGOT může být dominantní (dominantní alely) nebo recesivní.

HETEROZYGOT kombinace dominantní a recesivní alely.

NEÚPLNÁ DOMINANCE projeví se účinek obou alel – jak recesivní, tak dominantní.

HYBRIDIZMUS = křížení.

MONOHYBRIDIZMUS sleduje pouze alely jednoho genu.

DIHYBRIDIZMUS sleduje alely dvou genů.

GONOZOMY jsou chromozomy nesoucí pohlavní znaky.

AUTOZOMY jsou ostatní chromozomy.

HISTORIE

1860 – zjistilo se, že jádro obsahuje chromozomy. Jejich funkci označil 1883 van Beneberg. Nicméně za vysvětlení funkce chromozomů získal Nobelovu cenu Morgan.

Základy genetiky položil Mendel.

1953 – Watson-Crick (+Wilkins) – objev struktury DNA. 1962 dostali Nobelovu cenu.

1903 – Walter Sutton poznal, že geny a chromozomy se chovají souhlasně a ve své teorii dědičnosti vyslovil, že geny jsou součástmi chromozomů.

Dořešení genetického kódu – Nyrenberg, Khoran, Ochoa.

Ochoa a Kornburg dostali Nobelovu cenu za objev syntézy NK.

Reuter – počátky experimentální genetiky.

Bateson poprvé použil název genetika.

Modelové objekty genetiky:

- hrách setý (*Pisum sativum*)
- kukuřice (*Zea mais*)
- ctomilka (*Drosophila melanogaster*)
- *Neurospora crassa*
- *Escherichia coli*
- Bakteriofágy

MENDELOVY ZÁKONY

Prostřednictvím haploidních pohlavních buněk se při pohlavním rozmnožování může z rodiče do potomka přenést vždy pouze jediná alela každého alelového páru. Každý pár alel u diploidního potomka proto sestává z jedné alely mateřské a jedné alely otcovské. Je tedy kombinací alel od jednoho i od druhého rodiče.

Přenos alel z rodičů do následných generací potomstva odpovídá jednoduchým kombinatorickým zákonitostem. Tyto zákonitosti se označují jako Mendelovy zákony. Všechny zákonitosti přenosu alel z rodičů do potomstva lze v zásadě shrnout do tří Mendelových zákonů:

1. Při vzájemném křížení homozygotů vzniká potomstvo, které je svým genotypem (a tudíž i fenotypem) jednotné.

2. Při vzájemném křížení heterozygotů vzniká potomstvo, které je genotypově (a tudíž i fenotypově) různorodé, přičemž poměrné zastoupení homozygotů a heterozygotů v tomto potomstvu (a tudíž i dominantních a recesivních fenotypů) je pravidelné a stálé.

3. Při vzájemném křížení jedinců heterozygotních ve více genových párech vzniká genotypově a fenotypově různorodé potomstvo, v němž je pravidelné a stálé poměrné zastoupení genotypů všech možných kombinací mezi rozdílnými alelami všech heterozygotních alelových párů.

PRVNÍ MENDELŮV ZÁKON:

Homozygotní výchozí rodičovské organismy se ve smyslu Mendelových zákonů označují jako **parentální generace (P-generace)**. Pokud jsou tyto homozygotní rodiče genotypově rozdílní (jeden rodič je homozygotně dominantní, druhý rodič je homozygotně recesivní), je jejich potomek vždy heterozygotním **křížencem - hybridem**. První Mendelův zákon je tedy zákonem o jednotnosti první generace kříženců. Jednotně heterozygotní generace kříženců se ve smyslu Mendelových zákonů nazýval **první filiální generace, F1-generace**.

DRUHÝ MENDELŮV ZÁKON:

Vzájemným křížením heterozygotů vzniká soubor potomků, který se označuje jako druhá generace kříženců neboli **druhá filiální generace, F2-generace**. Každý z výchozích heterozygotů může svému potomkovi předat se stejnou pravděpodobností vždy buď dominantní alelu, nebo alelu recesivní. Proto je F2-generace souborem různých genotypových kombinací mezi dominantními a recesivními alelami rodičovských heterozygotů. Dochází zde ke **genotypovému a fenotypovému štěpení - segregaci**. Druhý Mendelův zákon je zákonem o segregaci alel a jejich kombinaci ve druhé generaci kříženců. V F2-generaci se mohou se stejnou pravděpodobností spojit gamety nesoucí u obou rodičů buď dominantní, nebo recesivní alelu. S pravděpodobností 25 % proto mohou

vznikat potomci homozygotně dominantní, s pravděpodobností 50% potomci heterozygotní a s pravděpodobností 25% potomci homozygotně recesivní. Schematicky je to možno znázornit tzv. **kombinačním** neboli **mendelovským čtvercem**:

$$\begin{array}{r} \text{Aa} * \text{Aa} \\ \text{Gamety: } \text{A,a} \quad \text{A,a} \\ \\ \text{F2-generace: } \begin{array}{|c|c|c|} \hline & \text{A} & \text{a} \\ \hline \text{A/} & \text{AA} & \text{Aa} \\ \hline \text{A/} & \text{Aa} & \text{aa} \\ \hline \end{array} \end{array}$$

V F2-generaci vzniká pravidelný genotypový štěpný poměr 1:2:1. Tomuto genotypovému štěpení odpovídá i pravidelný fenotypový štěpný poměr. Při vztahu úplné dominance mezi alelami mají homozygotně dominantní a heterozygotní potomci shodně dominantní fenotyp, a proto v tomto případě dochází v F2-generaci k fenotypovému štěpení v pravidelném poměru 3:1 (s pravděpodobností 75% se zde vyskytují jedinci s dominantním fenotypem, s pravděpodobností 25% jedinci s fenotypem recesivním).

Kříženec heterozygotní v jediném páru alel se nazývá monohybrid. Druhý Mendelův zákon se týká monohybridního křížení.

TŘETÍ MENDELŮV ZÁKON:

K pravidelné segregaci v F1-generaci však dochází i při vzájemném křížení vícenásobných hybridů (polyhybridů). Nejjednodušším případem je dihybridní křížení. Pokud jsou oba výchozí rodiče heterozygotní ve dvou různých alelových párech, může každý z nich vytvářet gamety, nesoucí se stejnou pravděpodobností jednu ze čtyř možných kombinací mezi dominantními a recesivními alelami obou zúčastněných genových párů. Se stejnou pravděpodobností vytvářejí čtyři genotypově různé typy gamet. Potomci dihybridních rodičů proto mohou vznikat stejně pravděpodobným spojením čtyř různých typů gamet jednoho i druhého rodiče. Genotypové složení F2-generace je možno nejlépe znázornit opět pomocí mendelovského čtverce.

V F2-generaci vzniká při dihybridním křížení se stejnou pravděpodobností 16 zygotických genotypových kombinací. Některé z nich se mohou v rámci mendelovského čtverce vyskytovat pouze jednou, jiné se ve čtverci dvakrát, nebo dokonce čtyřikrát opakují. Celkem vzniká 9 rozdílných genotypů ve štěpném poměru 1:2:1:2:4:2:1:2:1.

Při vztahu úplné dominance v obou zúčastněných alelových párech mají některé rozdílné genotypy shodný fenotypový projev. proto se v takovém případě v F2-generaci dihybrida vyskytují pouze čtyři rozdílné fenotypové kombinace obou vlastností (dominantní v obou znacích, dominantní v jednom a recesivní ve druhém znaku, recesivní v jednom a dominantní ve druhém znaku, recesivní v obou znacích), a to v pravidelném poměru 9:3:3:1. Tento poměr vyjadřuje pravděpodobnost, s jakou se mohou jedinci s různým fenotypem v F2-generaci vyskytnout.

V rámci polyhybridního křížení je segregace jednotlivých alelových párů na sobě nezávislá. Pro každou jednotlivou vlastnost je možno v F2-generaci polyhybrida nalézt typické monohybridní štěpné poměry. Třetí Mendelův zákon je tedy zákonem o volné (nezávislé) kombinovatelnosti alel různých alelových párů.

VAZBA GENŮ

Volná kombinovatelnost mezi alelami různých alelových párů je možná

pouze tehdy, jestliže jsou tyto různé alelové páry obsaženy v různých párech chromozómů. Pouze náhodným rozchodem chromozómů z chromozómových párů do dceřiných jader při meióze je podmíněna stejná pravděpodobnost vzniku všech možných kombinací alel v gametách vícenásobného hybridu. Alelové páry ležící shodně v tomtéž páru chromozómů nejsou vzájemně volně kombinovatelné. Taková situace se označuje jako **vazba genů**.

MORGANOVY ZÁKONY

Podle **prvního Morganova zákona** jsou geny v chromozómech uspořádány v řadě za sebou ve zcela určitých chromozómových místech (genových lokusech).

Druhý Morganův zákon pak říká, že soubor genů umístěných v určitém chromozómu tvoří vždy společnou vazbovou skupinu - všechny geny téhož chromozómu jsou ve vzájemné vazbě, jsou však volně kombinovatelné s geny jiných vazbových skupin. Počet vazbových skupin je dán počtem párů homologických chromozómů.

CROSSING-OVER

Každý chromozóm v sobě nese veliké množství vzájemně vázaných genů, které jsou v něm uspořádány postupně za sebou od jednoho konce chromozómu ke druhému konci. **Změna v uspořádání (rekombinace)** mezi alelami těchto vzájemně vázaných genů je možná jen náhodnou strukturní výměnou částí nesesterských chromatid mezi párovými chromozómy. K těmto náhodným výměnám částí chromatid dochází v profázi prvního meiotického dělení a označují se termínem crossing-over.

SÍLA VAZBY

Pravděpodobnost náhodného uplatnění procesu crossing-over v chromozómové oblasti mezi dvěma určitými genovými lokusy je tím vyšší, čím rozsáhlejší je daná oblast. Proto mezi dvěma vzájemně vzdálenějšími lokusy může docházet k výměnám častěji, zatímco mezi těsně vázanými lokusy jen velmi zřídka. Mezi různými geny je různá **síla vazby**.

Síla vazby odráží pravděpodobnost, s jakou může dojít mezi určitými dvěma geny na chromozómu k rekombinaci. Tomu odpovídá i poměrná četnost, s jakou u jedince, heterozygotního v těchto dvou genových párech, vznikají gamety nerekombinovaného nebo naopak rekombinovaného typu. Na fenotypové úrovni to lze zjistit pomocí **zpětného = analytického křížení**. **Tak se nazývá křížení heterozygotního jedince s jedincem homozygotně recesivním**. Pokud jsou zúčastněné páry alel na různých chromozómech (a tudíž volně kombinovatelné), vytváří takový dihybrid všechny čtyři možné genotypové kombinace v gametách se stejnou pravděpodobností. To se projeví v generaci zpětného křížení (B1-generaci) stejně číselně zastoupenými kombinacemi mezi dominantními a recesivními fenotypy obou sledovaných vlastností. Fenotypový štěpný poměr v B1-generaci dihybrida je při volné kombinovatelnosti 1:1:1:1 (oba znaky dominantní, jeden dominantní a druhý recesivní, jeden recesivní a druhý dominantní, oba znaky recesivní). Jestliže jsou však alelové páry Aa a Bb ve vzájemné vazbě, vznikají s větší pravděpodobností potomci s kombinacemi odpovídajícími původnímu uspořádání alel na rodičovských chromozómech nežli potomci rekombinantní, kteří mohou vzniknout jen v důsledku uskutečněného crossing-overu.

PRINCIP SESTAVOVANÍ GENETICKÉ MAPY CHROMOZOMU:

Pokud jsou zúčastněné alelové páry ve vzájemné vazbě, nemohou vznikat všechny čtyři gametické kombinace se stejnou pravděpodobností (míra pravděpodobnosti závisí na pravděpodobnosti uplatnění procesu crossing-over). V souboru gamet se vyskytují častěji typy vznikající bez uplatnění procesu crossing-over než typy rekombinované. Tomu odpovídá i fenotypové složení B1-generace. Porovnáním četností potomků s „nerekombinovaným“ a „rekombinovaným“ fenotypem lze sílu vazby mezi danými geny vyjádřit matematicky, a to buď poměrem mezi četností nerekombinovaných potomků k četnosti rekombinovaných potomků (vazbový koeficient, označovaný jako **Batesonovo číslo**), nebo vyjádřením procentuálního zastoupení rekombinovaných potomků v souboru všech jedinců B1-generace (**Morganovo číslo**).

Stanovením síly vazby mezi jednotlivými geny na tomtéž chromozómu lze zjistit pořadí, v jakém jsou geny na chromozómu za sebou uspořádány, a odhadnout i relativní vzdálenosti daných genových lokusů na chromozómu od sebe.

Jednotkou relativní vzdálenosti (síly vazby) je 1% rekombinantních jedinců v potomstvu ze zpětného křížení. Rozborem vazbových vztahů genů v rámci jedné společné vazbové skupiny genů je tedy možno sestavit genetickou mapu chromozómu. Tou se rozumí schématické znázornění rozložení genů na chromozómu s vyznačením jejich pořadí a relativních vzdáleností mezi nimi.

CHROMOZOMOVÉ URČENÍ POHLAVÍ

Se vznikem pohlavního rozmnožování se postupně vytvořila řada genetických mechanismů, podporujících a udržujících tento způsob rozmnožování (např. zamezení možnosti procesu crossing-over mezi chromozómy, které nesou geny řídící pohlavní rozdílnost).

Nejvyspělejším a nejúčinnějším takovým mechanismem je chromozómové určení pohlaví. Chromozómové určení pohlaví se uplatňuje u organismů s odděleným samčím a samičím pohlavím. Je založeno na existenci pohlavních chromozómů. Tak se nazývají dva chromozómy z chromozómové sady, jejichž párová přítomnost v diploidních buněčných jádrech je rozdílná v závislosti na rozdílném pohlaví. Jeden z pohlavních chromozómů je vždy nepárový a může se vyskytovat pouze v nehomologické dvojici s druhým pohlavním chromozómem. Druhý pohlavní chromozóm je párový a podle pohlaví se vyskytuje v nehomologické dvojici s nepárovým chromozómem, nebo jako pár totožných homologických chromozómů.

U člověka a u všech savců se párový pohlavní chromozóm označuje symbolem X a nepárový pohlavní chromozóm symbolem Y. V diploidních buněčných jádrech u žen je přítomen vždy pár homologických pohlavních chromozómů XX, zatímco u mužů je nepárová chromozómová dvojice XY. Při meiotické tvorbě pohlavních buněk proto všechny ženské gamety obsahují shodně chromozóm X, ale v mužských gametách je s 50% pravděpodobností přítomen buď chromozóm X, nebo chromozóm Y. Při splynutí mužské a ženské pohlavní buňky (při oplození) tak existuje stejná pravděpodobnost pro vznik zygoty s "ženskou" kombinací pohlavních chromozómů XX i pro vznik zygoty s "mužskou" kombinací XY. Poměr pohlaví je 1: 1.

Tímto způsobem se uplatňuje chromozómové určení pohlaví nejen u člověka, ale také u všech ostatních savců, u hmyzu (s výjimkou motýlů, řád Lepidoptera), a dokonce i u dvoudomých rostlin. Označuje se jako **savčí typ** chromozómového určení pohlaví. Někdy též jako typ **Drosophila**.

U ptáků a u motýlů je přítomnost páru homologických pohlavních chromozómů charakteristická pro samčí pohlaví, zatímco u samic je přítomna nepárová chromozómová dvojice. Párový pohlavní chromozóm se zde označuje symbolem Z (samčí sestava je proto ZZ) a nepárovým symbolem W (samčí sestava ZW). Tento způsob chromozómového určení pohlaví se označuje jako **ptačí typ**, nebo typ **Abraxas**.

Vznik pohlavní dvojtvárnosti je řízen komplexem genů, které jsou umístěny jak v pohlavních, tak v nepohlavních chromozómech. Tyto geny se souhrnně označují jako maskulinizační a feminizační faktory.

TYPY DĚDIČNOSTI

1. autozomální

- 1.1 autozomálně dominantní
- 1.2 autozomálně neúplně dominantní
- 1.3 autozomálně recesivní
- 1.4 kodominantní

2. gonozomální

- 2.1 gonozomálně dominantní na X vázaný typ
- 2.2 gonozomálně recesivní na X vázaný typ
- 2.3 neúplně pohlavně vázaný typ
- 2.4 na Y vázaný typ

3. mimojaderná

- 3.1 mitochondriová a plastidová
- 3.2 plazmidová

1. autozomální

Geny leží na autozómech, proto mohou být obě pohlaví postihována stejně často.

1.1 autozomálně dominantní

Znak se vyskytuje ve všech generacích, aniž by jedinou minul. Nositel znaku má alespoň jednoho rodiče, který je také jeho nositelem. Nositel znaku má v průměru 50% dětí, které tento znak nesou – FŠP = 0,5.

Genetika člověka: znak není zastoupen větším počtem než 1100, kdy je již prokázána tato dědičnost.

1.2 autozomálně neúplně dominantní

Projev je v homozygotně dominantní formaci výraznější. Znak bývá zpravidla přenášen po více generacích, aniž by jednu přeskočil. Jedinci, kteří znak nenesou, nemají ani potomky, kteří by je nesli.

Lidská genetika: je-li proband (=zkoumaný jedinec) homozygot, pak bývá příbuzenský sňatek v jeho rodině častější, než je obvyklá frekvence v populaci.

1.3 autozomálně recesivní

Příslušný znak je podmíněn homozygotním stavem recesivní alely. Vyskytuje se pouze u potomstva, rodiče znak nenesou, jsou heterozygoti a příslušnou alelu v rodině pouze přenášejí. Štěpné poměry pro sourozence = 0,25. (Pokud jsou rodiče zdraví, čtvrtina potomků bude nemocná.)

Pokud jeden z rodičů znak ponese a druhý bude heterozygot, existuje riziko pro

50% potomstva. Pokud jsou nemocní oba rodiče, budou nemocné i všechny děti.

Lidská genetika: čím je znak v populaci častější, tím častěji se prokáže příbuzenský sňatek rodičů při jeho výskytu. Takto se dědí většina lidských chorob, které nám znesnadňují život.

1.4 kodominantní

Kodominantní alela se realizuje nezávisle na homozygotní alele, je plně vyjádřena i v heterozygotní formaci, kde se projeví obě.

2.gonozomální

Pohlavní chromozómy se v evoluci vytvořily postupnými genetickými přeměnami normálních, "nepohlavních" chromozómů jaderné chromozómové sady. Obsahují proto ve své struktuře nejen geny řídící vznik pohlavních rozdílů, ale také mnoho genů, jejichž činnost s pohlavní dvojtvárností nijak nesouvisí (u člověka např. gen pro schopnost barevného vidění v chromozómu X). Protože však přenos alel těchto genů z rodičů na potomstvo je vázán na přenos specifických pohlavních chromozómů, existují v dědičnosti znaků řízenými těmito geny odchylky od normální mendelovské dědičnosti. Dědičnost takových znaků se označuje jako pohlavně vázaná.

Odchylky od mendelovské dědičnosti se týkají především znaků řízených geny nepárového pohlavního chromozómu. Tyto znaky se mohou u potomků vyskytovat vždy pouze u toho pohlaví, které je chromozómově určeno přítomností nepárové dvojice pohlavních chromozómů. Mohou proto existovat vždy jen u jediného pohlaví a vykazují tzv. přímou dědičnost.

Znaky řízené geny párového pohlavního chromozómu se dědí rozdílně v závislosti na tom, jaká je konkrétní sestava alel na rodičovských pohlavních chromozómech.

2.1 gonozomálně dominantní na X vázaný typ

Je to vzácný typ dědičnosti, znak se vyskytuje ve všech generacích. Pokud je nositelem znaku otec, pak synové znak nenesou, zatímco dcery ano. Je-li nositelkou znaku matka, pak ponese znak 50% potomstva – 1:1. Znak je dvakrát častější u žen než u mužů.

2.2 gonozomálně recesivní na X vázaný typ

Postižení jsou častěji muži. U žen se znak vyskytuje pouze v homozygotně recesivní formaci. Všechny děti mužů – nositelů znaku znak nenesou, synové jsou zdraví, dcery přenašečky. (Fenotypicky zdravý heterozygot.) Štěpné poměry u bratrů jsou 50%, v rodině mužů nesoucích tento znak jej najdeme pouze u příbuzných matky, nikdy otce. Je-li postižena touto chorobou žena, je pravděpodobnější častější výskyt příbuzenských sňatků v rodině.

2.3 neúplně pohlavně vázaný typ

Geny příslušných znaků jsou lokalizovány na homologních částech gonozómů. Tento typ dědičnosti je obtížně prokazatelný a poměrné zastoupení v populacích je 1:1.

2.4na Y vázaný typ

Vzácný typ dědičnosti, geny jsou lokalizovány v nehomologní části chromozomu Y. Postižení mohou být jen muži = **holoandrická dědičnost**. Dědí se z otce na syna (příkladem je sama dědičnost mužského pohlaví). Protože neexistuje partnerská alela, má příslušný gen heterozygotní zastoupení (buď-anebo).

3.mimojaderná

3.1mitochondriová a plastidová

Převážná část souboru genetických informací je soustředěna do chromozómů buněčného jádra. DNA jako geneticky aktivní látka je však obsažena i v některých dalších buněčných organelách, a proto i tyto organely jsou nositelem genetické informace. Jsou to především mitochondrie a u rostlinných buněk také plastidy. Mitochondriová DNA i plastidová DNA mají některé shodné znaky. Oba tyto typy DNA jsou v daných organelách přítomny ve formě volně uložených molekul (a nikoli ve formě chromatinového komplexu s bílkovinami, jako je tomu u chromozómové DNA). DNA semiautonómních organel mají podobně jako prokaryotické organismy tzv. cyklickou strukturu. Rozumí se tím, že opačné konce řetězcovité makromolekuly DNA jsou vzájemně spojeny a že taková molekula nemá žádný začátek ani konec (schematicky ji lze znázornit kružnicí).

V této DNA jsou obsaženy geny, řídicí znaky, jejichž projev je nějakým způsobem spjat s funkcí příslušné buněčné organely.

3.2plazmidová

U bakterií byly objeveny malé molekuly DNA s kruhovou (cyklickou) strukturou, volně uložené v cytoplasmě. Nazývají se plazmidy. Existence bakteriální buňky obvykle není závislá na jejich přítomnosti, pokud však jsou v buňce obsaženy, jejich genetická informace se fenotypově projevuje. Dnes je známo již několik rozdílných skupin plazmidů, z nichž jsou pravděpodobně nejvýznamnější plazmidy nesoucí informaci o vzniku sdružené rezistence bakteriální buňky vůči několika různým antibiotikům současně (R-plazmidy). Některé plazmidy jsou schopny volného přenosu z jedné bakteriální buňky do druhé bez buněčného dělení. Plazmidová DNA již byla objevena také u hub a u některých rostlin.

Plazmidy se v současné době využívají jako vektory pro genové manipulace (genové inženýrství). Tímto termínem se označují pokusy o cílené zabudování cizorodé DNA do buněk nepříbuzného organismu a zajištění fenotypového projevu této účelně vnesené cizorodé genetické informace.

MATROKLINITA

Mimojaderná dědičnost, ať už je podmíněna přenosem mitochondrií nebo plastidů, má řadu společných rysů, které ji odlišují od dědičnosti chromozómové. Jedním z nápadných projevů mimojaderné dědičnosti bývá matroklinita. Označuje se tak dědění vlastnosti vždy výhradně po matce. Vyskytuje se u organismů, u nichž se samčí a samičí pohlavní buňky výrazně odlišují obsahem cytoplazmy. Dalším nápadným projevem mimojaderné dědičnosti bývá skutečnost, že při vzájemném křížení fenotypově rozdílných jedinců nelze v potomstvu nalézt žádné charakteristické štěpné poměry a že sledovaný znak není v žádném vazbovém vztahu s některým z dalších,

chromozómově podmíněných znaků.

SOMATICKÉ ŠTĚPENÍ

Náhodné rozdělování buněčných organel při buněčném dělení může někdy vést k tomu, že do jedné dceřiné buňky přejdou společně všechny příslušné organely s dominantní alelou daného genu, zatímco ve druhé dceřiné buňce jsou přítomny pouze organely s recesivní alelou. V buněčných pletivech tak dochází k somatickému štěpení fenotypově rozdílných buněk. Tímto způsobem vzniká např. nepravidelné panašování u rostlin, kdy se na zelených listech objevují bílé nebo nažloutlé okrsky buněčných pletiv bez chlorofylu. V buňkách těchto okrsků jsou obsaženy vesměs jen plastidy s nefunkčními alelami příslušného genu.

GENOVÉ INTERAKCE

1.reciproká interakce

2.epistáze

- dominantní
- recesivní

3.inhibice

4.komplementarita

5.multiplicita

- nekumulativní duplicita
- kumulativní duplicita

Na projevu určitého znaku se často podílí více různých genů. Takže jeden znak vzniká vlastně interakcí více genů.

Rozdíly se netýkají genotypu, ale fenotypu. Obecným důsledkem genových interakcí je pokles počtu fenotypových tříd.

1.reciproká interakce

Je to nejjednodušší interakce – nenastává změna fenotypového štěpného poměru.

Podstata: alely dvou nebo více alelových párů se podílejí na vzniku řady forem odpovídajícího znaku a každá kombinace těchto alel má samostatný fenotypový projev.

1. KKLL – červená barva plodu
2. KKll – hnědá barva plodu
3. kkLL – žlutá barva plodu
4. kkll - zelená barva plodu

FŠP = **9 : 3 : 3 : 1**

2.epistáze

Jedna z alel **epistatického genu** potlačuje fenotypový projev **hypostatického genu**.

DOMINANTNÍ EPISTÁZE

Epistatický účinek má dominantní alela jednoho genu nad hypostatickou dominantní alelou druhého genu.

M>N (dominantní alela M má epistatický účinek nad dominantní alelou N).

Fenotypy: M-N-

M-nn.....1.fenotyp
mmN-2.fenotyp
mmnn.....3.fenotyp

=> FŠP....**12 : 3 : 1**

RECESÍVNÍ EPISTÁZE

Od dominantní epistáze se liší tím, že epistatický účinek nad dominantní alelou hypostatického genu má recesivní alela epistatického genu v homozygotním stavu.

pp>A- (alela A se fenotypově projeví pouze tehdy, když je druhý alelový pár zastoupen ve formaci PP nebo Pp – epistatický účinek má pouze pp)

Fenotypy: P-A-.....1.fenotyp
P-aa.....2.fenotyp
ppA-
ppaa..... 3.fenotyp

FŠP = **9 : 3 : 4**

3.inhibice

Je obdoba dominantní epistáze. Dominantní alela jednoho genu potlačuje fenotypový projev jiného genu, ale inhibiční alela zde nemá kromě tohoto potlačování dominantní alely žádný jiný účinek na fenotyp. Inhibovaná alela se fenotypově projeví pouze tehdy, když jsou inhibiční alely v recesivně homozygotním stavu.

A....dominantní alela podmiňující vznik znaku

I.....inhibitor rušící projev alely A

Fenotypy: A-I-
aaI-
aaii.....1.fenotyp (znak se neprojeví)
A-ii.....2.fenotyp (znak se projeví)

FŠP = **13 : 3**

4.komplementarita

Jde o spolupráci dominantních alel dvou a více spolupůsobících genů. Každá z dominantních alel sama o sobě znak nevyvolá.

Fenotypy: R-S-.....1.fenotyp (znak se projeví)
R-ss-
rrS-
rrss.....2.fenotyp (znak se neprojeví)

FŠP = **9 : 7**

5.multiplicita

Opět jde o spolupráci více genů. Rozdíl od komplementarity je v tom, že každá jednotlivá dominantní alela má fenotypový účinek – projeví se znak. V tomto smyslu jsou spolupůsobící alely identické, tzn. že vyvolají stejný znak. Proto se označují stejným písmenem pouze s číselným indexem.

Klasifikace druhů multiplicity:

- podle počtu zúčastněných alelových párů – duplicita, triplicita...
- podle toho, zda intenzita fenotypového projevu je nebo není závislá na počtu dominantních alel – m. kumulativní, nekumulativní

DUPLICITA NEKUMULATIVNÍ

Jediná alela dominantní řady vyvolá plný projev znaku, další alely už nic nemění.

Fenotypy: T_1T_2 -

$T_1t_2t_2$

$t_1t_1T_2$ -.....1.fenotyp

$t_1t_1t_2t_2$2.fenotyp

FŠP = **15 : 1**

DUPLICITA KUMULATIVNÍ

Intenzita fenotypového projevu je přímo úměrná počtu dominantních alel.

1. d.k. s dominancí

Je totéž jako duplicita nekumulativní, ale navíc je intenzita znaku odstupňována podle počtu dominantních alel.

Fenotypy: U_1U_2 -.....1.fenotyp (max. intenzita znaku)

$U_1u_2u_2$

$u_1u_1U_2$ -....2.fenotyp (poloviční intenzita)

$u_1u_1u_2u_2$...3.fenotyp (neprojeví se)

FŠP = **9 : 6 : 1**

2. d.k. bez dominance

Alely označované velkým písmenem nejeví dominanci, ale chovají se jako aktivní, zatímco alely s malým písmenem jsou neaktivní. Intenzita fenotypu závisí na celkovém počtu aktivních alel. Obecně se tu rozlišuje 5 fenotypových skupin s aktivním počtem alel: 4,3,2,1,0.

Fenotypy: $V_1V_1V_2V_2$1.fenotyp (max. intenzita znaku)

$V_1V_1V_2v_2$2.fenotyp (3/4 intenzita)

$V_1V_1v_2v_2$3. fenotyp (1/2 intenzita)

$V_1v_1v_2v_2$4. fenotyp (1/4 intenzita)

$v_1v_1v_2v_2$5. fenotyp (neprojeví se)

FŠP = **1 : 4 : 6 : 4 : 1**

DĚDIČNOST KVALITATIVNÍCH A KVANTITATIVNÍCH ZNAKŮ

Kvantitativní znaky:

Znaky, které vykazují plynulou proměnlivost svého fenotypového projevu, se nazývají **znaky kvantitativní povahy (kvantitativní znaky)**. Jsou to takové znaky a vlastnosti, které se u různých jedinců neliší kvalitativně (jako např. červená nebo bílá barva květu, hladký nebo svraskalý tvar semene apod.), ale kvantitativně mírou projevu (např. různá hmotnost plodu, různá výška nebo délka organismu apod.). Fenotypová hodnota kvantitativních znaků se vyjadřuje pomocí měrných jednotek. Při sledování proměnlivosti kvantitativního znaku v souborech kříženců nelze rozlišit žádné zjevné fenotypové rozdílné třídy štěpného poměru. Hodnoty znaku přecházejí plynule. Relativní četnosti jedinců s různě intenzivním fenotypovým projevem odpovídají tzv. **normálnímu rozložení četností**. Jedinci s krajně nízkými a s krajně vysokými fenotypovými hodnotami jsou zastoupeni nejméně často, zatímco nejvyšší podíl v souboru tvoří jedinci s hodnotami blízkými průměrné fenotypové hodnotě.

POLYGENY

Plynulá fenotypová proměnlivost kvantitativních znaků je podmíněna tím, že jejich projev závisí na spolupůsobení velkého počtu genů. Každý z těchto genů ovlivňuje výsledný fenotypový projev znaku jen velmi malým dílem, a proto se tyto geny nazývají geny malého účinku - polygeny. Fenotypové rozdíly mezi jedinci genotypově odlišnými jen v jedné nebo jen v několika alelách těchto polygenů jsou velmi malé a jsou navíc do značné míry stírány působením prostředí, které se na výsledné fenotypové hodnotě kvantitativních znaků významně podílí. Proto při polygenní dědičnosti nelze po křížení nalézt v potomstvu žádné charakteristické fenotypové štěpné poměry. Fenotypová proměnlivost kvantitativních znaků se proto hodnotí statistickými metodami.

Z dosavadního studia polygenního typu dědičnosti vyplývá, že v nejběžnějších případech kvantitativních znaků se účinek jednotlivých polygenů ve fenotypu jednoduše sčítá. Každý jednotlivý polygen odpovídá za určitý podíl konečné fenotypové hodnoty. Proto se průměrná fenotypová hodnota souboru heterozygotních kříženců F1-generace rovná prostému aritmetickému průměru hodnot rozdílně homozygotních rodičů a tomuto průměru odpovídá i průměrná fenotypová hodnota souboru kříženců F2-generace. Rozdíl mezi oběma generacemi kříženců však spočívá v tom, že jedinci F1-generace jsou genotypově jednotní a jejich veškerá fenotypová proměnlivost je jen důsledkem působení vlivů prostředí, zatímco F2-generace je generace štěpící, genotypově různorodá, a proto je i rozsah fenotypové proměnlivosti v této generaci širší.

Kvalitativní znaky:

Se vyznačují jiným způsobem dědění. Ten se dá shrnout: buď-anebo. Z tohoto typu dědičnosti vycházejí v podstatě všechny dosavadní úvahy.

MUTACE

I když je stavba molekul DNA relativně značně stálá, přesto může v jejím uspořádání docházet k nejrůznějším náhodným strukturním změnám. Tím se mění genetická informace, která je v DNA uložena, a mění se tedy i fenotypové vlastnosti, jejichž informace byla danou strukturní změnou postižena. Tyto náhodné změny genotypu se nazývají mutace.

Mutace vznikají s velmi nízkou pravděpodobností samovolně, např. jako důsledek náhodných chyb při replikaci molekul DNA - spontánní mutace. Pravděpodobnost vzniku mutací se však prudce zvyšuje působením některých fyzikálních nebo chemických faktorů, které jsou schopny nějakým způsobem stavbu molekuly DNA narušit a změnit - indukované mutace. Tyto faktory se označují jako mutageny.

Velmi účinným mutagenem je např. záření, ať už ionizující (rentgenové paprsky), nebo neionizující (ultrafialové záření). Energie záření je molekulou DNA absorbována a následně pak dochází ke vzniku neobvyklých chemických vazeb uvnitř molekuly DNA, k odbourávání purinů a pyrimidinů z nukleotidů a ke zlomům v řetězcovité stavbě DNA. Také velmi rozsáhlá řada nejrůznějších chemických látek může vstupovat do chemických reakcí s DNA, a tím navozovat změny její původní struktury.

MOLEKULÁRNÍ PODSTATA MUTACÍ

Z hlediska důsledků se rozlišují dva základní typy mutačních změn v DNA. První typ se označuje jako **mutace posunová**. Posunová mutace je podmíněna nadbytečným začleněním páru nukleotidů do molekuly DNA - adicí, nebo naopak ztrátou páru nukleotidů z molekuly DNA - delecí. Adice i delece páru nukleotidů vždy vedou k posunu tripletového uspořádání nukleotidů v kodónech, a tím ke změně ve "čtení" genetického kódu. Při translaci pak odchylné tripletové sestavy kodónů určují začleňování odchylných aminokyselin do polypeptidového řetězce.

Druhý typ mutační změny v molekule DNA je podmiňován záměnou určitého páru nukleotidů jiným párem nukleotidů. Taková změna se označuje jako **mutace záměnová**. Na rozdíl od mutací posunových zde dochází ke vzniku odchylné tripletové sestavy pouze v rámci jediného kodónu. Při translaci je proto záměnou postižena pouze jediná aminokyselina. Při záměnové mutaci může někdy vzniknout tripletová sestava, odpovídající některému z terminačních kodónů. Tento nově vzniklý terminační kodón pak může být příčinou předčasného ukončení translace daného polypeptidového řetězce. Jsou však možné i takové změny nukleotidů, které sice změní nukleotidové uspořádání tripletu, ale nezmění tím jeho kódovací smysl (u těch rozdílných kodónů, které kódují tutéž aminokyselinu). Aminokyselinové složení daného polypeptidu se

pak nemění a taková mutační změna struktury DNA se ve vyjádření genetické informace neprojevuje.

GENOVÉ MUTACE

Relativně nejmenší fenotypový důsledek mají genové mutace. Tak se označují změny v genetické informaci odpovídající jedinému genu. Jsou to změny, které postihují strukturu DNA, ale nenarušují celistvost stavby chromozómu. Lze je tedy postihnout jen podle změny příslušné fenotypové vlastnosti. Negativní význam genových mutací vzrůstá zejména v souvislosti s tím, že mohou zasáhnout např. i některé geny s regulační funkcí. Mutace genů, které regulují dělení buňky a její diferenciaci, bývají jednou z příčin nádorového onemocnění.

CHROMOZOMOVÉ MUTACE = ABERACE

Podstatně větší rozsah fenotypových změn je podmiňován chromozómovými mutacemi. Jsou to takové mutační změny, které vedou ke zlomům a k přestavbám struktury chromozómů. Dochází při nich ke ztrátám (deléce) nebo k přemístění větších "bloků" genetických informací. Protože jsou spojeny se změnami vnější stavby chromozómů, lze je pozorovat mikroskopem.

GENOMOVÉ MUTACE

Změny v počtu chromozómů se nazývají genomové mutace (genom je soubor genů na chromozómech buněčného jádra). Ztráta nebo naopak nadbytečná přítomnost některých jednotlivých chromozómů v jaderné sadě se označuje jako aneuploidie. Nejčastější takovou mutací je chybění jednoho chromozómu - monosomie (kdy místo příslušného páru homologických chromozómů je v jádře přítomen pouze jeden chromozóm) nebo naopak současná přítomnost trojice homologických chromozómů místo normálního páru – trisomie. Rozsáhlejší ztráty většího počtu chromozómů obvykle již nejsou slučitelné se životem organismu.

POLYPLOIDIE

Početní změny celistvých chromozómových sad se označují jako polyploidie. Přinášejí s sebou řadu negativních důsledků, zejména narušení rovnoměrného rozchodu homologických chromozómů od dceřiných jader při meiotickém dělení a s tím spojenou značně sníženou plodnost polyploidních organismů. Polyploidie je poměrně dosti rozšířena u rostlin, kde představuje jeden z významných mechanismů evolučního vývoje. U živočichů, zejména u vyšších obratlovců s chromozómovým určením pohlaví, je polyploidie letální.

GENETICKÉ RIZIKO

Mutační změny genotypu mají prvořadý evoluční význam. U nepohlavně se rozmnožujících organismů jsou dokonce hlavním zdrojem jejich genotypového evolučního rozrůznění. Civilizační proces, spojený se stále postupující chemizací přírodního prostředí, však s sebou přináší značné genetické riziko. Toto riziko vyplývá z neustále rostoucího znečištění přírody a životního prostředí člověka chemickými mutageny a s ním spojeného nebezpečí zvýšené pravděpodobnosti vzniku škodlivých mutací.

GENETIKA ČLOVĚKA, GENETICKÉ PORADENSTVÍ

OMEZENÉ MOŽNOSTI STUDIA DĚDIČNOSTI U ČLOVĚKA

Přestože dědičný přenos znaků z rodičů na děti podléhá i u člověka obecným genetickým zákonitostem, je studium lidské dědičnosti do značné míry omezeno celou řadou sociálních i biologických faktorů. Je to např. především skutečnost, že člověk jako lidská bytost nemůže být z etických důvodů pokusným objektem, a není proto při jeho genetickém výzkumu možné provádět záměrná křížení vybraných lidských jedinců s následným rozbořením potomstva, tak jak je to běžné u jiných organismů. Existence myšlení a vliv společenského vědomí velmi často podstatně spolupůsobí při vývoji některých lidských vlastností a tato nedědičná složka proměnlivosti pak v lidském fenotypu výrazně převládá (projevuje se zde např. vliv národní kultury, tradičních způsobů výchovy, zvláštností v rodinném způsobu života apod.). Mnohdy se projev takových vlastností v řadě generací za sebou označuje jako extrasomatická (mimotělesná) nebo také sociální

dědičnost.

Studium dědičnosti u člověka znesnadňují i některé skutečnosti vyplývající ze zvláštností biologických. Člověk patří mezi živočichy s nejdelší generační dobou a navíc produkuje jen velmi malé počty potomků. Pro genetickou analýzu určité rodiny je proto obvykle k dispozici jen značně omezený a ze statistického hlediska naprosto nedostačující soubor jedinců (je nutno hodnotit společně větší počet rodin). Také populačně genetický výzkum je u člověka ovlivněn některými zvláštnostmi lidských populací. Výrazně je např. narušována panmixie nenáhodným párováním lidských partnerů.

METODICKÉ PŘÍSTUPY KE STUDIU DĚDIČNOSTI U ČLOVĚKA

Protože při výzkumu dědičnosti u člověka nelze použít obvyklých experimentálních metod, bylo nutno vypracovat specifické metody pozorovací. Nejběžnější z nich je metoda rodokmenová. Je založena na sestavení co možná nejpodrobnějších rodokmenů studovaných rodin, ve kterých se sleduje výskyt nositelů daného znaku a způsob přenosu znaku z generace na generaci. Studium rodokmenů je možno posoudit, zda daný znak je podmíněn funkcí dominantní alely nebo homozygotně recesivního alelového páru příslušného genu, zda je podmíněn funkcí jediného genu nebo většího počtu genů, zda je vázán na přenos určitého pohlavního chromozómu apod. Z toho pak je možno určit míru pravděpodobností, s jakou se může daný znak objevit i u jedinců v dalších generacích.

Rodokmenová metoda je základním metodickým přístupem zejména v lékařské genetice, při studiu způsobu přenosu dědičných chorob.

Jinou metodou studia dědičnosti u člověka je výzkum dvojčat. Narození monozygotických (jednovaječných) dvojčat je u člověka jedinou možností vzniku genotypově naprosto shodných jedinců. Taková dvojčata by se proto měla navzájem zcela shodovat i svým fenotypem. Jakékoli fenotypové odchylky mezi monozygotickými dvojčaty jsou tedy projevem nedědičné složky proměnlivosti.

Studiem fenotypové shody a rozdílů u dvojčat lze proto stanovit míru vlivu dědičné a nedědičné složky proměnlivosti na fenotypovém projevu konkrétních lidských znaků.

CYTOGENETICKÝ VÝZKUM U ČLOVĚKA

Velmi významné je cytogenetické studium lidských chromozómů. Člověk má v buněčných jádrech svých tělních buněk 23 chromozómových párů (jeden z nich je tvořen dvojicí pohlavních chromozómů). Lidské chromozómy je možné po obarvení pozorovat poměrně snadno nejen v lymfocytech periferní krve nebo v buňkách kostní dřeně, ale také např. v pohlavních buňkách. Odlišují se od sebe svou velikostí a polohou centroméry, takže je lze podle těchto charakteristik rozřadit do sedmi skupin, označovaných písmeny A až G. V rámci těchto skupin tvarově podobných chromozómů je pak možno jednotlivé chromozómy od sebe vzájemně odlišit pomocí speciálních barvicích technik (tzv. pruhovací techniky), kdy se na chromozómech vytvoří zbarvené příčné proužky. Počet a šířka těchto proužků jsou pro každý z chromozómů lidského karyotypu charakteristické a konstantní.

CHROMOZOMOVĚ PODMÍNĚNÉ CHOROBNÉ STAVY

Podrobné studium lidských chromozómů pomohlo odhalit vztah mezi určitými změnami ve struktuře chromozómů nebo v počtu chromozómů a těžkými poruchami ve vývoji nositelů těchto chromozómových změn. Takové odchylky se označují obecně jako chromozómové syndromy.

Při zvýšené pravděpodobnosti vzniku chromozómového syndromu by se měly těhotné ženy podrobit cytogenetickému vyšetření plodu. Toto vyšetření je dnes již vcelku běžnou součástí metod **prenatální genetické diagnostiky**.

GENETICKÉ PORADENSTVÍ

Poznatky získané studiem dědičnosti různých chorob, chorobných stavů (syndromů), ale i normálních znaků u člověka jsou podkladem pro genetické poradenství. Je to jedna z forem preventivního lékařství, která pomáhá rodinám s genetickou zátěží vyvarovat se početí nebo narození postižených dětí a naopak zvolit optimální podmínky pro narození zdravého potomka. Základní zásadou genetického poradenství je záruka svobodného rozhodnutí rodičů, zda se odbornou genetickou radou budou řídit.

ČASTÉ CHROMOZOMÁLNÍ ODCHYLKY U ČLOVĚKA

Změny se mohou týkat genu či chromozomu. Jedinec je obvykle velmi viditelně postižen.

MONGOLIZMUS = DOWNŮV SYNDROM – trizomie chromozomu 21

Jedinec má 47 autozomů. Poměr v populaci: 1:600. Příznaky: malý vzrůst, kulatý obličej, větší mezera mezi očima, šikmé oční štěrbiny, malá ústa, velký jazyk, široký nos, častý výskyt rozštěpu rtu a patra, změny tvaru boltců, disproporcionace končetin k tělu, hákovitý malíček, imbecilita.

PATAŮV SYNDROM = trizomie chromozomu 13

Provází ho řada vad, rozštěpy, deformace očí a uší, srdeční vady, hluchota, těžká retardace. 1:6000.

EDWARDSŮV SYNDROM = trizomie chromozomu 18

Těžké vady: mikrocephalie, zdeformovaná lebka, uši, chodidla, srůsty prstů, těžká retardace.

ČASTÉ ODCHYLKY U POHLAVNÍCH CHROMOZOMŮ

KLINFERTERŮV SYNDROM = XXY

Vyskytuje se u mužů, projevy: vyšší vzrůst, méně sekundárních pohl. Znaků, snížená potence až neplodnost, snížená inteligence. 1:800

NADPOČETNÝ Y CHROMOZOM = SUPERMUŽ – XYY

Vyšší postava, agresivita, mírně snížená inteligence, společensky nebezpeční. 1:900

NADPOČETNÝ X CHROMOZOM = SUPERŽENA – XXX

Fenotypicky žena, nevýrazné sekundární znaky, opožděný tělesný i duševní vývoj, drobné vrozené vady (není pravidlem), z 50% neplodné, nejsou dobré matky. 1:1000

MONOZOMIE X – XO = TURNERŮV SYNDROM

Malý vzrůst, nedostatečně vyvinuté atrofované pohl. žlázy, sterilita, opožděný vývoj. 1:3000

OSTATNÍ PORUCHY

SYNDROM KOČIČÍHO MŇOUKÁNÍ = CRI DU CHAT = CAT CRY – deléce části

chromozomu 5

Těžká vrozená vada, deformace hlavy, čelistí, srdeční vady, pláč dítěte je podobný kočičímu mňoukání.

GENETIKA POPULACÍ

POJEM POPULACE

Z genetického hlediska se jako populace označují soubory geneticky vzájemně příbuzných jedinců. Genetická příbuznost mezi příslušníky téže populace nemusí být vždy dána jen tím, že jsou schopni se mezi sebou vzájemně křížit, ale také tím, že pocházejí ze společného předka. Populace mohou být genotypově i fenotypově velice různorodé, avšak všichni jedinci téže populace mají jednu společnou vlastnost - podílejí se na společném genofondu, který tvoří zásobárnu genů pro vznik dalších generací. **Genofond je soubor všech genů v gametách**, jejichž splynutím vznikají zygoty další generace jedinců. V malých populacích nemusí být reprezentativním vzorkem všech genů populace.

Společný podíl na genovém fondu je příčinou toho, že se každá populace z generace na generaci nějak genotypově organizuje. Způsob této organizace však těsně souvisí s tím, jak se příslušníci dané populace rozmnožují. Z genetického hlediska tak lze rozlišit populace autogamické a populace alogamické.

AUTOGAMICKÉ POPULACE

Vytvářejí je organismy, které se rozmnožují samooplozením - autogamií. Každý jedinec takové populace je hermafroditický, to znamená, že produkuje jak samčí, tak samičí pohlavní buňky, které jsou schopny vzájemně splývat v zygoty. Tak je tomu např. u samosprašných rostlin.

Jedinci, kteří jsou v určitém páru alel homozygotní, mohou produkovat zase jen homozygotní potomky. Genotypově různorodé potomky mohou produkovat pouze heterozygoti, a to podle druhého Mendelova zákona v pravděpodobnostním štěpném poměru 25 % homozygotně dominantních : 50% heterozygotních : 25% homozygotně recesivních potomků. Podle počtu pravděpodobnosti tedy pouze polovina potomků heterozygotního rodiče může být opět heterozygotní.

Z generace na generaci proto v autogamické populaci klesá podíl heterozygotů a naopak vzrůstá podíl homozygotních jedinců. I když heterozygoti teoreticky z autogamické populace nemohou zcela vymizet, přesto se takové populace po několika generacích prakticky rozpadají na dvě čisté linie - homozygotně dominantní a homozygotně recesivní.

ALOGAMICKÉ POPULACE

Vytvářejí je organismy s odděleným pohlavím, resp. organismy neschopné samooplození (u rostlin např. cizosprašné druhy). Genotyp každého potomka je proto vždy kombinací alel dvou různých rodičů. Krajním případem alogamické populace je populace panmiktická. Termínem panmixie se označuje možnost zcela náhodného, a tudíž vždy stejně pravděpodobného zkřížení kteréhokoli jedince v populaci s kterýmkoli jiným.

Panmiktické proto mohou být jen velmi rozsáhlé alogamické populace, ve kterých není nijak narušeno náhodné párování partnerů (proto třeba nejsou spolehlivě panmiktické lidské populace).

HARDYHO-WEINBERGŮV ZÁKON

V panmiktické populaci se genotypové složení populace z generace na generaci nemění. Jestliže např. symbol **p** bude vyjadřovat relativní četnost dominantní alely v

genovém fondu a symbol q relativní četnost příslušné recesivní alely (a platí, že $p + q = 1$), je pravděpodobnost setkání dominantních alel (pravděpodobnost vzniku homozygotně dominantního potomka) dána výrazem p . $p = p^2$, pravděpodobnost setkání recesivních alel (pravděpodobnost vzniku homozygotně recesivního potomka) je q . $q = q^2$ a pravděpodobnost setkání dominantní a recesivní alely (pravděpodobnost vzniku heterozygotního potomka) je dána výrazem $(p \cdot q) + (q \cdot p) = 2pq$. Genotypové složení panmiktické populace tedy při alelických četnostech p a q odpovídá výrazu

$$p + 2pq + q = 1$$

Pokud se pravděpodobnost párování kteréhokoli genotypu s kterýmkoli jiným z generace na generaci nemění, nemění se ani genotypové složení populace.

Podle badatelů, kteří se jako první zabývali studiem genotypového složení panmiktických populací, se uvedený vztah nazývá Hardyho-Weinbergův zákon o genetické rovnováze.

MUTAČNÍ A SELEKČNÍ TLAK

Genotypové složení panmiktické populace se z generace na generaci nemění, nemění-li se relativní četnost jednotlivých alel v genovém fondu. Na genový fond však působí různé vnější vlivy, které mohou vést k posunům a změnám relativních genových četností. Je to v první řadě **mutační tlak**, kdy se v důsledku náhodných mutací mohou např. dominantní alely změnit na alely recesivní. Hodnoty relativních četností p a q se tím změň a tomu pak odpovídá i nové rovnovážné genotypové složení populace.

Vznik mutace je však velmi málo pravděpodobný a vliv mutačního tlaku by byl zanedbatelný, pokud by genotypová změna neznamenal nějaké zvýhodnění nebo znevýhodnění organismu. Každý genotyp má v konkrétních podmínkách prostředí určitou adaptivní hodnotu, která vyplývá z působení přírodního výběru - přírodní selekce. Na genový fond populace tedy působí zároveň i **selekční tlak**.

MIGRACE

Podobný účinek jako mutace mohou mít i migrace. Rozumí se tím vnesení alel nového typu do populace prostřednictvím jedinců, kteří byli původně příslušníky jiných populací. Také zde však rozšíření migrujících jedinců do populace závisí na adaptivní hodnotě jejich genotypu, tedy na působení selekčního tlaku.

NÁHODNÝ GENETICKÝ POSUN

V malých alogamických populacích se může výrazně uplatňovat také náhodný genetický posun (genetický drift). Pokud dojde v jedné generaci náhodně častěji k párování jedinců určitého genotypu než jedinců s jinými genotypy, má tato náhodná odchylka v takové malé populaci značný význam (zatímco ve velké populaci by byla zanedbatelná). Do další generace se přenesou statisticky významně více alel určitého typu a tím se změň v jejich prospěch poměr alelových četností v genovém fondu této populace.

Z generace na generaci se pak neustále měň alelové četnosti a genetická rovnováha se musí vždy znovu a znovu ustavovat.