

5. Dědičnost v klasické genetice – mendelizmus

Budeme se zabývat Mendelovým experimentem. Jaký byl jeho cíl? Jaké metody využíval. Jak jej vyhodnocoval. A zejména co z jeho pokusů vyplývá.

O motivaci Mendlova experimentu se můžeme dočíst v úvodu jeho článku z roku 1866. Jeho motivací bylo zjistit, co způsobuje rozmanitost v barvách u okrasných rostlin, při využívání hybridizace (Umělého oplozování). Všimněte si, že zde vůbec nehovoří o žádné dědičnosti. Přesto z toho vyplývá, že právě o dědičnost mu šlo.

Z metodiky jsou důležité zejména tyto body. Vybral si pokusný organizmus, který musel splňovat určité podmínky, jako vysokou plodnost, samoopylování a mít jednoduché znaky. Ty znaky jsou alternativní znaky, to znamená znaky, které mají varianty buď anebo. Nakonec si vybral hrách. U těchto rostlin prováděl dva roky tvorbu čistých linií, kdy získal 2 rodičovské linie, každou s jednou variantou znaku.

Potom prováděl záměrné křížení mezi rodičovskými liniemi. Pylová zrna z jedné rodičů přenášel štětečkem na bliznu druhých rodičů. Sledoval, co získá v dalších generacích potomků. Vždy si zaznamenával počty jedinců s danými znaky v jednotlivých generacích. Jednoduše matematicky vyhodnotil s použitím teorie pravděpodobnosti. Ze získaných dat vyvozoval, jakým způsobem dochází k dědičnosti.

Mendel studoval na univerzitě ve Vídni a setkal se zde s novými vědeckými poznatky a metodami. A mimo jiné si uvědomil základní rozmnožovací principy vyšších organismů. Vycházel právě ze základního principu reprodukce, kdy je potřeba spojovat samčí pohlavní buňky, tedy pylová zrna, se samičími, vajíčka. Oba typy pohlavních buněk jsou stejně důležité. Vyšel z předpokladu, že aby rodiče a potomci si byli navzájem podobní, musí rodiče potomkům něco předat právě přes pohlavní buňky svým potomkům. To co je v pohlavních buňkách musí mít tedy poloviční množství nějaké dědičného materiálu. Spojením gamet vznikne zygota, potomek, který pak zákonitě musí mít stejné množství této dědičné hmoty jako rodiče. Dneska se tomu nijak nedivíme, protože chápeme, že vyšší organismy jsou zpravidla diploidní. Aby z diploidních rodičů vznikly zase diploidní potomci, tak musí dojít k redukci té dědičné hmoty na polovinu v gametách. Už z tohoto předpokladu pravděpodobně Mendelovi vzešla základní myšlenka, hypotéza, že to co se dědí musí být diskrétním prvkem, jednotkou. Každý jedinec má 2 ty prvky a v gametách musí být jenom 1 ten prvek. Ke konci svého spisu tyto dědičné prvky nazval die Elementen.

Mendel si vybral 7 párů kontrastních znaků u hrachu, vždy jen se dvěma variantami. Typické je tvar semene – kulaté a svraskalé. Nebo barva semene žluté nebo zelené semeno. A tak dále. Mendel si všiml při křížení, že jedna převládá – dominuje nad 2 v případě hybridů. Termín dominance a recesivita pochází právě od Mendela.

Popíšeme si 2 typy, křížení. První z nich je monohybridní křížení. V parentální generaci mezi sebou záměrně křížil fenotypově rozdílné rodiče v daném znaku. My si vybereme pouze barvu hrášku. Takže máme rodiče jen se žlutými nebo jen se zelenými hrášky. Mendel si z jedné varianty (např. žlutá barva) vytvořil samičí rostliny (vystříhal nezralé tyčinky) a měl jen samičí květy. Z druhých rodičů (zelená barva) pak štětečkem přenášel pylová zrna na blizny rostliny kastrovaných rostlin. Tak měl kontrolu nad tím, co se kam přenáší. Po oplození zjistil v F1

generaci, že všichni potomci měli jen jeden typ znaku, a to byl ten dominantní, jen se žlutými hrášky – hovoříme o fenotypové uniformitě. Když nechal tuto generaci F1 rozmnožit mezi sebou, volně, zjistil, že se v populaci potomků v F2 generaci rostliny jak se žlutou barvou semen, tak i se zelenou barvou semene. Nedošlo k žádnému ředění barev, byly tam jen ty dvě základní barvy. ALE když je spočítal, tak zjistil, že jsou v poměru žluté ku zeleným hráškům 3 : 1. A tento poměr získal ve stejném experimentu u všech sedmi znaků. Nejedná se tedy o náhodu.

Jak jsi to Mendel vysvětlil? Použil svou hypotézu o diskrétnosti dědičné hmoty a označil elementy pro dominantní znak velkým písmenem „A“ a recesivní znak malým písmenem „a“. Pokud rodiče předávají tyto elementy přes gamety potomkům, pak rodiče i potomci musí mít tyto elementy dva a v gametách tedy jen jeden. Tento model plně vysvětluje základní princip dědičnosti. A protože rodiče selektoval na čisté linie musí nést oba elementy stejné – dnes jim říkáme dominantní a recesivní homozygoti. Rodiče dominantní homozygoti se žlutými hrášky produkují jen gamety s dominantním elementem – dnes nazývané alelou. Druhý rodič jen gamety s recesivní alelou.

Při spojení gamet musí zákonitě vzniknout hybridní jedinci, jak s dominantní alelou, tak s recesivní alelou „Aa“ – dnes jim říkáme heterozygotní genotypy. Mendel je nazýval hybridy. Tato genotypová uniformita způsobuje vznik fenotypové uniformity. Projeví se jen jedna varianta, a to ta dominantní. Recesivní znak, zelená barva se neobjeví. Projev recesivní alely je potlačen. Ale v jedincích tato alela je.

Při rozmnožování F1 jedinců, heterozygotů, mezi sebou, dochází opět k tvorbě gamet. Jenže tentokrát je třeba vzít v úvahu, že ty dvě alely jsou rozdílné, a že budou vznikat gamety jak s dominantní alelou A, tak s recesivní alelou. A to nazval Mendel segregací. V každé pohlavní buňce hybridních jedinců je buď první nebo druhá varianta. Tyto gamety vznikají ve velkém množství a tím pádem v poměru 1 : 1. A tady je ten klíč k tomu vysvětlení těch poměrů, které zjistil v F2 generaci. Samčí i samičí pohlavní buňky nyní vznikají v poměru 50 % a 50 % s dominantí ku recesivní alele. Když se spojují tyto pohlavní buňky při oplozování, je daná pravděpodobností spojení těchto gamet součinem pravděpodobnosti výskytu těchto gamet v genofondu rodičů. Tak nám vznikají v F2 generaci znova dominantní homozygoti v poměru $\frac{1}{4}$ (protože je $\frac{1}{2}$ samičích pohlavních buněk s alelou A, a $\frac{1}{2}$ samčích gamet s recesivní alelou. $A \frac{1}{2} * \frac{1}{2}$ je $\frac{1}{4}$). A tak to platí pro každou kombinaci rodičovských gamet. Výsledky nám nejlépe zobrazuje Punettův klombinační čtverec. A proto se nám mohou spojit i dominantní alela s recesivní, kdy vznikají dvě varianty heterozygotů Aa. ALE také se mohou spojit 2 recesivní alely, opět s pravděpodobností $\frac{1}{4}$. A to je ten důvod proč se v F2 generaci znova objeví recesivní znak, tedy recesivní homozygoti. A když sečteme ty pravděpodobnosti, tak bude vznikat poměr 3 ku 1. Čili nic není náhodné. To je důležité. Dědičnost má svá pravidla a ta pravidla vychází z matematické pravděpodobnosti spojování rodičovských gamet za vzniku konkrétního genotypu potomka.

I když Mendel nikdy ve svém spisu nezmínil termín dědičnost, z jeho experimentu a jak ho interpretoval vyplývá, že právě Mendel byl první, kdo pochopil, jak funguje dědičnost, co a jak se dědí. Že dědičnost je o přenosu těchto elementů přes pohlavní buňky do potomstva. Jinými slovy genetická informace se nijak neřadí, nemíchá, naopak je diskrétní a stálá.

A když si to promítneme zpět do toho výchozího schématu rozmnožování. A doplníme tam i sady chromozomů, o jejichž existenci a funkci v dědičnosti Mendel nic v té době nevěděl, tak vidíme, že to do sebe pasuje, jak elementy, alely, tak chování chromozomů při tvorbě gamet.

Z monohybridního křížení vyplývají tyto základní 3 Mendelovy teze.

1. Genetické znaky jsou řízeny jednotkovými faktory, které v jednotlivých organismech existují v párech - genotypy
2. tezí je dominance recesivita. Jedná se o projev fenotypu u heterozygotního jedince, kdy se do fenotypu projeví jen 1 z nich. Ten dominantní. Recesivní alela zůstala u těch jedinců, ale neprojevuje se, ale může být přenesena do další generace potom.
3. ta hlavní teze je princip segregace, který nám říká, že při tvorbě gamet se párové jednotkové faktory oddělují, segregují, takže každá gameta získá jeden nebo druhý element se stejnou pravděpodobností.

Dihybridní experiment: Mendel sledoval variabilitu dvou různých znaků současně ve stejném designu pokusu jako u monohybridního křížení.

Použijeme příklad 2 znaků, a to barvu semene a tvar semene. Dominantní barva je žlutá, recesivní zelená, dominantní tvar je kulatý recesivní tvar je s vráskovitý. Bylo úplně jedno, jestli rodičovské rostliny nesly buď oba 2 znaky dominantní a druhý rodič oba znaky recesivní. Nebo rodiče nesly různé kombinace dominantních a recesivních variantů u obou znaků (jeden dominantní a druhý recesivní). Pořád to byly čisté linie, tedy homozygoti. V F1 generaci opět pozoroval fenotypovou uniformitu. Všichni jedinci nesou oba dominantní znaky - žlutá barva a kulatá semena. A když F1 jedince mezi sebou rozmnožil, získal v F2 generaci opět specifický štěpný poměr, a to 9 : 3 : 3 : 1. A to vždy, když si vybral i jiné dva různé znaky, z těch sedmi.

Jak si to Mendel vysvětlil? Opět využil symbolů velkých a malých písmen pro použití označení dominantních a recesivních alel a určil si, jaké alely pro oba znaky se mohou objevit v gametách. A protože jsou oba typy rodičů opět čisté linie, čili homozygoti, tak tvoří každý rodič jen jeden typ gamet. A když se spojí, tak vždy vznikají heterozygotní jedinci v F1 generaci. V F1 máme dihybridy, dvojité heterozygoty a ty zase mezi sebou křížil.

Výsledek se nejlépe popisuje pomocí této kombinační tabulky. Heterozygotní rodiče F1 generace YyRr pak mohou produkovat 4 typy gamet, které v sobě kombinují vždy jednu alelu z každého dílčího genotypu Yy a Rr. Volně se kombinují a proto vznikají v poměru 1 : 1 : 1 : 1. Každý typ gamet vzniká s pravděpodobností $\frac{1}{4}$. A když tyto samčí a samičí gamety spojíme při oplození, vznikají nové kombinace genotypů potomků F2 generace. A když u nich určíme podle genotypů jejich fenotyp, musíme získat právě ten poměr 9 3 3 1. Tyto dvě různé vlastnosti jsou na sobě geneticky nezávislé, a to se právě projevuje při volné kombinovatelnosti alel různých genů při tvorbě gamet. Pak se tento závěr nazývá princip volné kombinovatelnosti.

Pravidlo volné kombinovatelnosti. Je závěr z Mendelova dihybridního křížení. Při tvorbě gamet dochází k segregaci různých párů jednotkových faktorů nezávisle na sobě (alely jednoho alelického páru jsou nezávislé na segregaci alel druhého alelického páru).

Z Mendelových pokusů a jeho závěrů vyplývá to nejpodstatnější. To proč je Mendel považován za otce genetiky, který poprvé pochopil jak funguje dědičnost. Mendel totiž pochopil, že to, co se dědí, nejsou znaky. Znaky se nedědí. Dědí se to, co je v pohlavních buňkách, tam žádné

znaky nejsou. To, co se dědí, jsou právě ty elementy ty diskrétní genetické informace, kterým dnes říkáme geny, a které se právě nachází v jedné variantě v každé gametě.

A děkuji vám za pozornost.