

Téma 3: Genetická determinace zbarvení u zvířat

Praktický příklad

V návaznosti na teoretickou přednášku věnovanou zbarvení zvířat a jeho genetické determinaci si nyní ukážeme několik příkladů. Vytvoření této prezentace bylo podpořeno grantem ERASMUS + KA2 Inovace struktury a obsahu studijních programů v oblasti managementu živočišných genetických a potravinových zdrojů s využitím digitalizace.

Jako modelový druh savce jsem zvolila koně. U koní je základní zbarvení srsti determinováno genotypem na dvou zde uvedených lokusech. Jedná se o lokus EXTENSION, kde se nachází gen pro melanocortinový receptor, označovaný ve zkratce MC1R a lokus AGOUTI, kde se nachází gen pro agouti signalling protein, ve zkratce označovaný ASIP. Výsledné zbarvení je pak dáno interakcí mezi těmito lokusy. Platí zde vztah recesivní epistáze lokusu EXTENSION vůči lokusu AGOUTI. Tzn., že v případě recesivně homozygotní sestavy EXTENSION lokusu, se ve fenotypu nebudou alely hypostatického AGOUTI lokusu nijak projevovat, jinými slovy „je úplně jedno“, jaký genotyp jedinec na AGOUTI lokusu má. U jedince s recesivním genotypem na EXTENSION lokusu se vytváří pouze pigment označovaný jako feomelanin a výsledné zbarvení je v tomto případě ryzák, který může mít srst na těle v různých odstínech červené barvy a hřívu a ohon ve stejné barvě, případně i světlejší nebo tmavší, nikdy však ne černou.

V případě přítomnosti alespoň jedné úplně dominantní alely na lokusu EXTENSION o výsledném zbarvení rozhoduje genotyp na lokusu AGOUTI. Úplně dominantní alela tohoto lokusu omezuje distribuci černého pigmentu eumelaninu pouze na distální části končetin, hřívu a ohon a výsledným zbarvením je hnědák. V případě recesivního genotypu na AGOUTI lokusu je eumelanin uložen rovnoměrně po celém těle a vzniká vrané zbarvení.

Možné genotypy a jimi determinovaná zbarvení vidíte v této tabulce, pokud je v zápisu použita tečka, znamená to, že na této pozici může být jakákoli alela. V posledním sloupečku jsou pak základní zbarvení seřazena od nejrecesivnějšího ryzáka k dominantnímu hnědákovi.

Nyní bude následovat praktický příklad s ukázkou možného postupu řešení.

Nakreslete úplné schéma páření dvou hnědáků heterozygotních na lokusech AGOUTI a EXTENSION. Určete štěpný poměr v jejich potomstvu.

Nejprve si zapíšeme genotypy obou rodičů – hnědáků. V předchozího slidu již víme, že hnědák musí mít v genotypu alespoň jednu dominantní alelu z každého lokusu. V zadání je uvedeno, že se má jednat o heterozygotní jedince, genotyp tedy zapíšeme takto.

Pro určení možného potomstva je nejprve nutné odvodit, jaké všechny možné gametické kombinace budou rodiče tvořit. Jelikož se jedná o heterozygoty na dvou uvažovaných lokusech, bude tento počet 2 na 2, tedy 4 různé typy gamet. Jelikož jsou lokusy EXTENSION a AGOUTI umístěny na různých chromozomech, platí mezi nimi volná kombinovatelnost a všechny uvedené kombinace budou vznikat se stejnou pravděpodobností.

Nyní zapíšeme gamety obou rodičů do kombinačního čtverce a podle genotypu, který vznikne jejich splynutím odvodíme odpovídající fenotypy. Pro zjednodušení práce je vhodné zapisovat gamety obou rodičů ve stejném pořadí – tedy v prvním řádku a v prvním sloupci.

Z doplněného čtverce spočítáme kolikrát se zde vyskytují jednotlivé fenotypy a zapíšeme je do štěpného poměru. Vidíme zde 9 hnědáků, 3 vraníky a 4 ryzáky štěpný poměr je tedy 9 : 3 : 4, což je štěpný poměr odpovídající recesivní epistázi mezi dvěma lokusy, pokud v každém z nich platí mezi alelami vztah úplné dominance, což je přesně tento případ.

Pokud vám přijde tento postup zbytečně zdlouhavý, je možné vyřešit případ i trochu jinak, což by bylo výhodné zejména v případě, že nás nezajímá vyložene štěpný poměr, ale např. pouze to, jaká je pravděpodobnost vyštěpení nějakého konkrétního zbarvení.

Pokud by nás například zajímalo, jaká je pravděpodobnost, že se těmito dvěma rodičům narodí ryzé hříbě? Odpověď najdeme buď v tomto čtverci, kdy vidíme, že to budou 4 případy z 16 možných, tedy $4/16$, což je $1/4$ tedy 25 %.

Ke stejnému výsledku ale můžeme dojít i bez nutnosti vyplňovat takto celý čtverec.

Stačí si zapsat, co musí být z hlediska genotypu splněno, aby měl kůň ryzou barvu, to je v tomto případě recesivní genotyp na EXTENSION lokusu a vzhledem k tomu, že víme, že je tato sestava epistatická nad alelami AGOUTI lokusu, stačí nám vyřešit výsledek monohybridního křížení $Ee \times Ee$, ze kterého vznikne recesivní kombinace s 25% pravděpodobností.

Podobným způsobem bychom vyřešili i ostatní dvě zbarvení, tady už bychom ovšem museli uvažovat genotypy na obou lokusech.

Pokud by nás zajímala pravděpodobnost vyštěpení vraného hříběte, napíšeme si jeho obecný genotypový zápis, tedy

$E.aa$, vyřešíme pravděpodobnost vzniku požadovaného genotypu pro každý lokus zvlášť a pak obě pravděpodobnosti vynásobíme, protože potřebujeme, aby nastaly oba tyto jevy současně.

Bude to tedy $3/4$ pro lokus E krát $1/4$ pro lokus A, pravděpodobnost narození vraného hříběte je tedy 18,75 %.

No a posledním případem je hnědák, jehož obecný genotypový zápis je

$E.A.$ a pravděpodobnost jeho vyštěpení tedy bude $3/4$ krát $3/4$, dohromady tedy 56,25 %.

Pro kontrolu můžeme všechny tři hodnoty sečíst $25 \% + 18,75 \% + 56,25 \% = 100 \%$ a máme tedy jistotu, že jsme počítali správně a zároveň, že máme vyčerpány všechny možné fenotypy, které se mohou u hříbat objevit.

Dalším poměrně častým zbarvením u koní je bělouš. Toto zbarvení se vyskytuje u řady plemen, u některých, jako například u starokladrubského bělouše nebo u lipicána je považováno za plemenný znak.

Pro vybělující bělouše je typické, že hříbata se rodí „tmavá“ (v základní barvě) a výsledné zbarvení získají až v průběhu života procesem, který se označuje jako vybělování. Na obrázcích vidíte starokladrubské klisny s hříbaty a dole hříbě, které začíná vybělovat. Vybělování zpravidla postupuje od hlavy směrem k ostatním částem těla.

Rychlost a úroveň vybělení se může lišit, jsou jedinci, kteří ani v dospělosti nevybělí úplně, jak je vidět na těchto obrázcích.

Na molekulární úrovni byl gen pro vybělování popsán, ve srovnání s ostatními geny pro zbarvení, poměrně pozdě (až v roce 2008). Jedná se o gen syntaxin 17 ve zkratce STX17.

V rámci zmíněného lokusu platí úplná dominance alely pro vybělování, tzn. ke spuštění procesu vybělování stačí přítomnost jedné této alely ALE bylo prokázáno, že heterozygotní jedinci v průměru hůře vybělují. Vůči ostatním genům pro zbarvení působí alela pro vybělování epistaticky, tzn., že postupně překrývá jejich projev. Nositel této alely tedy bude vybělovat bez ohledu na základní barvu. Jinými slovy můžeme říct, že lokus G je v dominantní epistázi vůči ostatním lokusům pro zbarvení.

Na tomto slidu je zobrazen možný výsledek (fenotypový štěpný poměr) páření dvou běloušů heterozygotních na lokusu G a zároveň heterozygotních na lokusech AGOUTI a EXTENSION. Vzhledem k tomu, že z genetického hlediska se jedná o tzv. trihybridy, bude každý z rodičů vytvářet 8 odlišných typů gamet. Vzhledem k tomu, že každý z uvažovaných lokusů je umístěn na jiném chromozómu, budou všechny uvedené kombinace vznikat se stejnou pravděpodobností.

Vidíte, že v tomto případě už je kombinační čtverec poměrně rozsáhlý a je časově náročné ho celý doplňovat. Nicméně názorně z něj vidíme, že s největší pravděpodobností (75 %) se narodí bělouš, ale z 25% pravděpodobností se narodí hříbě, které vybělovat nebude. No a vzhledem k heterozygotnosti rodičů, může mít toto hříbě teoreticky jakoukoli ze základních barev.

Nicméně, pokud bychom chtěli zjistit s jakou pravděpodobností se narodí hříbě, které bude vybělovat bez nutnosti doplňovat celý rozsáhlý čtverec, stačí v tomto případě uvažovat lokus G. Jelikož jsou oba rodiče na tomto lokusu heterozygoti, genotypový štěpný poměr v potomstvu bude 1 : 2 : 1, fenotypový štěpný poměr pak 3 : 1. Vzhledem k tomu, že klisna je uniparní, je asi vhodnější vyjádřit možný výsledek jako pravděpodobnost, tedy že máme 75% pravděpodobnost, že se nám narodí vybělující hříbě.

Příklad 3 opět vyřešíme velmi jednoduše na základě prosté úvahy.

Vzhledem k dominantnímu charakteru bílého zbarvení platí, že každý bělouš musí mít alespoň jednoho bílého rodiče. Tzn. recesivně homozygotního hřebce na G lokusu můžeme vyloučit. V případě použití heterozygota, bude vybělovat pouze 50 % hříbat. Pokud bude hřebec na lokusu dominantní homozygot, předá alelu pro vybělování všem svým potomkům a všechna hříbata po něm budou bělouši bez ohledu na zbarvení klisen. Třetí možnost je tedy pro náš záměr nejlepší.

Já vám děkuji za pozornost a pokud máte k tématu nějaké otázky, neváhejte využít zde uvedený e-mail.