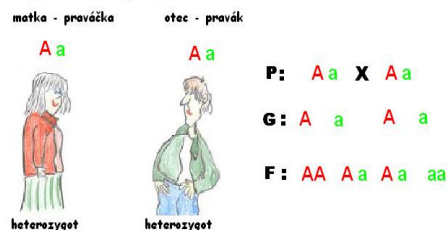


Seminář genotyp, fenotyp, krevní skupiny

MONOHYBRIDISMUS

Úkol č.1: Sestavte kombinační čtverce pro následující hybridizace jedinců. Uveďte jejich genotypové a fenotypové štěpné poměry. Fenotypové štěpné poměry uveďte i v procentech /%/. U všech případů hybridizace uvažujeme úplnou dominanci.

1. AA x AA
2. aa x aa
3. AA x aa
4. AA x Aa
5. aa x Aa
6. Aa x Aa



7. Zapište do protokolu, jakou budou mít barvu očí jedinců ve všech šesti případech u všech generací, uvažujeme – li, že A – dominantní alela pro barvu hnědou, a – recesivní alela pro modrou barvu.

1.

2.

3.

4.

5.



6.

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

GŠP = 1:2:1

FŠP = 3:1

DIHYBRIDISMUS

Úkol č.2: Sestavte kombinační čtverce pro následující kombinace hybridizace jedinců. Uveďte genotypové a fenotypové štěpné poměry. Fenotypové štěpné poměry uveďte i v procentech /%/. U všech případů dihybridismu uvažujeme úplnou dominanci.

1. AABB x aabb
2. AaBb x AaBb
3. Zapište do protokolu, jak budou vypadat jedinci ve všech případech, uvažujeme – li, že A – dominantní alela pro vysokou postavu, a – recesivní alela pro malou postavu, B – dominantní alela pro tmavší odstíny pleti, b – recesivní alela pro světlejší odstíny pleti.

Rozdělení genotypů

Rozdělení fenotypů

Rozdělení genotypů

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

1:2:1:2:4:2:1:2:1



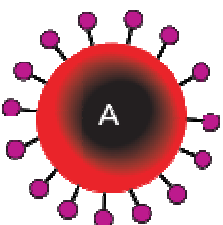
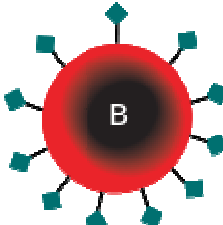
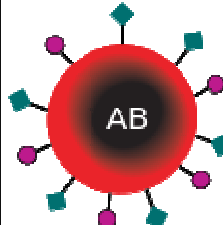
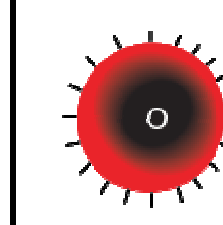
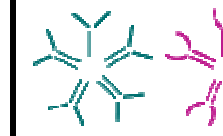
INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ
Tento projekt je spolufinancován Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky

Rozdělení fenotypů

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

9:3:3:1

Krevní skupiny:

	Group A	Group B	Group AB	Group O
Red blood cell type				
Antibodies in Plasma	 Anti-B	 Anti-A	None	 Anti-A and Anti-B
Antigens in Red Blood Cell	 A antigen	 B antigen	 A and B antigens	None

Dědičnost krevních skupin

Dědičnost je velmi jednoduchá. Uplatňují se různé alely jednoho genu (ABO gen; 9q34). Alely podmiňující tvorbu aglutinogenu (buď A nebo B) jsou dominantní vůči alele, která nepodmiňuje tvorbu žádného aglutinogenu. Mezi sebou jsou kodominantní. Jak to tedy funguje?

Fenotyp - krevní skupina A - Genotyp AA nebo AO

Fenotyp - krevní skupina B - Genotyp BB nebo BO

Fenotyp - krevní skupina AB - Genotyp AB

Fenotyp - krevní skupina 0 - Genotyp OO

V některých případech tedy můžeme vyloučit rodičovství na základě znalosti krevních skupin rodičů a dítěte. V praxi známe ovšem pouze fenotyp, nikoli genotyp jedince - tudíž musíme uvažovat všechny možné genotypy, určující daný fenotyp. Máme následující možnosti:

Rodiče A X A - Dítě - A nebo O

Rodiče A X B - Dítě - A, B, AB nebo O

Rodiče B X B - Dítě - B nebo O

Rodiče A X O - Dítě - A nebo O

Rodiče B X O - Dítě - B nebo O

Rodiče AB X AB - Dítě - A, B nebo AB

Rodiče AB X A - Dítě - A, B nebo AB

Rodiče AB X B - Dítě - A, B nebo AB

Rodiče AB X O - Dítě - A nebo B

Rodiče O X O - Dítě - pouze O

Rh faktor

Kromě systému antigenů AB0 se rozlišuje ještě velké množství dalších systémů (Rh, MNSs, Lewis, P atd.) . Nejznámější je systém Rh, objevený Wienerem na základě pokusu s krví opice druhu *Maccacus Rhesus*. Podle tohoto systému dělíme osoby na Rh pozitivní (Rh+) a Rh negativní (Rh-). Význam zde mají zejména antigeny C, D, E / c, d, e. Rozhodující je vliv antigenu D. Pokud je u jedince přítomen antigen D - je jedinec Rh pozitivní. Jedinci s antigenem d jsou Rh negativní (ve skutečnosti d není specifický antigen - vyjadřuje se tak nepřítomnost antigenu D). Protilátky proti Rh pozitivní skupině (**anti-D protilátky**) se u Rh negativního jedince nevyskytují přirozeně (narodil od AB0 systému), ale objeví se až v případě **imunizace** jedince Rh pozitivní krví (např. při nevhodné transfuzi nebo při inkompatibilním těhotenství - viz dále). V ČR jsou přibližně čtyři pětiny obyvatelstva Rh pozitivní. Na dědičnosti Rh systému se podílí dva geny: RHD (1p36.2-p34), který určuje přítomnost / nepřítomnost antigenu D, a RHCE (1p36.2-p34), který určuje antigeny C/c a E/e. Jak již bylo řečeno, pro Rh+ fenotyp je rozhodující přítomnost antigenu D. Můžeme tedy zjednodušeně říci, že Rh+ se dědí dominantně a osoby Rh negativní jsou recesivní homozygoti.



INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Tento projekt je spolufinancován Evropským sociálním fondem a státním rozpočtem České republiky



Rodiče Rh+ X Rh+ = Dítě Rh+ nebo Rh-

Rodiče Rh+ X Rh- = Dítě Rh+ nebo Rh-

Rodiče Rh- X Rh- = Dítě pouze Rh-

Fetální erytroblastóza

Při inkompatibilním těhotenství, kdy matka je Rh-, zatímco dítě zdědilo po otci Rh+, dochází k tzv. **Fetální erytroblastóze**. Fetální erytroblastóza (nyní spíše označovaná jako hemolytická nemoc novorozenců) je stav, kdy matčin imunitní systém bojuje proti plodu (plod je Rh+, matčin imunitní systém tento antigen nezná a považuje jej za cizorodý), začne vytvářet protilátky, které u plodu způsobí různé formy novorozenecké žloutenky (rozklad krve), v horším případě také různé nervové poruchy. První těhotenství většinou rizikové nebývá (díky placentární bariéře nedochází k mísení krve matky s krví plodu), krev novorozence se do matčina oběhu dostane až při samotném porodu. Ovšem toto množství stačí k imunizaci matky, proto každé další nekompatibilní těhotenství by bylo mnohem rizikovější. V současné době se tomuto zamezuje podáváním anti-D protilátek do 72h po porodu (případně i po potratu nebo po provedení amniocentézy). V patogenezi této choroby se však může uplatňovat i inkompatibilita v jiných krevně - skupinových systémech.

Podskupiny

Antigenita u skupiny A nemusí být jednotná. Rozlišujeme několik podskupin (A1 - A6) podle antigenity těchto skupin (nejsilnější antigenitu a tudíž nejsilnější reakci s anti-A protilátkami má skupina A1, nejslabší A6). Nižší antigenita je podmíněna nižším procentuálním zastoupením erytrocytů s antigenem A (zbylé erytrocyty mají pouze antigen H).

Obdobná je situace u skupiny B. V případě skupiny AB rozlišujeme podskupiny rovněž - můžeme se setkat například se skupinou A2B1.

Chemická podstata aglutinogenů a aglutininů

Aglutiny patří mezi imunoglobuliny (γ-globuliny). Přirozené protilátky (jako třeba anti-B protilátky u skupiny A) patří mezi IgM protilátky, zatímco protilátky, které vznikly až při imunizaci jedince (např. anti-D protilátky), jsou typu IgG.



Fenotyp Bombay

I tvorba antigenu H je geneticky podmíněna. Může dojít k vzácnému případu, že jedinec je hh recesivní homozygot a netvoří tedy antigen H. Protože tento antigen je prekurzorem pro tvorbu antigenu A i B, může být syntéza antigenů A či B přerušena již v tomto kroku. Ve výsledku bude mít jedinec fenotyp skupiny 0 (nebude u něj prokázán antigen A, respektive antigen B), ačkoli jedinec může nést geny pro tvorbu některého z těchto antigenů (A či B, případně obou). Představme si situaci, že jedinec má genotyp AA ale zároveň i hh. Fenotypově mu bude určena krevní skupina 0 (právě tento fenotyp se označuje jako fenotyp Bombay). Pokud bude mít potomka s jiným jedincem se skupinou 0 - tentokrát ovšem jde o jedince s genotypem 00 a HH - potom bude mít tento potomek krevní skupinu A (genotyp A0 Hh). Výsledkem bude tedy situace, která odporuje základním pravidlům dědičnosti krevních skupin. Jedná se však o velmi vzácný fenomén, poprvé identifikovaný právě v Indii.

Příklady:

1. Když má dítě krevní skupinu A a matka krevní skupinu B.
Jakou krevní skupinu může mít otec?
 - a) A nebo B
 - b) pouze A
 - c) pouze 0
 - d) A nebo AB
 - e) pouze B

