

# **Vazba genů II.**

**I. ročník, 2. semestr, 12. týden  
2008**

© Aleš Panczak, ÚBLG 1. LF a VFN

# Terminologie, definice - opakování

- Pojem **rekombinační zlomek (frakce)**,  $\Theta$  (řecké písmeno theta) se používá pro vyjádření síly (intezity) vazby.
- Jednotka **cM** (centimorgan) je v moderních učebnicích používána pro **mapovou vzdálenost**.
- Pouze pro malé hodnoty jsou tyto dvě hodnoty identické - maximální možná hodnota  $\Theta$  je totiž 0.5, tj. 50 %, zatímco délka chromosomu po sečtení jednotlivých úseků při genetickém mapování může být i 120 až 150 cM.
- Zhruba lze proto prohlásit, že dva lokusy jsou separovány genetickou vzdáleností 1 cM (jednoho centimorganu), činí-li rekombinační frakce 1 % čili  $\Theta = 0,01$ .
- V textu skript je použita zastaralá terminologie (síla vazby značena **p**).

# Účinnost metod stanovení vazby

Domácí úkol: Úkol č. 6/str. 54Kot.

Při  $\Theta = 0,2$  a fázi trans (repulsion) je v Bc generaci očekávaný fenotypový štěpný poměr

AB 0,1 : Ab 0,4 : aB 0,4 : ab 0,1

Má-li zastoupení 0,1 představovat 10 jedinců, musí být testováno celkem 100 jedinců.

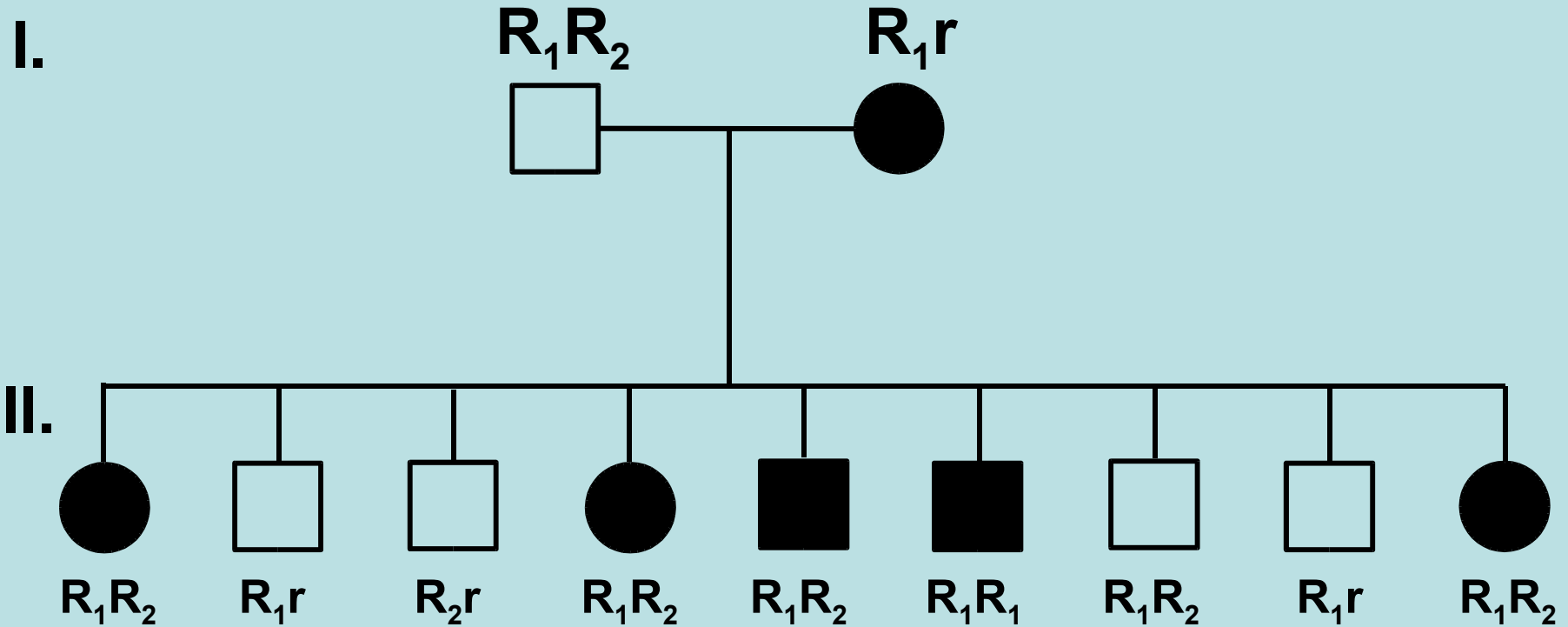
V generaci  $F_2$  je při  $\Theta = 0,2$  a fázi trans (repulsion) očekávaný fenotypový štěpný poměr

AB 0,51 : Ab 0,24 : aB 0,24 : ab 0,01

Má-li zastoupení 0,01 představovat 10 jedinců, musí být testováno celkem 1000 jedinců,

~~tedy 10x více~~ než by bylo nutné při Bc.

# Rh systém a eliptocytóza



$r$ .....dce  
 $R_1$ .....DCe  
 $R_2$ .....DcE

■ ● – eliptocytóza  
 (heterozygoti  $Ei/ei$ )

# Rh systém a eliptocytóza – otázky a odpovědi

1. Jaký typ dědičnosti předpokládáte u eliptocytózy?	dominantní
2. Je vazba mezi těmito dvěma lokusy?	Ano
3. Zapište vazebnou fázi rodičů.	otec: R1 el / R2 el matka: R1 El / r el
4. Odhadněte frekvenci rekombinací.	1/9 (11,1 %)

Tento typ eliptocytózy je způsoben defektem jedné z bílkovin erytrocytární membrány (proteinu 4.1).

Příslušný gen mapuje do 1p33-p32, Rh systém (antigen D) mapuje do 1p36.2-p34 (1p36.11), mapová vzdálenost mezi oběma geny je uváděna v rozmezí 5 až 22 cM.

# Genetické mapování - Úkol č. 5/str. 54 *Kot.*

a) ano,

b) ne,

c) nikoliv na  $\mu\text{m}$  nebo na nm, ale na kbp  
- v průměru je 1 cM asi  $10^6$  párů bází

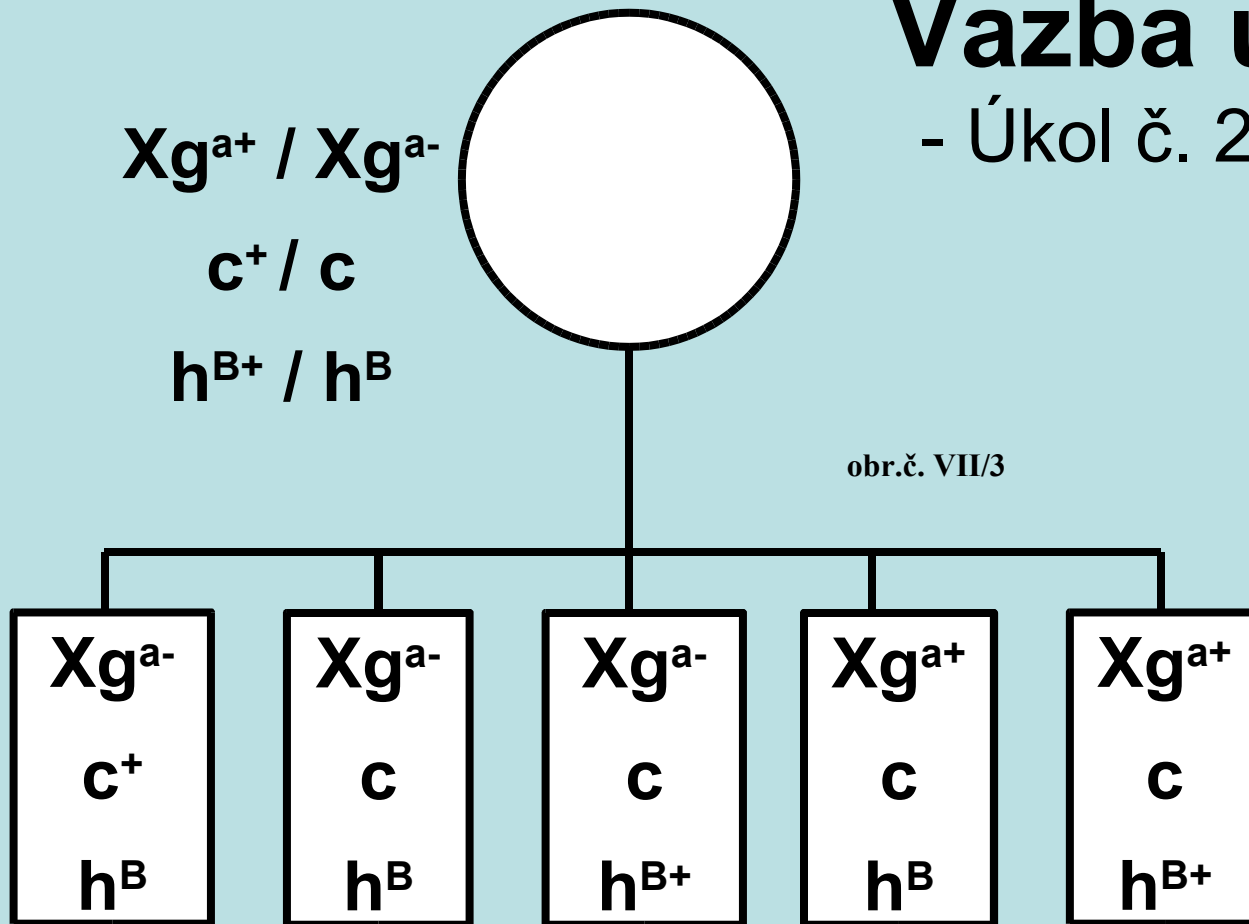
d) 50 cM,

e) ne,

f) 50 cM.

# Vazba u člověka

- Úkol č. 21/str. 62 *Kot.*



obr.č. VII/3

Alely lokusu  $Xg$ :  $Xg^{a+}$ ,  $Xg^{a-}$

Alely lokusu hemofilie B:  $h^{B+}$ ,  $h^B$

Alely lokusu pro protanopii (barvoslepost):  $c^+$ ,  $c$

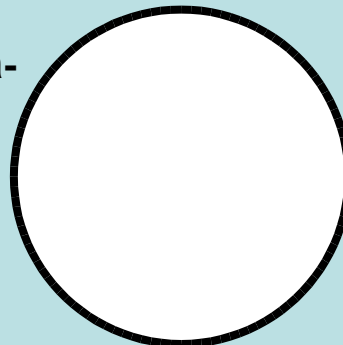
# Vazba u člověka

Úkol č. 21/str. 62 *Kot.*

$Xg^{a+} / Xg^{a-}$

$c^+ / c$

$h^{B+} / h^B$



$Xg^{a+}$

$c$

$h^{B+}$



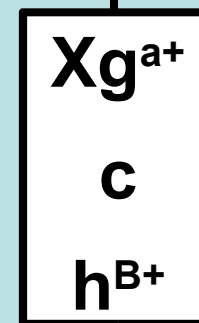
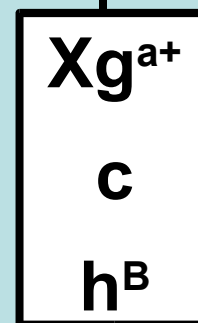
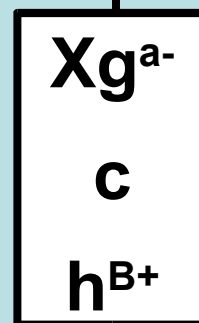
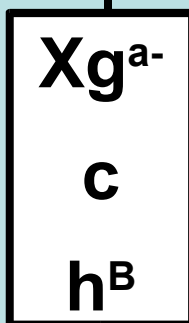
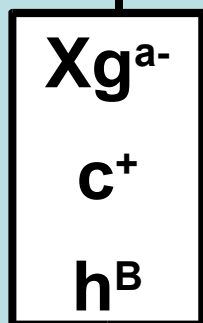
$Xg^{a-}$

$c^+$

$h^B$

Rekonstrukce  
haplotypů u matky

Fenotypy  
synů a  
zároveň  
haplotypy



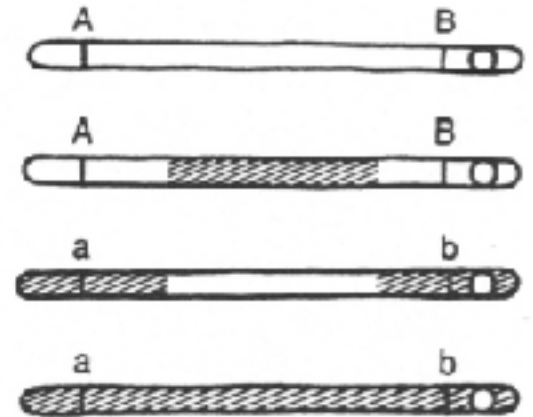
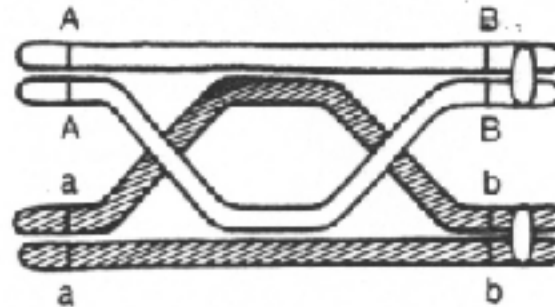
x = místa, kde  
u matky  
došlo ke c.o.



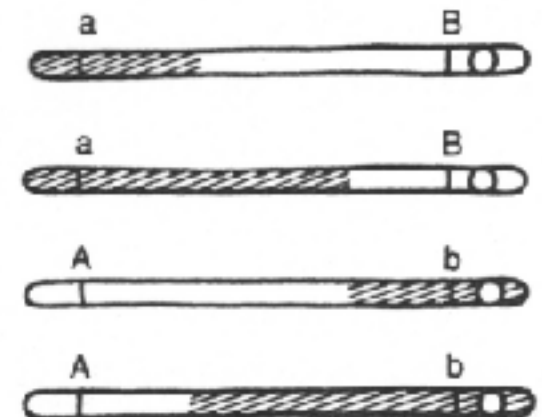
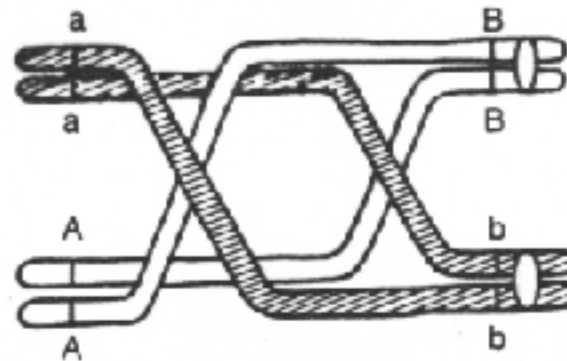


# Dvojité crossing-over

reciprokový



komplementární



# Hybridomovová technika

## Úkol č. 24/str. 63 *Kot* - zadání

linie	znak H	Lidský chromosom																								
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	Y	X	
1	+	+	-	+	+	+	+	-	+	+	+	-	-	-	-	-	-	+	+	+	-	-	-	-	+	
2	-	-	-	+	-	-	-	+	-	+	-	+	-	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
3	+	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	+	-	+	-	-	+	
4	+	+	-	+	+	-	+	-	+	-	+	+	+	+	+	-	-	-	-	+	+	+	+	+	+	+
5	+	-	+	+	+	-	-	+	+	-	+	+	+	-	+	+	+	-	-	-	+	-	-	-	+	
6	+	-	-	+	-	-	+	+	-	-	+	+	-	+	-	-	-	-	-	-	+	-	+	-	+	
7	+	+	+	+	-	-	-	+	-	+	+	+	-	+	-	-	+	-	+	-	-	+	+	-	+	
8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	+	-	-	-	-	-	+	-	-	-	+	-	+	
9	+	-	-	+	+	+	+	-	-	-	-	+	+	-	+	+	+	+	+	-	-	+	+	-	+	
10	+	-	+	+	+	+	+	-	-	-	-	+	-	-	-	-	+	-	+	+	-	+	-	+	+	

# Hybridomovová technika

## Úkol č. 24/str. 63 *Kot* - řešení

linie	znak H	Lidský chromosom																							
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	Y	X
1	+	+	-	+	+	+	+	-	+	+	+	-	-	-	-	-	-	+	+	+	-	-	-	+	
2	-	-	-	+	-	-	-	+	-	+	-	+	-	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	+	
3	+	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	+	-	+	-	+	
4	+	+	-	+	+	-	+	-	+	+	+	+	+	+	-	-	-	-	+	+	+	+	+	+	
5	+	-	+	+	+	-	-	+	+	-	+	+	+	-	+	+	+	-	-	-	+	-	-	+	
6	+	-	-	+	-	-	+	+	-	-	+	+	-	+	-	-	-	-	-	+	-	+	-	+	
7	+	+	+	+	-	-	-	+	-	+	+	+	-	+	-	-	+	-	+	-	-	+	+	+	
8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	+	-	-	-	-	+	-	-	-	+	+	
9	+	-	-	+	+	+	+	-	-	-	-	+	+	-	+	+	+	+	+	+	-	-	+	+	
10	+	-	+	+	+	+	+	-	-	-	-	+	-	-	-	-	+	-	+	+	+	-	+	+	
počet asociací		5	5	9	8	5	7	4	5	3	7	6	5	3	4	3	7	3	5	6	6	7	5	4	8

# Vazba Rh a eliptocytózy

Úkol č. 28/str. 64Kot

Maximální hodnota  
(zarámovaná)

odpovídá  $\Theta = 0,15$ .

$\Theta$	Rodina I lod	Rodina II lod
0,00	$-\infty$	$-\infty$
0,05	4,74	-2,90
0,10	5,44	-1,44
0,15	5,35	-0,73
0,20	4,89	-0,34
0,25	4,22	-0,12
0,30	3,39	-0,01
0,35	2,49	0,03
0,40	1,54	0,02
0,50	0,00	0,00

Celkem
$-\infty$
1,84
4,00
<b>4,62</b>
4,55
4,10
3,38
2,52
1,56
0,00

