

učební texty Univerzity Karlovy v Praze

ZÁKLADY BIOLOGIE a GENETIKY ČLOVĚKA

Berta
Otová

Romana
Mihalová

Základy biologie a genetiky člověka

doc. RNDr. Berta Otová, CSc.

MUDr. Romana Mihalová

Recenzovali:

RNDr. Ivan Votruba, DrSc.

doc. MUDr. Drahomíra Křenová, CSc.

Vydala Univerzita Karlova v Praze, Nakladatelství Karolinum

jako učební text pro 1. lékařskou fakultu UK

Obálka Kateřina Řezáčová

Sazba DTP Nakladatelství Karolinum

První dotisk prvního vydání

© Univerzita Karlova v Praze, 2012

© Berta Otová, Romana Mihalová, 2012

Text neprošel jazykovou ani redakční úpravou nakladatelství

ISBN 978-80-246-2109-8

ISBN 978-80-246-2615-4 (online : pdf)



Univerzita Karlova v Praze
Nakladatelství Karolinum 2014

<http://www.cupress.cuni.cz>

OBSAH

PŘEDMLUVA	11
1. MENDELOVSKÁ DĚDIČNOST (B. Otová)	13
1.1 Základní genetická terminologie	13
1.2 Monohybridismus	14
1.3 Dihybridismus	16
1.3.1 Interakce nealelních genů	17
2. VYUŽITÍ MENDELOVÝCH ZÁKONŮ V MEDICÍNĚ (B. Otová)	21
2.1 Monogenně děděná onemocnění	21
2.1.1 Autosomálně recesivní onemocnění (AR onemocnění)	21
2.1.2 Autosomálně dominantní onemocnění (AD onemocnění)	25
2.1.3 Gonosomální recesivně dědičná onemocnění (GR onemocnění)	27
2.1.4 Gonosomálně lokalizovaná dominantně dědičná onemocnění (GD onemocnění)	30
2.1.5 Vybrané příklady Mendelovsky děděných fyziologických znaků	31
2.2 Procvičování	32
3. MULTIFAKTORIÁLNÍ DĚDIČNOST (B. Otová)	35
3.1 Polygenní (kvantitativní) determinace	35
3.1.1 Odvození jednoduchého modelu polygenní dědičnosti	35
3.2 Multifaktoriální determinace znaku	37
3.2.1 Dědivost (heritabilita)	38
3.3 Dvojčecí metoda	39
3.4 Model prahového efektu	40
3.5 Multifaktoriálně podmíněné vady a choroby člověka	41
3.5.1 Prevence polygenních chorob	43
3.6 Procvičování	43
4. VAZBA GENŮ (B. Otová)	45
4.1 Rekombinace a vazba genů	46
4.1.1 Mapová vzdálenost	49
4.1.2 Jednotka mapové vzdálenosti	51
4.2 Genetické poradenství a vazba	53
4.2.1 Využití genetických polymorfismů v diagnostice – vazebná analýza pomocí markerů	53
4.2.1.1 Rodokmenová studie	53
4.2.1.1.1 Haplotyp (haploidní genotyp)	55
4.2.1.2 Vazebná analýza pomocí polymorfismu délky restrikčních fragmentů	57
4.3 Mapování a sekvenování genomu	59
4.3.1 Fyzikální a genetická mapa	59
4.3.2 Projekt mapování lidského genomu (Human Genome Project)	59
4.4 Procvičování	60

5. POPULAČNÍ GENETIKA (B. Otová)	63
5.1 Zákonitost Castle-Hardy-Weinbergova (C-H-W)	63
5.1.1 Odhad genových frekvencí	64
5.1.2 X vázané geny a geny s mnohotnou alelií	65
5.1.3 Polymorfismus	66
5.1.3.1 Populační polymorfismus	66
5.1.3.2 Genetické polymorfismy	66
5.2 Selektce	67
5.2.1 Selektce proti recesivním homozygotům	67
5.2.2 Preference heterozygotů	68
5.3 Mutace	68
5.3.1 Indukované mutace	69
5.3.2 Rozdělení mutací podle vlivu na nositele mutace	70
5.3.3 Mutačně-selekční rovnováha	70
5.4 Migrace	70
5.5 Příbuzenské sňatky	70
5.5.1 Inbred (inbreeding)	72
5.5.2 Genetická zátěž populace	73
5.6 Struktura populací	73
5.6.1 Genetický drift	73
5.6.2 Efekt zakladatele (efekt hrdla lahve)	75
5.7 Procvičování	75
6. BUŇKA A BUNĚČNÉ DĚLENÍ (B. Otová)	77
6.1 Prokaryota a eukaryota	77
6.1.1 Prokaryota – bakterie	77
6.1.2 Eukaryota	77
6.2 Buněčný cyklus somatických buněk eukaryot	79
6.2.1 Interfáze	79
6.2.1.1 G1 fáze	79
6.2.1.1.1 Intracelulární regulace buněčného cyklu	80
6.2.1.2 S fáze	81
6.2.1.3 G2 fáze	81
6.2.2 Mitóza	81
6.2.3 Buněčná smrt – Apoptóza	82
6.3 Meióza	83
6.3.1 Průběh meiózy	84
6.3.2 Gametogeneze	87
6.3.2.1 Spermatogeneze	87
6.3.2.2 Oogeneze	87
6.4 Procvičování	89
7. CYTOGENETIKA (B. Otová)	91
7.1 Lokalizace DNA v jádře lidských somatických buněk	91
7.1.2 Interfázní chromosom (chromatin)	92
7.1.3 Mitotický chromosom	92
7.2 Karyotyp	96
7.2.1 Metody zpracování a barvení chromosomů	96
7.2.1.1 Cytogenetické vyšetření	96
7.2.1.2 Cytogenetické barvicí techniky	96
7.2.1.3 Molekulární cytogenetika	97
7.3 Změny struktury nebo počtu chromosomů	98
7.3.1 Numerické odchylky – aneuploidie a polyploidie	98
7.3.2 Onemocnění podmíněná numerickými odchylkami a jejich hlavní fenotypové charakteristiky	99

7.3.2.1	Numerické odchylky autosomů	99
7.3.2.2	Aneuploidie heterochromosomů	100
7.3.2.3	Změny struktury chromosomů (strukturní aberace) a jimi podmíněné syndromy	101
7.4	Procvičování	105
8.	MOLEKULÁRNÍ GENETIKA (B. Otová)	107
8.1	Centrální dogma	108
8.2	Chemie nukleových kyselin	110
8.3	DNA	110
8.3.1	Denaturace DNA	111
8.3.2	Velikost genomu	111
8.3.3	Typy DNA	112
8.3.4	Replikace DNA	113
8.4	RNA	115
8.4.1	Ribosomální RNA	115
8.4.2	Transferová RNA	116
8.5	Transkripce	117
8.5.1	Promotor	117
8.5.2	Posttranskripční úpravy	117
8.5.3	Reversní transkripce	118
8.6	Translace	119
8.6.1	Genetický kód	120
8.6.2	Průběh translace	121
8.7	Regulace genové exprese	122
8.8	Mutace a reparační mechanismy	123
8.8.1	Reparace DNA	123
8.9	Genové inženýrství	123
8.9.1	Analýza DNA	124
8.9.2	Polymorfismus délky restrikčních fragmentů (RFLP)	125
8.9.3	Southernův přenos	126
8.9.4	Polymerázová řetězová reakce	126
8.9.5	Sekvenování DNA	128
8.9.6	Genové banky a genové knihovny	128
8.9.7	DNA čipy (expresní profilování)	129
8.9.8	DNA diagnostika	130
8.10	Procvičování	133
9.	BUNĚČNÁ SIGNALIZACE (B. Otová)	133
9.1	Typy signálních molekul	135
9.2	Typy signalizací	136
9.2.1	Lokální mediátory	137
9.2.2	Přímá mezibuněčná komunikace	138
9.2.3	Synaptické signalizace	138
9.2.4	Endokrinní signalizace	138
9.2.5	Intrakrinní signalizace	139
9.3	Receptory	139
9.3.1	Iontové kanály	139
9.3.2	Receptory spojené s aktivací G proteinů	139
9.3.3	Membránové receptory s enzymatickou aktivitou	140
10.	IMUNOGENETIKA (B. Otová)	141
10.1	Imunita a imunologie	141
10.1.1	Imunita nespecifická	141
10.1.2	Imunita specifická	141
10.1.2.1	Antigen	142
10.1.2.2	Specifická imunitní reakce anticipující	142

10.2	Imunitní reakce	143
10.2.1	Bílé krvinky a jejich funkce	143
10.2.1.1	T lymfocyty	143
10.2.1.2	B lymfocyty	144
10.2.2	Imunoglobuliny	144
10.2.3	Přestavby genových segmentů imunoglobulinů	146
10.3	Antigenní výbava somatických buněk člověka	147
10.3.1	Systém ABO	147
10.3.2	Systém MN	147
10.3.3	Systém Rh	148
10.3.3.1	Fetální erytroblastóza	149
10.3.4	Hlavní histokompatibilní systém (HLA)	149
10.3.4.1	Populační genetika HLA	150
10.3.4.2	Asociace HLA antigenů a chorob	151
10.4	Transplantace	152
10.4.1	Transplantační pravidla	152
10.4.2	Reakce štěpu proti hostiteli (GVHR)	153
10.4.3	Transplantace u člověka	154
10.5	Alergie	154
10.6	Imunodeficity	154
10.7	Procvičování	155
11.	GENETIKA ONKOGENEZE (B. Otová)	157
11.1	Mechanismus vzniku nádorové buňky	157
11.1.1	Protoonkogeny	158
11.1.2	Tumor-supresorové geny	158
11.1.3	Mutátorové geny	159
11.2	Rodinný a sporadický výskyt nádorového onemocnění	160
11.3	Kumulace mutací v buňce vedoucí k maligní transformaci	162
11.4	Mutagenní faktory vnějšího prostředí a geny sekundárně ovlivňující vznik nádorů	163
11.4.1	Chemické látky	163
11.4.2	Fyzikální vlivy	163
11.4.3	Biologické vlivy	163
11.5	Imunitní systém a nádorová onemocnění	164
11.6	Cytogenetická charakteristika nádorového růstu	165
11.7	Preventivní opatření a směry terapie	167
11.8	Procvičování	168
12.	POČETÍ A PRENATÁLNÍ VÝVOJ (R. Mihalová, B. Otová)	169
12.1	Početí a časný vývoj zárodku	169
12.1.1	Genomický imprinting	169
12.1.2	Infertilita, sterilita	170
12.1.3	Asistovaná reprodukce	171
12.2	Prenatální vývoj	171
12.3	Buněčná specifikace v průběhu prenatálního vývoje	172
12.3.1	Kmenové buňky	172
12.3.1.1	Terapeutické využití kmenových buněk	173
12.3.2	Diferencované buňky	173
12.4	Genetická kontrola prenatálního vývoje	173
12.4.1	Molekulární aspekty vývoje	173
12.4.1.1	HOX geny	174
12.4.1.2	PAX geny	174
12.4.1.3	Morfogeny	175
12.4.1.4	Diferenciace pohlaví	175
12.5	Inaktivace chromosomu X	175
12.5.1	X chromatin	177

12.6 Vrozené vývojové vady	176
12.6.1 Teratogeny a jejich působení	176
12.6.2 Nemoci matky	180
12.7 Procvičování	180
13. POSTNATÁLNÍ VÝVOJ ČLOVĚKA (B. Otová)	181
13.1 Dětský věk	181
13.2 Růst	181
13.2.1 Sekulární akcelerace	182
13.2.2 Funkční zvláštnosti dítěte	182
13.3 Puberta	183
13.4 Střední věk, životní styl a jeho význam pro člověka	183
13.4.1 Vymezení a charakteristika středního věku	183
13.4.1.1 Faktory ovlivňující zdraví	184
13.5 Biologie stárnutí	185
13.5.1 Teorie stárnutí	185
13.5.1.1 Definování procesu stárnutí	185
13.5.1.2 Evoluce a stárnutí	186
13.5.1.3 Biologické příčiny stárnutí – teorie	186
13.5.2 Buněčné aspekty stárnutí	187
13.5.2.1 Buněčné dělení a stárnutí	187
13.5.2.1.1 Teloméry	187
13.5.2.1.2 Regulace buněčného cyklu	188
13.5.2.1.3 Apoptóza	188
13.5.3 Molekulární aspekty stárnutí	189
13.5.3.1 Volné radikály, peroxidace lipidů, antioxidanty	189
13.5.3.2 Mutace	190
13.5.3.3 Vápník	190
13.5.3.4 Glykace	192
13.5.4 Genetická predispozice stárnutí	193
13.5.4.1 Progerie a progerické syndromy	193
13.5.5 Multifaktoriálně podmíněné choroby vyššího věku	194
13.5.5.1 Genetická predispozice	195
13.5.5.2 Faktory vnějšího prostředí / cílené zásahy ovlivňující proces stárnutí	196
13.5.6 Imunitní systém	196
13.5.7 Kalendářní stáří, dlouhověkost	196
14. NUTRIGENETIKA A FARMAKOGENETIKA (B. Otová)	199
14.1 Farmakogenetika	199
14.2 Farmakogenomika	199
14.3 Nádorová onemocnění	200
14.3.1 Cytochromy P450	200
14.3.1.1 AmpliChip CYP450 test	201
14.3.2 Tamoxifen	201
14.3.2.1 Variabilita genu <i>CYP2D6</i>	202
14.3.3 5-fluorouracil (pyrimidinový analog)	202
14.3.4 Azathioprin	202
14.3.5 Irinotecan (lék CAMPTO)	203
14.4 Tuberkulóza	203
14.5 Antidepresivum paroxetin	203
14.6 Primachin	204
14.7 Mnohočetná léková rezistence (MDR)	204
14.7.1 ATP (adenosintrifosfát)-vázející membránové transportéry (ABC transportéry)	204
14.7.1.1 P-glykoprotein	204
14.8 Nutrigenetika a nutrigenomika	204
14.8.1 Nutrigenetika	204

14.8.2	Nutrigenomika	205
14.8.3	Monogenně děděná variabilita genu	205
14.8.3.1	Fenylketonurie	205
14.8.3.2	Perzistující tolerance laktózy	205
14.8.4	Autoimunitní onemocnění	206
14.8.4.1	Celiakie (glutenová enteropatie)	206
14.8.4.2	Diabetes mellitus I. typu	206
14.8.5	Multifaktoriálně determinované choroby	207
14.8.5.1	Diabetes mellitus II. typu	207
14.8.5.2	Kardiovaskulární choroby	207
14.8.5.3	Nutrigenetika a nádory	208
14.8.5.4	Metabolismus alkoholu	208
15.	LÉKAŘSKÁ GENETIKA (R. Mihalová)	211
15.1	Genetická konzultace	211
15.2	Metody genetické prevence	212
15.2.1	Prevence nádorových onemocnění	212
15.2.2	Prevence vrozených vad	212
15.2.2.1	Primární (prekoncepční) prevence	212
15.2.2.2	Sekundární (prenatální) prevence	213
15.2.2.3	Terciární (perinatální a postnatální) prevence	215
15.3	Etické a právní problémy lékařské genetiky	215
15.3.1	Ochrana osobních údajů	215
15.3.2	Právo informované volby	215
15.3.3	Umělé ukončení těhotenství	216
15.3.4	Presymptomatická diagnostika	216
15.3.5	Asistovaná reprodukce	216
16.	PROCVIČOVÁNÍ – VÝSLEDKY	219

PŘEDMLUVA

Vážené studentky, vážení studenti,

nové vydání učebních textů *Základy biologie a genetiky* člověka pro bakalářské nelékařské studijní programy vychází ze skript *Základy biologie a genetiky – Vývoj a růst člověka*; vydaných roku 2006. Bakalářské studium na lékařské fakultě je vysokoškolské studium koncipované v souladu s požadavky moderní organizace zdravotnictví. Tento typ studia vede k získání hlubších teoretických poznatků v základních medicínských oborech. Jednou z těchto oblastí je biologie člověka a zejména pak nauka o dědičnosti – genetika. Genetika je propojena s většinou klinických oborů, jako je například interna, gynekologie, pediatrie, neurologie, psychiatrie atp. Genetika a její praktická aplikace je stále podstatnější součástí činnosti každého zdravotníka. Znalost genetických zákonitostí umožňuje pochopit podstatu řady onemocnění a reakcí organismu, jako jsou metabolické poruchy, civilizační choroby (diabetes, alergie, hypertenze apod.), onkologická onemocnění, vývojové vady, odezva na farmaka, složení stravy a další. Zabývá se možností diagnostiky, prevence a terapie geneticky podmíněných onemocnění a též vlivy prostředí ve vztahu ke genetické výbavě člověka.

Texty shrnují základní poznatky rozsáhlého a dynamicky se rozvíjejícího oboru lékařské biologie a genetiky. Oproti předešlým učebním textům jsou zejména rozšířeny o nové poznatky z oblasti molekulární genetiky, buněčné signalizace, negenetické regulace genetické informace, o nové poznatky týkající se prenatálního vývoje, farmakogenetiky a nutrigenetiky. U jednotlivých kapitol jsou uvedeny konkrétní příklady aplikace genetiky a v závěrečné 16. kapitole jsou vysvětlena řešení.

Přáli bychom si, aby nové přepracované vydání učebních textů přispělo k získání nezbytných informací pro bakalářské studium.

Doporučená literatura:

Kočárek, E.: *Genetika*. Praha: Scientia, 2010 (učebnice pro gymnázia).

Autoři děkují doc. MUDr. D. Křenové, CSc., a RNDr. I. Votrubovi, DrSc., za recenzi učebního textu.

B. Otová, R. Mihalová

1 MENDELOVSKÁ DĚDIČNOST

GENETIKA – NAUKA O DĚDIČNOSTI

Genetika se jako vědní obor začala systematicky rozvíjet ve dvacátém století. Zakladatelem genetiky je brněnský opat **Johan Gregor Mendel** (1822–1884).

Bez znalosti podstaty přenosu genetické informace (geny, chromosomy) matematickou analýzou hybridizačních pokusů (které několikerým opakováním ověřoval) vyvodil, že **rodič má dva párové „faktory“, které podmiňují znak**. Na potomka se přenáší od každého rodiče pouze jeden z nich.

Klasické **Mendelovy pokusy se zahradním hrachem** daly základ poznatkům o přenosu genů z jedné generace do generace další. Při hybridizačních pokusech s hrachem si Mendel vybral sedm párů odlišných znaků, například kulatá nebo svařetělá zrna, vysoké rostliny a zakrslé, červené a bílé květy, zelená a žlutá semena atd. Prezentace k vybraným kapitolám jsou dostupné na: cupress.cuni.cz

1.1 ZÁKLADNÍ GENETICKÁ TERMINOLOGIE

Pro oživení základních genetických termínů uvádíme před kapitolou, která se týká Mendelových zákonů, stručnou genetickou terminologii.

Gen je definován jako část molekuly DNA nesoucí genetickou informaci pro syntézu specifického polypeptidického řetězce (strukturní gen) nebo pro syntézu RNA. Je to určitá, různě dlouhá, sekvence nukleotidů (viz kapitola Molekulární genetiky). Gen je chápán jako jednotka funkce.

Expres eukaryotních genů je souhrn všech dějů, které se podílejí na průběhu transkripce a translace.

Genotyp je genetická výbava jedince; soubor všech alel jedince. V užším pojetí je to dvojice alel téhož lokusu na homologních chromosomech.

Znak představuje z genetického hlediska každou definovatelnou vlastnost organismu. Například krevní skupinu, barvu očí, výšku, polydaktylii (nadpočetné prsty), rozštěp rtu atp.

Soubor všech znaků individua představuje **fenotyp** jedince. V užším smyslu je fenotypem míněna konkrétní forma znaku. Fenotyp je určován genotypem a může být modifikován vnějším prostředím.

Alely jsou různé formy genu odpovědné za jeho odlišné projevy. V rámci populace může mít jeden gen i více forem (mnohotná alelie – např. krevní systém ABO, polymorfismus transplantačních antigenů kódovaný geny HLA komplexu).

Interakce alel téhož genu (lokalizace genů na homologních chromosomech): dvě shodné alely znamenají **homozygotní stav (homozygotní genotyp)**. Jedinec může být buď dominantní homozygot (AA) nebo recesivní homozygot (aa). Dvě odlišné alely (Aa) podmiňují **heterozygotní stav (heterozygotní genotyp)**. Alely téhož genu mohou mít vůči sobě **vztah**:

- a) **úplné dominance a recesivity**, kdy fenotyp jedince určuje dominantní alela již v jedné dávce. Fenotyp odpovídající recesivní alele je při lokalizaci genu na autosomech realizován jen u recesivních homozygotů. V případě genů lokalizovaných na heterochromosomu X, je recesivní alela u mužů vyjádřena i v jedné dávce – hemizygotní stav (pseudodominance).
- b) **neúplné dominance**, kdy fenotyp heterozygota není shodný s fenotypem homozygotů. Například u dominantního homozygota (AA) jsou u rostliny nocenky květy zabarveny červeně. Heterozygotní rostliny (Aa) mají květy zbarveny růžově a recesivní homozygoti (aa) bíle.
- c) **kodominance**, genový produkt obou alel se rovnocenně projeví ve fenotypu. Jako příklad můžeme uvést krevní skupiny AB nebo MN. Jedinci s těmito krevními skupinami jsou heterozygoty. Kodominantní vztah mají např. také alely genů, které kódují transplantační antigeny.

Monogenní dědičnost znamená situaci, kdy znak je určován jedním párem genů. Dědičnost odpovídá Mendelovým zákonům. Vnější prostředí má většinou jen malý nebo žádný vliv na expresi monogenně podmíněných znaků. Jednou z výjimek je fenylketonurie (monogenně děděná metabolická vada – viz dále), kdy dieta některé fenotypové projevy onemocnění potlačí.

Pojem **multifaktoriální dědičnost** vyjadřuje skutečnost, že na expresi znaku se podílí jak genetická predispozice, tak faktory vnějšího prostředí. Dědičnost je kontrolována mnoha geny (polygenní dědičnost).

Zpětné křížení je křížení heterozygota s homozygotem. **Testovací zpětné křížení** (back-cross – Bc) je křížení heterozygota s recesivním homozygotem.

1.2 MONOHYBRIDISMUS

V hybridizačním pokusu Mendel sledoval jeden pár vybraných znaků, například zabarvení semen. Při hybridizačních pokusech vždy začínal křížení rostlin od tzv. „čistých linií“ **pro sledovaný znak**. Parentální linie (rodičovské) byli tedy homozygotní pro zvolenou variantu znaku (např. pro žlutá a nebo zelená semena; červené versus bílé květy atp.). Křížením jedinců parentální generace získal **hybridy (křížence) první filiální generace (F1)** a jejich samošprášením potomstvo **druhé filiální generace (F2)**. Ve všech pokusech se všechny rostliny v F1 generaci vždy podobaly pouze jednomu z rodičů. **F1 generace** byla vždy **uniformní**. Uniformita F1 generace bývá nazývána **1. zákonem dědičnosti Mendelova typu**.

V našem konkrétním případě měly všechny rostliny F1 generace žlutá semena. Ty **znaky**, které se u F1 hybridů manifestovaly ve fenotypu, nazval Mendel **dominantní** a ty, které se v F1 generaci nemanifestovaly, **recesivní**. Po samošprášení rostlin F1 generace se v **F2 generaci** vyskytly jak rostliny s dominantním fenotypem (žlutá semena), tak s recesivním (zelená semena). **Dominantní a recesivní znaky** byly vždy v **poměru 3 : 1**. Přechodné formy mezi znaky nebyly pozorovány. Alely sledovaného genu si označíme **A** (dominantní) a **a** (recesivní).

Samosprášením jednotlivých rostlin F2 generace vznikla F3 generace. Rostliny s recesivním fenotypem v F2 generaci měly v F3 generaci pouze potomstvo s tímto fenotypem (v našem případě zelená semena). Potomstvo rostlin s dominantním fenotypem (žlutá semena), mělo v F3 generaci převážně dominantní, ale i recesivní fenotyp. Mendel z těchto pokusů odvodil, že **fenotypový poměr 3 : 1 v F2 generaci je podmíněn genotypovým poměrem 1 (AA) : 2 (Aa) : 1 (aa)**.

Z těchto párových „faktorů“ **pouze jeden je předáván potomkovi. Který z nich, je náhodný jev. Tento závěr je označován jako 2. Mendelův zákon, zákon náhodné segregace genů do gamet.**

Pohlavní buňky (gamety) mají, na rozdíl od somatických buněk (tělních), pouze **jednu alelu** (formu genu) **pro každý znak**. Gamety rodiče homozygotní linie se žlutými semeny nesou alelu *A*, gamety homozygotní linie se zelenými semeny alelu *a*. Genotyp parentální generace je *AA* a *aa*. V F1 generaci je fenotyp podmíněn genotypem *Aa*. Každý jedinec F1 generace tvoří dva typy gamet *A* a *a* s 50% pravděpodobností.

Hybridizační pokus provedený na zahradním hrachu (sledovaný znak – zbarvení semen) znázorňuje Tabulka 1.1.

Tab. 1.1 Fenotypy, genotypy a gamety v parentální generaci

Parentální generace (P)		
Fenotyp	žlutá	zelená
Genotyp	<i>AA</i>	<i>aa</i>
Gamety	<i>A</i>	<i>a</i>

Křížením parentální generace *AA* x *aa* vzniká generace **F1** s uniformním zbarvením semen. Semena jsou žlutá jako u rodiče s dominantním genotypem. Genotyp jedinců F1 generace je heterozygotní *Aa*.

Tab. 1.2 Fenotyp, genotyp a gamety v první filiální generaci

První filiální generace (F1)		
Fenotyp	žlutá	
Genotyp	<i>Aa</i>	
Gamety	<i>A</i> (50 %)	<i>a</i> (50 %)

Vzájemným křížením jedinců **F1** generace (heterozygotní genotyp *Aa*) vzniká **F2 generace** s fenotypovými štěpnými poměry **3** (semena žlutá) : **1** (zelená). Genotypové štěpné poměry jsou **1 (AA) : 2 (Aa) : 1 (aa)**.

Tab. 1.3 Výsledek křížení jedinců F1 generace, vznik F2 generace

Gamety	samičí	<i>A</i>	<i>a</i>
samčí	<i>A</i>	<i>AA</i>	<i>Aa</i>
	<i>a</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>

$\Rightarrow$

Genotypy F2 generace