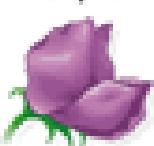










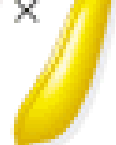


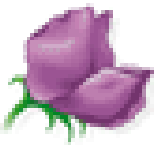








Monogenní dědičnost, mendelismus

– (znovu) opakování

Hrách setý (*Pisum sativum*):

Mendel pozoroval 7 alternativních znaků (květy nachové nebo bílé, semena hladká či svráštělá atd.)

	Flower color	Flower position	Seed color	Seed shape	Pod shape	Pod color	Stem length
P	Purple  ×  White	Axial  ×  Terminal	Yellow  ×  Green	Round  ×  Wrinkled	Inflated  ×  Constricted	Green  ×  Yellow	Tall  ×  Dwarf
F ₁	 Purple	 Axial	 Yellow	 Round	 Inflated	 Green	 Tall

Mendelovy pokusy s hrachem - opakování dihybridismus

RRYY



rryy



×



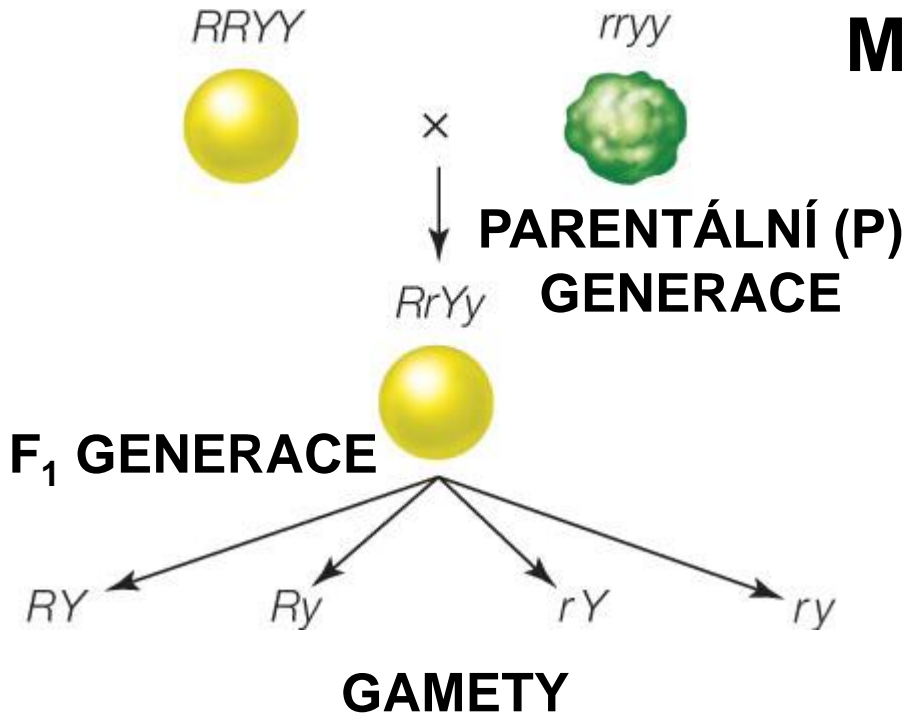
**PARENTÁLNÍ (P)
GENERACE**

RrYy



F₁ GENERACE

Mendelovy pokusy s hrachem - opakování dihybridismu



Když se F₁ hybridní rostliny samospráší, gamety se náhodně kombinují a vytvářejí tak F₂ generaci.

Mendelovy pokusy s hrachem - opakování dihybridismus

RRYY



rryy



×



**PARENTÁLNÍ (P)
GENERACE**

RrYy



F₁ GENERACE

GAMETY

Když se F₁ hybridní rostliny samospráší, gamety se náhodně kombinují a vytvářejí tak F₂ generaci.

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

FENOTYP 9 : 3 : 3 : 1

F₂ GENERACE

	<i>RY</i>	<i>Ry</i>	<i>rY</i>	<i>ry</i>
<i>RY</i>	 <i>RRYY</i>	 <i>RRYy</i>	 <i>RrYY</i>	 <i>RrYy</i>
<i>Ry</i>	 <i>RRYy</i>	 <i>RRyy</i>	 <i>RrYy</i>	 <i>Rryy</i>
<i>rY</i>	 <i>RrYY</i>	 <i>RrYy</i>	 <i>rrYY</i>	 <i>rrYy</i>
<i>ry</i>	 <i>RrYy</i>	 <i>Rryy</i>	 <i>rrYy</i>	 <i>rryy</i>



Kur domácí (*Gallus gallus f. domestica*)



Kur domácí (*Gallus gallus* f. *domestica*)



c	b	
d		a

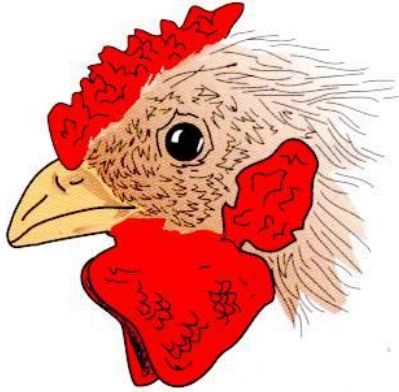
Hřebeny:

- a. **jednoduchý**
- b. **růžicový**
- c. **hráškový**
- d. **ořechový**
(*vlašský ořech*)

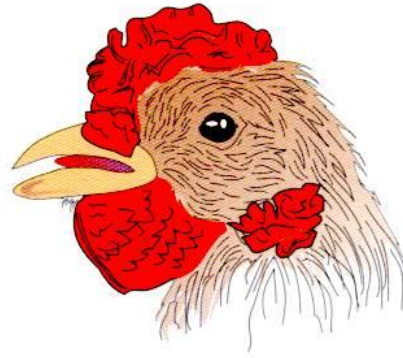


wyandotky

brahmanky



Rose



Pea

P₁

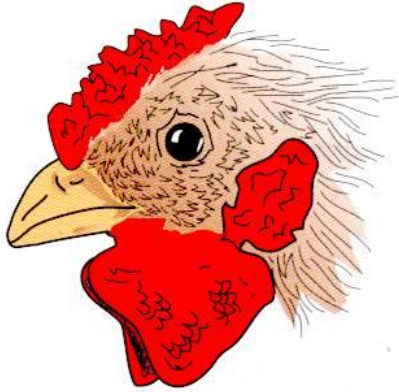
Rose comb

×

Pea comb

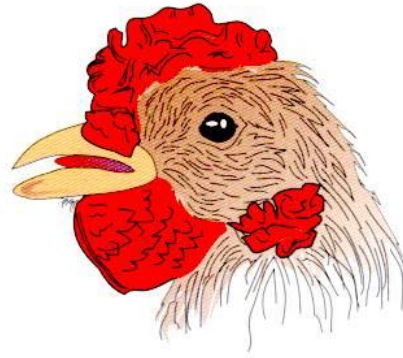


wyandotky

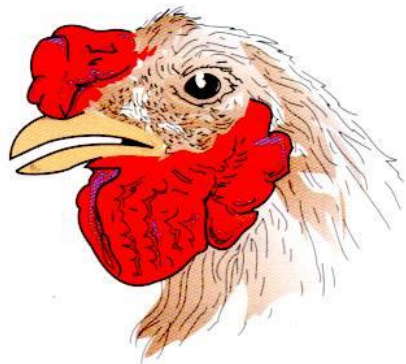


Rose

brahmanky



Pea



Walnut

F₁(rose x pea)

P₁ Rose comb × Pea comb

fenotyp v F1 jiný než u obou P

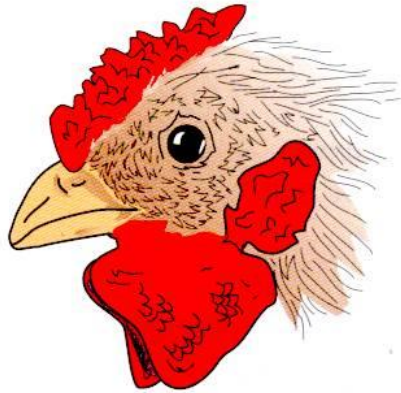
F₁ **Walnut comb**

F₁ × F₁

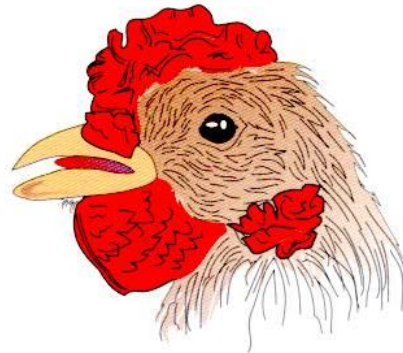
Genové interakce

wyandotky

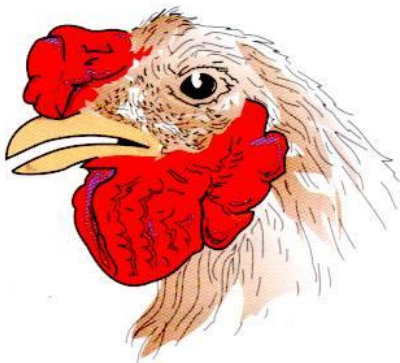
brahmanky



Rose



Pea



Walnut



Single

1/16

F₁(rose x pea)

(jako mají leghornky)

P₁ Rose comb × Pea comb
 RRpp × rrPP

fenotyp v F₁ jiný než u obou P

F₁ Walnut comb
 RrPp
 F₁ × F₁

F ₂	RP	Rp	rP	rp
RP	RRPP Walnut	RRPp Walnut	RrPP Walnut	RrPp Walnut
Rp	RRPp Walnut	RRpp Rose	RrPp Walnut	Rrpp Rose
rP	RrPP Walnut	RrPp Walnut	rrPP Pea	rrPp Pea
rp	RrPp Walnut	Rrpp Rose	rrPp Pea	rrpp Single

F₂
Summary

Walnut : Rose : Pea : Single
 9 : 3 : 3 : 1

Další „nový“ fenotyp, není ani v P ani v F₁

Interakce bez změny štěpného poměru

<i>gamety</i>	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i> ořechový	<i>AABb</i> ořechový	<i>AaBB</i> ořechový	<i>AaBb</i> ořechový
<i>Ab</i>	<i>AABb</i> ořechový	<i>AAbb</i> růžicový	<i>AaBb</i> ořechový	<i>Aabb</i> růžicový
<i>aB</i>	<i>AaBB</i> ořechový	<i>AaBb</i> ořechový	<i>aaBB</i> hráškový	<i>aaBb</i> hráškový
<i>ab</i>	<i>AaBb</i> ořechový	<i>Aabb</i> růžicový	<i>aaBb</i> hráškový	<i>aabb</i> jednoduchý

Fenotypový štěpný poměr 9 : 3 : 3 : 1 jasně odkazuje na dihybridismus, ale nepozorujeme dva znaky v kombinacích přítomen/nepřítomen, ale rovnou čtyři různé fenotypy jednoho znaku (hřebenu) v mendelovském poměru.

Genové interakce před 100 lety

Combs of fowls :

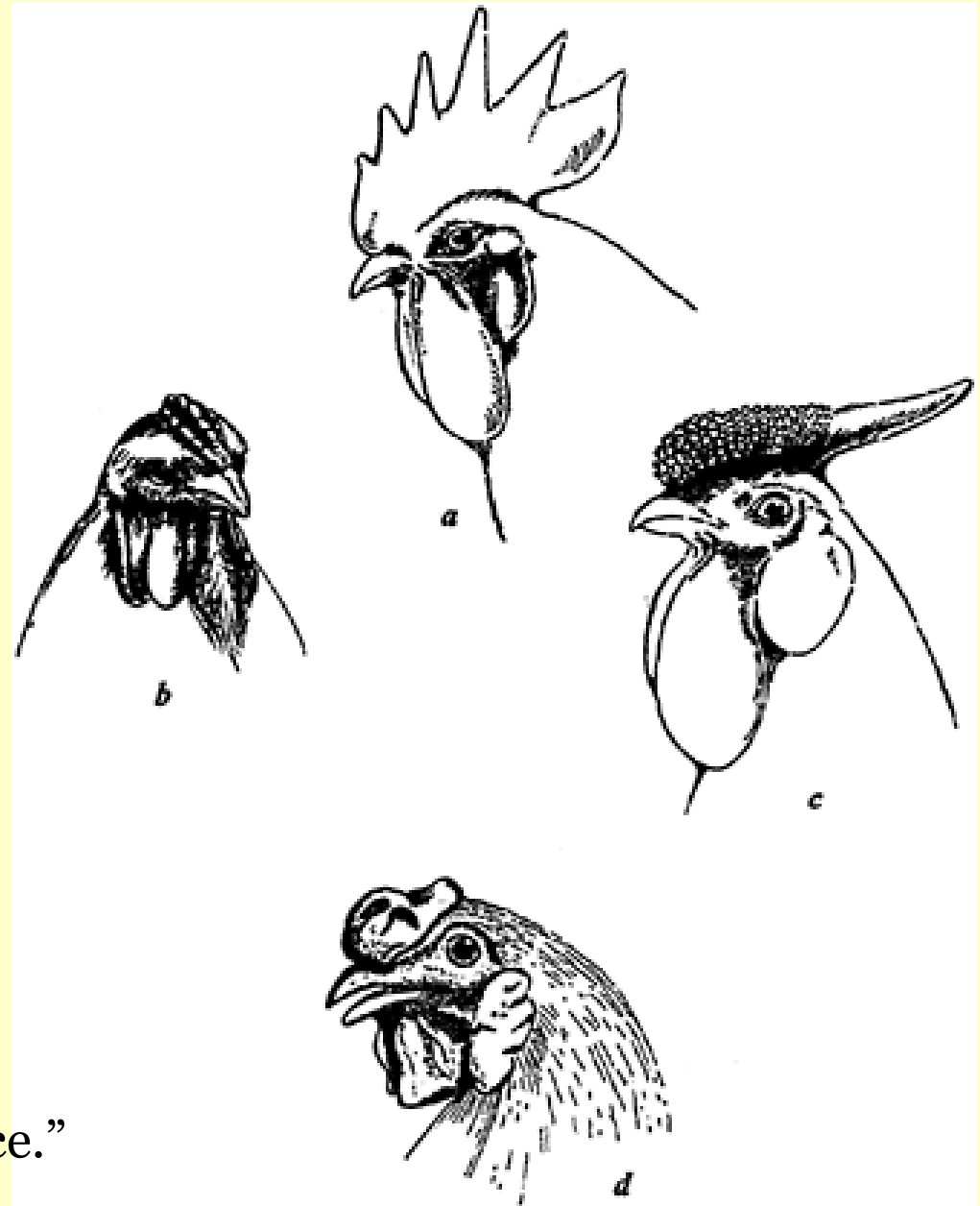
a. *single*

b. *pea*

c. *rose*

d. *walnut*

(From T. H. Morgan. 1919.
“The Physical Basis of Inheritance.”
Lippincott.)

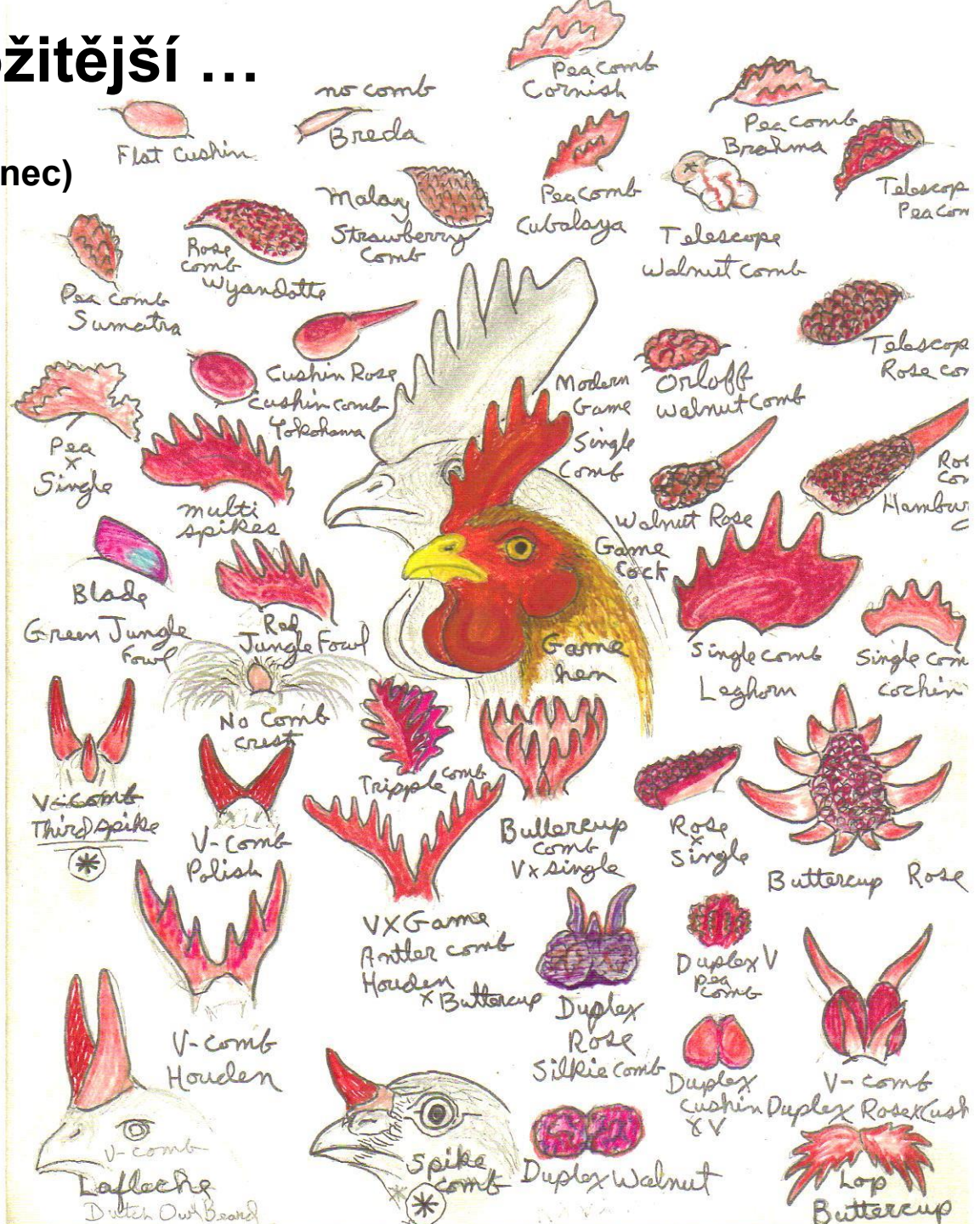


Je to ještě daleko složitější ...

(obrázek ©: neznámý nadšenec)



hřeben růžkový
(francouzské laflešky)



Interakce genů

Nové fenotypy v F1 a F2 generaci
(= jiné než v P generaci)

Typy:

- Interakce bez změny štěpného poměru
- Epistase – epistáze
- Komplementarita – „vzájemná epistáze“
- Suprese - potlačení
- Enhancement – povzbuzení, podpora
- aj.

Epistáze

Typ interakce mezi nealelními geny, kdy

- alely (nebo kombinace alel) jednoho genu překryjí (maskují) expresi alel genu jiného
- namísto toho exprimují svůj vlastní fenotyp

Na možnou přítomnost epistáze ukazuje

- modifikovaný (nemendelovský) fenotypový štěpný poměr při dihybridismu,
- fenotypové štěpné poměry v F_2 generaci vždy představují variace poměru 9:3:3:1

Epistáze

Příklady/modely:

- barva květů,
- barva obilek (zrna) kukuřice,
- barva srsti u zvířat (savců),
- barva peří u ptáků
- tzv. Bombajský fenotyp u systému AB0
- aj.

Epistáze - barva srsti u savců



Co to je ??

Aguti střeodoamerický (*Dasyprocta punctata*)

Epistáze - barva srsti u savců



Myš domácí
(*Mus musculus*)



Barva srsti:
černá | albino

aguti

Epistáze - barva srsti u savců

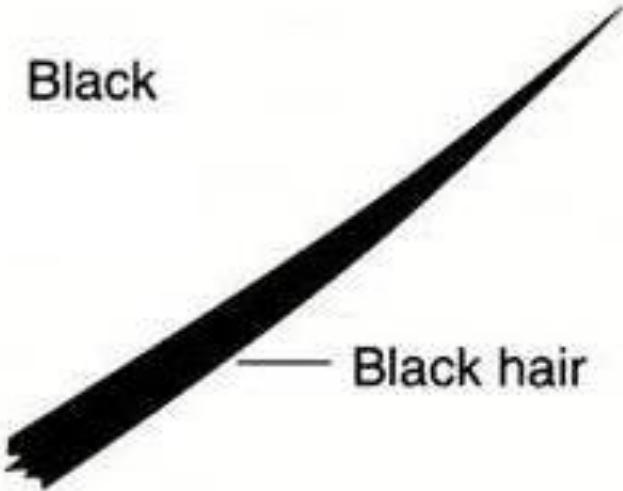


Potkan obecný
(*Rattus norvegicus*)

Barva srsti:
aguti

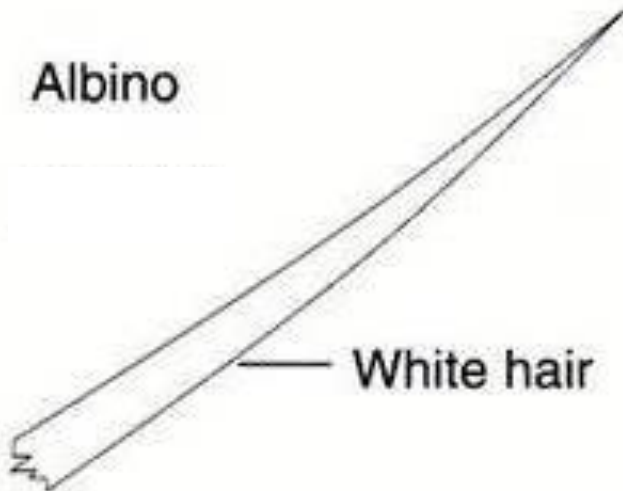
P

Black



Black hair

Albino

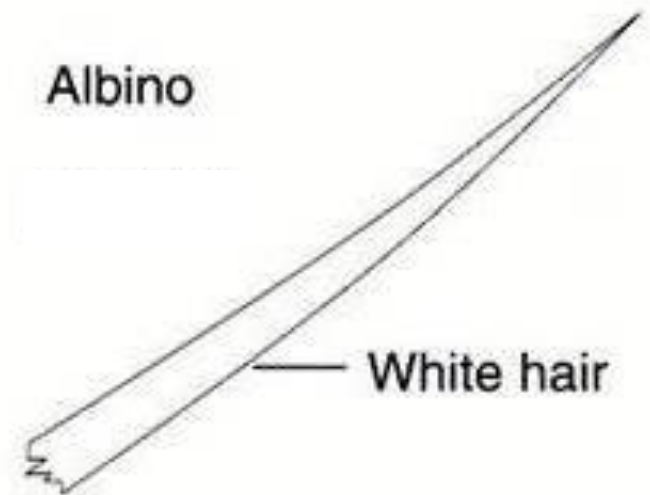
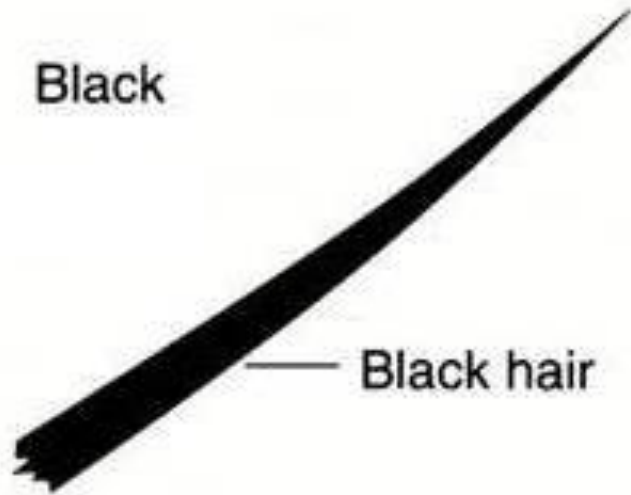


White hair

Black

Albino

P



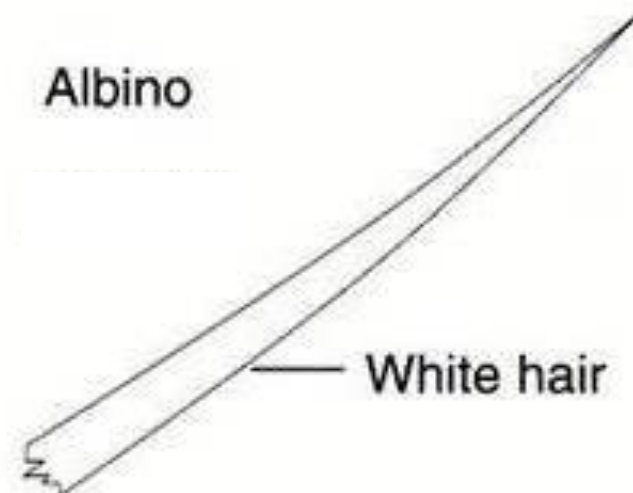
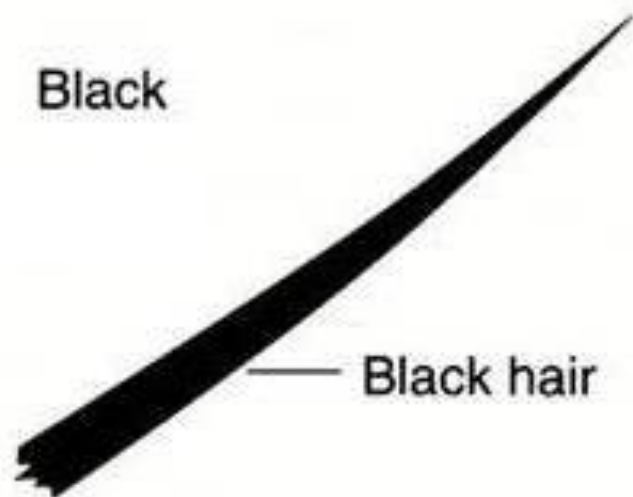
F₁



Black

Albino

P

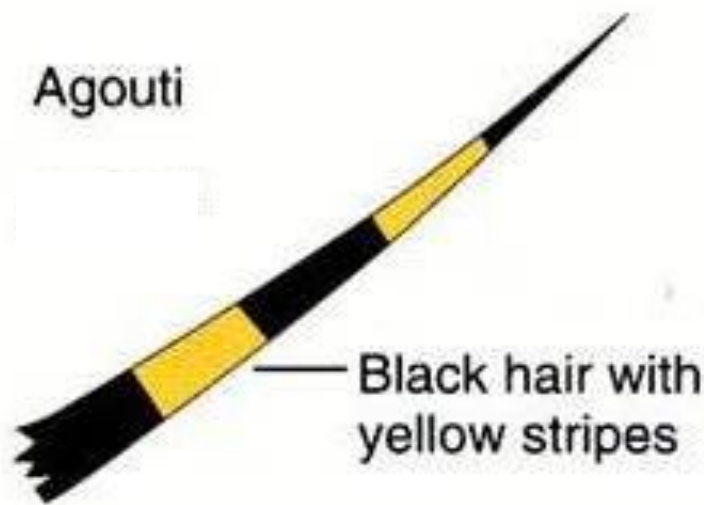


Black hair














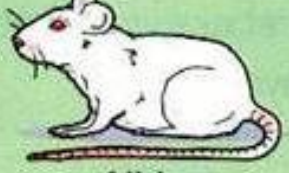


White hair

Agouti

F₁



Black hair with
yellow stripes

	AC	Ac ^a	aC	ac ^a
AC	<p>AACC</p>  <p>Agouti</p>	<p>AACc^a</p>  <p>Agouti</p>	<p>AaCC</p>  <p>Agouti</p>	<p>AaCc^a</p>  <p>Agouti</p>
Ac ^a	<p>AACc^a</p>  <p>Agouti</p>	<p>AAc^ac^a</p>  <p>Albino</p>	<p>AaCc^a</p>  <p>Agouti</p>	<p>Aac^ac^a</p>  <p>Albino</p>
aC	<p>AaCC</p>  <p>Agouti</p>	<p>AaCc^a</p>  <p>Agouti</p>	<p>aaCC</p>  <p>Black</p>	<p>aaCc^a</p>  <p>Black</p>
ac ^a	<p>AaCc^a</p>  <p>Agouti</p>	<p>Aac^ac^a</p>  <p>Albino</p>	<p>aaCc^a</p>  <p>Black</p>	<p>aac^ac^a</p>  <p>Albino</p>

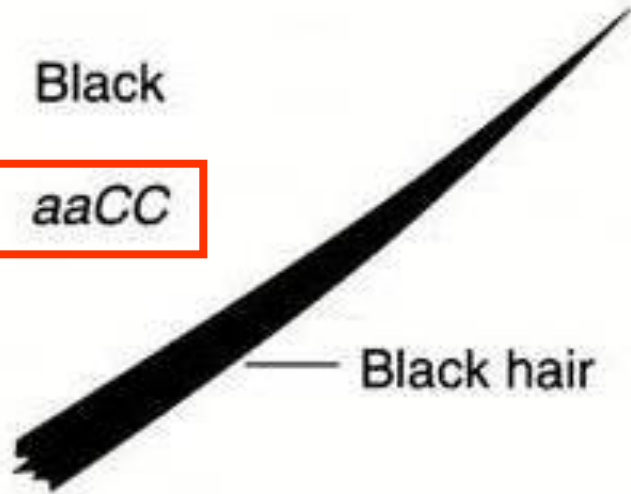
F₂

Agouti : Black : Albino
9 : 3 : 4

P

Black

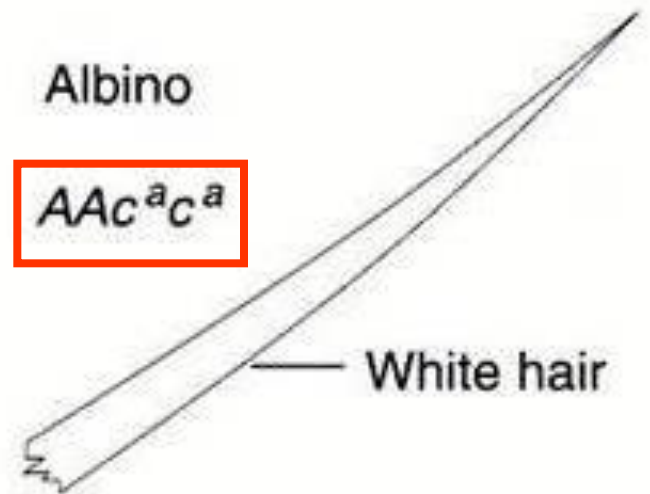
$aaCC$



Black hair

Albino

$AAc^a c^a$

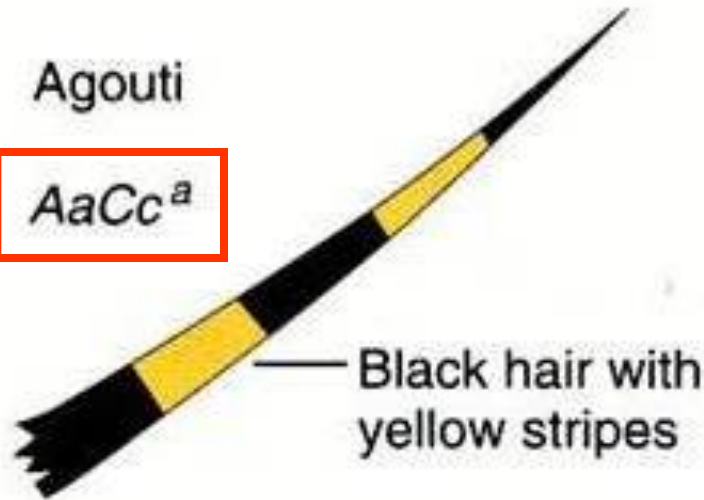


White hair

F₁

Agouti

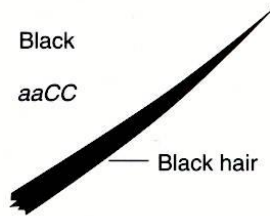
$AaCc^a$



Black hair with
yellow stripes

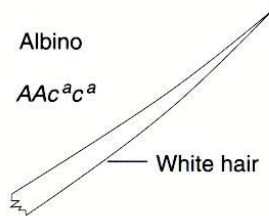
P₁

Black

 $aaCC$ 

Black hair

Albino

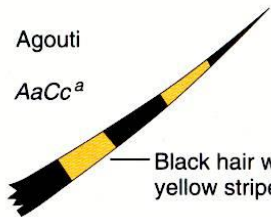
 AAC^aC^a 

White hair

**Alela albino (c^a)
genu C je
epistatická genu A**

F₁

Agouti

 $AaCc^a$ Black hair with
yellow stripes

Mechanismus

prekurzor pigmentu

alela C

pigment

alela A

alela a

distribuce








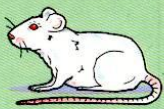







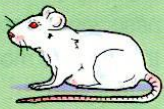
aguti

černá

F₂

AC

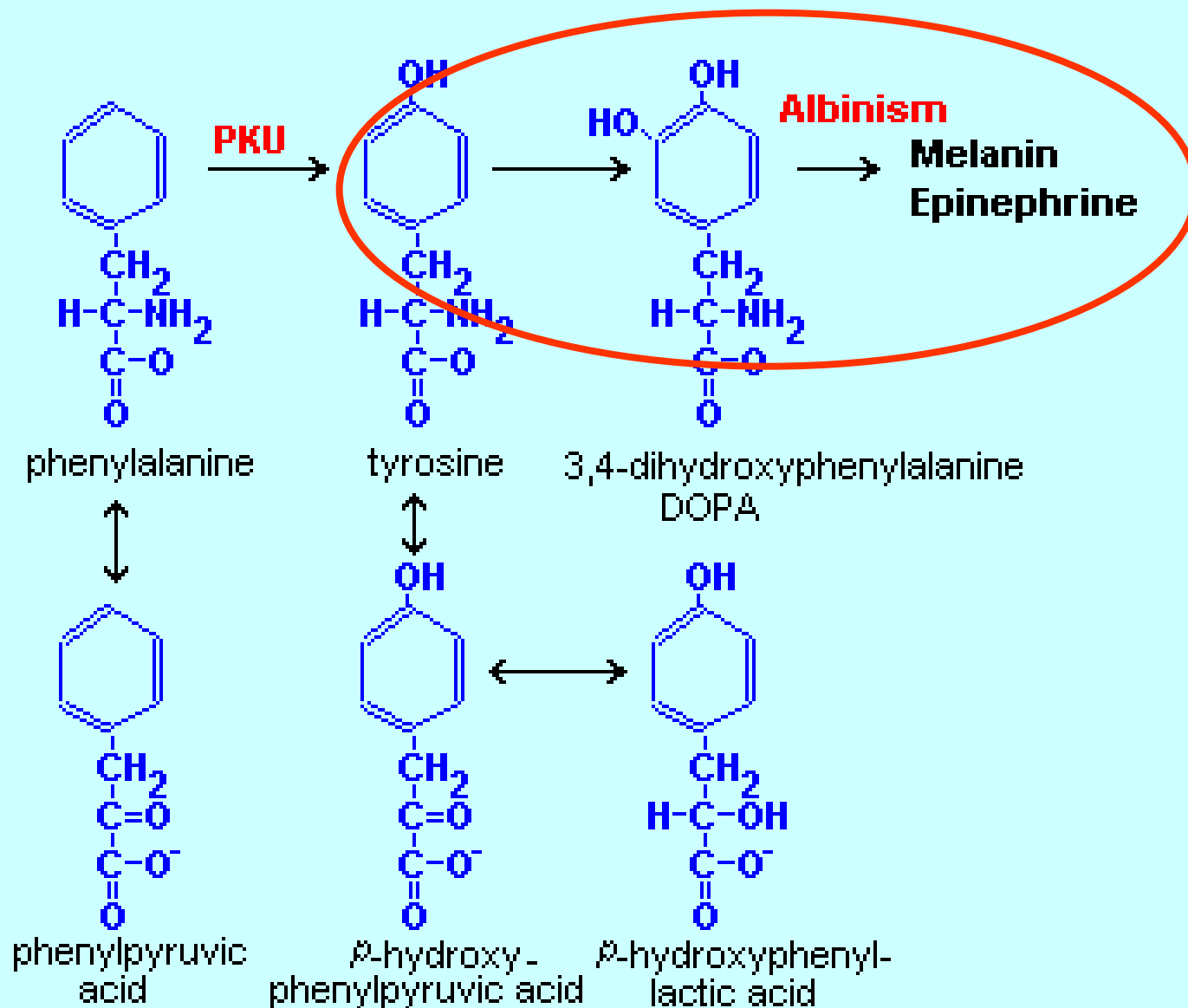
 Ac^a aC ac^a

	AC AACC	Ac^a $AACc^a$	aC AaCC	ac^a $AaCc^a$
AC	 Agouti	 Agouti	 Agouti	 Agouti
Ac^a	 Agouti	 Albino	 Agouti	 Albino
aC	 Agouti	 Agouti	 Black	 Black
ac^a	 Agouti	 Albino	 Black	 Albino

Agouti : Black : Albino

9 : 3 : 4

Fenylalanin-tyrosinová dráha





**albinotická
alela (cc) je
epistatická
dalším genům**



albinotická alela (cc) je epistatická dalším genům





albinotická alela (cc) je epistatická dalším genům

Gorila nížinná (*Gorilla gorilla gorilla*)
poddruh gorily západní
(*Gorilla gorilla*)

Dle DNA analýzy koef. příb.
jeho rodičů 1/8; homozygot
mutace *SLC45A2*

Samec Sněhová vločka
(nar. asi 1964, Španěl.
Guinea, + 24. 11. 2003,
Zoo Barcelona). Jediná
známá bílá gorila, zplodil
21 mlád'at, bílé nebylo
ani jedno. Zemřel ve 40 l.
na rakovinu kůže.

Ošetřovatelé zkoušeli jeho kůži mazat
různými krémy, ale marně.



albinotická alela (cc) je epistatická dalším genům

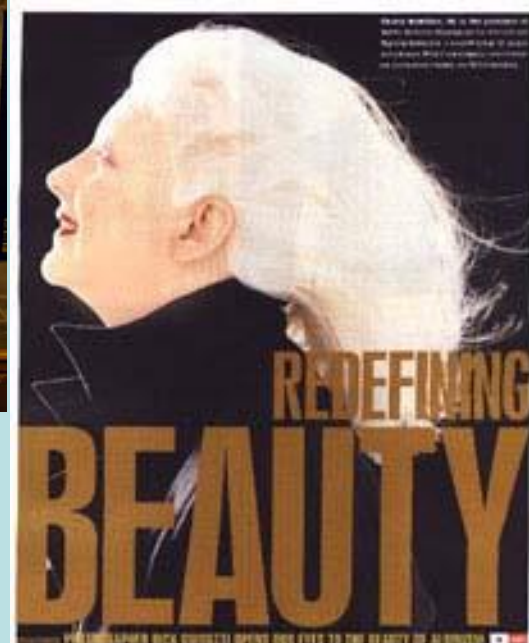
prekurzor pigmentu

alela c

~~prekurzor pigmentu~~



POSITIV
EXPOSURE



Epistáze



Dominance

Interakce mezi
různými geny

Interakce mezi
různými alelami
téhož genu

Epistáze



Dominance

Interakce mezi
různými geny

Interakce mezi
různými alelami
téhož genu

- A-*, *aa* agouti
- B-*, *bb* black-brown
- C-*, *cc* colour-albino
- D-*, *dd* dilute
- E-*, *ee* distribution
- H-*, *hh* hooded

Epistáze



Dominance

Interakce mezi
různými geny

vztah lokusu *C*
k ostatním
barevným genům
(*cc* vs. *B-*, *bb*)

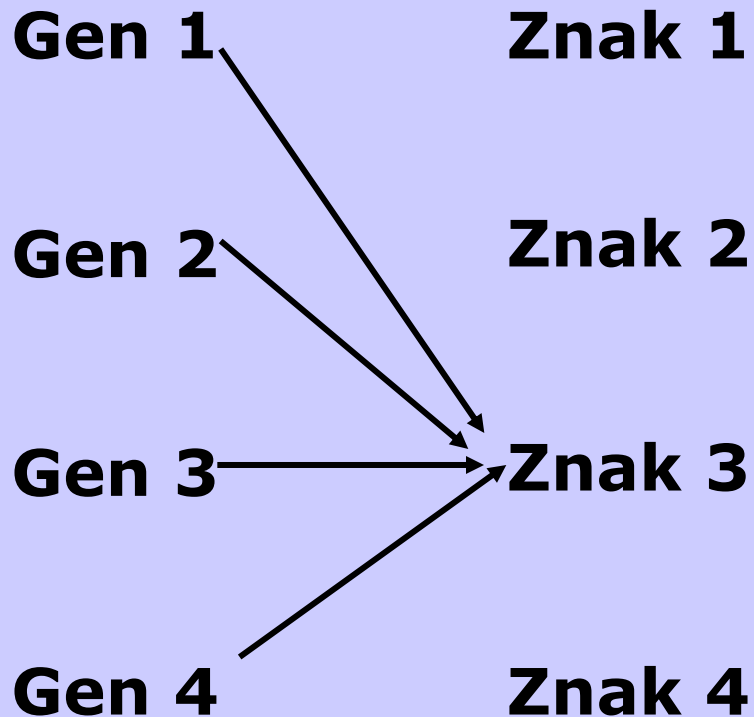
Podobně, vztah
lokusu *E* k ostatním
barevným genům
(*ee* vs. *B-*, *bb*)

Interakce mezi
různými alelami
téhož genu

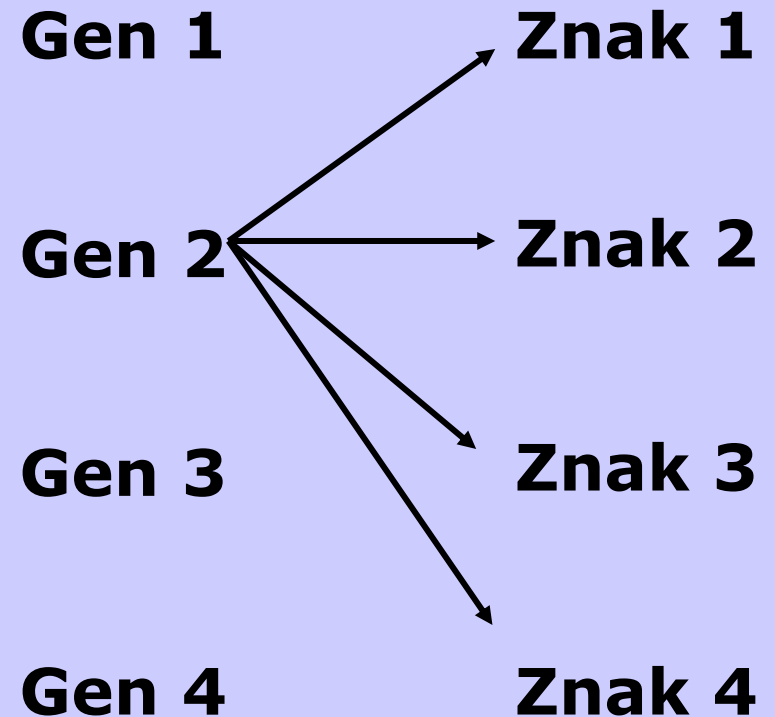
A-, *aa* agouti
B-, *bb* black-brown
C-, *cc* colour-albino
D-, *dd* dilute
E-, *ee* distribution
H-, *hh* hooded

Složitosť vzťahu gen-znak

EPISTÁZE



PLEIOTROPIE



parental
generation



white flowers

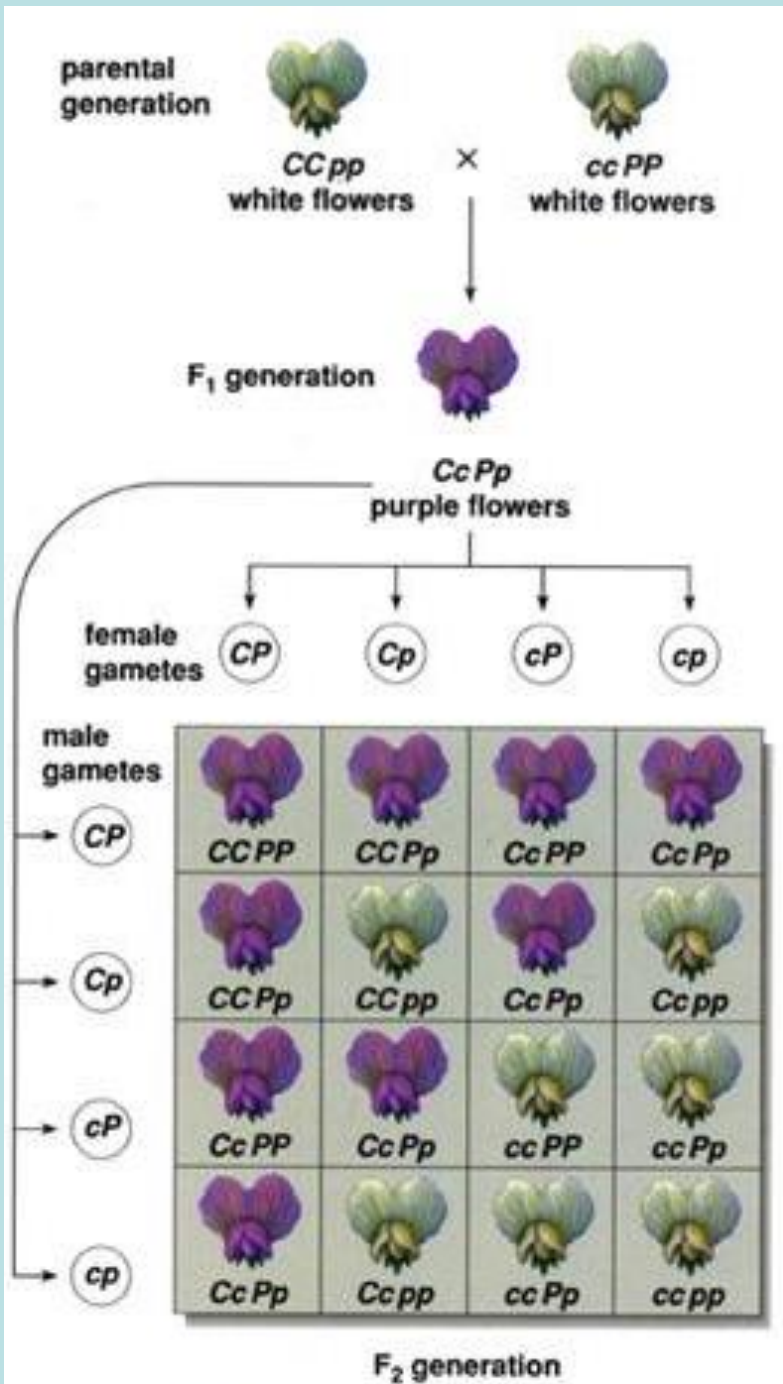
×

white flowers

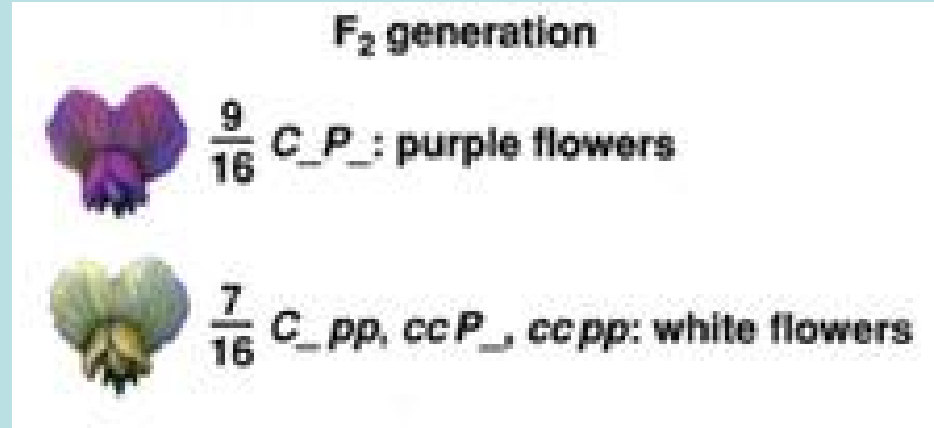


F₁ generation





Komplementarita genů při určeni barvy květů u hrášku



P₁

First white variety
AAbb

×

Second white variety
aaBB

F₁

Purple
AaBb × Self

F₂

	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>Ab</i>	<i>AABb</i>	<i>AAbb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

**Komplementarita
u barvy květů
jako případ
vzájemné
epistáze**

F₂
Summary

Purple : White
9 : 7

Květ ?, obilka ?

– nicméně běžný příklad pro

interakci genů při dihybridismu

Odpovídá biosyntetické dráze, kde

- alespoň jedna alela + (aktivní kopie divokého typu, *wt*) každého genu musí být přítomna,
- aby byl vytvořen finální produkt dráhy.

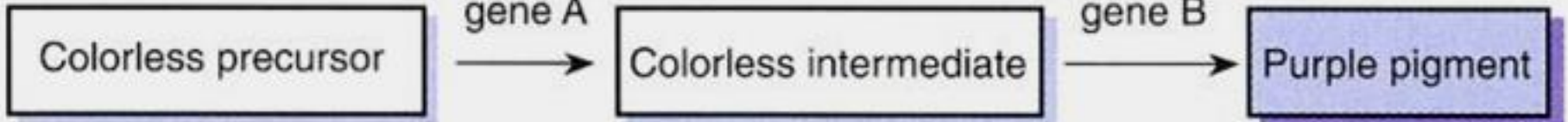
Z toho vyplývá,

- pokud je jeden či více genů homozygotní pro mutantní alelu,
- bude dráha blokována.

V tomto konkrétním případě je výsledkem štěpný poměr 9:7.

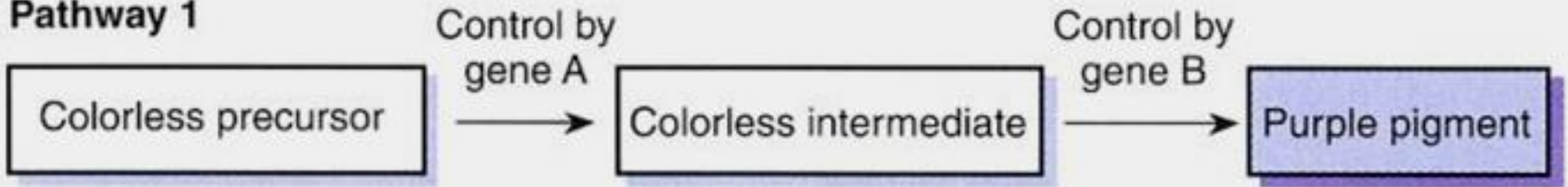
Epistáze u barvy zrna, obilek

Pathway 1

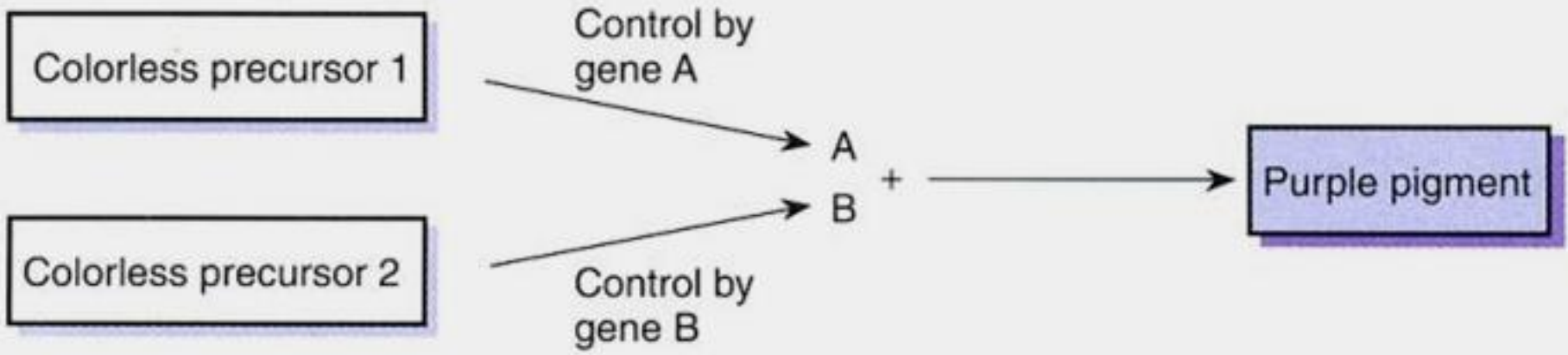


Epistáze u barvy zrna, obilek

Pathway 1



Pathway 2



Enhancers

Mutace v enhancujících genech

- zesilují efekty mutací jiných genů,
- příznaky postižení způsobené těmito mutacemi jsou závažnější

např. u Drosophily

$y^2 y^2$

žlutá barva těla

$y^2 y^2 e_{(y)} e_{(y)}$

žlutá barva a štětiny

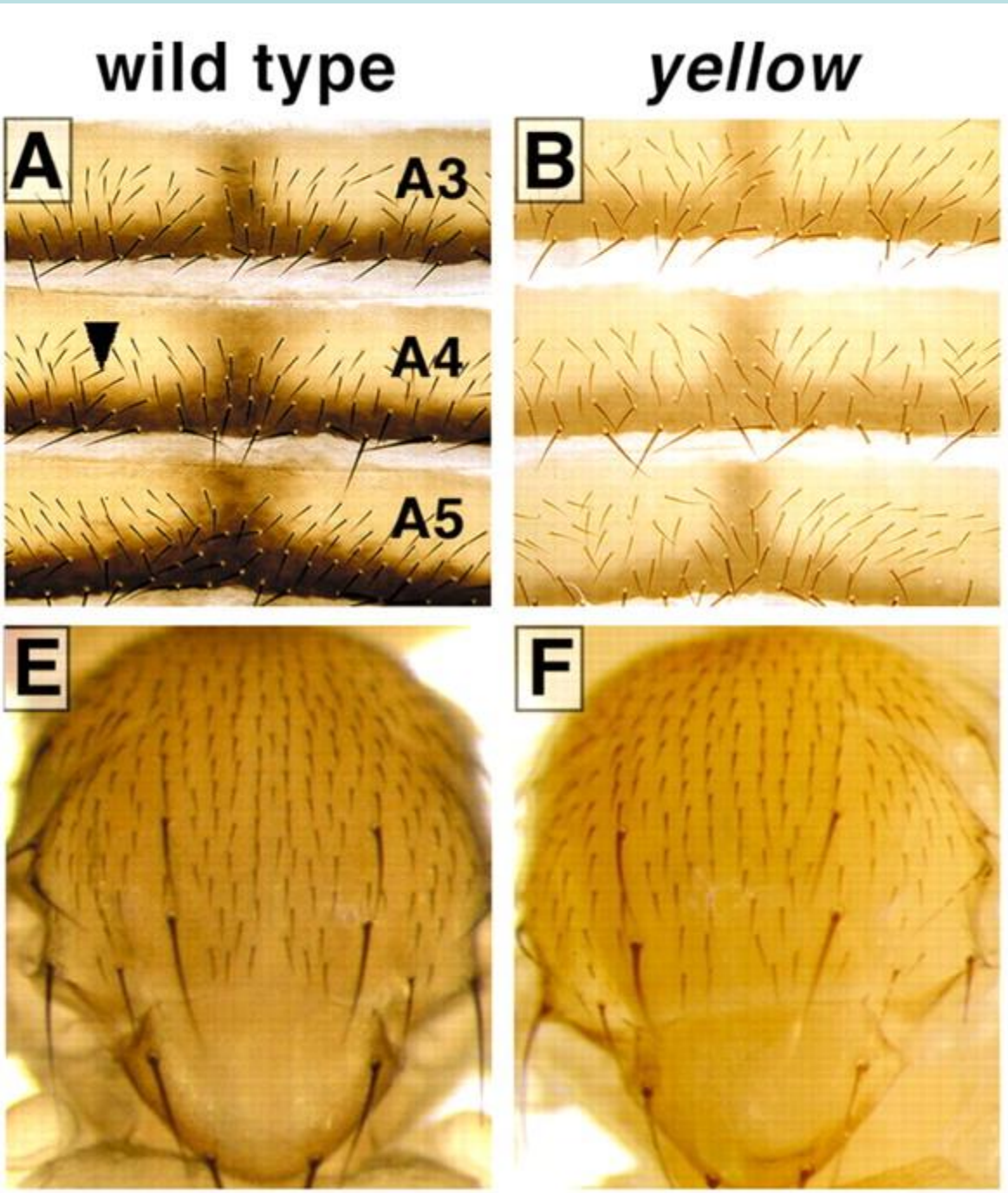
E

Mutace v enhance
– zesilují efek
– příznaky po
mutacemi j

např. u *Drosophily*

$y^2 y^2$

$y^2 y^2 e_{(y)}$



Suprese

Supresorické mutace

- 'ruší' efekt mutací jiných genů a
- znovu navozují fenotyp divokého typu

např. u Drosofily

pr pr

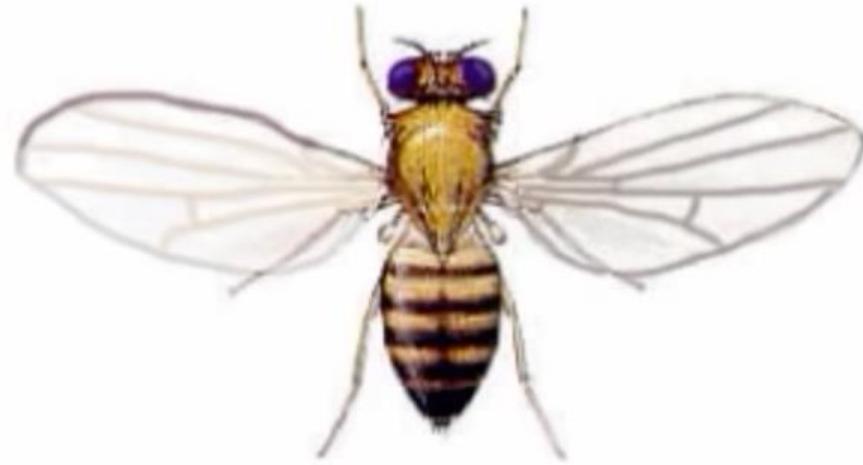
purpurové oči

pr pr SU_(pr) SU_(pr)

normální (červené) oči

divoký typ

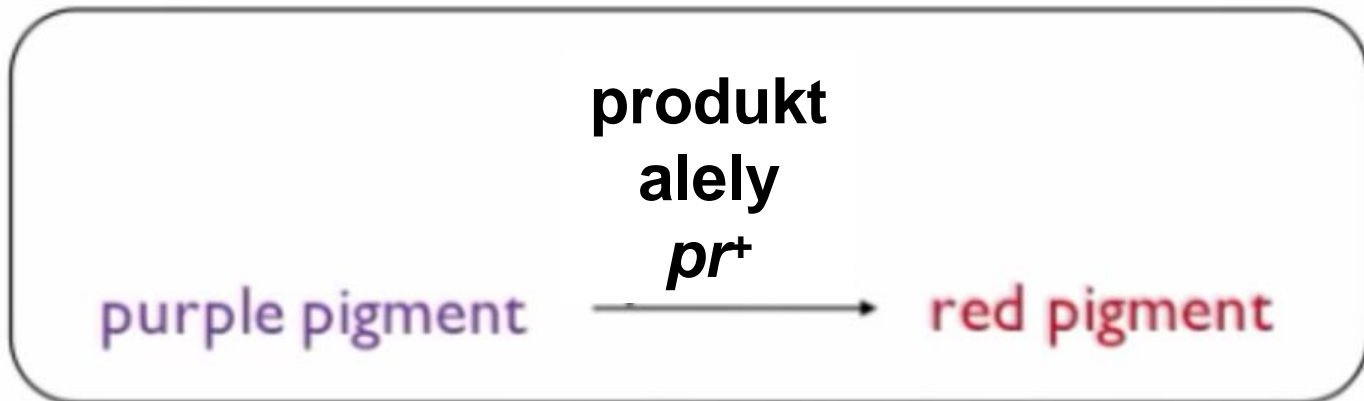
mutanta



pr⁺ pr⁺

pr⁻ pr⁻

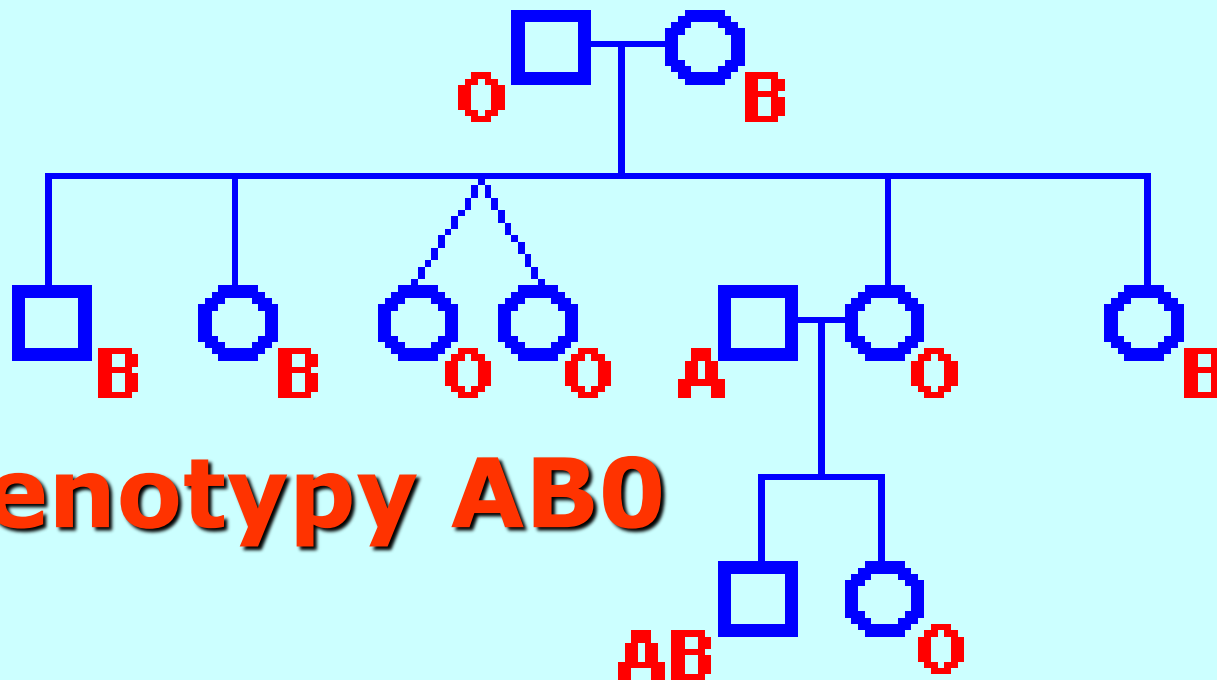
alela *pr⁺* se účastní na syntéze pigmentu



divoký typ

mutanta



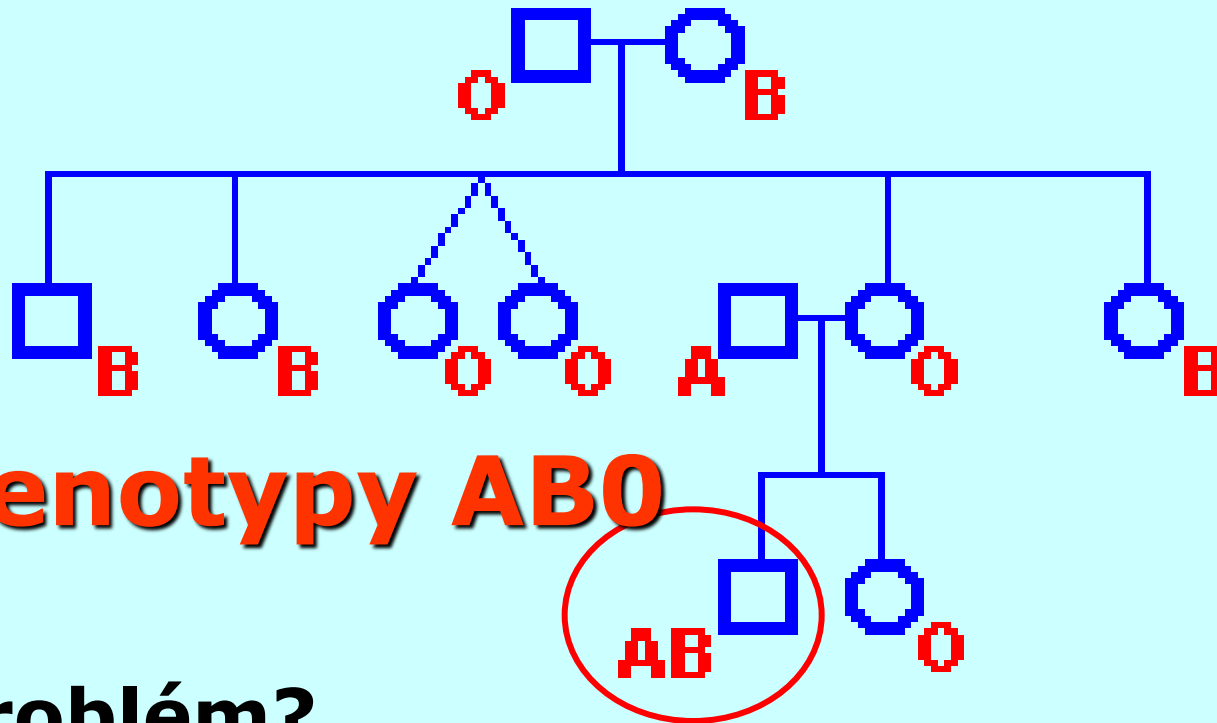


Fenotypy AB0

Problém?

Něco nápadného??

Bombajský fenotyp I.

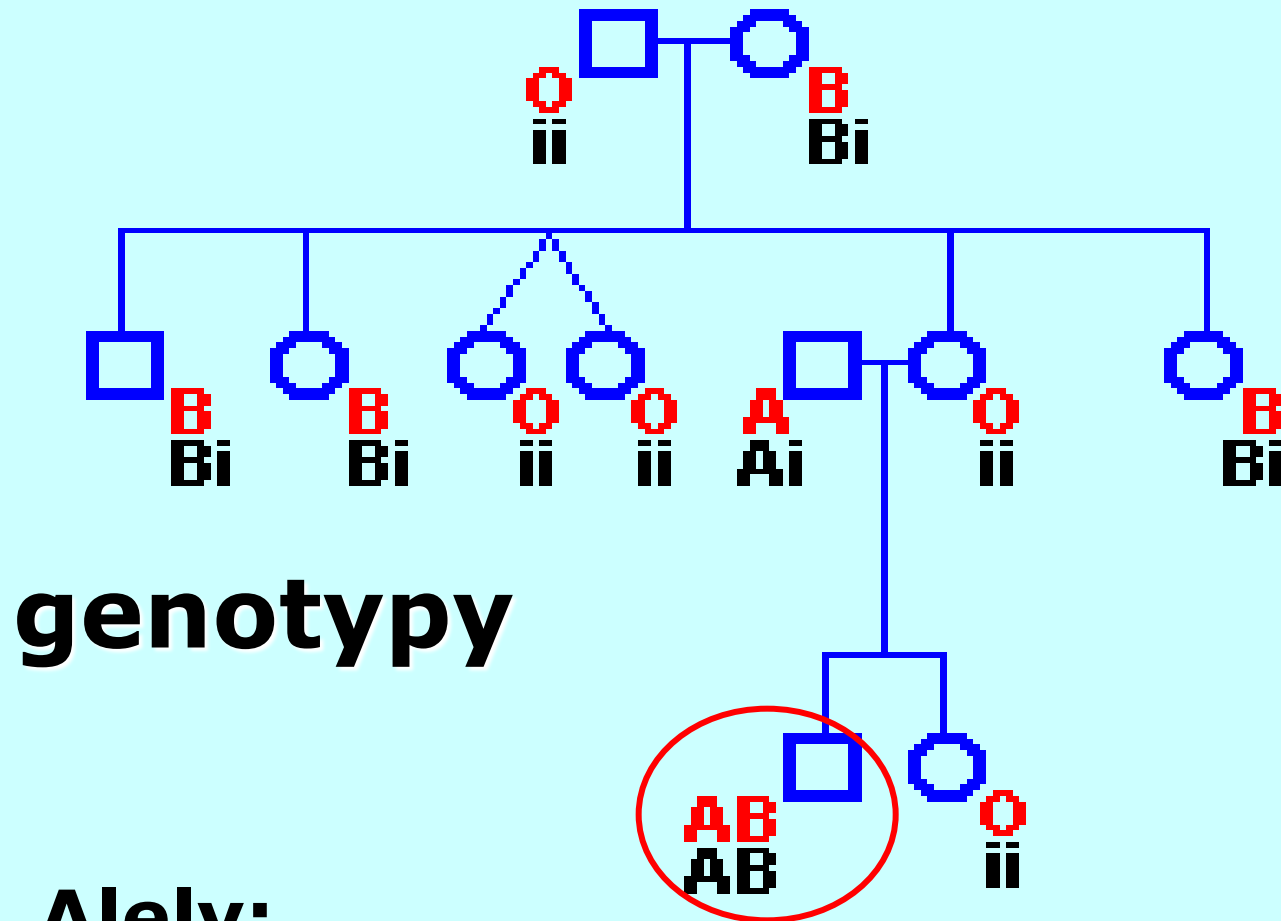


Fenotypy ABO

Problém?

Něco nápadného??

Bombajský fenotyp II.



Biochemie a genetika krevněskupinového systému AB0

Precursor to ABO antigens (tetrasacharid)

Prot - NAc gal - gal - Nac glu - gal



"H" enzyme (fukosyltransferáza)

"H" or "O" antigen (pentasacharid)

Prot - NAc gal - gal - Nac glu - gal

"A" enzyme

fucose

"B" enzyme

"A" antigen

"B" antigen

NAcgal

gal

Prot - NAc gal - gal - Nac glu - gal

Prot - NAc gal - gal - Nac glu - gal

(hexasacharid)

fucose

(hexasacharid)

fucose

Biochemie a genetika krevněskupinového systému AB0

Precursor to ABO antigens (tetrasacharid)

Prot - NAc gal - gal - Nac glu - gal



"H" enzyme (fukosyltransferáza)

"H" or "O" antigen (pentasacharid)

Prot - NAc gal - gal - Nac glu - gal

"A" enzyme

fucose

"B" enzyme

"A" antigen

NAcgal

"B" antigen

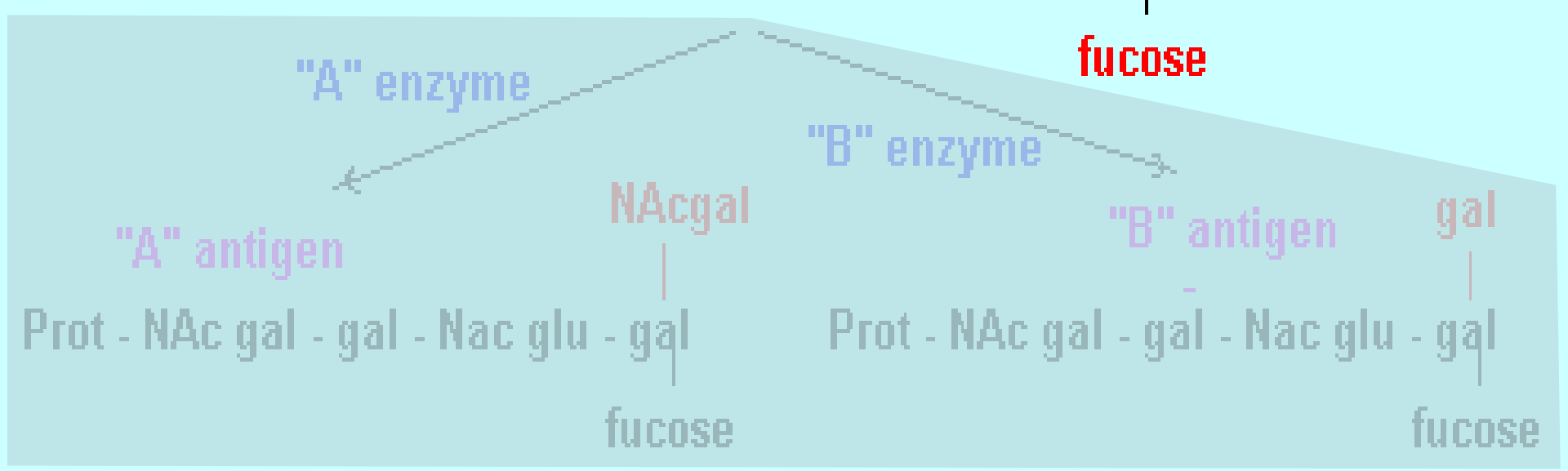
gal

Prot - NAc gal - gal - Nac glu - gal

Prot - NAc gal - gal - Nac glu - gal

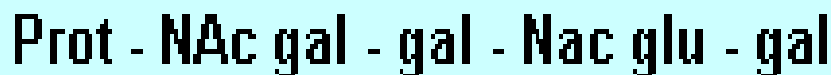
fucose

fucose



Biochemie a genetika krevněskupinového systému AB0

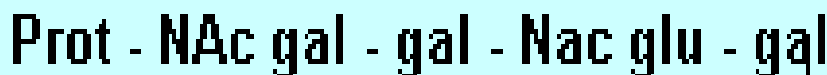
Precursor to ABO antigens (tetrasacharid)



Vznik antigenu 0 (dříve „H“, pentasacharidu) je nezbytný; je substrátem aktivit dalších enzymů, aby vznikl antigen A nebo B

↓ "H" enzyme (fukosyltransferáza)

"H" or "O" antigen (pentasacharid)



↙ "A" enzyme

fucose

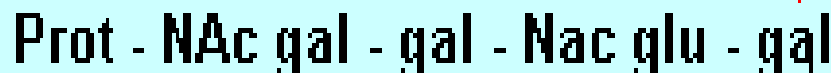
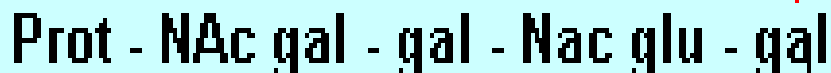
↘ "B" enzyme

"A" antigen

NAcgal

"B" antigen

gal



(hexasacharid)

fucose

(hexasacharid)

fucose

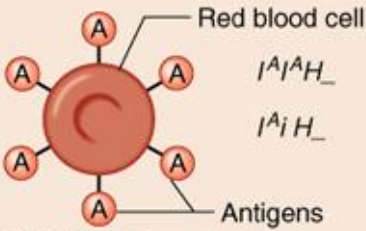
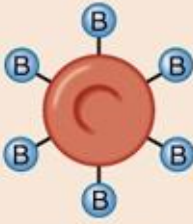
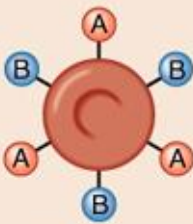

***H (FUT1)* a *ABO* jako recesivní epistáze**

Homozygocie alel jednoho genu (*hh*) postihuje expresi genu druhého (*ABO*).

H (FUT1) a *ABO* jako recesivní epistáze

Homozygocie alel jednoho genu (*hh*) postihuje expresi genu druhého (*ABO*).



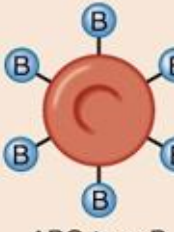


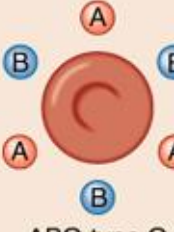


- H substance (antigen 0, pentasacharid) se tvoří, pokud je genotyp *HH* či *Hh*; je pak připojena k povrchu erytrocytu.

If person is <i>H</i> _:	Possible genotypes
	$I^A I^A H_-$ $I^A i H_-$
	$I^B I^B H_-$ $I^B i H_-$
	$I^A I^B H_-$
	$ii H_-$

H ($FUT1$) a ABO jako recesivní epistáze

Homozygocie alel jednoho genu (hh) postihuje expresi genu druhého (ABO).



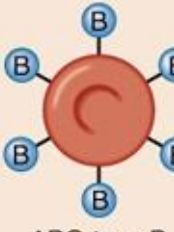


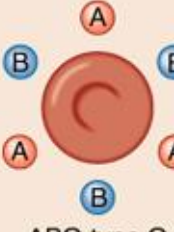


- H substance (antigen 0, pentasacharid) se tvoří, pokud je genotyp HH či Hh ; je pak připojena k povrchu erytrocytu.
- Genotyp hh = netvoří se antigen 0 (H).
- Všechny genotypy ABO se budou „tvářit“ jako skupina 0.

If person is H_+ :	Possible genotypes	If person is hh :	Possible genotypes
 <p>Red blood cell Antigens ABO blood type A</p>	$I^A I^A H_+$ $I^A i H_+$	 <p>ABO type O</p>	$I^A I^A hh$ $I^A i hh$
 <p>ABO type B</p>	$I^B I^B H_+$ $I^B i H_+$	 <p>ABO type O</p>	$I^B I^B hh$ $I^B i hh$
 <p>ABO type AB</p>	$I^A I^B H_+$	 <p>ABO type O</p>	$I^A I^B hh$
 <p>ABO type O</p>	$ii H_+$	 <p>ABO type O</p>	$ii hh$

H (*FUT1*) a *ABO* jako recesivní epistáze

Homozygocie alel jednoho genu (*hh*) postihuje expresi genu druhého (*ABO*).

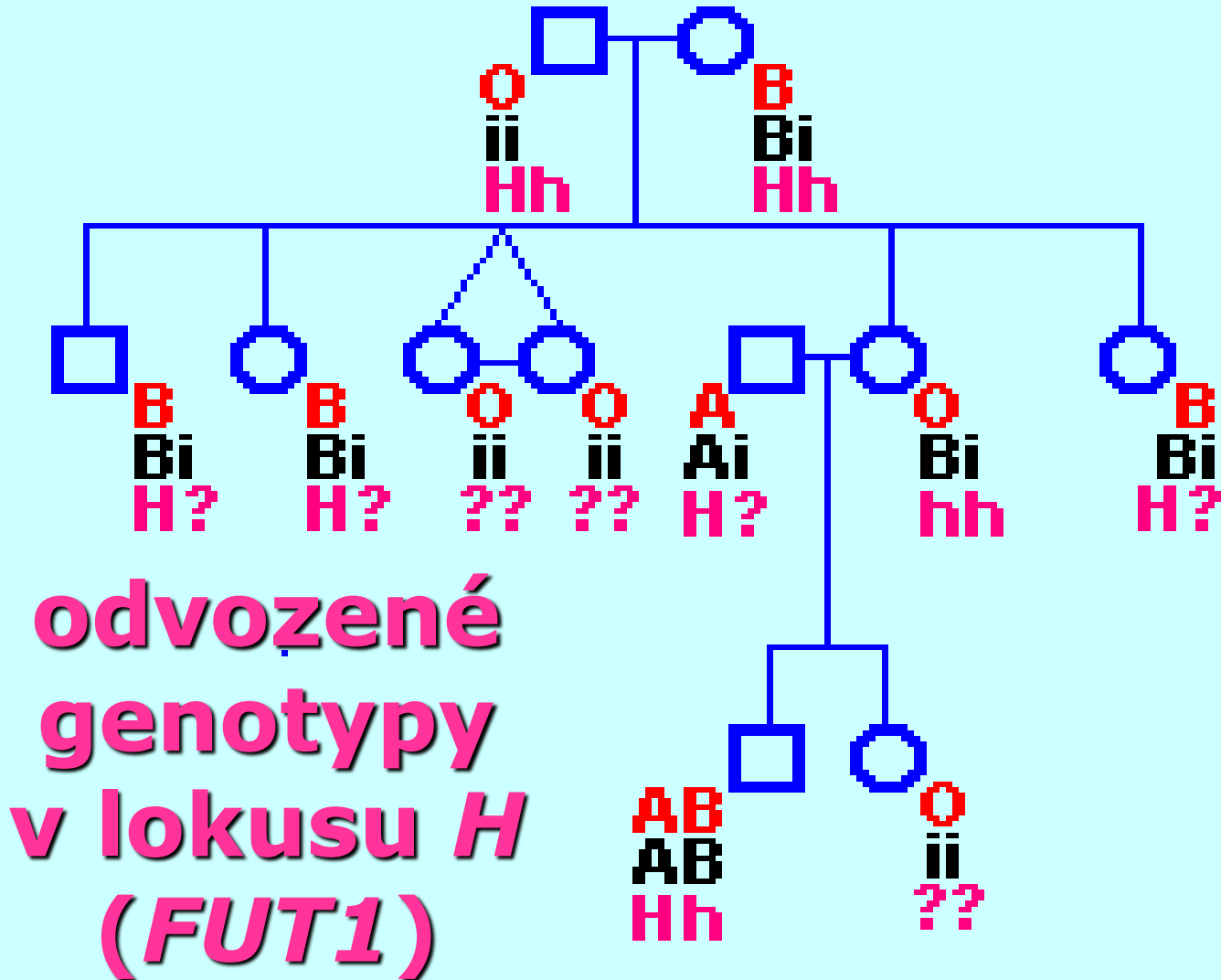
- H substance (antigen 0, pentasacharid) se tvoří, pokud je genotyp *HH* či *Hh*; je pak připojena k povrchu erytrocytu.
- Genotyp *hh* = netvoří se antigen 0 (H).
- Všechny genotypy *ABO* se budou „tvářit“ jako skupina 0.
- **Gen *H* (genotyp *hh*) je epistatický genu *ABO*.**

If person is <i>H</i> ₋ :	Possible genotypes	If person is <i>hh</i> :	Possible genotypes
 Red blood cell Antigens ABO blood type A	$I^A I^A H_-$ $I^A i H_-$	 ABO type O	$I^A I^A hh$ $I^A i hh$
 ABO type B	$I^B I^B H_-$ $I^B i H_-$	 ABO type O	$I^B I^B hh$ $I^B i hh$
 ABO type AB	$I^A I^B H_-$	 ABO type O	$I^A I^B hh$
 ABO type O	$ii H_-$	 ABO type O	$ii hh$

Biochemie a genetika krevněskupinového systému ABO

Krevní skupina (fenotyp)	Genotyp(y)	ABO Enzymy přítomny	Antigeny přítomné na erytrocytech	Protilátky v séru
A	AA, A0	FUT1 ("H"), A	A, 0 (H)	anti-B
B	BB, B0	FUT1 ("H"), B	B, 0 (H)	anti-A
AB	AB	FUT1 "H", A, B	A, B, 0 (H)	nejsou
0	00	FUT1 "H"	0 (H)	anti-A, anti-B

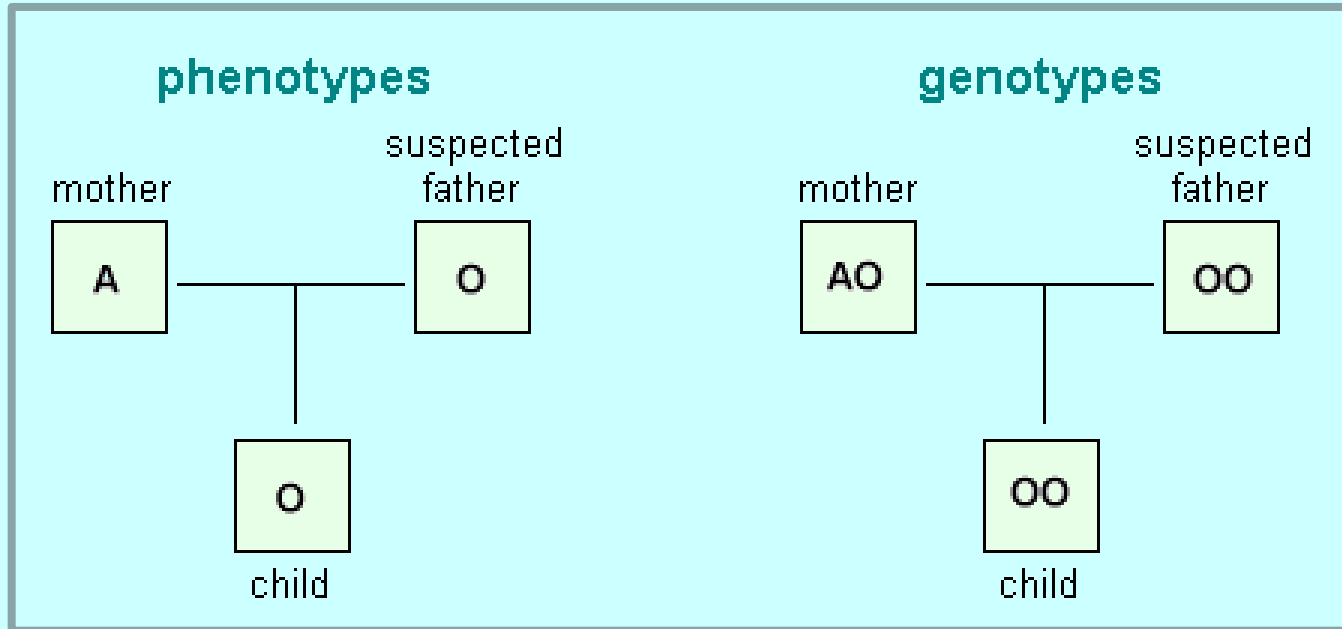
Bombajský fenotyp III.



Bombajský fenotyp IV.

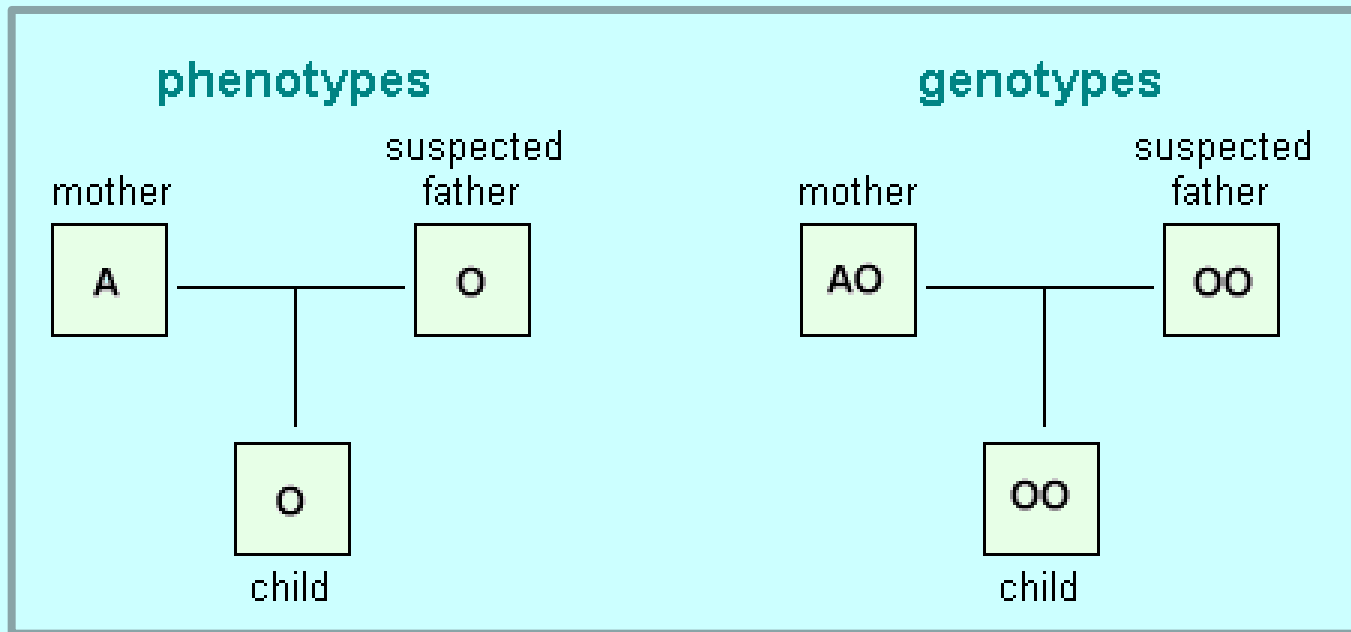
- **Gen**, který produkuje fukosyltransferázu ***FUT1***, je na **chr. 19q13**.
- Bodová mutace v pozici 316, která mění triplet pro tyrosin na stop kodon, vede k fenotypu O_h
- **Osoby s bombajským fenotypem mohou prodělat těžkou transfúzní reakci** (příhodu), pokud jim bude podána krev "normální" krevní skupiny 0. To proto, že jejich sérum obsahuje **vysoké titry silné protilátky anti-H** (anti-0).

Bombajský fenotyp V.



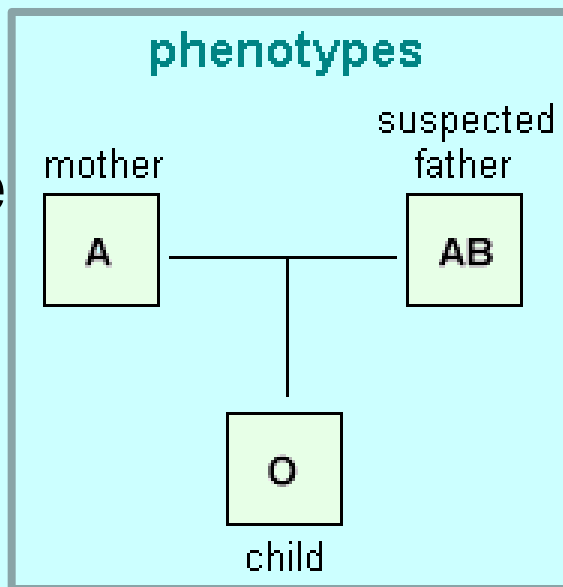
Označeného
otce nelze
vyloučit.

Bombajský fenotyp V.



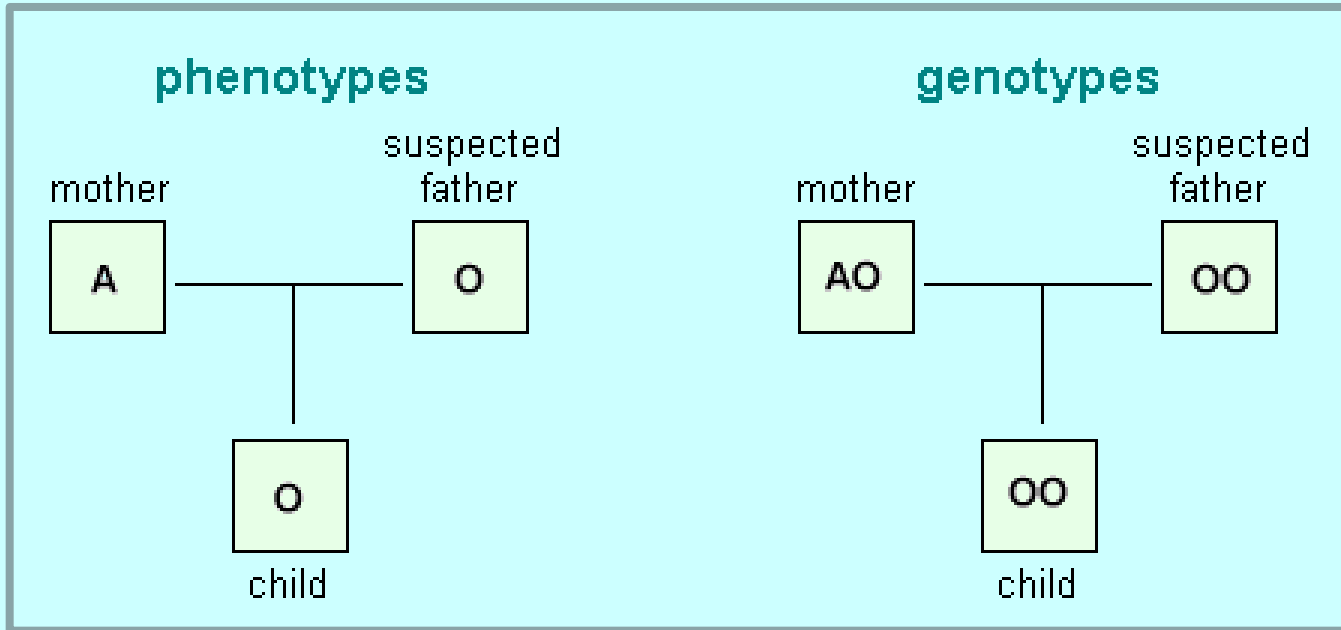
Označeného otce nelze vyloučit.

Označeného otce by bylo možno vyloučit ...



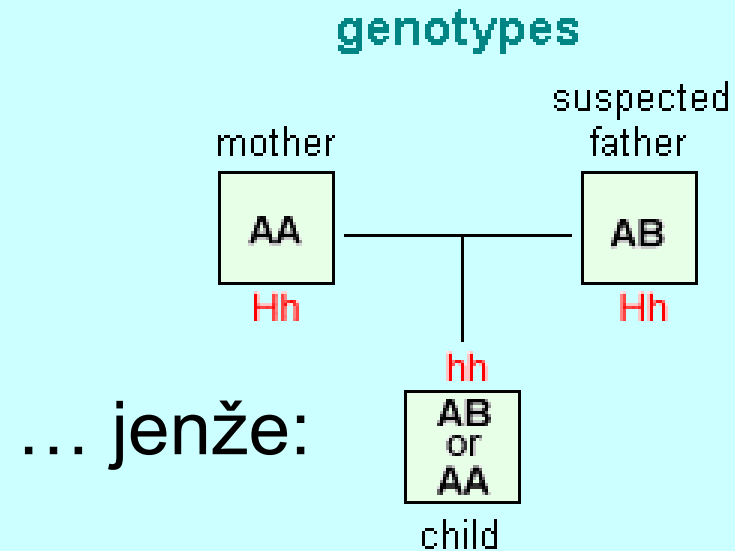
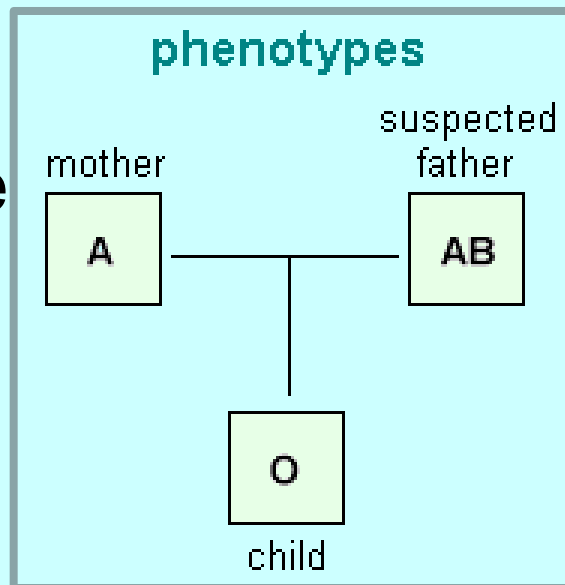
... jenže:

Bombajský fenotyp V.



Označeného otce nelze vyloučit.

Označeného otce by bylo možno vyloučit ...



... jenže:

- **Gen**, který produkuje fukosyltransferázu ***FUT1*** (Bombajský fenotyp) **je na chr. 19q13.**

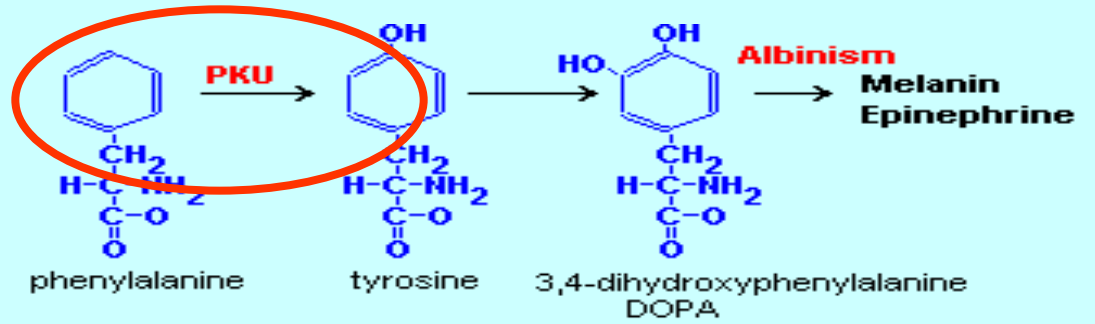
Sekretorství (secretor status)

- U některých jedinců antigen 0 (H) volně přítomen v sekretech jako jsou sliny a slzy.
- Sekretorství je výsledek **činnosti příbuzného** (a shodně lokalizovaného, vázaného) **genu *FUT2***, který je spíše znám jako secretor (*Se*) gen (sekretorický gen)
- Produkt tohoto genu, enzym *FUT2*, je důležitý pro tvorbu antigenů Lewis, které jsou dále absorbovány na membránu červených krvinek.

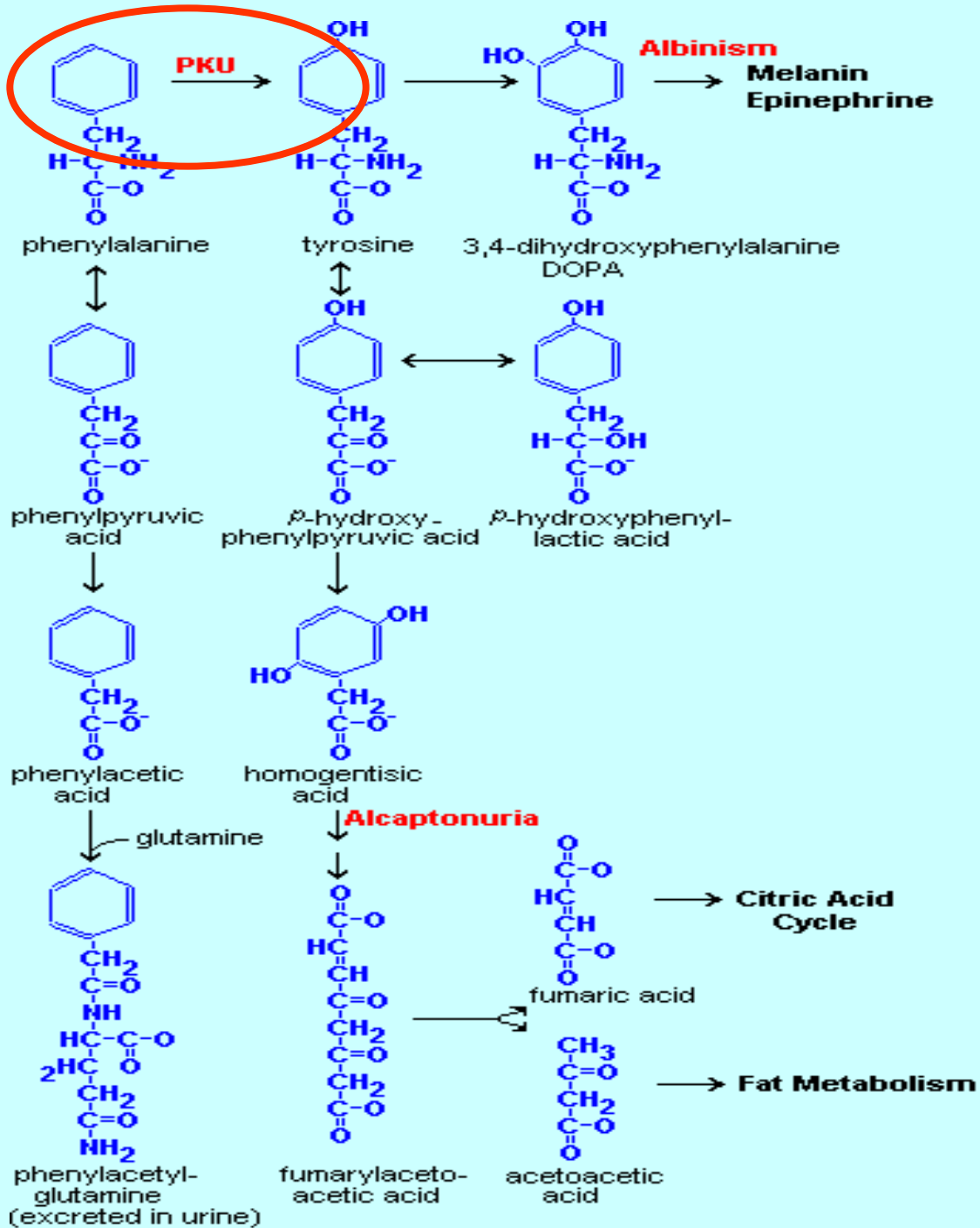
Komplementarita u člověka – sekretorství antigenu A

<i>gamety</i>	ASe	Ase	0Se	0se
ASe	AASeSe sekretor A	AASese sekretor A	A0SeSe sekretor A	A0Sese sekretor A
Ase	AASese sekretor A	AAseese nonsekr.	A0Sese sekretor A	A0seese nonsekr.
0Se	A0SeSe sekretor A	A0Sese sekretor A	00SeSe skup. 0	00Sese skup. 0
0se	A0Sese sekretor A	A0seese nonsekr.	00Sese skup. 0	00seese nonsekr.

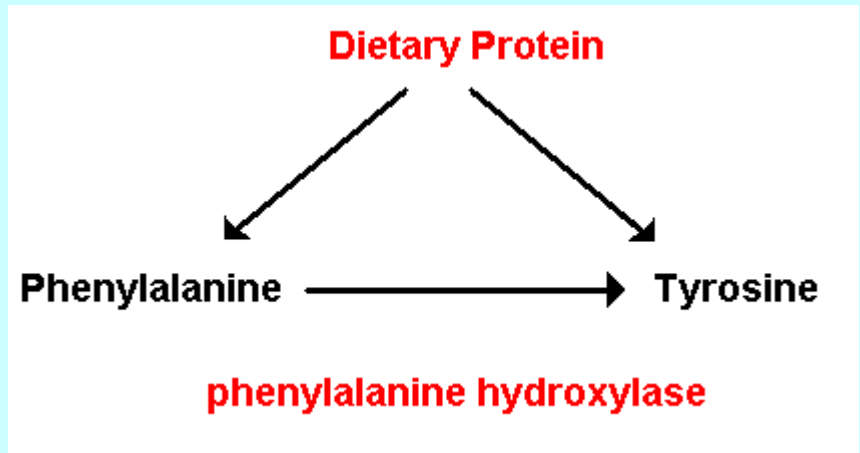
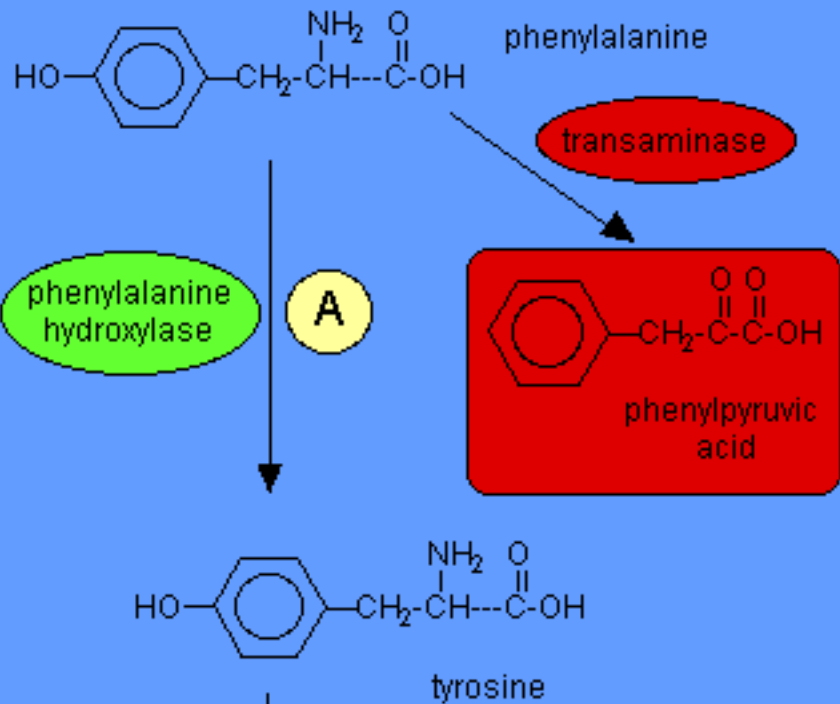
Fenylalanin-tyrosinová dráha



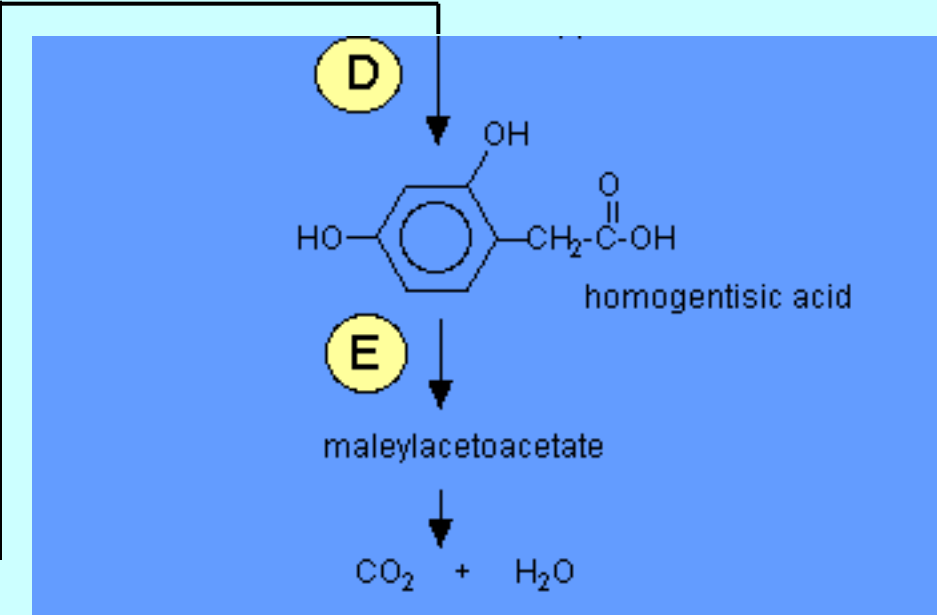
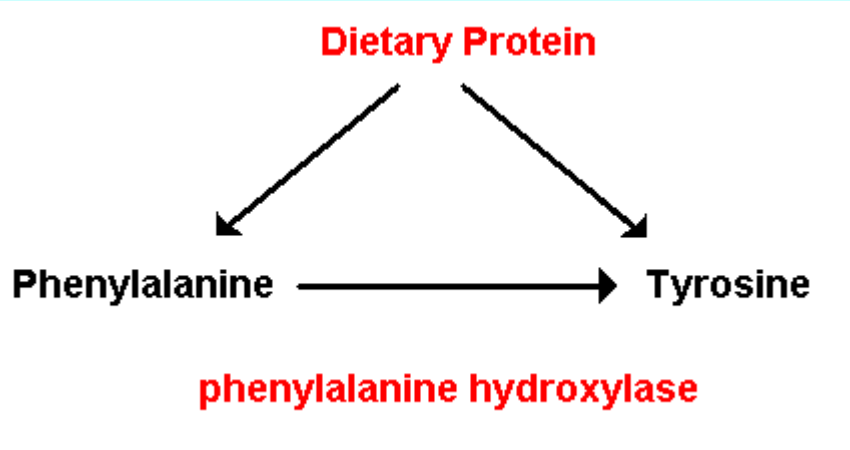
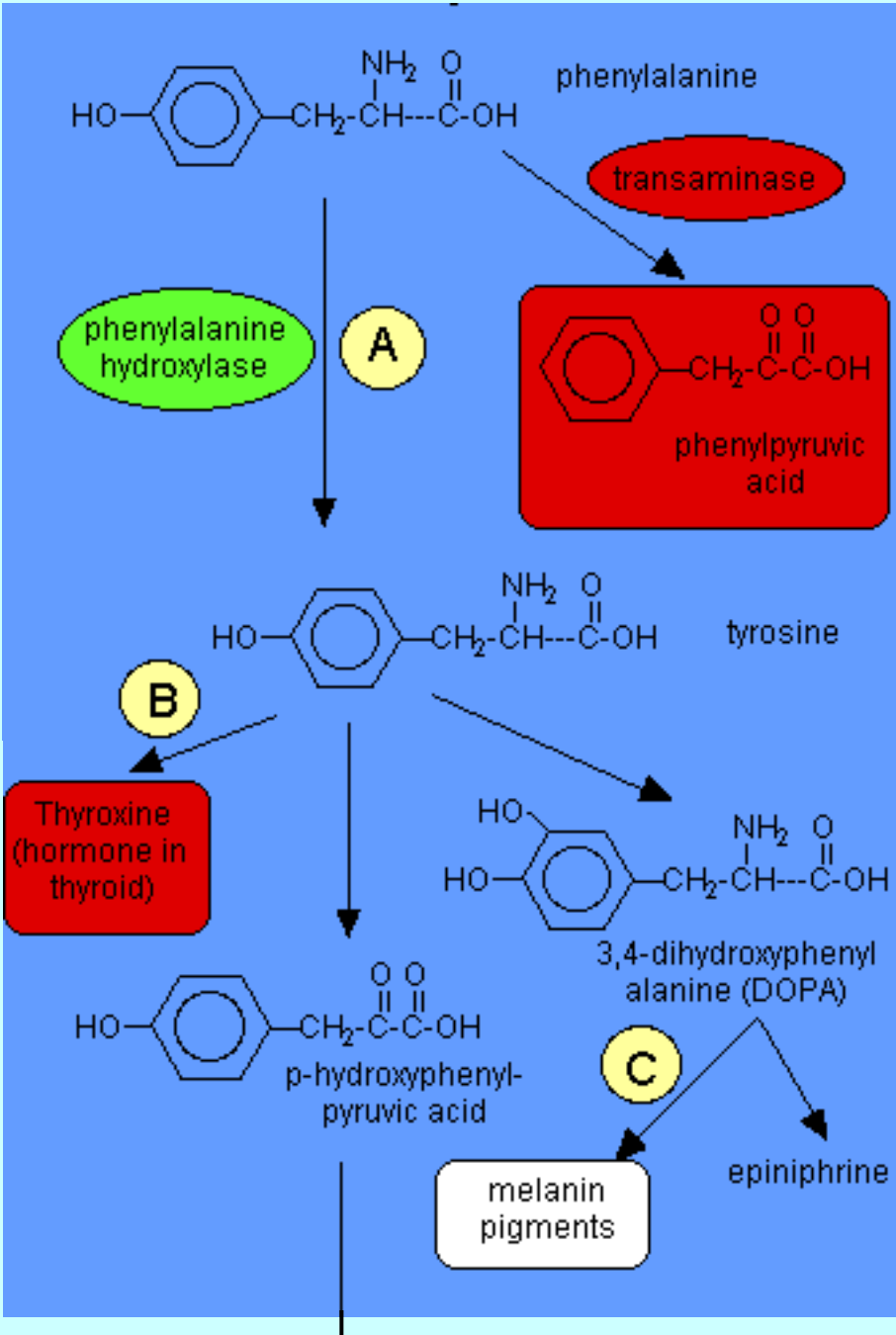
Fenylalanin-tyrosinová dráha



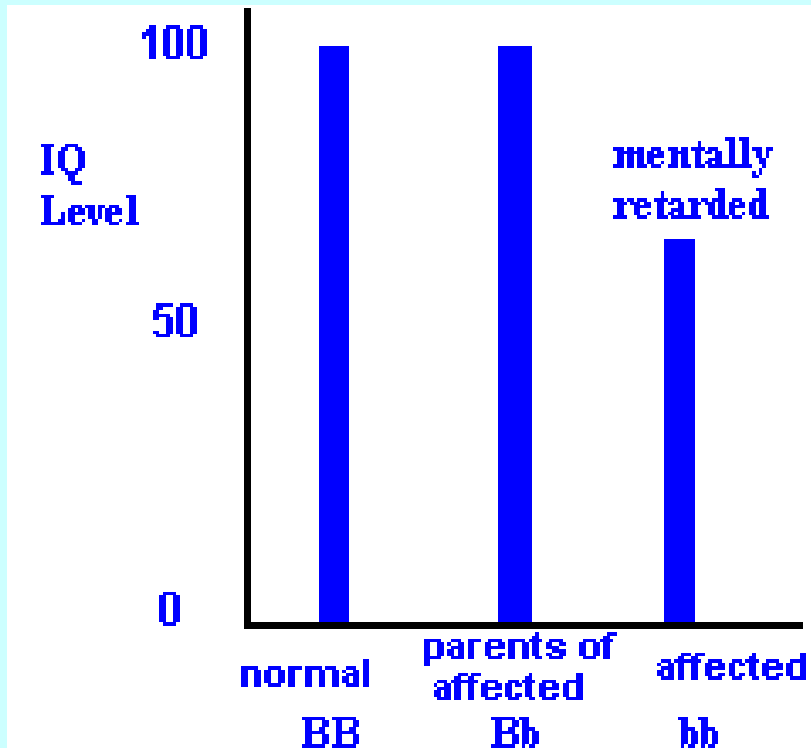
Metabolické dráhy fenylalaninu



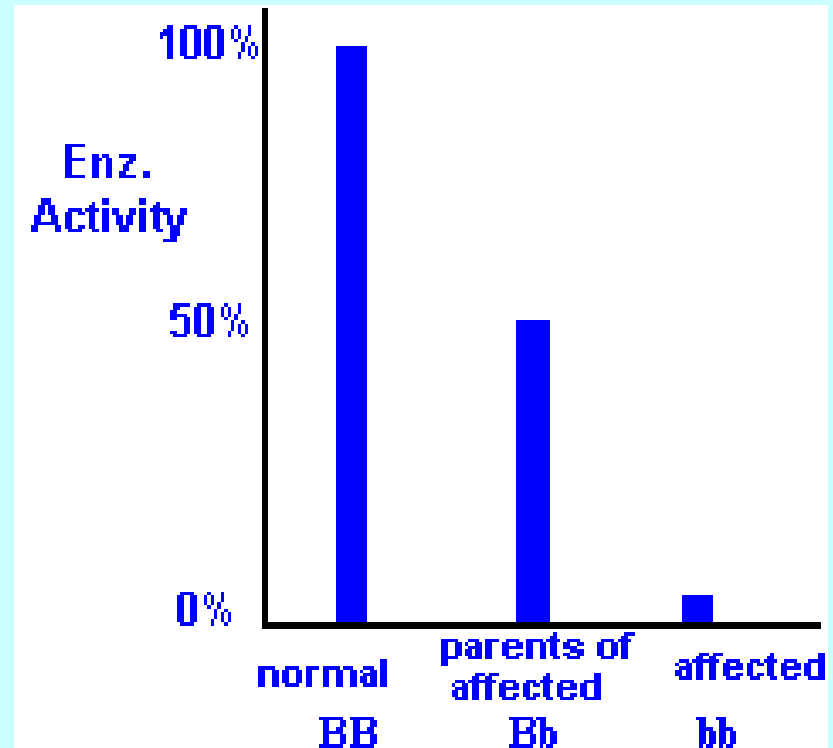
Metabolické dráhy fenylalaninu



PKU fenotypy, genotypy a typy dědičnosti

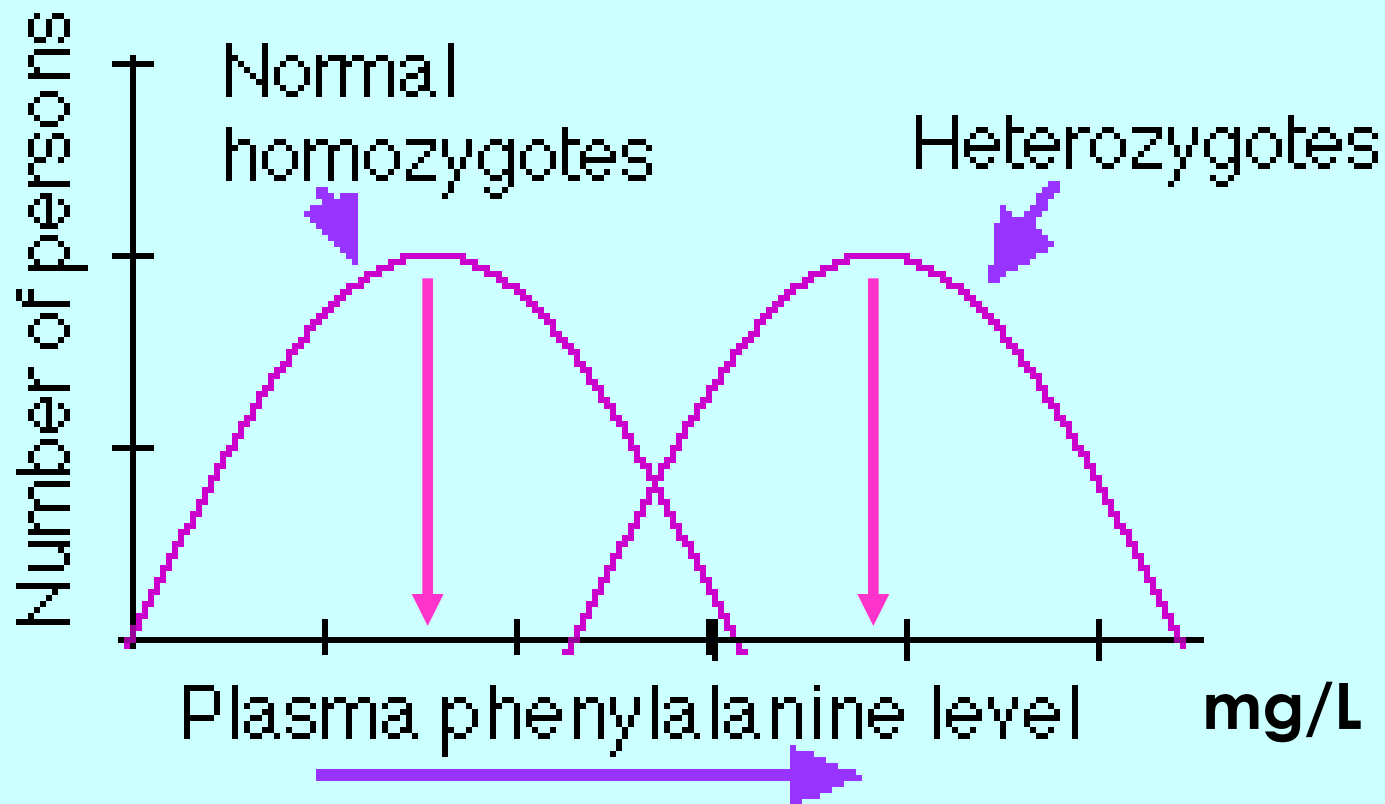


**Vliv na IQ je
recesivní znak**

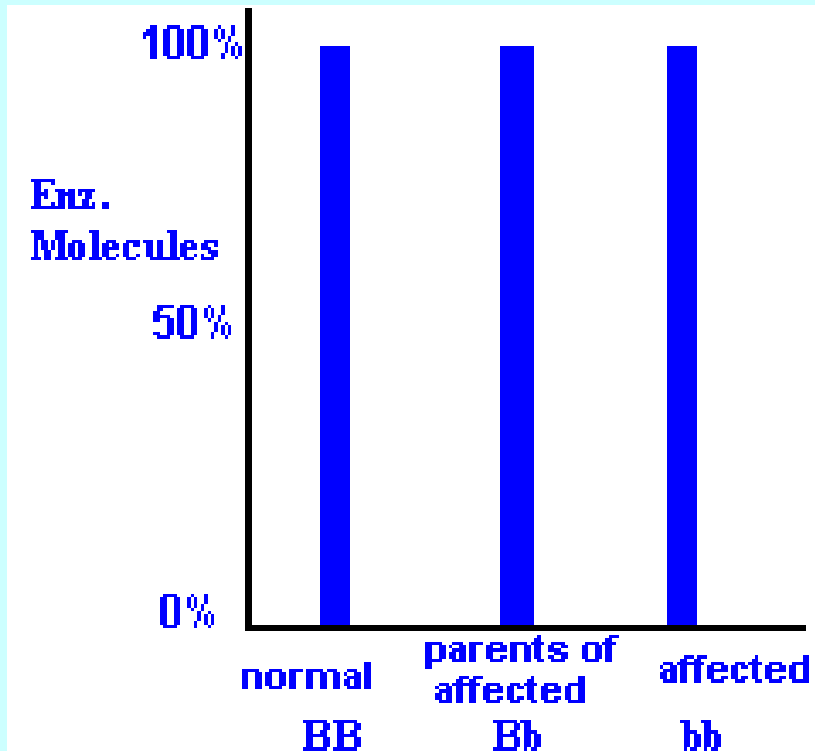


**Aktivita enzymu je znak
s neúplnou dominancí**

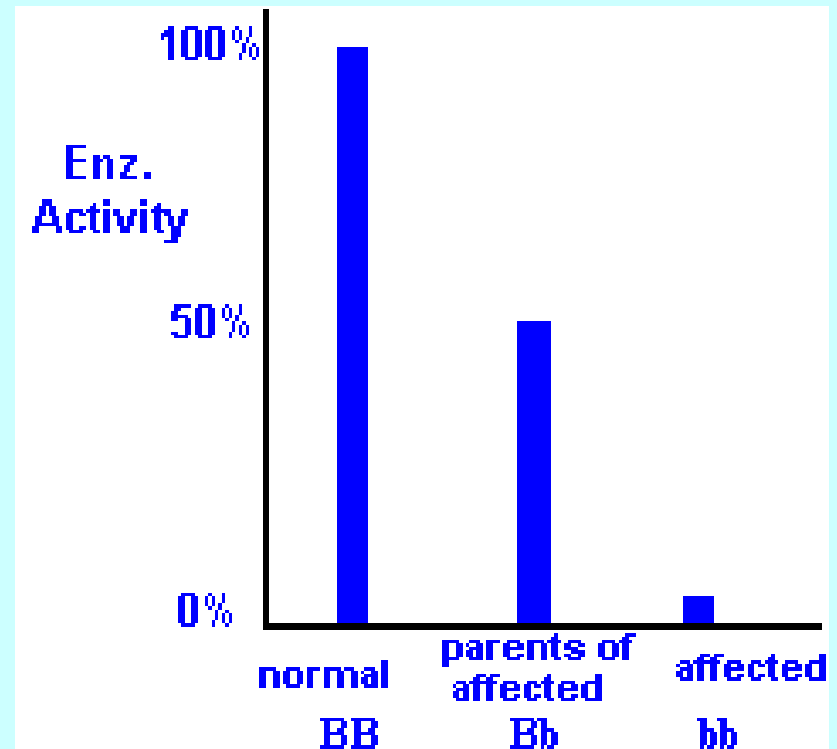
PKU fenotypy, genotypy a typy dědičnosti



PKU fenotypy, genotypy a typy dědičnosti



Koncentrace molekul enzymu (proteinu)



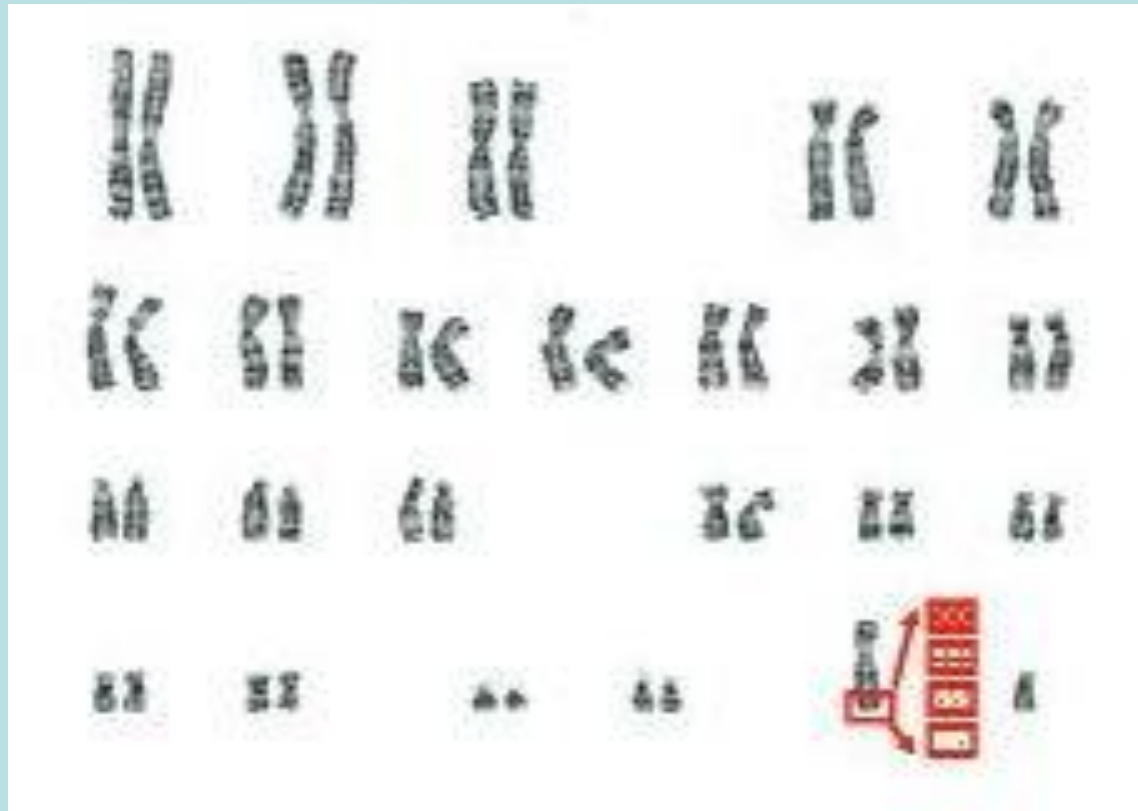
Kvalita enzymu je kodominantní znak

a) Monogenní choroba



Srpkovitá anémie (AR) způsobená jedním typem mutace (substitucí v 6. kodonu genu pro beta-globin)

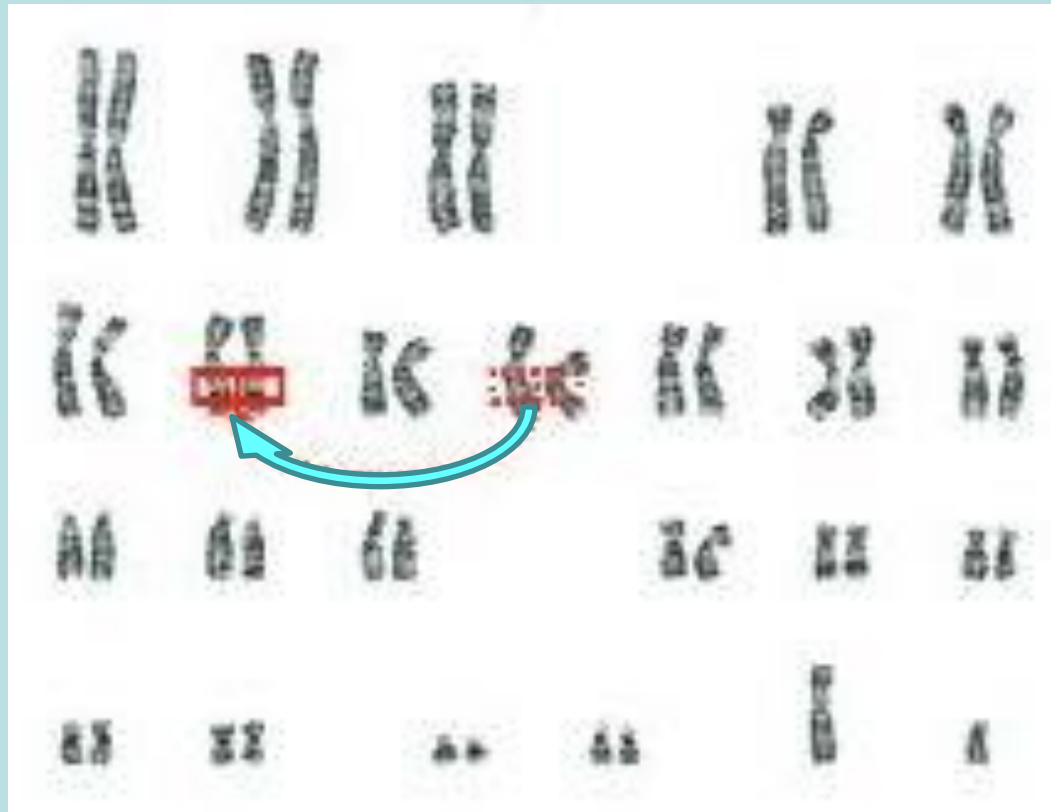
b) Monogenní choroba – alelová heterogenita



Hemofilie A (XR) - prakticky u každé/ho pacienta/rodiny způsobována jinou mutací v genu pro faktor VIII.

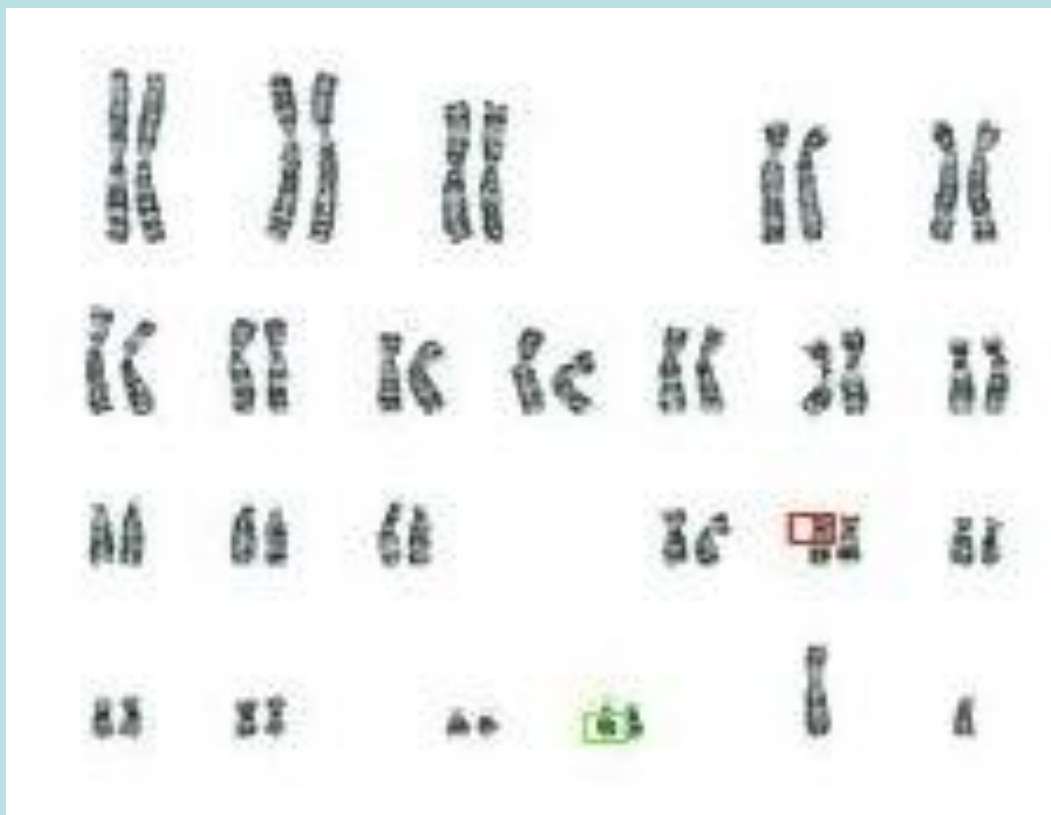
Různých mutací bylo popsáno několik stovek a mohou mít různou fenotypovou závažnost. Alelově heterogenní jsou téměř všechny dědičné choroby.

c) Monogenní choroba – modifikující geny



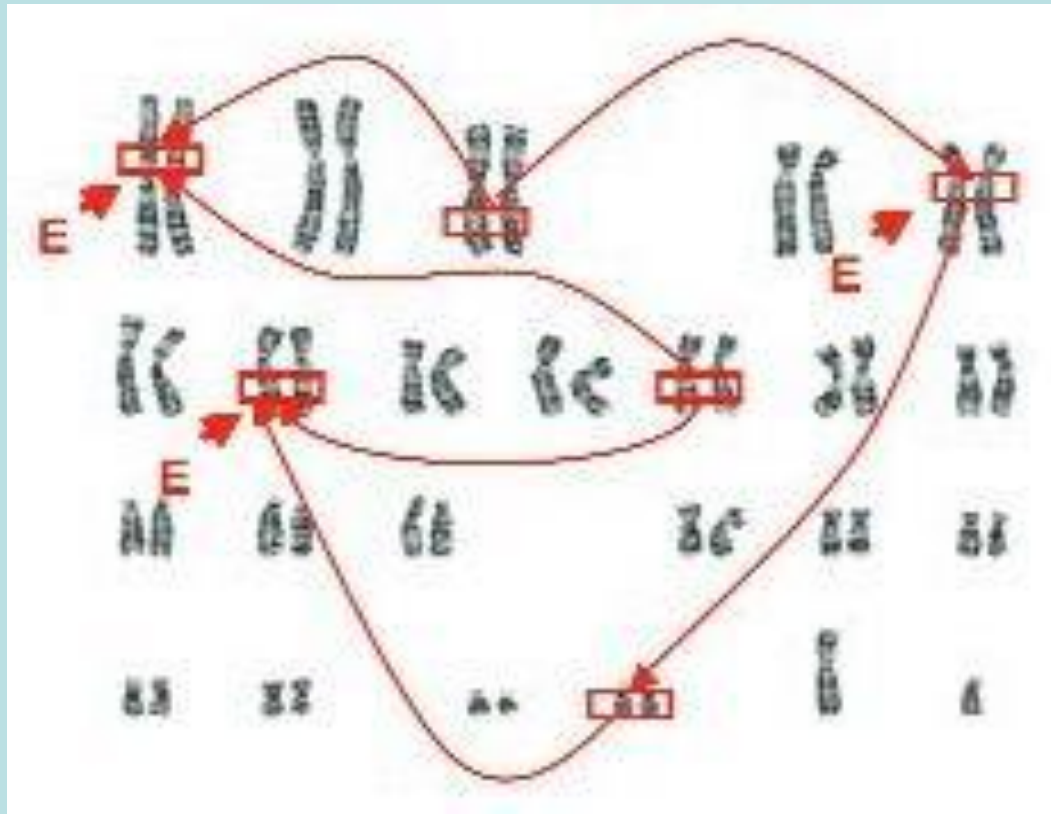
Cystická fibróza (AR) - choroba se známým modifikujícím genem na chr. 9, genů modifikujících fenotypový obraz choroby je více. Modifikátory mají pravděpodobně všechny dědičné choroby.

d) Monogenní choroba – lokusová heterogenita



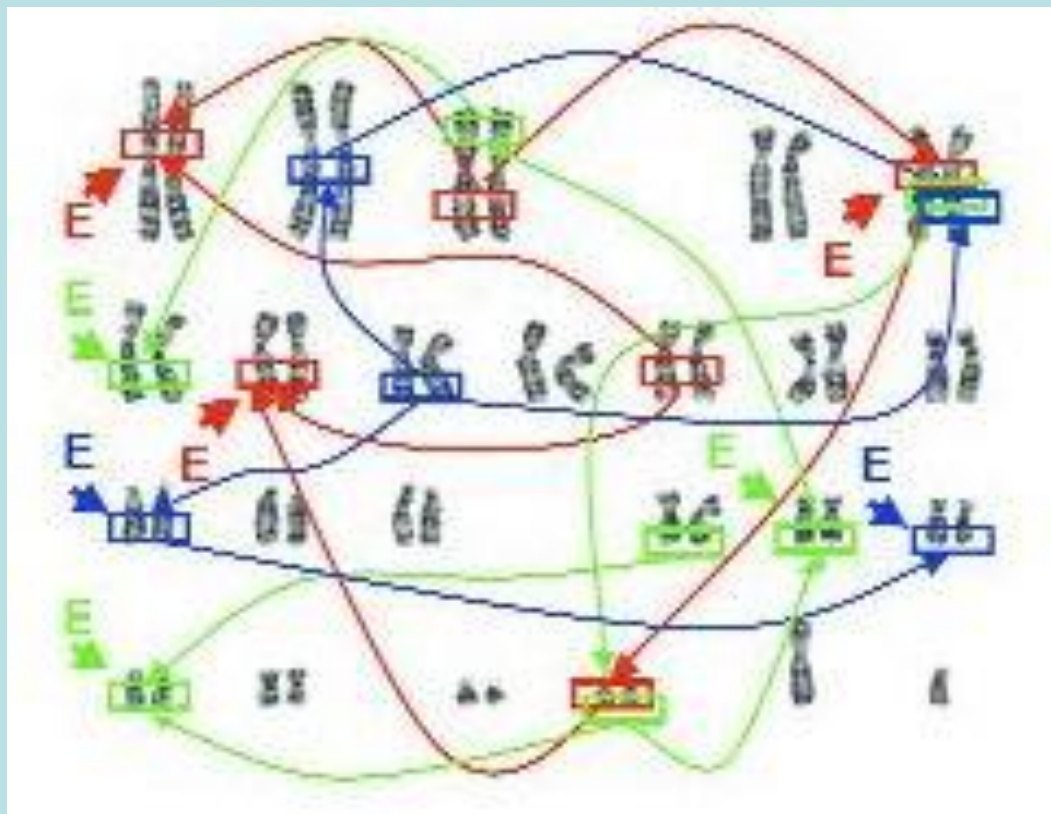
Nádorový syndrom Li-Fraumeni (AD) podmiňují mutace v genu **TP53 na chr. 17**. Podobné spektrum nádorů bylo pozorováno u mutací v genu **CHEK2 na chr. 22**. Lokusová heterogenita může být kombinována s alelovou heterogenitou a vlivem modifikátorů a vykazuje ji hodně chorob.

e) Multifaktoriální choroba



Autismus - podmíněn nepříznivou kombinací alel několika genů; ty k fenotypu přispívají různou měrou a ovlivňují různé příznaky, složitě interagují navzájem a též s faktory vnějšího prostředí; účastní se i alelová heterogenita a slabý vliv dalších modifikátorů. Zatím objeveno jen několik z těchto genů.

f) Multifaktoriální choroba – heterogenita



Autismus, tak jako řada dalších chorob/stavů, je ve skutečnosti nejspíše podmíněn několika různými polygenními systémy, které mohou mít některé geny společné.

Děkuji za pozornost !!