

Genetika ve šlechtění zvířat

část 1. (rough draft version)

1 VÝZKUM V OBLASTI ŠLECHTĚNÍ ZVÍŘAT

Výzkum v oblasti genetiky a šlechtění zvířat je zaměřen na identifikování biologické role genetických faktorů ve funkci zvířat a navrhuje optimální schémata pro dlouhodobou selekci.

Tento výzkum může být rozdělen do následujících oblastí:

1. **Šlechtitelské cíle:** definování žádoucích genotypů zvířat pro užitkové vlastnosti v daných produkčních podmínkách.
2. **Genetické analýzy:** odhadování genetických parametrů popisujících příspěvek genetických faktorů k variabilitě užitkovosti a předpovězení genetické hodnoty jedinců pro selekci.
3. **Mapování genomu:** identifikování a studium role jednotlivých genů.
4. **Biologické aspekty:** charakterizování biologického pozadí genetických rozdílů mezi zvířaty.
5. **Šlechtitelská schémata:** návrh (design) selekčních schémat zaměřených na genetický zisk a udržení genetické variability.

ad 1. Výzkum *šlechtitelských cílů* je zaměřen na identifikaci vlastností a určení jejich relativní důležitosti (ekonomické váhy) pro fungování zvířete za různých produkčních podmínek. Dochází k integrování znalostí a úrovni genetických a biologických vztahů v jedinci, mezi jedinci a vztahů zvířat k prostředí v chovech.

ad 2. *Genetické analýzy* experimentální dat a komerčních populací poskytují porozumění významu genetických a prostředových faktorů ve vývoji užitkovosti zvířat. Příspěvek genetických faktorů může být měřen jako genetická variance a genetická korelace mezi vlastnostmi. Vývoj v oblasti statistiky a výpočetní techniky umožňuje více realistické modelování a analýzy vlastností. Využívají se například metody Markovových řetězců Monte Carlo v segregačních a vazbových analýzách, nelineární modely v analýzách přežití, modelování heterogenity variance atd.

ad 3. Molekulární genetiky hraje důležitou roli v *mapování genomů* a také např. v produkci geneticky modifikovaných jedinců. Design a analýza těchto experimentů vyžaduje výzkum a vývoj jak kvantitativní, tak i molekulární genetiky. Kvantitativní genetiky se zabývá výzkumem designu experimentů a vývojem analytických metod. Výzkum molekulární genetiky je zaměřen na mapování genů a studium funkčních vztahů mezi nimi. Identifikace genů zodpovědných za genetické rozdíly byly úspěšné prozatím jen v omezeném počtu případů, ale úspěchy se očekávají s dokončením mapování a určením funkčních vztahů. Identifikace polymorfizmů ve funkčních genech nabízí příležitost studia genové regulace a exprese (*funkční genomika*), a také studium fyziologických rozdílů mezi zvířaty s různými genotypy. Perspektivní oblastí je také tvorba transgenních zvířat. Jejich využití je prozatím omezené.

ad 4. Získání lepšího porozumění rozdílům v užitkovosti mezi jedinci s různou genetickou hodnotou nebo genotypem, je nutné detailněji studovat biologickou stránku vlastností. Lepší porozumění fyziologickým důsledkům genetických rozdílů přispěje ke zlepšení strategií selekce, protože se šlechtitelé vyhnou negativním efektům selekce a lepší selekční kritéria.

ad 5. Výzkum šlechtitelských schémat je zaměřen na hledání optimální rovnováhy mezi genetickým ziskem a uchováním genetické variability u vlastností zvířat kontrolujících zdraví, reprodukci, produkci a její kvalitu.

Co je kvantitativní genetika?

Abychom mohli situovat kvantitativní genetiku, je třeba ji popsat vědeckou metodou. Kroky vědecké metody jsou jasné:

Obecná metoda

1. Získat pozorování.

2. **Vymyslete teorii**, která vysvětlí pozorování. Ideálně tato fáze vynalézání má vést k několika teoriím, které jsou v souladu s pozorováními v obecnou teorii, která zahrnuje několik možností, které jsou v souladu s daty.

3. Vyvinou teorii a **vyvodit z nich předpovědi**. Když je teorie vyvinuta, je nutné, aby byla přezkoumána více detailně, nezávisle na specifických pozorování, které podpoří její vývoj. Cílem zkoumání je vyvodit z teorie, co by bylo možné předpovědět za nových situací, které nebyly pozorovány. Ideálně chceme nalézt situaci, v které alternativní teorie, které byly dříve vynalezeny, by předpověděli rozdílné výsledky.

4. Proveďte experiment, abyste otestovali teorii.

Příklad

Předměty padají.

- A. Předměty mají vrozenou tendenci padat.
B. Předměty jsou přitahovány zemí, která zapříčiní jejich pád.

Předpovědi z A a B:

- A. Bez ohledu na jeho vzdálenost od země, předmět padá stejnou rychlostí.
B. Předměty vzdálenější od země, budou padat více pomalu.

Testujte, jestli kyvadlo hodin si zachová čas rozdílně v závislosti na tom, jako daleko jsou od země.

Kvantitativní genetika primárně hledá vysvětlení variance mezi jedinci, podobnost mezi příbuznými jedinci a skutečnost, že se populace vyvíjejí, tj. že se mění v čase.

Základní model, který by vysvětloval tyto jevy, se nezměnil za posledních osmdesát let, i když byl propracován do velkých detailů. Model vychází z důležitých základů vzešlých z myšlenek Mendela, založených na základě pozorování kvalitativních vlastností – představa genetického faktoru s následujícími dvěma vlastnostmi:

1. *Princip segregace*: Vlastnost je ovlivněna párem alel, ale každá individuálně se předává potomstvu v gametě, která obsahuje pouze jednu, náhodnou alelu.
2. *Princip volné kombinovatelnosti*: Alely různých faktorů se kombinují nezávisle v gametě.

Kvantitativně genetický model je založen na tom, že genetické faktory, které určují kvantitativní vlastnosti, jsou mnoha faktory, každý s relativně malým efektem, které ovlivňují vlastnosti. Dále i prostředí ovlivňuje tyto vlastnosti, takže projev vlastnosti není zcela věrný translaci základních genetických faktorů. Konečně, genetické faktory jsou uspořádány na chromozomech. Toto uspořádání mění princip volné kombinovatelnosti, tak že tyto faktory (tzv. lokusy) nesené na stejném chromozomu se nekombinují nezávisle. Místo toho, rodičovské kombinace budou děděny častěji než rekombinantní kombinace.

Tento základní model byl velmi úspěšný ve vysvětlování a předpovídání jevu nastíněných výše. To znamená, že jsme minuly kroky 1 a 2, a kvantitativní genetika se zabývá krokem 3. Podle Falconera a Mackaye, „je kvantitativní teorie založena na vydedukování závěrů mendelistické dědičnosti, které se rozšíří na vlastnosti populací za současné segregace genů na

mnoha lokusech". Genetika kvantitativních znaků je tedy velmi zkreslena o tuto teorii. Mnoho času se stráví specifikováním modelů matematicky a dále i jejich manipulováním, aby se z nich vyvodily nějaké závěry.

2 ÚVOD – PROČ KVANTITATIVNÍ GENETIKA A ŠLECHTĚNÍ?

V této kapitole jsou k promyšlení vybrány hlavní body, které zkráceně a zhuštěně popisují problematiku základů genetiky, genetiky kvantitativních znaků, historické pozadí genetického pohledu na evoluci a šlechtění, obecné principy šlechtění, teorie selekce – problematik, které byly hluboce studovány v jiných předmětech.

Projev většiny vlastností je ovlivněn mnoha geny a faktory prostředí. Kvantitativní genetiky se stala hlavním paradigmatem pro analýzy fenotypové proměnlivosti a evoluce. Hlavní principy kvantitativní genetiky byly navrženy nezávisle R. Fisherem (1918) [který zavedl koncept rozčlenění složek variance, na které je založen princip analýzy variance a měl vliv na vývoj metod pro experimenty a testování hypotéz] a S. Wrightem (1921) [metoda úsekových koeficientů]. Praktické aplikace této teorie začaly až v 50. letech a to výlučně v zemědělství. Přičemž se až dodnes liší přístupy analýz a designu experimentů pro rostliny a živočichy. Ty sloužily jako teoretický základ pro šlechtění rostlin a živočichů na celou polovinu 20. století (Lush 1937, Hanson a Robinson 1963, Mayo 1980, Henderson, Gianola a Hammond 1990, Falconer a Mackay 1996).

V 70. a 80. letech začali evoluční biologové plně využívat kvantitativní genetiky jako hlavní nástroj v teoretických a empirických analýzách. Kvantitativní genetiky si také našla své místo v analýzách genetických nemocí u lidí.

Postupně se vyvinuly tři hlavní směry uplatnění:

- a) kvantitativní genetiky v evoluční biologii (Russell Lande v 70. a poč. 80. let, Barton a Turelli 1989, Boake 1994)
- b) šlechtění zvířat – vývoj nových metod odhadu plemenné hodnoty (pro identifikaci elitních jedinců v selekčních programech) a odhady komponent variance – Charles Henderson v 60. – 70. letech, D. Gianola, R. Fernando, M. Grossman, ...)
- c) v poslední době vede rozvoj v molekulární genetice k vývoji nových metod pro detekci, lokalizaci a charakterizaci lokusů kvantitativních vlastností (QTL). V budoucnu se očekává, že dojde k integraci přístupů studia živých organismů mezi kvantitativní a molekulární genetiku.

Je kvantitativní genetiky „mrtvá“? → zatím NE

- je však třeba opustit některé předpoklady, jako např. jednoduchou představu, že kvantitativní vlastnosti jsou podmíněny pouze velkým počtem lokusů s malým aditivním účinkem;
- kvantitativní genetiky se začíná zaměřovat na vlastnosti determinovanými menším počtem lokusů, neaditivními genetickými efekty, nemendelistickou genetiku, ...
- očekává se začlenění genetických detailů o komplexních vlastnostech od molekulární a vývojové biologie.

2.1 GENETICKÉ „OHLÉDNUTÍ“

Většina vědních disciplín může být rozdělena do dvou tříd podle základních otázek „jak“ a „proč“. Otázka „**jak**“, se téměř vždy vztahuje na přímé, primární příčiny pozorování, protože odpovědi na takovéto otázky jsou obecně hledány na nižších úrovních organizace – *buněčná a molekulární biologie*. Otázka „**jak**“ vede v biologii k redukcionismu. Získáváme exaktní odpovědi, kde hlavním omezením jsou používané vhodné technologie a metody.

Naopak, otázky „**proč**“ jsou zaměřeny na studium hlavních, základních příčin. Docházíme tak ke studiu adaptace, ke studiu na vyšších úrovních organizace. Otázky „**proč**“ jsou doménou evolučních ekologů s cílem vysvětlit rozmanitost morfologickou, fyziologickou, chování a vývoj životních změn v a mezi populacemi a druhy. Studia primárních a základních příčin jsou komplementární způsoby biologického výzkumu. Znalost obou je základem pro kompletní porozumění biologického systému.

Hlavní otázkou kvantitativní genetiky je „*Jaký je optimální fenotyp?*“. Implicitním předpokladem vývoje je přirozená selekce, která je hlavní silou utváření evoluce fenotypu. Přirozená selekce je hlavním zákonem biologie. Je to univerzální síla, která způsobuje rozrůznění na všech úrovních organizace – od genů po populace. Adaptační paradigma navždy přeměnila způsob myšlení o biologických jevech, ale má jednu omezenost – neposkytuje mechanistické porozumění evolučních procesů. To je primárním cílem kvantitativní genetiky.

Kvantitativní genetiky a fenotypová evoluce

Ačkoli kulturní a maternální přenos efektů prostředí hrají důležitou roli v určitých případech, je evoluce primárně genetickým procesem. Studium evoluce vyžaduje modely, které zahrnují explicitní genetické mechanismy. Většina vlastností studovaných na celém organismu jsou kódovány velkým počtem genů a individuální lokusy jsou obecně nepozorovatelné. Kvantitativní genetiky využívá statistiku aplikovanou na základní mendelistické principy rozšířené na polygenní vlastnosti a většina vyjádření je v termínech fenotypových průměrů a variancí.

Mendelistické principy v kvantitativní genetice jsou univerzální a platí jak pro domestikované druhy zvířat tak pro přirozené populace. Protože systém páření a evoluční síly jsou v přirozených populacích odlišné od kontrolovaných a řízených domestikovaných populací, studium dědičnosti kvantitativních vlastností v přirozených populacích jsou problematické. Většina kvantitativně genetických parametrů jsou odhadovány porovnáním fenotypů jedinců se známým stupněm příbuznosti. Základní idea je, že podobnost mezi příbuznými je funkcí stupně, kterým je fenotypový projev determinován podílejícími se geny v protikladu k náhodným prostředovým efektům. Ideální experiment: kontrolovaná genetická analýza by měla být provedena se specifickým souborem příbuzných jedinců konkrétního věku ve specifických podmínkách prostředí. Takové situace se nedají dodržet a vyvíjejí se nové statistické procedury jako BLUP nebo REML pro genetické hodnocení jedinců.

Molekulární genetiky „kritizuje“ kvantitativní genetiku pro lhostejnost vůči struktuře a umístění specifických genů, že je „fenomenologická“, že „podvádí“. Molekulární analýzy však nejsou nutné nebo dokonce vhodné pro vysvětlení zákonitostí podobnosti mezi příbuznými. Nevysvětlí posun průměru a variance vlastností za selekce či inbridingu či předpověď společného projevu korelovaných vlastností. Na tyto problémy může odpovědět kvantitativní genetiky. Molekulární genetiky není vhodná na řešení problémů fenotypové evoluce.

Historické souvislosti a základy

Ve staletích před vydáním Darwinova „O původu druhů“ zdůrazňovali vědci stálost druhů z generace do další generace. Co bylo důležité, byl ideál nebo typ organismu, základní rysy, které dovolují rozpoznat druhy, ne však variabilitu mezi jedinci v druhu.

System drahové klasifikace vyvinutý *Carlem Linné* (1701–1778), kdy nové druh je popsán, musí si zachovávat svůj typ, který slouží k reprezentaci toho druhu, spojuje ho a definuje podstatu, takže druh je rozpoznán. Toto zaměření se na ideální stav jeho původu je uvedeno již u *Platóna* (427–347 př. n. l.) a jeho tvrzení, že co je skutečně reálné a věčné, je esence objektu a ne jejich pozorované realizace. Např., i když se židle mohou lišit, rozpoznáme je všechny jako židle. Židle, na které sedíme je pouze nedokonalým spodobněním ideální židle. V Platónově alegorii jeskyně je popsáno, že to co můžeme pozorovat ve světě, jsou pouze pohyblivé stíny (iluze) skutečných objektů zobrazovaných na stěně jeskyně, které se pohybují před ohněm. Platón obrací naši pozornost na stíny na zdi pouze natolik, jak nám tyto stíny dovolují vyslovit závěry o skutečných a neměnitelných objektech, které jsou projektovány jako stíny.

Kdyby biologové napodobili Platóna, uvažovali by o variabilitě mezi organismy více jako o překážce než jako o cíli o sobě, na který by se měli zaměřit. *Darwin* přišel s myšlenkou, že skutečná variabilita mezi skutečnými jedinci (spíše než nevariabilita metafyzických ideálů) je nejzákladnější a objasňující skutečnost přírody.

Evoluce prostřednictvím přirozené selekce vyžaduje tři podmínky:

1. Variabilitu.
2. Podobnost mezi příbuznými jedinci. Tj., určitá část variability musí být dědičná.
3. Rozdílná rozmnožovací úspěšnost: určité formy mají více potomků než ostatní.

Zjevná obtížnost Darwinovy teorie je v bodech 1 a 2: bod 1 zdůrazňuje variabilitu, zatímco bod 2 zdůrazňuje určitou stálost (stálost forem mezi rodiči a potomky). Nebyl vyvinut žádný model dědičnosti v jeho době, která by mohla pojmout potřeby obou bodů. Mezitím další lidé pozorovali a vyvíjeli teorie dědičnosti.

Gregor Mendel (1822 – 1884), v roce 1866, vypracoval teorii dědičnosti založenou na dvou principech popsaných výše. Jeho pozorování byla prováděna na vlastnostech, která projevovala diskrétní formy (tj. červené nebo bílé barvy, hladká nebo svrasklá semena, ...) Mendel studoval fyziku (u Dopplera) před konáním jeho experimentů s hrachem a proto si navykl na svá pozorování pohlížet matematicky. Spíše než pozorování jednoho organismu (jako vzorku typického pro druh) studoval mnoho organismů společně, nepřímou tak posunul kupředu myšlenku, že stejná pravidla dědičnosti nevedou ke stejným výsledkům pro všechny potomky, ale že zde hraje roli náhoda. Rozdíl mezi vlastnostmi s diskrétními formami (kvalitativní) a vlastnostmi s kontinuální proměnlivostí (kvantitativní) byl však velkou překážkou ve vyvinutí jednotné teorie dědičnosti. Zastánci Darwinovy teorie evoluce potřebovali takovou teorii dědičnosti, která by podporovala představu pozvolné evoluce s mnoha přechodnými formami, než teorii, která umožňuje pouze zřetelně odlišné formy. Svět však nebyl připraven přijat a porozumět Mendlovým závěrům. Biologové byly zvyklí pohlížet na organismus jako na celek, než dívat se na izolované vlastnosti. Dále se v jeho době hodně věřilo (ne však všichni), že oplození vyžaduje několik spermií nebo pylových zrn na vajíčko. Kdyby to tak však bylo, pak by pozorované Mendelovy poměry byly nemožné. Po publikování jeho poznatků se objevily další práce, které dokázaly, že jedna mikrogametospóra

spojuje s jednou makrogametosporou, aby došlo k oplodnění; dále byly popsány děje mitózy a meiózy. Tato pravidelnost v buněčném procesu umožňuje pochopit variabilitu při použití Mendelových poměrů méně neuvěřitelné.

Znovuobjevení mendelistické genetiky (roku 1900) zaměřila pozornost na dědičnost diskretních vlastností: *Hugo de Vries* (1848–1933), *Erich von Tschermak* (1871–1962) a *Carl Correns* (1864–1933).

Avšak již *Francis Galton* (1869, 1889) se zabýval studiem kontinuálně proměnlivých vlastností, které se nezřetelně rozdělují do diskretních tříd. Byla vedena řada sporných debat mezi *mendelisty* (Bateson) a *biometriky* (Pearson a Weldon). Řešili hlavní problém, zda diskretní vlastnosti mají stejnou dědičnost a evoluční vlastnosti jako kontinuální vlastnosti. *Mendelisté* se drželi teorie, že variabilitu diskretních vlastností způsobují nové makromutace (mutace s velkým účinkem), zatímco *biometrikové* viděli evoluci jako výsledek přirozené selekce působící na kontinuální vlastnosti. To nakonec vedlo k fúzi genetiky mendelistické a darwinovské teorie evoluce přirozenou selekcí (dědičnost směšování), i když poměrně později.

Francis Galton (1822–1911) pracoval na studiu rozdílných kontinuálních vlastností u lidí a pozoroval vztahy mezi vlastnostmi u rodičů a jejich potomků. Pozoroval, že u vlastnosti výšky byli potomci se podobali svým rodičům více než ostatní jedinci v populaci a obecně výška potomků byla menší zvláště než jejich rodičů, tedy, že jestliže rodiče byli vysocí, tak jejich potomci byly v průměru kratší a jestliže rodiče byli krátkí, jejich potomci byli v průměru vyšší. V roce 1889 nazval tuto tendenci „regresi k průměru“ a navrhl, že to bude obecné pravidlo pro dědičnost kvantitativních vlastností. Termín regrese se dodnes používá ve statistice. Tato tendence však byla rychle odstraněna variabilitou z populace, protože po několika generacích, všichni potomci by se postupně přiblížili k průměru populace. Aby smířil svou teorii regrese k průměru s evolucí, navrhl Galton, že evoluce vyplývající ze soutěže, izolovaní jedinci se velmi liší od jejich rodičů v důsledku velkých mutací. Další pozorování a vývoj teorie dědičnosti na počátku 20. století podaly Galtonovým pozorováním odlišnější interpretaci.

Wilhelm Johannsen (1857–1927) dokázal v roce 1903, že určitá variabilita v kvantitativních vlastnostech nebyla zapříčiněna mechanismy dědičnosti, ale prostředím, v kterém organizmy žily, a vyvíjeli se. Prováděl pokusy s inbredními liniemi fazolí a zjistil, že v inbrední linii byla veškerá pozorovaná variance způsobena rozdílným prostředím. Poprvé použil termíny genotyp (geneticky identičtí jedinci inbrední linie) a fenotyp (pozorované hodnoty vlastnosti změřené na jedinci daného genotypu; fenotyp se skládal z dědičné hodnoty genotypu s efektem prostředí). Johannsen vyvodil závěr ze svých experimentů, že genotypy byly obecně neměnitelné a jako Galton předpokládal, že evoluce musela probíhat náhlými velkými mutacemi genotypu. Oba předpokládali, že genotyp pro danou vlastnost byl jednotný nedělitelný blok. To že genotyp by mohl být složen z četných faktorů, bylo přineseno dalšími vědci, např. *George Udny Yule* (1871–1951) v roce 1902 svým matematickým modelem, kterým byla výška determinována genotypy složených z četných faktorů a efektem prostředí, které může podpořit vznik kontinuální proměnlivosti a zároveň Galtonovu regresi. Rodiče mohou být vysocí prostě proto, že to zapříčinil efekt prostředí. Ale efekt prostředí se nepřenáší na potomky (není to dědičné), takže potomci mohli být průměrně menší než rodiče. Dále protože genotyp je složen z více faktorů, potomci se nemusí nutně podobat jen jednomu nebo druhému rodiči, ale může být svou hodnotou mezi oběma.

I když se pozorované vlastnosti považovaly za diskrétní, u určitých vlastností se předpokládalo, že byly ovlivněny více než jedním faktorem (genem).

Významným experimentem k potvrzení vícefaktorové hypotézy provedli šlechtitelé obilí, kdy kolem roku 1910 Edward Murray East (1879–1938) a Rollins Adams Emerson (1873–1947) zaznamenali variabilitu u vlastností obilí po provedení umělého křížení nebo samoopylení. Když křížili rozdílné variety, hybridi neměli více variability než jejich potomci. Ale potomci po těchto hybridů po samoopylení byli značně variabilnější. Tento neočekávaný vznik variability mohl být vysvětlen pouze tak, že genotyp byl složen z mnoha faktorů, které segregují nezávisle za vzniku rozdílných kombinací, poté co byly spojeny prvním křížením mezi rozdílnými varietami (parentální generace). Tento fenomén zvýšení variability pozorovali dříve např. mezi lety 1771 a 1776 Joseph Gottlieb Kölreuter (1733–1806) nebo Carl Friedrich von Gärtner (1772–1850). Vysvětlení poskytl Mendel, jehož model dědičnosti dokázal interpretovat tato pozorování.

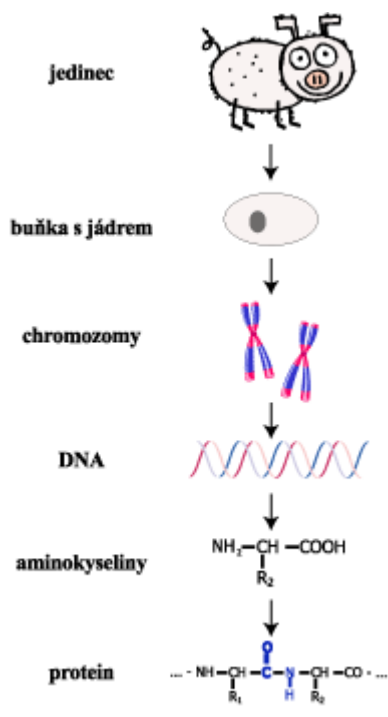
Závěr

Ve vývoji genetiky na svém počátku lze sledovat dvě historické linie. První se zaměřuje na jednotlivé faktory a jejich dědičnost a druhá se zabývá kontinuální variancí ovlivněnou genetickými a prostředovými faktory. Tyto přístupy se však prolínají a jsou v jakési mechanistické hierarchii. Předpokládejme, že chcete vysvětlit změny v průměru a varianci vlastnosti populace. Pak použijete kvantitativně genetickou teorii, protože pracuje s průměry a variancemi. Mnoho předpovědí je odvozeno ze vzorců, které mají jako parametry pouze tyto průměry a variance. Vzorce jsou bez jakýchkoliv vztahů k genetickým lokusům, náhodné segregaci nebo volné kombinovatelnosti.

Pokud byste se zajímali o to, jak konkrétní průměry a variance vznikají, pro pochopení tohoto fenoménu na nižší úrovni hierarchie, musíte pracovat s lokusy, které mají individuální efekty. Tím se zabývá genetika populací. Spojením těchto individuálních efektů jsou průměry a variance, jejichž původy jsou podmíněny mnoha kvantitativně genetickými vzorci.

Pokud studujeme dědičnost a evoluční změny na úrovni jednoho lokusu, musí se dále přejít ke studiu dědičnosti a evolučních změn na úrovni vlastnosti nebo fenotypu. Rozpracování teorie pro dědičnost a evoluci na této úrovni je vždy odvozena z porozumění individuálních lokusů, produkující efekty, které lze pozorovat (tj. fenotyp). Nicméně, efekty jakéhokoliv lokusu nejsou téměř projednávány. Místo toho složité efekty se diskutují s používáním parametrů, které zpřesňují průměr nebo sumarizované efekty. Nakonec se hledá propojení mezi teorií a reálným světem. Začínáme tedy modelem a z něj chceme vyvodit mnoho závěrů. Zavedení těchto závěrů do praxe je také třeba znát odhady parametrů, které se zahrnou do vzorců odvozených z teorie. Statistická metoda získává data, která nemohou být přímo pozorovatelná – to je disciplína zvaná statistická genetika. Hlavními veličinami jsou základní variance a plemenné hodnoty.

2.2 ZÁKLADY KVANTITATIVNÍ GENETIKY

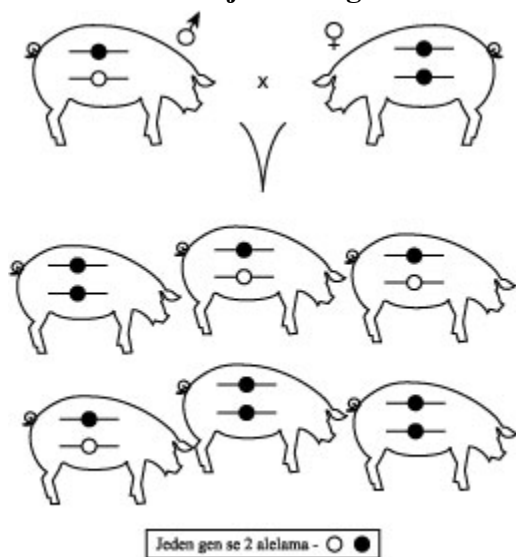


DNA v buňkách obsahují informace pro syntézu proteinů, které tvoří stavební bloky s biologickou funkcí. Každý protein je zapsán v malé části DNA, která se nazývá gen. Různí jedinci mohou mít různé varianty genů, které vedou k různým variantám proteinů, různým biologickým funkcím a tedy genetickým rozdílům mezi jedinci.

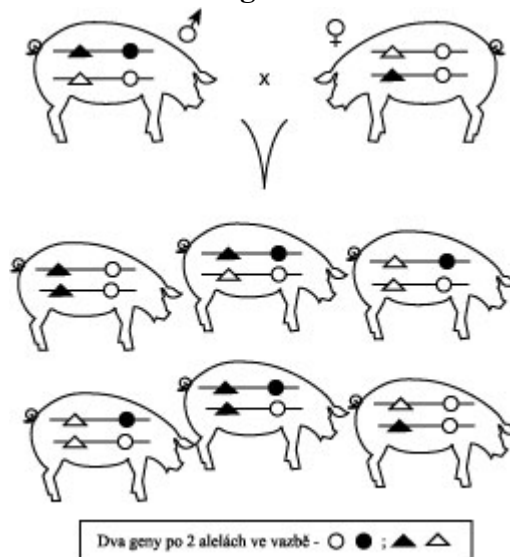
Každý jedinec má dvě kopie každého genu – každá od jednoho rodiče – avšak některé jsou výhodnější, některé méně. Šlechtitelé chtějí vybrat ty výhodnější, aby získali geneticky nejziskovější zvířata.

Jestliže známe, jaké varianty nese konkrétní zvíře, pak je docela snadné využít užitek zvířete pro určení, která je žádoucí alela sledovaného genu. Avšak když užitečná vlastnost je podmíněna dvěma geny, je více obtížné využít užitek zvířete, aby se určila žádoucí alela každého genu.

Příklad jednoho genu



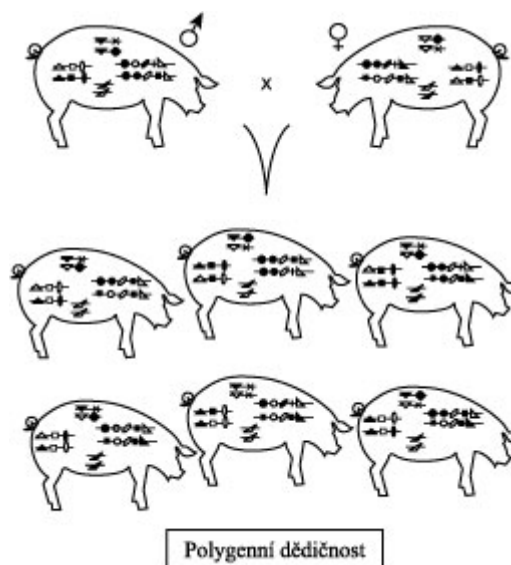
Příklad dvou genů ve vazbě



Polygeny a geny velkého účinku

Klasické genetické metody hodnocení genetické úrovně jedince, jako selekční index a BLUP, předpokládají, že užitkové vlastnosti jsou podmíněny mnoha geny s malým účinkem (aditivní působení). Takové geny se často nazývají **polygeny**.

- infinitesimální model



Více se v současné době zajímáme hledáním genů, které mají významnější vliv na vlastnosti důležité z ekonomického hlediska. Tyto geny se nazývají geny kvantitativních vlastností (**QTG**) nebo geny velkého účinku. Pokud máme jen důkaz o genu velkého účinku, ale neznáme jeho lokalizaci, pak se označuje jako lokus kvantitativních vlastností – **QTL**. Takže se předpokládá, že kvantitativní vlastnost je podmíněna mnoha geny malého účinku a několika málo geny velkého účinku.

Významným odvětvím genetiky populací je *genetika kvantitativních znaků* a vlastností, která studuje procesy proměnlivosti a dědičnosti u hospodářsky důležitých znaků a vlastností. Pokud budeme uvažovat všechny negenetické faktory jako vlivy prostředí, můžeme fenotyp vyjádřit rovnicí $P = G + E$, kde **G** je složka genotypová a **E** (angl. environment) složka prostředí. Podstatou genetiky je snaha o oddělení těchto dvou složek různými biometrickými metodami, což je následně využíváno ve šlechtění při odhadu genetických hodnot jedinců i populací.

Využití polygenů v selekci

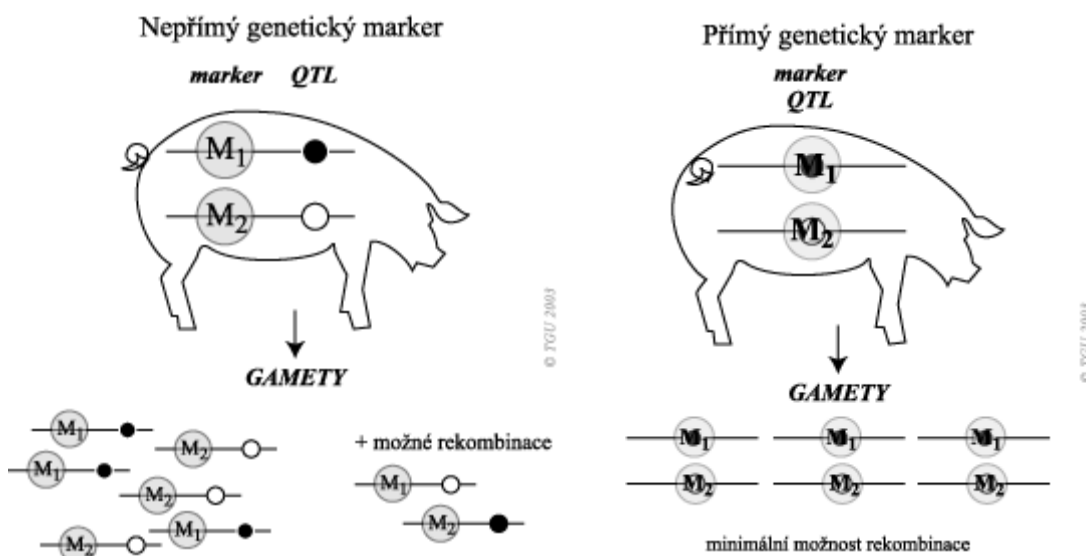
Chceme selektovat zvířata s nejlepšími alelami genů, protože zanechají po sobě potomstvo s lepší užitkovostí. To platí pro geny velkého i malého účinku. Ale metody využívané pro polygeny jsou založeny na výběru podle pozorovaných fenotypových hodnot a to je docela efektivní pro vybrání nejlepších genů. Příbuzní mají část svých genů stejné. Pak lze vyvodit, jak nám užitková hodnota příbuzných jedinců vypovídá o kvalitě genů toho zvířete. Užitkovost příbuzných jedinců nám pomůže odhadnout hodnotu jeho genů. Větší příbuzenské vzdálenosti způsobí menší podíl stejných genů. Metoda takového genetického hodnocení se nazývá BLUP, která hodnotí pozorované hodnoty jedinců a jejich příbuzných, aby získala nejlepší odhady plemenné hodnoty. Selektce založená na plemenné hodnotě nezahrnuje geny velkého účinku, které nejsou touto metodou detekovatelné. Pokud lze určit jednotlivé geny velkého účinku, lze jít dále za jednoduchý BLUP.

Vysvětlení genů velkého účinku pomocí genetických markerů

Přímé použití genů s určenou hodnotou může vést k rychlejšímu genetickému pokroku. To umožní genetické markery, které jsou definované jako úseky DNA bez funkce a bez vlivu na užitkovost. Jsou však snadno detekovatelné v laboratořích a tak lze říci, kterou alelu každého genetického markeru zvíře nese.

Nepřímý genetický marker je ve vazbě s QTL. Vyhledání těchto markerů vyžaduje dobře naplánovaný experiment. Vazba konkrétní alely markeru a QTL je neustále ohrožována rekombinacemi – funkcí vzdáleností mezi lokusy. Pro práci s nepřímými markery je potřeba provádět rodokmenovou analýzu a mít k dispozici změřené užitkové vlastnosti.

Je-li marker lokalizován přímo v QTL, pak již nejsou rekombinace problémem. Potřebujeme pouze změřit užitkové vlastnosti.



Závěr:

Většina užitkových vlastností je ovlivněna mnoha geny, ale některé z těchto genů se mohou podílet větší mírou na variabilitě těchto vlastností. Moderní selekční metody jsou založeny na využívání variability genů s malým účinkem (polygeny) – aditivní genetická variabilita, která se používá pro odhad PH. Genetické markery jsou nyní využívány k detekci a vysvětlení genů velkého účinku (QTL). Uvažuje se také o jejich zařazení jako jeden z nástrojů ve šlechtění.

Materiály určené pro studenty specializace „Genetika a šlechtění hospodářských zvířat“ pro předmět **Genetika ve šlechtění zvířat** (letní semestr 2006).

Dr. Ing. Tomáš Urban
 ÚMFGZ - pracoviště genetiky MZLU v Brně
<http://www.mendelu.cz/~agro/af/genetika/urban@mendelu.cz>

únor '06

© Urban 2006