

# Wykorzystanie praw dziedziczenia w hodowli ryb

Piotr Łapa<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Towarzystwo Naukowe Branży Zoologicznej „Animalian”

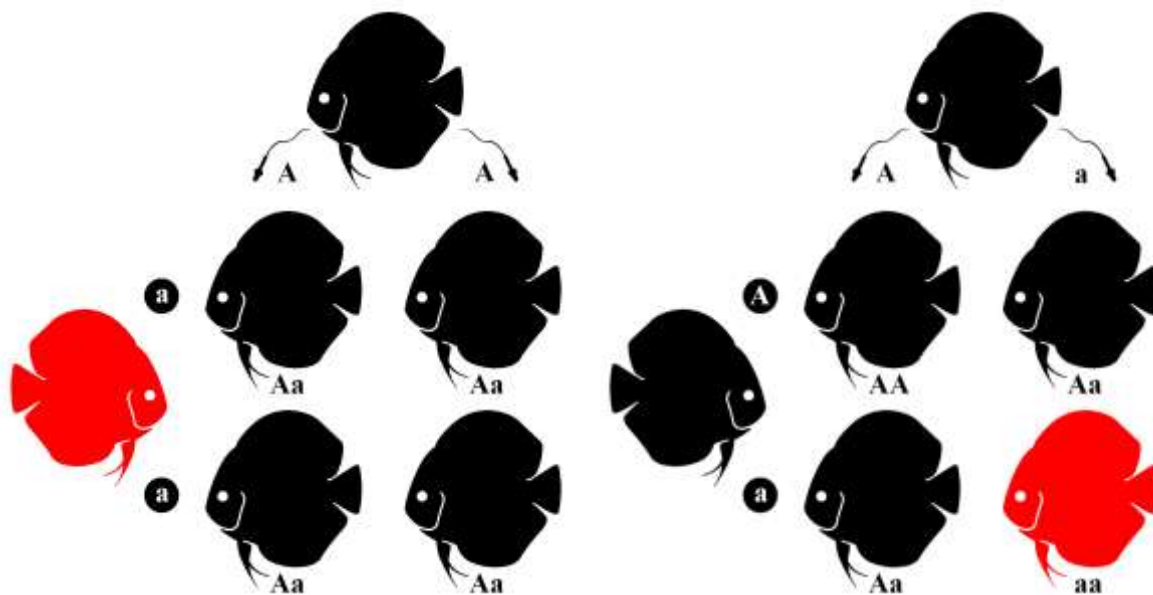
Pierwsze prawo Mendla mówi, że gamety zawierają po jednej kopii każdego genu i jest to tzw. prawo czystości gamet. Drugie prawo Mendla mówi, że różne cechy dziedziczone są niezależnie od siebie i jest to tzw. prawo niezależnego dziedziczenia. Doświadczenia Grzegorza Mendla opublikowane w 1866 roku oraz zaproponowane na ich podstawie modele dziedziczenia to podstawy genetyki klasycznej. Są to fundamentalne zasady, z których wynikają bardziej złożone mechanizmy genetyki populacji czy genetyki molekularnej.

## 1. Dziedziczenie cech uwarunkowanych jedną parą genów. Pierwsze prawo Mendla

Najprostsze dziedziczenie cech, odbywa się za pośrednictwem tylko jednej pary genów. W parach chromosomów homologicznych w odpowiadających sobie pozycjach zwanych loci, zlokalizowane są geny wpływające na tą samą cechę. Mogą to być identyczne geny, a osobnik o takim genotypie nazywany jest homozygotą. To samo locus na dwóch chromosomach, zajmować mogą jednak dwa różne warianty jednego genu zwane allelami. Układ taki nazywany jest heterozygotycznym. Gamety (tj. plemniki lub komórki jajowe) zawsze jednak zawierają tylko po jednym allelu danego genu. Stwierdzenie to jest nazywane „prawem czystości gamet” lub „pierwszym prawem Mendla”. Homozygotyczne zwierzę pod względem danego genu, produkuje tylko jeden rodzaj gamet, czyli wszystkie komórki rozrodcze zawierają ten sam wariant genu. Heterozygotyczny osobnik pod względem danego genu produkuje dwa rodzaje gamet, wyposażonych w jeden albo drugi allel.

Podstawowe zasady genetyki najlepiej jest ilustrować przykładami różnych krzyżówek genetycznych. Ich graficzna forma to szachownica genetyczna zwana też kwadratem Punnetta (np. rycina 1). Pokolenie rodzicielskie w krzyżówkach oznaczamy jako **P** (łac. *parentes*) a ich potomstwo jako **F<sub>1</sub>** (łac. *filius*). Drugie pokolenie mieszańcowe oznacza się jako **F<sub>2</sub>** a kolejne odpowiednim indeksem dolnym przy podstawowej literze **F<sub>n</sub>**.

Wzajemne relacje dwóch genów allelicznych warunkujących daną cechę, mogą być dwojakiego rodzaju. Jeden z alleli może całkowicie dominować nad drugim, maskując jego działanie. W tym przypadku mówi się o dziedziczeniu typu *pisum*. W przypadku klasycznych krzyżówek Mendlowskich, całe potomstwo powstałe w wyniku krzyżowania homozygoty dominującej (AA) i homozygoty recesywnej (aa), będzie przejawiało fenotyp dominujący i reprezentowało jeden heterozygotyczny genotyp (Aa) (rycina 1A). Dopiero w kolejnym pokoleniu czyli po kojarzeniu dwóch osobników heterozygotycznych (Aa) dochodzi do rozszczepienia cech fenotypowych w stosunku 3:1 z przewagą fenotypu dominującego. Genotypy w drugim pokoleniu wystąpią w stosunku 1:2:1, gdzie heterozygot (Aa) będzie dwa razy więcej, niż homozygot recesywnych (aa) lub dominujących (AA) czyli tyle ile wszystkich homozygot razem wziętych (rycina 1B). Geny dominujące, które zawsze ujawniają się fenotypowo, zarówno w homozygocie, jak i heterozygocie oznaczają się wielkimi literami np. A, B, C, D, itp. Natomiast geny recesywne, które ujawniają się tylko w układzie homozygotycznym oznaczają się małymi literami np. a, b, c, d, itp.

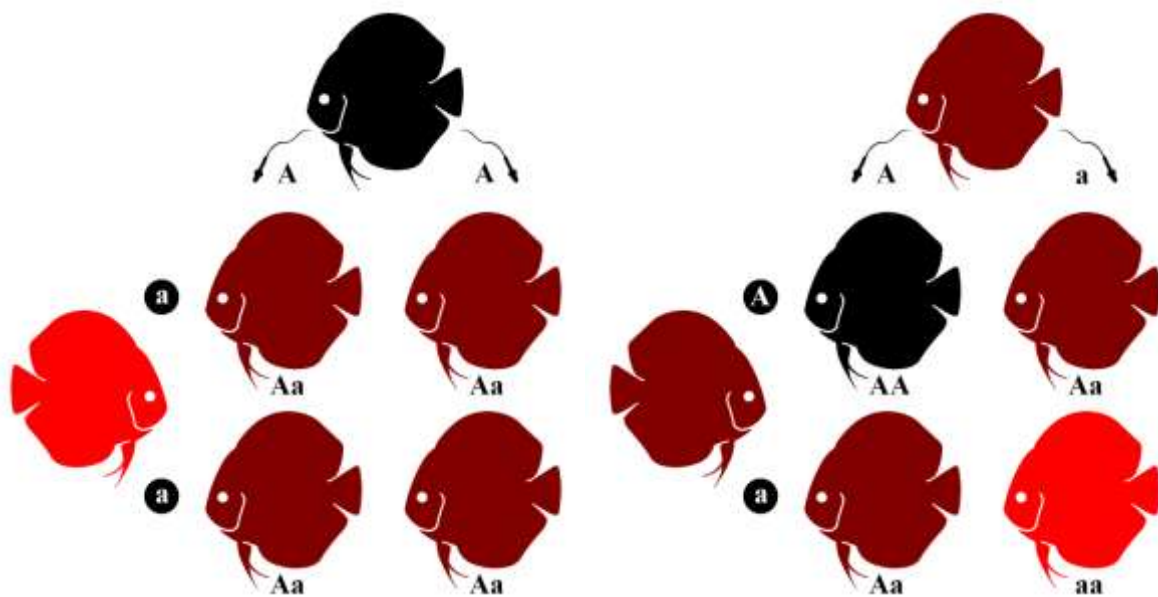


Rycina 1A. Dominacja całkowita (*pisum*).  
Kojarzenie pokolenia rodzicielskiego (P) i uzyskane potomstwo pokolenia F<sub>1</sub>

Rycina 1B. Dominacja całkowita (*pisum*).  
Kojarzenie osobników z pokolenia F<sub>1</sub> i uzyskane potomstwo pokolenia F<sub>2</sub>

W wariantowym typie dziedziczenia, żaden z genów nie maskuje swego alternatywnego allelu, a fenotyp to wypadkowa funkcjonowania obu genów. Jest to tzw. dziedziczenie typu *zea*. W wyniku krzyżowania homozygot o odmiennej cesze fenotypowej, już w pierwszym pokoleniu, wśród wszystkich potomków wystąpi fenotyp

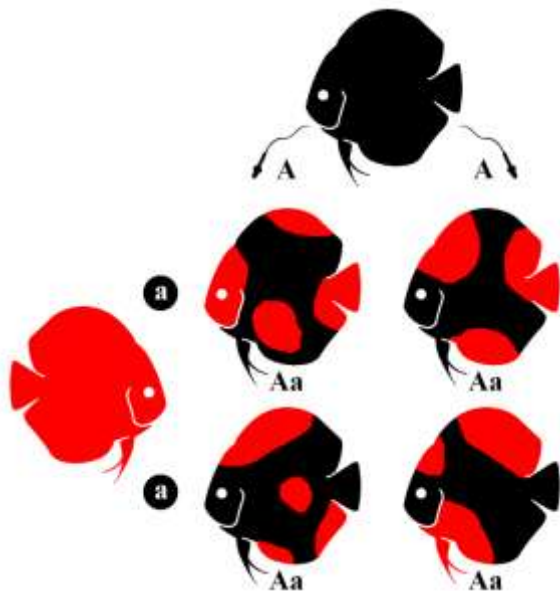
pośredni (rycina 2A). W kolejnym pokoleniu rozkład fenotypów odpowiadał będzie rozkładowi genotypów tj. 1:2:1 z przewagą grupy heterozygot o pośrednim fenotypie (rycina 2B). W przypadku genów o dominacji niepełnej, kolejne allele oznaczane są tą samą literą z indeksem górnym lub dolnym, charakteryzującym dany allel np.  $A_1$ ,  $A_2$  lub  $a^y$ ,  $a'$ . W przypadku rozważań teoretycznych oraz dla celów dydaktycznych, np. podczas rozwiązywania zadań, zasada ta nie musi być przestrzegana i można stosować oznaczenie typowe dla dziedziczenia typu *pisum*, czyli jeden allel dużą literą a drugi małą literą.



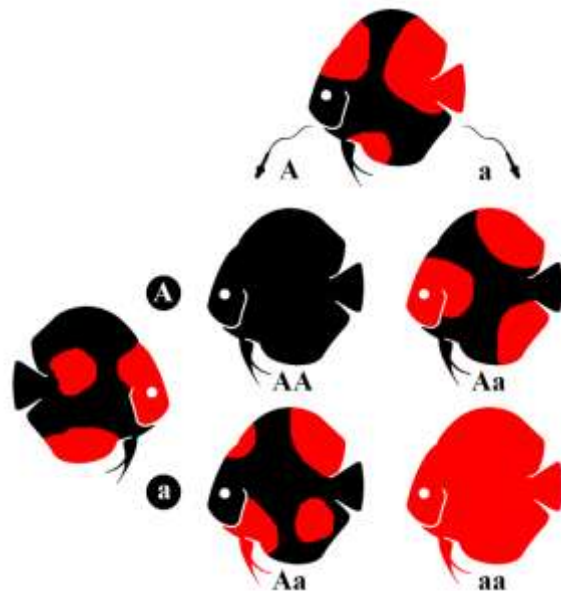
Rycina 2A. Dominacja niecałkowita (*zea*).  
Kojarzenie pokolenia rodzicielskiego (P)  
i uzyskane potomstwo pokolenia F<sub>1</sub>.

Rycina 2B. Dominacja niecałkowita (*zea*).  
Kojarzenie osobników z pokolenia F<sub>1</sub>  
i uzyskane potomstwo pokolenia F<sub>2</sub>.

Innym wariantem dominacji niepełnej są tzw. allele współdominujące, które w układzie heterozygotycznym wykształcą cechę będącą mozaiką fenotypowej ekspresji obu alleli (rycina 3A i 3B). Rozkład fenotypów przy współdominowaniu, jest taki jak przy dominacji niepełnej, jedynie fenotyp heterozygot nie jest wypadkową działania dwóch alleli, lecz oba ujawniają się niezależnie od siebie tworzą fenotyp mieszany.



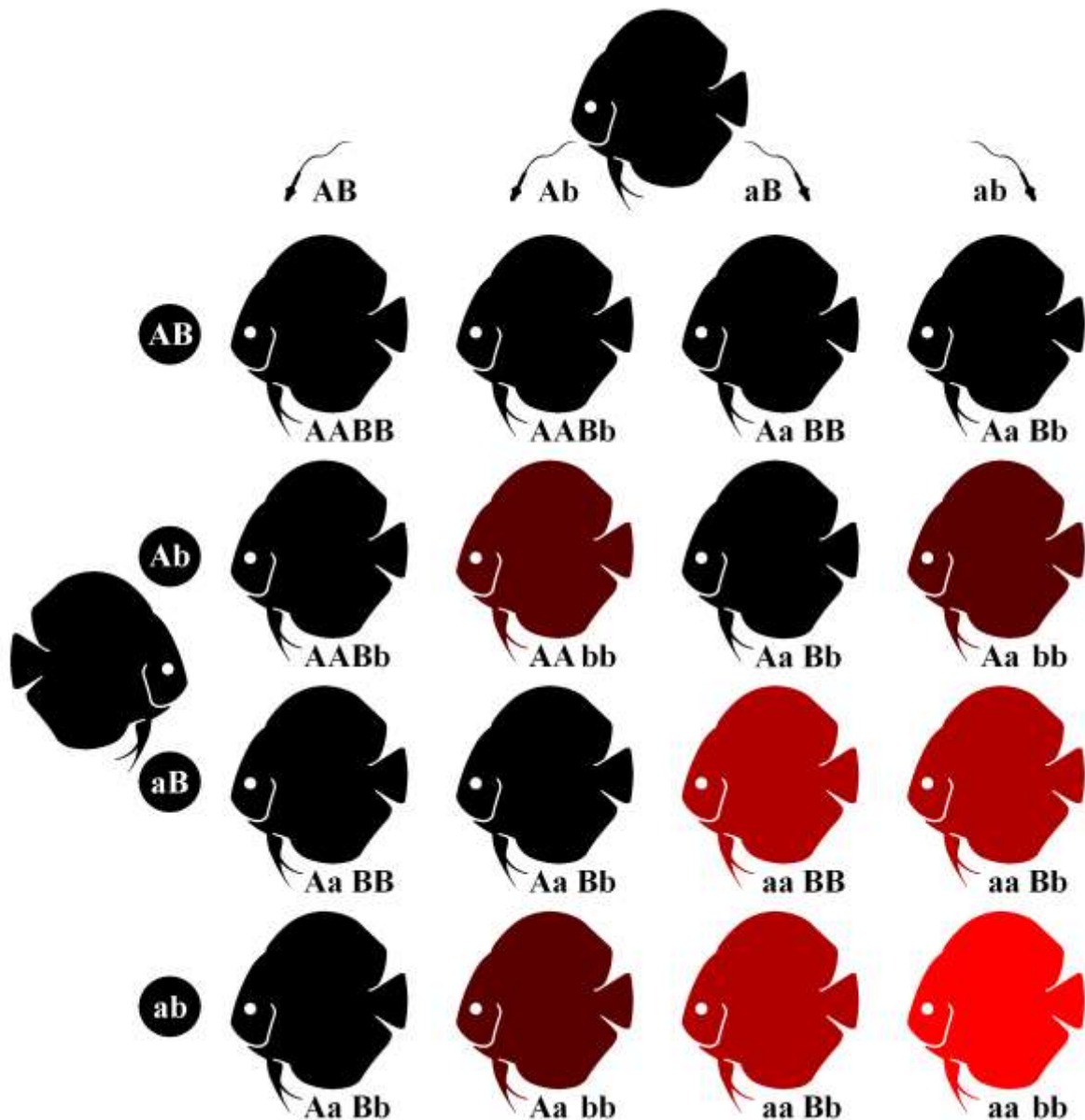
Rycina 3A. Współdominacja.  
Kojarzenie pokolenia rodzicielskiego (P) i uzyskane potomstwo pokolenia F<sub>1</sub>



Rycina 3B. Współdominacja.  
Kojarzenie osobników z pokolenia F<sub>1</sub> i uzyskane potomstwo pokolenia F<sub>2</sub>

## 2. Dziedziczenie cech uwarunkowanych wieloma parami genów. Drugie prawo Mendla

Wiele cech dziedziczy się za pośrednictwem więcej niż tylko jednego locus, czyli różne geny mogą wspólnie wpływać na tą samą cechę fenotypową. W wyniku krzyżowania dihybrydów pod względem niezależnie dziedziczonych dwóch par genów, otrzymuje się 9 różnych genotypów, a klasyczny rozkład fenotypów zgodnie z tzw. drugim prawem Mendla to 9:3:3:1 (rycina 4).



Rycina 4. Rozszczepienie fenotypów w pokoleniu F2 w stosunku 9:3:3:1

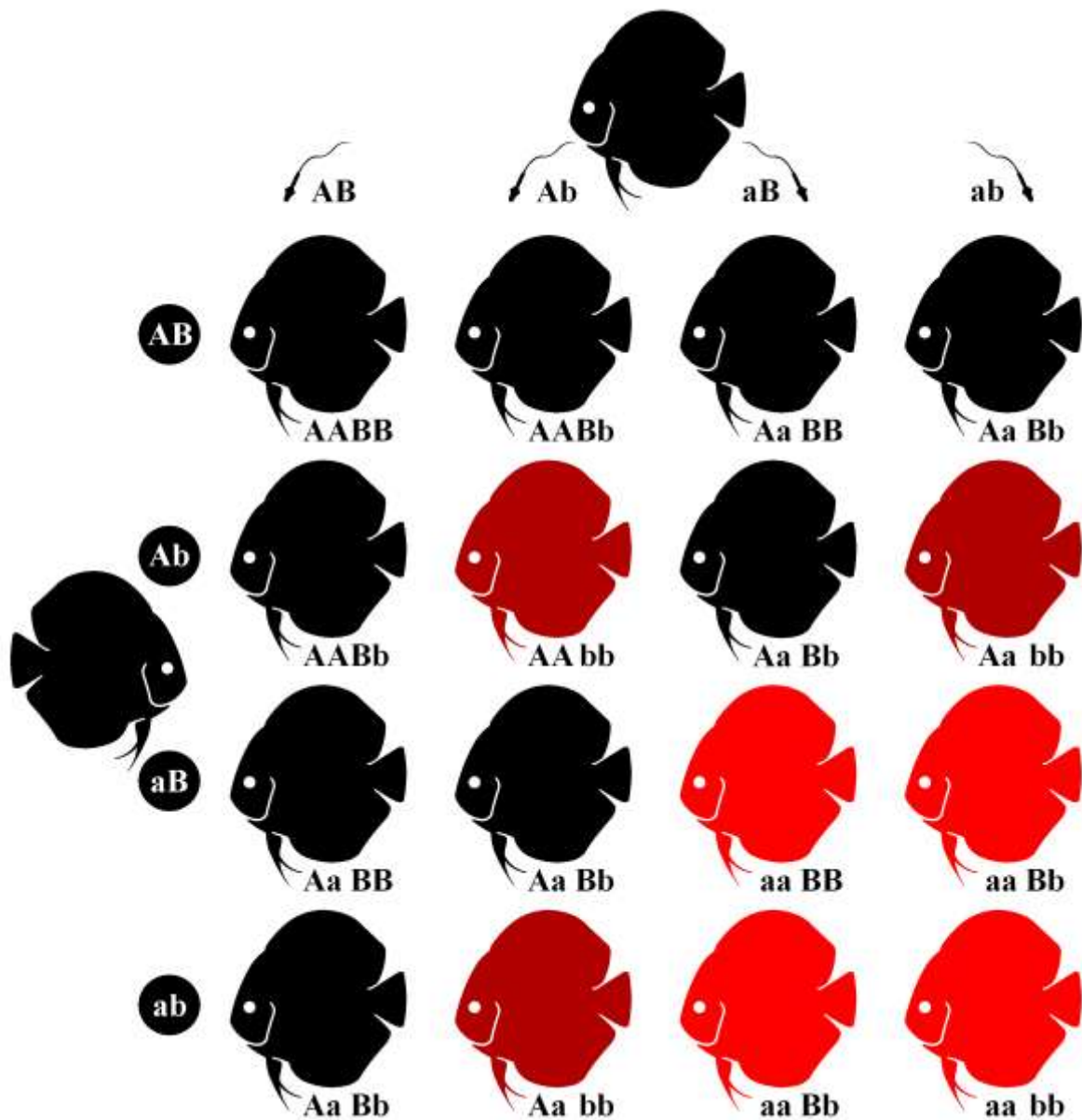
Drugie prawo Mendla mówi, że różne cechy dziedziczone są niezależnie od siebie czyli każda gameta wyposażona jest w jeden alleliczny wariant genu z każdego loci.

Rozpatrując genotyp osobnika będącego podwójną heterozygotą **AaBb** otrzymujemy gamety o następujących zestawach genów **AB**, **Ab**, **aB** i **ab**, gdyż dowolny allel loci A może znaleźć się w gamecie z dowolnym allelem z loci B.

Efekt prezentowany na rycinie 4, uzyskuje się gdy w obu loci występuje pełna dominacja. Jeśli w obu loci osobnik jest homozygotą recesywną **aabb** to ma wyjściowy jasnoczerwony kolor. Dominujący allel **B** intensyfikujący barwę wywołuje efekt przyciemnienia i osobniki o genotypie **aaB\_** są ciemnoczerwone. Natomiast dominujący allel **A** warunkuje dodatek ciemnego pigmentu i osobniki o genotypie **A\_bb** są brązowe. Obecność dwóch dominujących alleli, warunkujących ciemny pigment oraz znaczną intensyfikację wybarwienia, wywołuje czarny fenotyp osobników o genotypie **A\_B\_**. Sytuacja taka ma miejsce, np. gdy loci A warunkuje produkcję czarnego barwnika, natomiast loci B powoduje znaczny wzrost ilości komórek barwnikowych.

Podręcznikowy rozkład 9:3:3:1 będący ilustracją drugiego z praw Mendla wyprowadzony może być z rozkładu fenotypowego znanego z pierwszego prawa Mendla czyli stosunku 3:1. Jeśli rozpatrując jedną parę genów, stosunek dwóch fenotypów to 3 do 1, to w obu tych grupach, druga niezależnie dziedzicząca się grupa, też będzie miała rozkład 3 do 1. Proste działania matematyczne, pozwalają uzyskać następujące wyniki: dla pierwszej grupy  $(3/4) \times 3 = 2,25$  i  $(3/4) \times 1 = 0,75$  a dla drugiej grupy będzie to  $(1/4) \times 3 = 0,75$  i  $(1/4) \times 1 = 0,25$ . Jako, że nie może powstać pół osobnika, ani ćwierć zwierzęcia, wszystkie te wyniki trzeba zwielokrotnić, by były liczbami naturalnymi. Jako, że najmniejszy z wyników to 0,25 to należy pomnożyć go 4 krotnie, by przyjął on wartość równą 1. W ten sposób, zamiast 2,25:0,75:0,75:0,25 otrzymuje się ogólnie znany stosunek 9:3:3:1.

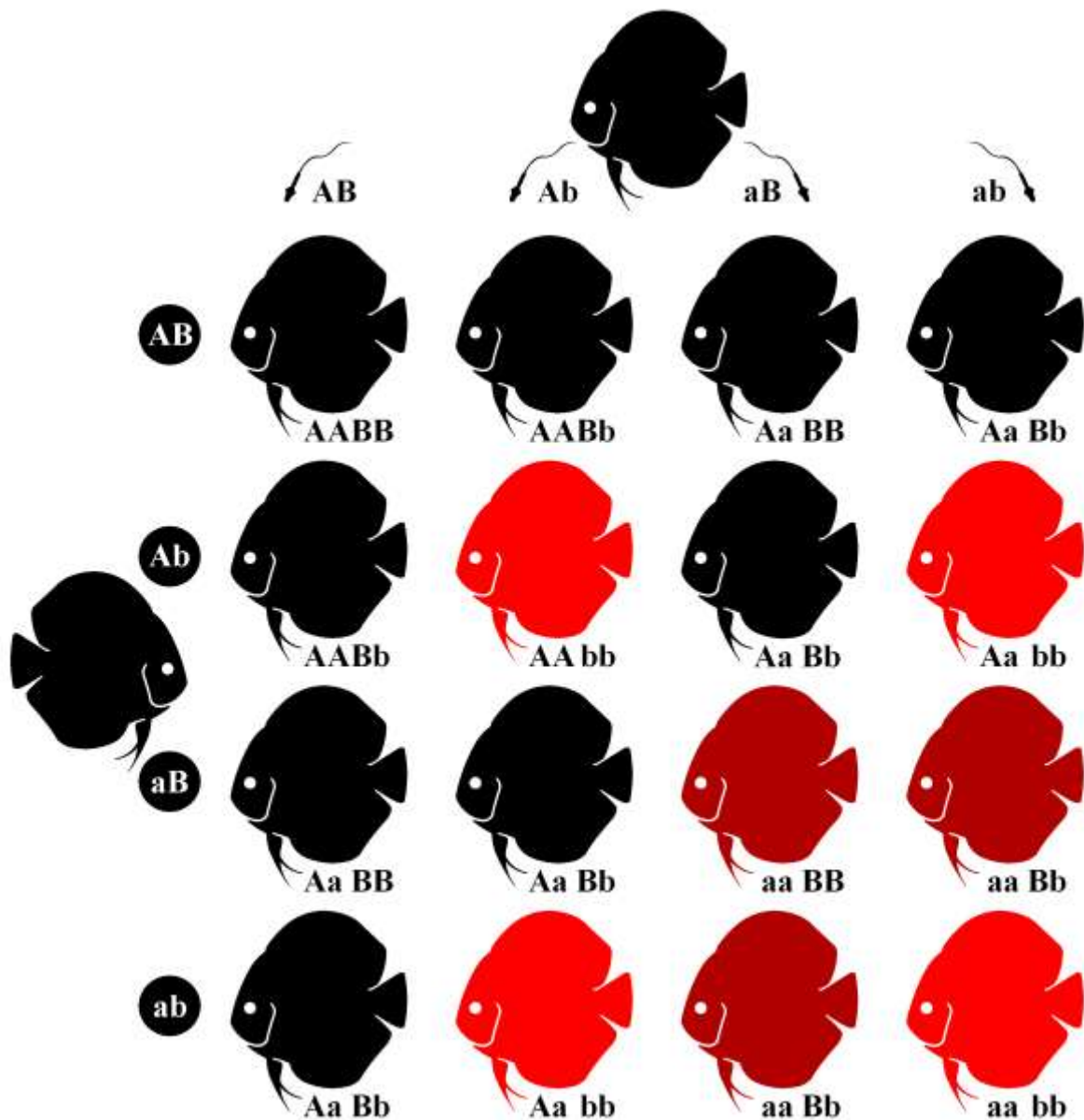
Powyższy rozkład fenotypów, klasycznie prezentowany dla krzyżówek rozpatrujących dwa loci, może ulec znacznym modyfikacjom, z powodu zjawiska epistazy czyli maskowania efektów jednych genów przez inne niealleliczne geny (geny z innych loci). Genem epistatyczny nazywamy ten, który maskuje ekspresję innych genów, natomiast gen który jest maskowany nazywany jest hipostatycznym.



Rycina 5a. Rozszczepienie fenotypów w pokoleniu F2 w stosunku 9:3:4

Rozkład fenotypów z ryciny 5a jest ilustracją zjawiska epistazy recesywnej, która polega na maskowaniu efektu genów przez allele recesywne z innego locus. W powyższym przykładzie allel *A* umożliwia fenotypowe przejawianie się funkcji genów z locus *B*, natomiast recesywny allel *a* powoduje, iż efekty ich działania nie są widoczne (są blokowane). Wszystkie heterozygoty *aa* — niezależnie od tego, jaki mają genotyp locus *B*, mają fenotyp jasnoczerwony. Wpływ allelu *b* na organizm, może ujawnić się dopiero gdy współwystępuje z allellem *A*. Podobnie efekt funkcjonowania allelu *B* jest widoczny jedynie gdy w genotypie danego osobnika jest równocześnie dominujący allel *A*. Sytuacja taka ma miejsce np. gdy allele locus *A* warunkują powstawanie dwóch alternatywnych barwników

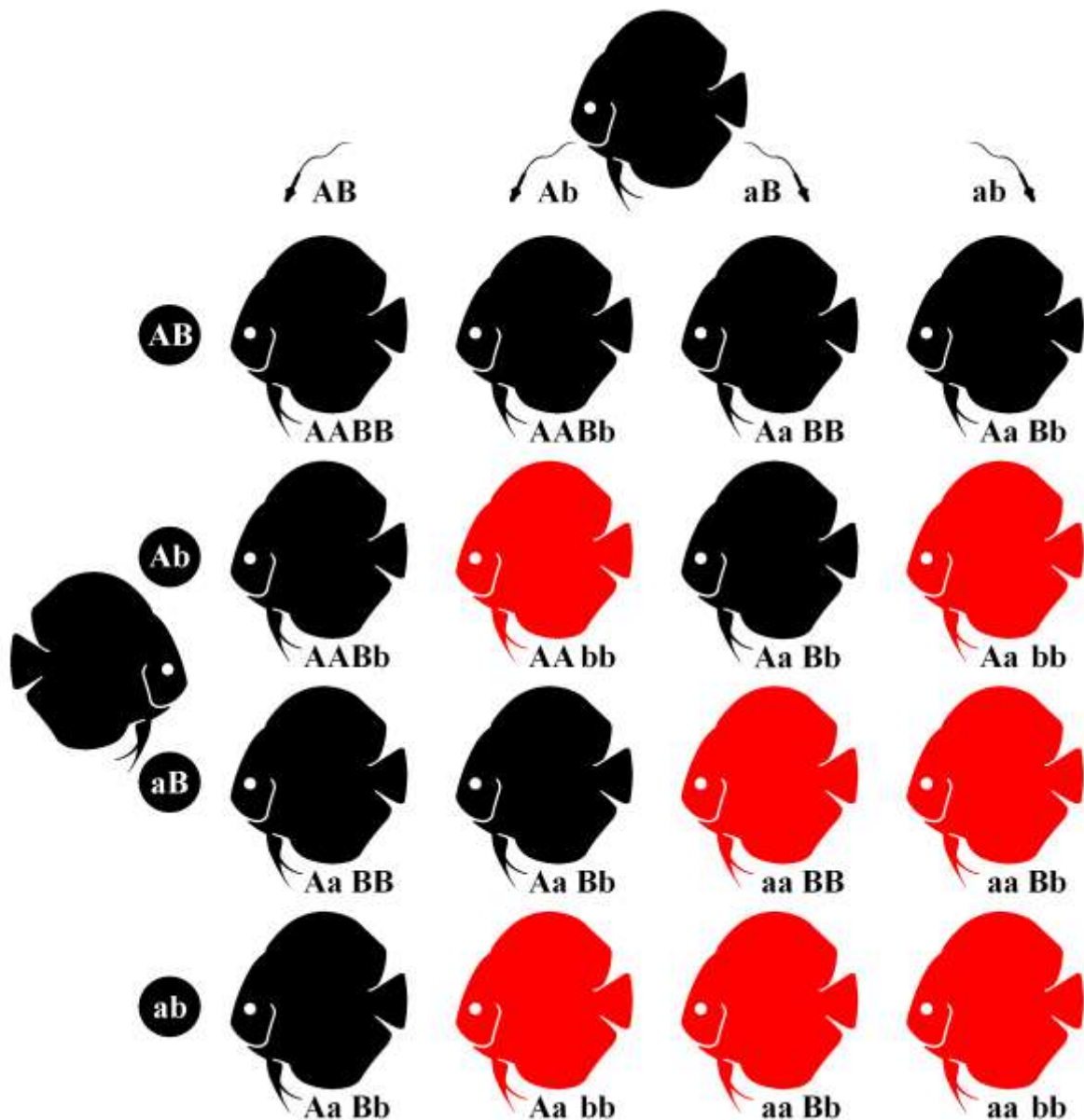
(np. czarny lub brązowy) natomiast o tym, czy prekursor dla tych barwników jest dostępny decyduje allel *B*.



Rycina 5b. Rozszczepienie fenotypów w pokoleniu F2 w stosunku 9:4:3

Rycina 5b ilustruje to samo zjawisko co rycina 5a, jedyna różnica polega na tym, że tym razem allel *B* umożliwia fenotypowe przejawianie się funkcji genów z lokus A, natomiast recesywny allel *b* powoduje, iż efekty funkcjonowania lokus A nie są widoczne (są blokowane).

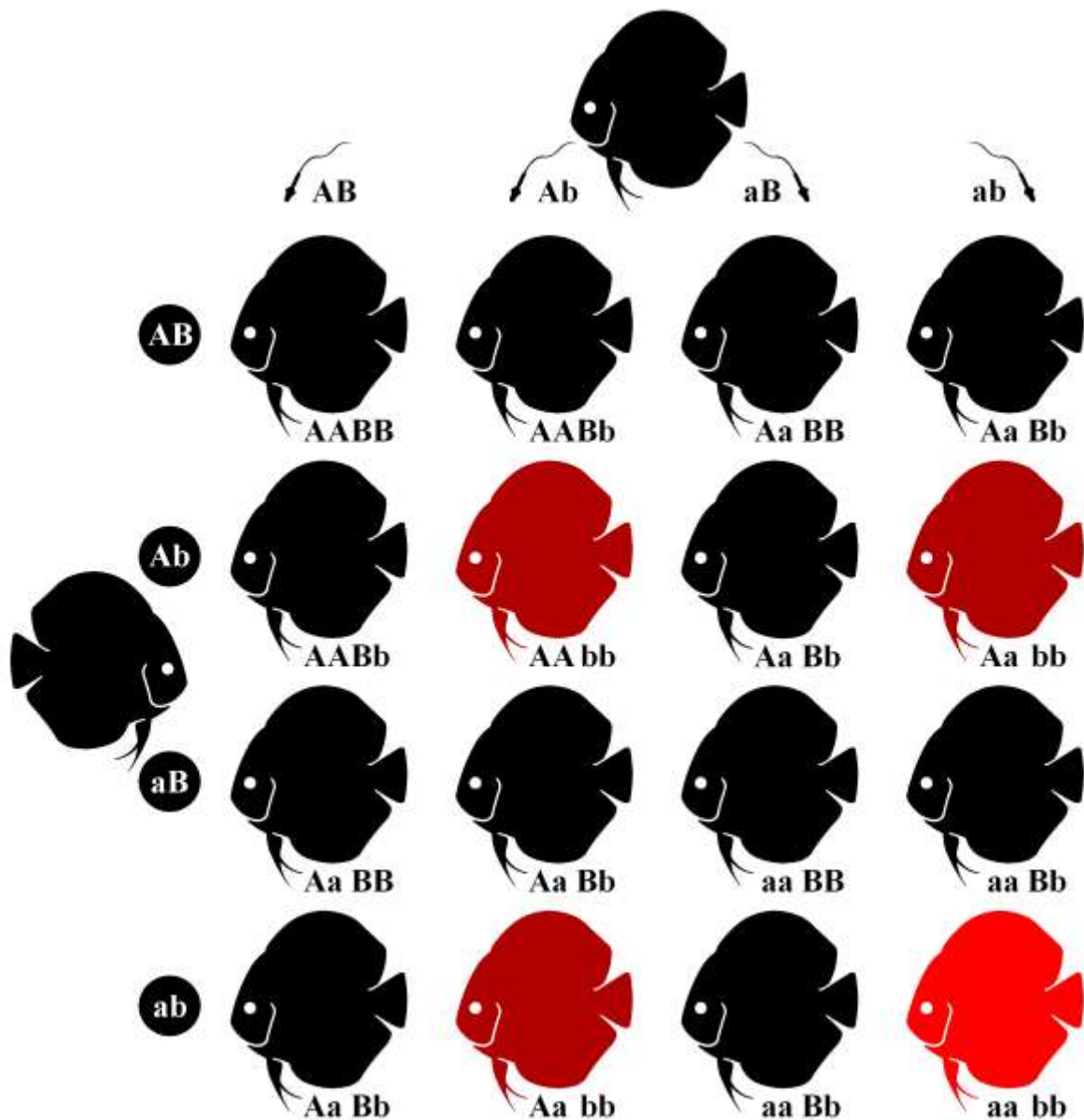




Rycina 6. Rozszczepienie fenotypów w pokoleniu F2 w stosunku 9:7

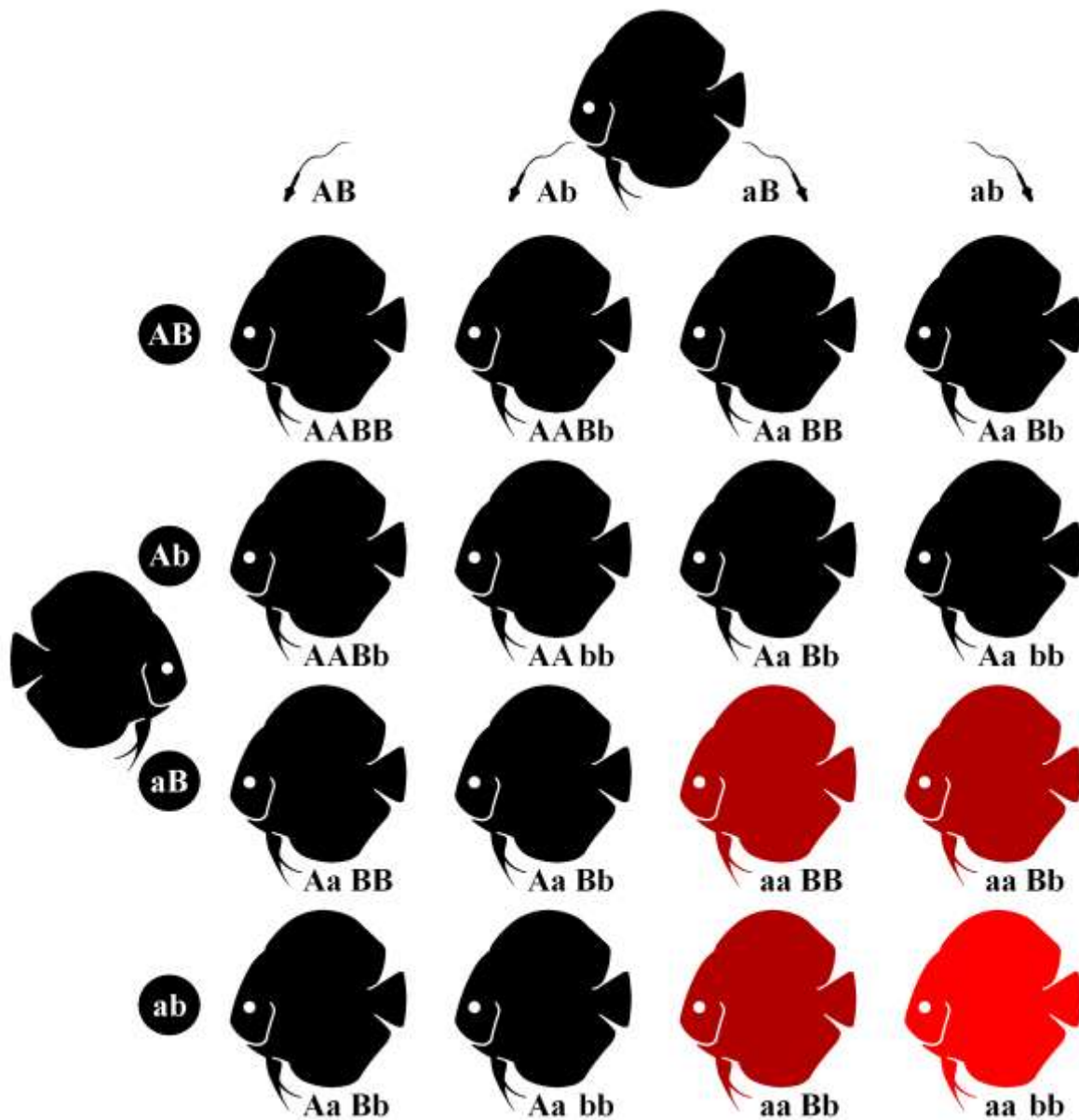
Rozkład fenotypów prezentowany na rycinie 6, uzyskiwany jest wtedy, gdy melanistyczny (czarny) fenotyp warunkowany jest przez jednoczesną obecność w genotypie dwóch alleli tj. **A** i **B**. Jeśli w obu loci osobnik jest homozygotą recesywną **aabb**, to ma wyjściowy jasnoczerwony kolor. W przypadku gdy w genotypie znajdzie się allel **A** ale nie będzie **B** lub przeciwnie czyli występuje allel **B** lecz brak allelu **A**, to osobnik taki nadal jest jasnoczerwony. Dopiero uzupełniające się działanie genów dominujących z obu loci, warunkuje czarny fenotyp osobników o genotypie **A\_B\_**. Sytuacja taka ma miejsce, np. gdy loci **A** warunkuje przekształcenie związku chemicznego w prekursor barwnika, a dopiero loci

B warunkuje przekształcenie prekursora w ostateczny barwnik. Opisane tutaj zjawisko komplementacji nazywane jest też epistazą podwójną recesywną.



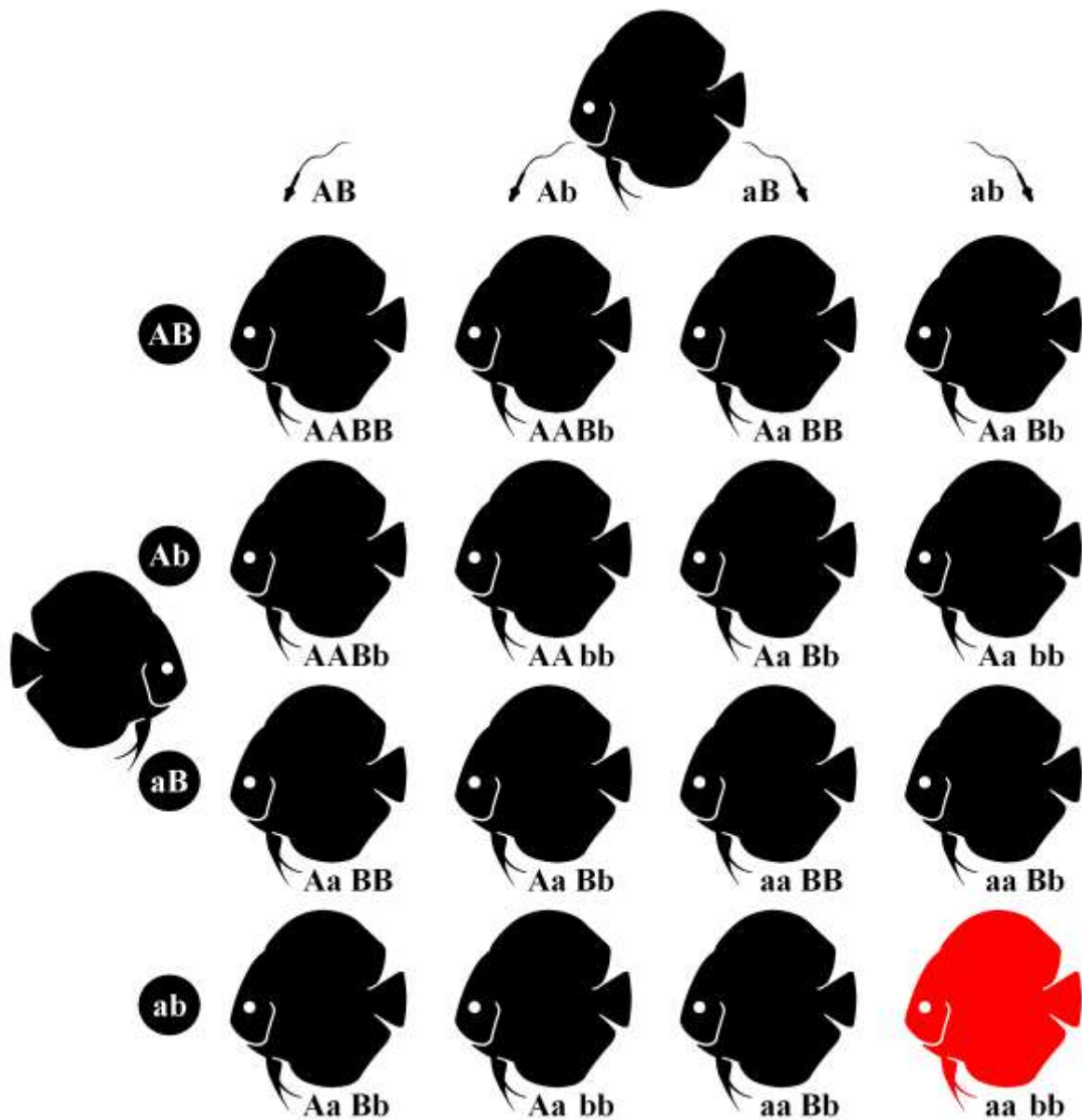
Rycina 7a. Rozszczepienie fenotypów w pokoleniu F2 w stosunku 12:3:1

Rozkład fenotypów prezentowany na rycinie 7a to przykład zjawiska epistazy dominującej. Wyjściowy kolor jasnoczerwony występuje u homozygot recesywnych *aabb*. Dominujący allel *A* warunkuje intensyfikację barwy do ciemnoczerwonej. Wpływ allelu *A* nie ma jednak szans na ujawnienie się w fenotypie w obecności dominującego allelu *B*, który warunkuje czarny barwnik maskujący wszystkie inne pigmenty, a powstający w zupełnie odrębnym szlaku metabolicznym..



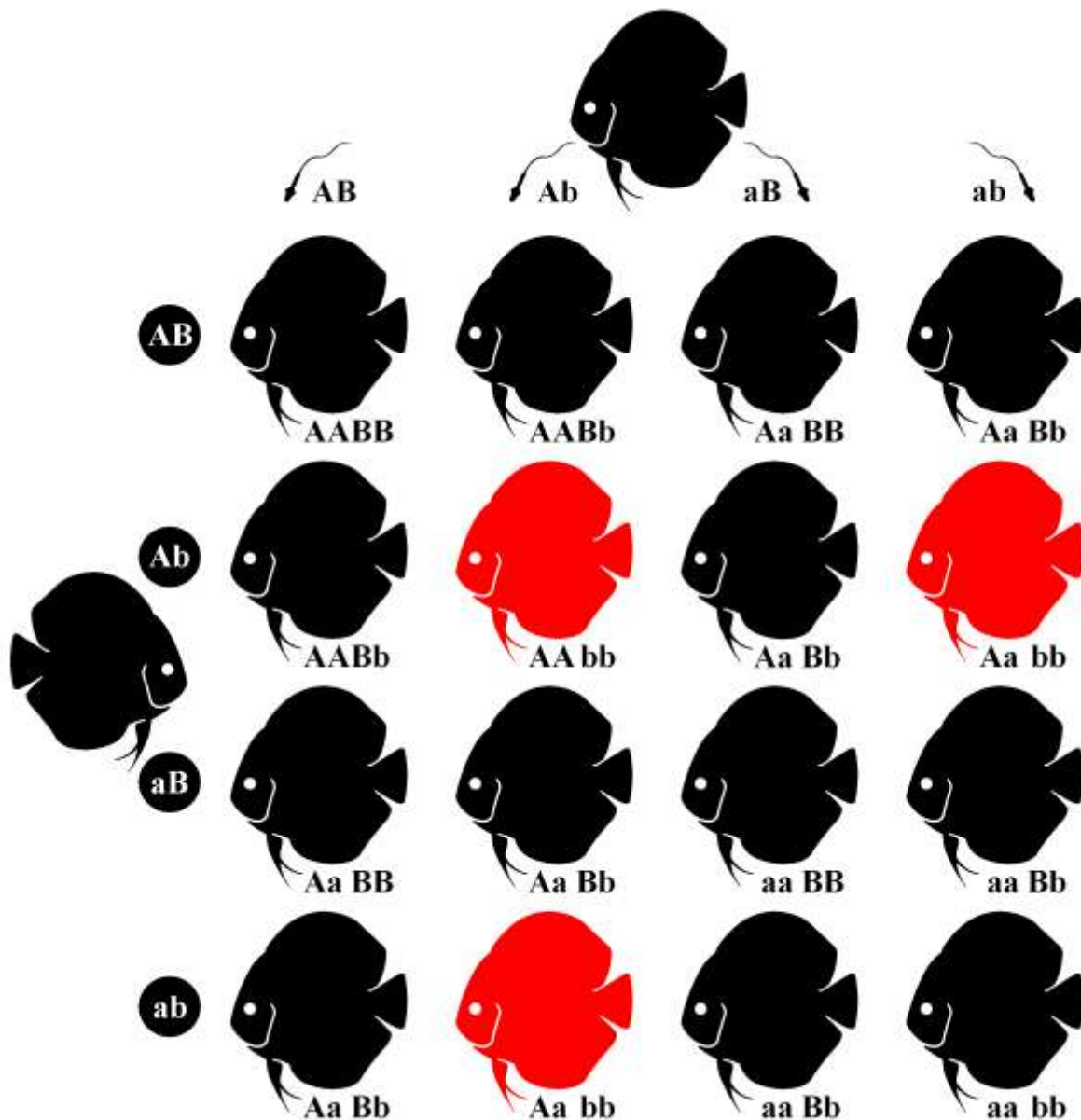
Rycina 7b. Rozszczepienie fenotypów w pokoleniu F2 w stosunku 12:3:1

Rycina 7b ilustruje to samo zjawisko co rycina 7a jedyna różnica polega na tym, że tym razem allel **B** warunkuje intensyfikację barwy do ciemnoczerwonej, natomiast allel **A** odpowiedzialny jest za wytworzenie barwnika czarnego, maskującego całkowicie inne barwniki.



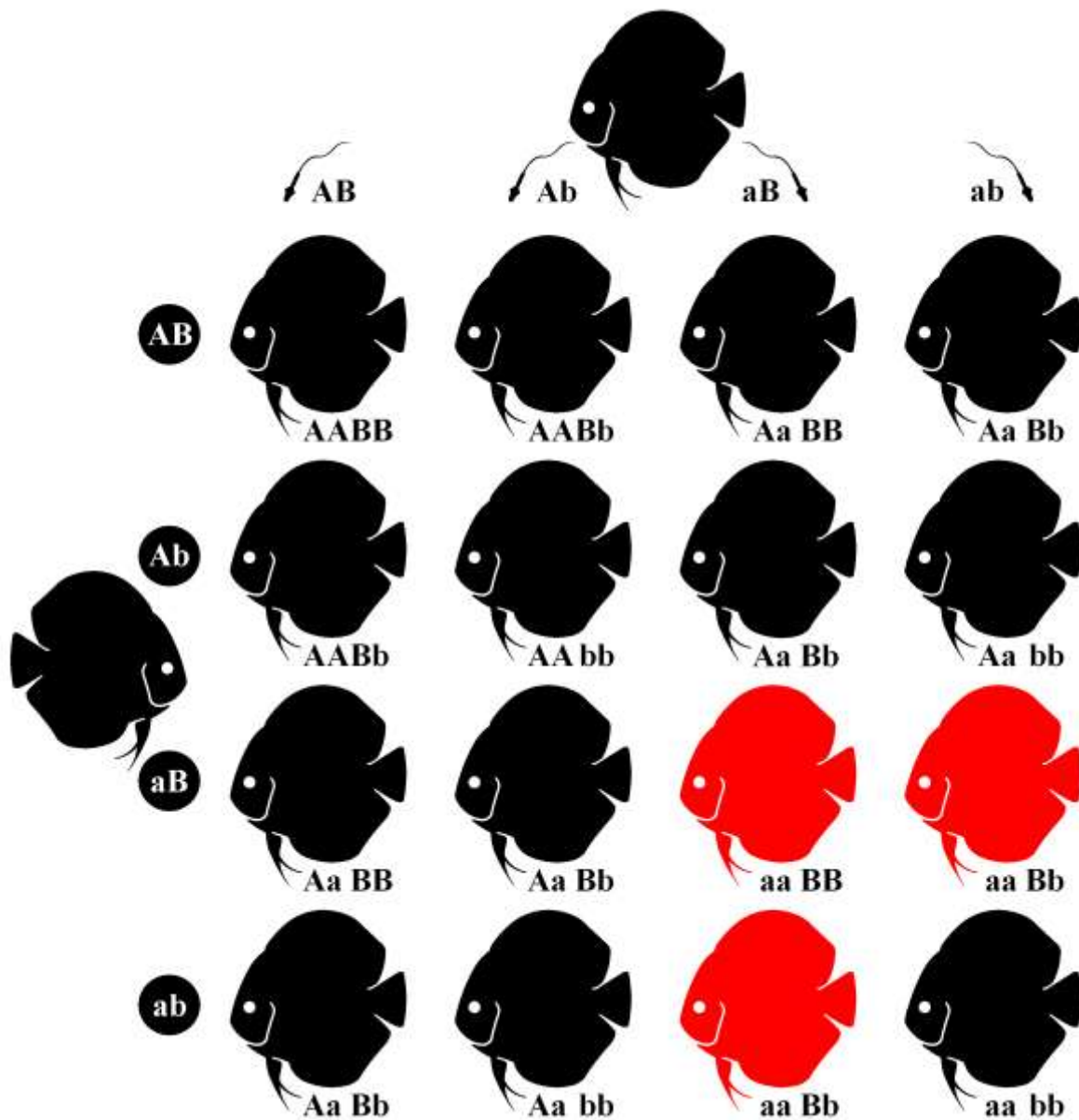
Rycina 8. Rozszczepienie fenotypów w pokoleniu F2 w stosunku 15:1

Rozkład fenotypów prezentowany na rycinie 8 to przykład zjawisko epistazy podwójnej dominującej. Niezależnie od tego czy występuje dominujący allel A, czy też dominujący allel B maskują one nawzajem efekty swojego działania, czyli zarówno osobniki o genotypie  $A\_ \_ \_$  i  $\_ \_ B\_$  są czarne. Oznacza to, że wystarczy tylko jeden dominujący allel w którymkolwiek z loci, aby ujawnił się czarny barwnik całkowicie maskujący kolor czerwony. Mechanizm tego zjawiska może być taki, że barwnik czarny wytwarzany jest ze swojego prekursora zarówno przez enzymy jednego jak i drugiego loci, które mogą funkcjonować jednocześnie, ale równie dobrze wystarczy obecność tylko jednego z nich.



Rycina 9a. Rozszczepienie fenotypów w pokoleniu F2 w stosunku 13:3

Kolejne z przedstawionych zjawisk to epistaza dominująca i recesywna. Polega ona na tym, że recesywny allel *a* z pierwszego lokus ma maskujący wpływ na działanie genów z drugiego lokus, a jednocześnie dominujący allel *B* z drugiego lokus uniemożliwia działanie genów tego pierwszego (rycina 9a). W takiej sytuacji, gdy maskowanie polega na wytwarzaniu czarnego barwnika osobniki o genotypie *aa* *\_* *\_* są czarne podobnie jak osobniki o genotypie *\_* *B* *\_*. Czerwone mogą być jedynie osobniki o genotypie *A* *bb*.



Rycina 9b. Rozszczepienie fenotypów w pokoleniu F2 w stosunku 13:3

Rycina 9b ilustruje to samo zjawisko co rycina 9a jedyna różnica polega na tym, że tym razem dominujący allel *A* z pierwszego lokus ma identyczny maskujący wpływ na działanie genów z drugiego lokus, a jednocześnie recesywny allel *b* z drugiego lokus uniemożliwia działanie genów tego pierwszego.

Tabela 1. Podsumowanie stosunków fenotypowych przy różnym współdziałaniu epistatycznym dwóch par genów

Rycina	Interakcja	Genotyp				Stosunek fenotypów
		<i>A_B_</i>	<i>A_bb</i>	<i>aaB_</i>	<i>aabb</i>	
4	Brak	9	3	3	1	9:3:3:1
5	Epistaza recesywna	9	3	3	1	9:3:4
6	Podwójna epistaza recesywna	9	3	3	1	9:7
7	Epistaza dominująca	9	3	3	1	12:3:1
8	Podwójna epistaza dominująca	9	3	3	1	15:1
9	Epistaza dominująca i recesywna	9	3	3	1	13:3

W tabeli 1 podsumowano omówione powyżej zjawiska epistazy. Jak widać stosunek genotypów u potomstwa ( $F_2$ ) dihybrydów ( $F_1$ ) to zawsze 9:3:3:1 ale interakcje między genami sprawiają, że stosunek fenotypów może być zróżnicowany. W powyższych przykładach rozpatrywano relacje między genami dwóch loci, zakładając w każdym z nich typowe dominacyjne dziedziczenie (rycina 1). Ilość fenotypów wzrośnie, jeśli w loci tych dziedziczenie będzie niezupełnie dominujące (rycina 2) lub współdominujące (rycina 3).

### 3. Teoretyczne dochodzenie do modelu dziedziczenia

Za przykład ilustrujący teoretyczne dochodzenie do modelu dziedziczenia, posłużymy nam hipotetyczny gatunek ryby w populacji, której stwierdzono trzy odmiany barwne tj. czarną, czerwoną i kremową (białą). Hodowca postanowił przeprowadzić kojarzenia tych ryb, by określić model dziedziczenia wariantów barwnych. Jako pokolenie rodzicielskie (P) wybrał kojarzenie osobnika czystej linii czarnej z osobnikiem czystej linii białej, które w założeniu są homozygotyczne. Uzyskane potomstwo (F<sub>1</sub>) w 100% okazało się czarne i założył więc, że heterozygotyczne. W kolejnych kojarzeniach osobników pokolenia F<sub>1</sub> uzyskał potomstwo pokolenia F<sub>2</sub>, o trzech różnych fenotypach tj. czarnym, białym i czerwonym. Pytanie zasadnicze brzmi, czy ubarwienie to warunkują geny 1 pary (dziedziczenie typu *zea*), czy może 2 par. Dokładne policzenie narybku dało następujące wyniki; spośród 160 osobników pokolenia potomnego (F<sub>2</sub>) 99 było czarnych, 25 czerwonych i 36 białych. Jak zawsze tak i w tym przykładzie, potomstwo nie występuje w liczebnościach odpowiadających dokładnie teoretycznym stosunkom fenotypów. Możemy jedynie określić do którego stosunku, jest mu najbliższym. Nie robi się tego jednak na „oko” lecz wykorzystuje odpowiednie obliczenia. Można sprawdzić czy obserwowane liczebności odpowiadają stosunkowi fenotypowemu; 9 : 3 : 4, 12 : 3 : 1 czy 2 : 1 : 1?

W tym celu, wykorzystamy statystyczny test  $\chi^2$ . Jest to banalnie proste obliczenie, które nie wymaga znajomości statystyki, a jedynie podstawowych działań dodawania, odejmowania i dzielenia. W praktyce wystarczy podstawić odpowiednie liczby do wzoru, a potem porównać wynik z wartością graniczną na zasadzie „większy/mniejszy”.

Sprawdzamy dopasowanie liczebności obserwowanych (oznaczonych jako O) do wyliczonych teoretycznie tj. oczekiwanych (oznaczonych jako T) zgodnie ze stosunkiem 9 : 3 : 4. Liczebności oczekiwane dla stosunku, 9 : 3 : 4 to:  $9/16 \times 160 = 90$  (czarnych),  $3/16 \times 160 = 30$  (czerwonych) i  $4/16 \times 160 = 40$  (białych). Wyliczone  $\chi^2$  to:

$$\chi^2 = \sum \frac{O - T}{T}^2 = \frac{99 - 90}{90}^2 + \frac{25 - 30}{30}^2 + \frac{36 - 40}{40}^2 = 2,13$$

Sprawdzamy teraz dopasowanie liczebności obserwowanych (O) do wyliczonych teoretycznie (T) zgodnie ze stosunkiem 12 : 3 : 1. Liczby oczekiwane dla stosunku, 12 : 3 : 1



to:  $12/16 \times 160 = 120$  (czarnych),  $3/16 \times 160 = 30$  (czerwonych) i  $1/16 \times 160 = 10$  (białych).

Wyliczone  $\chi^2$  to:

$$\chi^2 = \sum \frac{O - T}{T} = \frac{99 - 120}{120} + \frac{25 - 30}{30} + \frac{36 - 10}{10} = 72,11$$

Następnie sprawdzamy dopasowanie liczebności obserwowanych (O) do wyliczonych teoretycznie (T) zgodnie ze stosunkiem 2 : 1 : 1. Liczby oczekiwane dla stosunku; 2 : 1 : 1 to:

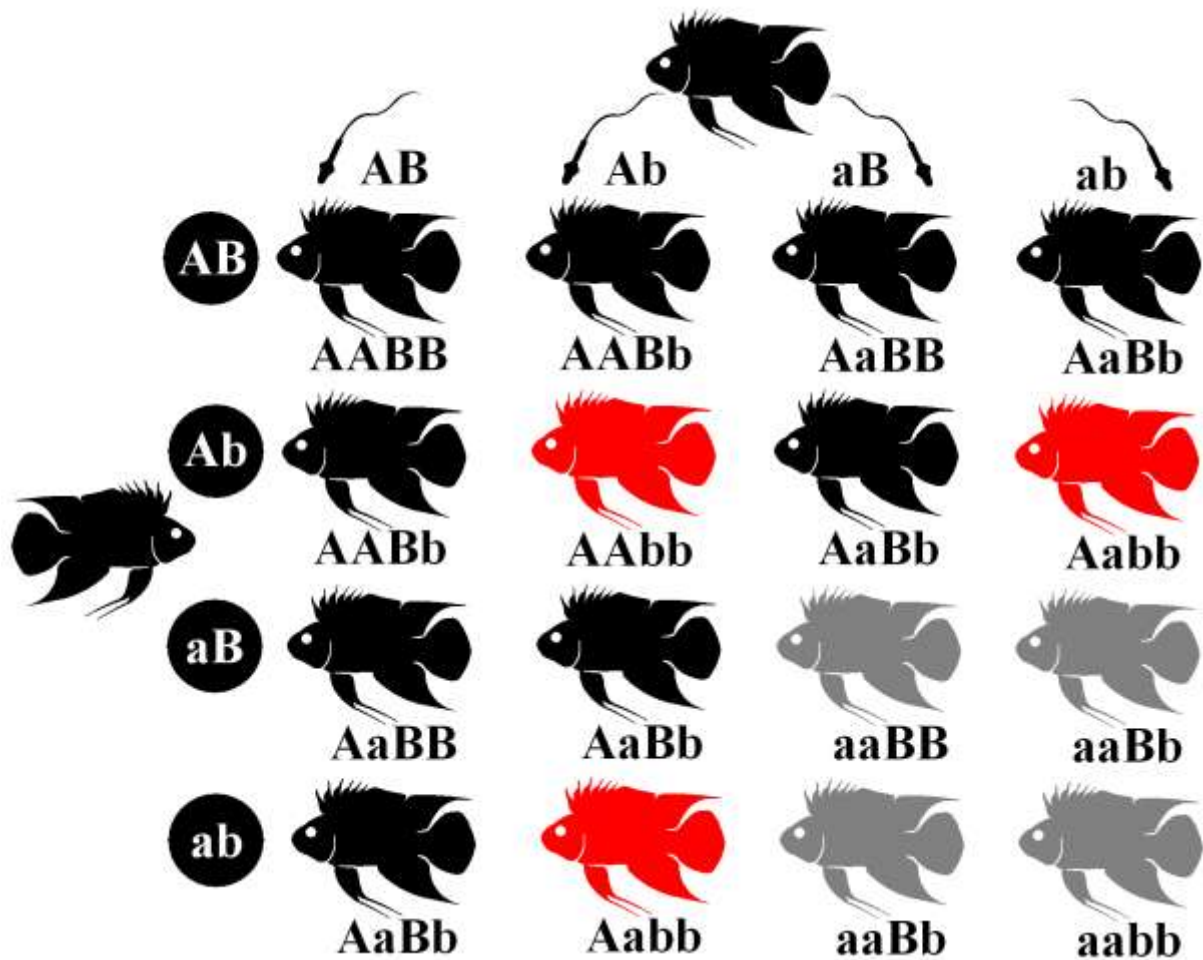
$2/4 \times 160 = 80$  (czarnych),  $1/4 \times 160 = 40$  (czerwonych) i  $1/4 \times 160 = 40$  (białych).

Wyliczone  $\chi^2$  to:

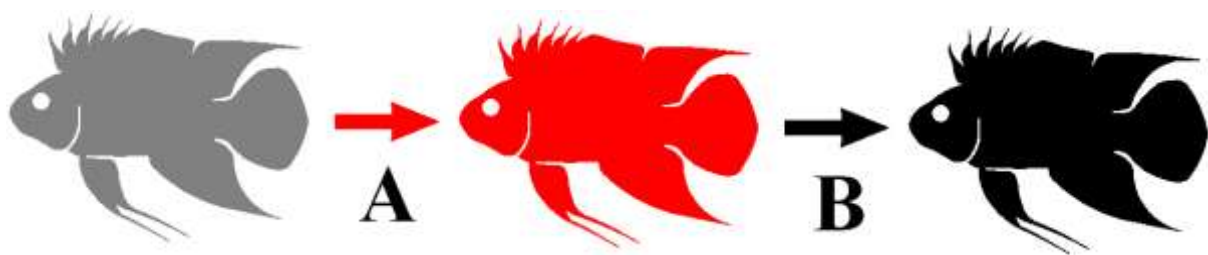
$$\chi^2 = \sum \frac{O - T}{T} = \frac{99 - 80}{80} + \frac{25 - 40}{40} + \frac{36 - 40}{40} = 10,53$$

Przez wartość wyliczonego  $\chi^2$  rozumieć można liczbę, która oznacza „jak bardzo wartości obserwowane różnią się od oczekiwanych, czyli teoretycznych”. Liczbę tą należy porównać z liczbą zawartą w tablicach statystycznych. Wartość statystyki  $\chi^2$  dla  $\alpha = 0,05$  i dwóch stopni swobody wynosi  $\chi^2 = 5,99$ . Stopnie swobody obliczymy odejmując 1 od liczby grup (fenotypów). W naszym przykładzie mamy trzy fenotypy, więc  $3-1=2$  stopnie swobody. Alfa to poziom istotności, którego omówienie przekracza ramy niniejszego opracowania, ale dla naszych celów wystarczy wiedzieć, że w naukach przyrodniczych najczęściej przyjmuje się wartość 0,05 jako graniczną, co oznacza w znacznym uproszczeniu, że wszystkie nasze wnioski statystyczne, będą pewne na 95%. Dla jednego stopnia swobody tablicowe (graniczne)  $\chi^2 = 3,84$  a dla trzech stopnie swobody  $\chi^2 = 7,81$ . Te trzy wartości czyli 3,84 (gdy analizuje się dwie grupy ryb), 5,99 (gdy analizuje się trzy grupy ryb) i 7,81 (gdy analizuje się cztery grupy ryb) są wystarczające w większości przypadków, ale tablice granicznych wartości  $\chi^2$  są o wiele bardziej rozbudowane.

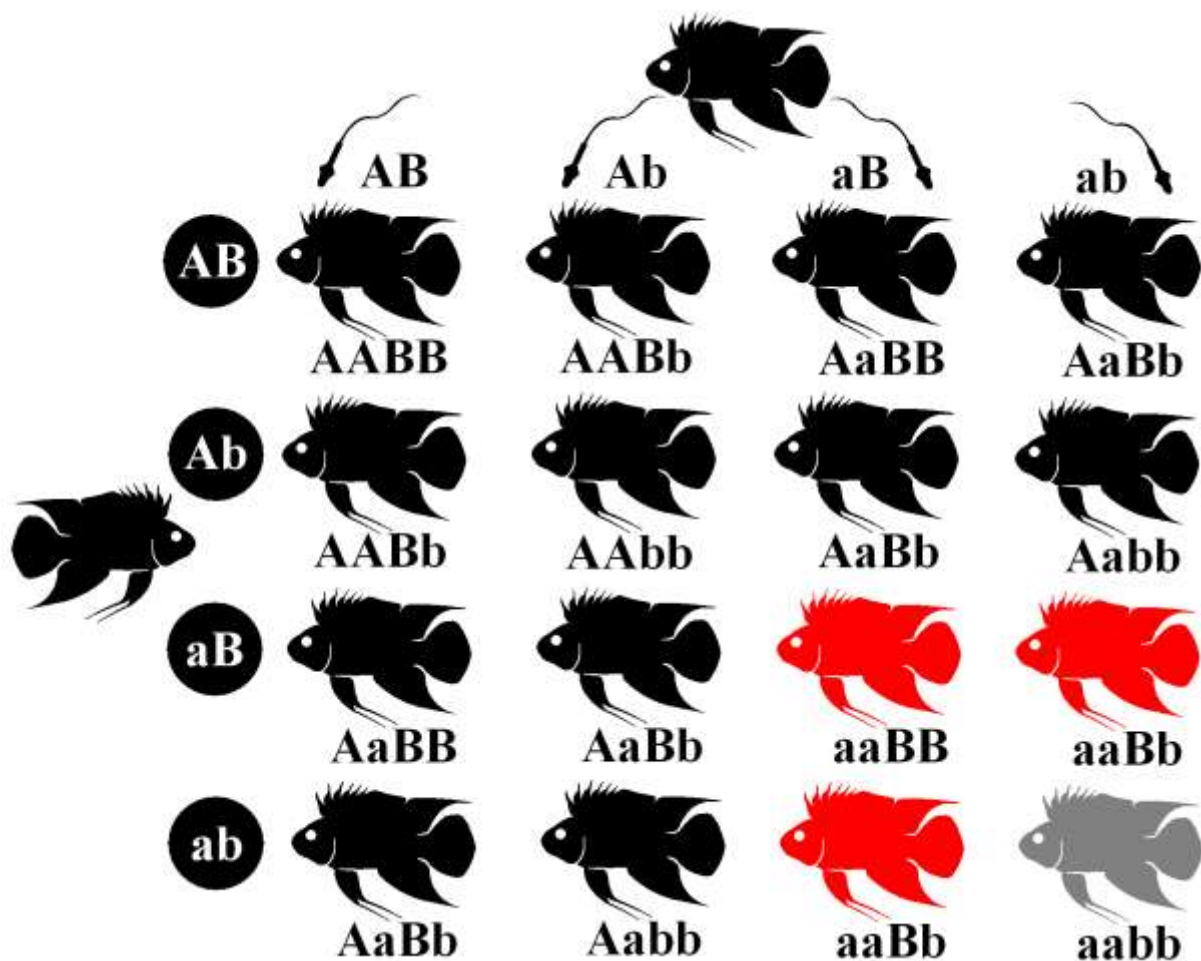
Jak rozumieć wartość  $\chi^2$  z tablic statystycznych? Jest to graniczna różnica między wartościami obserwowanymi i oczekiwanymi jaka jest jeszcze dopuszczalna. Jeśli obliczone dla danego stosunku liczbowego  $\chi^2$  jest mniejsze od tego granicznego to przyjmuje się, że obserwowane liczebności są zgodne z oczekiwanymi, a jeśli obliczone dla danego stosunku  $\chi^2$  jest większe od tego granicznego (tablicowego) to liczebności obserwowane uznaje się za zbyt odbiegające od teoretycznych, by uznać je za zgodne.



Rycina 10A. Proporcje fenotypów (9:3:4) wśród potomstwa przy teoretycznym szlaku metabolicznym w którym enzym A przekształca biały substrat w czerwony produkt, który z kolei przekształcany jest przez enzym B w czarny barwnik



Rycina 10B. Biały substrat jest przekształcany przez enzym A w czerwony a ten z kolei przez enzym B w barwnik czarny



Rycina 11A. Proporcje fenotypów (12:3:1) wśród potomstwa przy teoretycznym szlaku metabolicznym, w którym enzym A przekształca biały substrat w rudą produkt. Ma on dużo wyższe powinowactwo do białego substratu, niż alternatywny enzym B. Enzym B przekształca biały substrat w brązowy produkt, ale działa efektywnie tylko pod nieobecność enzymu A.



Rycina 11B. Biały substrat jest przekształcany przez enzym A w czerwony bądź alternatywnie przez enzym B w barwnik czarny

W rozpatrywanym przykładzie jedynie statystyka  $\chi^2$  dla teoretycznego stosunku 9:3:4 wynosząca 2,13 jest niższa od tablicowego  $\chi^2$  które ma wartość 5,99. Natomiast statystyki  $\chi^2$  obliczone dla stosunków 2:1:1 (10,53) i 12:3:1 (72,12) są wyższe od

granicznego  $\chi^2$  (5,99). Przyjmuje się więc, że obserwowane liczebności są zgodne ze stosunkiem 9:3:4. Można teraz zaproponować konkretny model dziedziczenia (rycina 10A) a nawet teoretyczny szlak metaboliczny produkcji barwników (rycina 10B). Alternatywną możliwością, która jednak nie została potwierdzona w powyższej analizie jest stosunek 12:3:1 (rycina 11A) dla którego można przedstawić inny teoretyczny szlak metaboliczny barwników (rycina 11B).

U osób nie tolerujących nawet najprostszych obliczeń i podstawiania czegokolwiek do wzorów pojawić się może pytanie „czy nie można tych obliczeń zautomatyzować?” w jakimś programie komputerowym. Oczywiście można przygotowując sobie np. odpowiedni szablon obliczeń w Excelu w którym tylko podmieniane będą liczebności obserwowane i testowany stosunek fenotypów, a reszta obliczeń wykona się już automatycznie. Można to zrobić jeszcze prościej, nic wcześniej nie przygotowując w arkuszu kalkulacyjnym, lecz korzystając jedynie z programów do obliczeń dostępnych również on-line. Sposób korzystania z takiego kalkulatora oraz interpretacja uzyskanego wyniku zaprezentowano na rycinie 12.

<b>Observed - O<sub>i</sub></b>	99	25	36											
<b>Expected - E<sub>i</sub></b>	90	30	40											
<b>Degree of Freedom</b>													2	
<input type="button" value="CALCULATE"/> <input type="button" value="CLEAR"/>														
<b>Chisquare</b>													2.1333333333333333	
<b>P-value</b>													0.344	
<b>Conclusion</b>														
Little or no real evidences against														

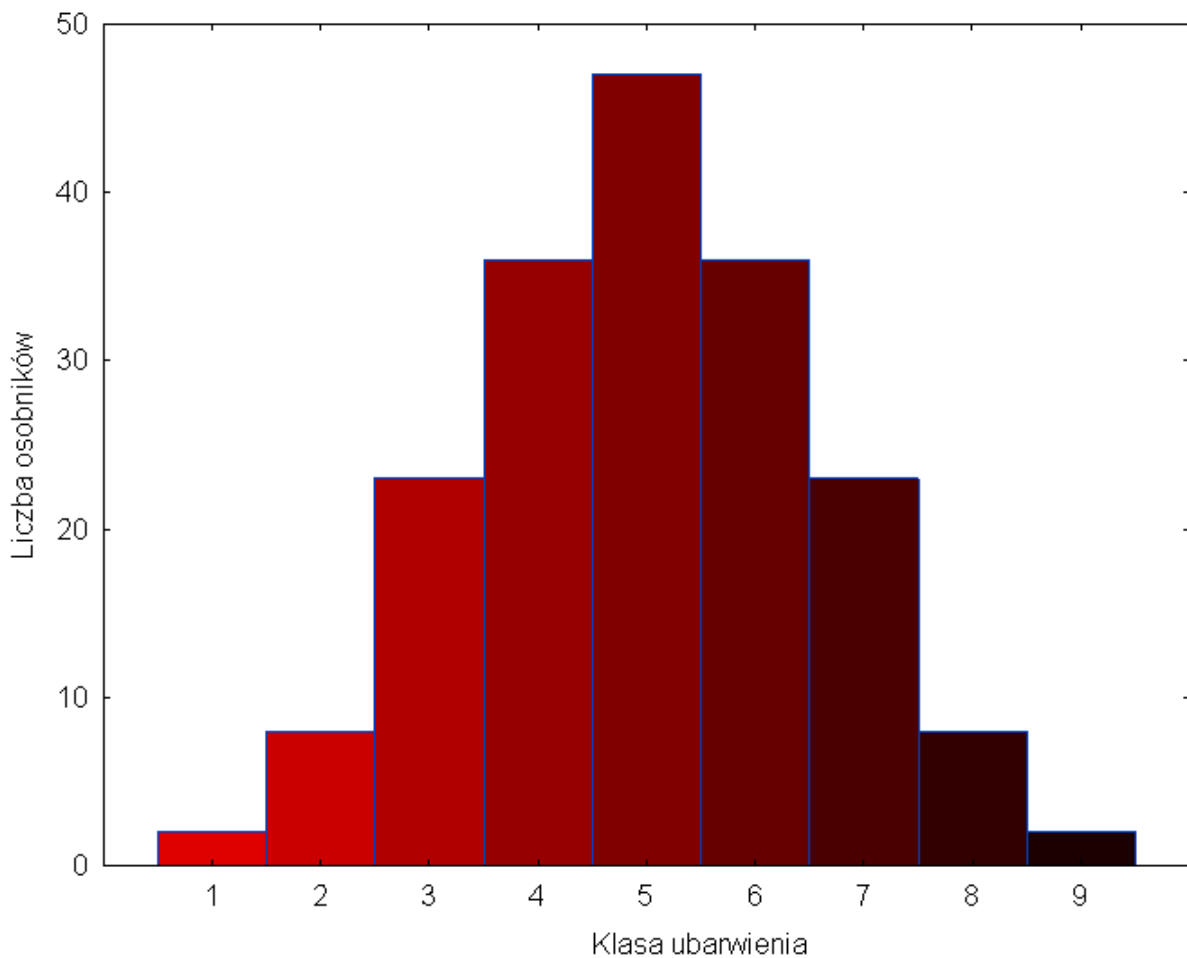
  

<b>Observed - O<sub>i</sub></b>	99	25	36											
<b>Expected - E<sub>i</sub></b>	120	30	10											
<b>Degree of Freedom</b>													2	
<input type="button" value="CALCULATE"/> <input type="button" value="CLEAR"/>														
<b>Chisquare</b>													72.10833333333332	
<b>P-value</b>													0	
<b>Conclusion</b>														
Very strong evidence against the														

Rycina 12. Wynik testu  $\chi^2$  dla stosunku fenotypowego 9:4:4 to 2,13 i kalkulator informuje iż obserwowane liczebności nie różnią się istotnie (prawdopodobieństwo testowe  $p=0,3440$  jest wyższe niż poziom istotności  $\alpha=0,05$ ). Wynik testu  $\chi^2$  dla stosunku fenotypowego 12:3:1 to 72,11 i kalkulator informuje iż obserwowane liczebności różnią się wysoce istotnie (prawdopodobieństwo testowe  $p<0,00001$  jest niższe niż poziom istotności  $\alpha=0,05$ ). (<http://home.ubalt.edu/ntsbarsh/Business-stat/otherapplets/goodness.htm>)

#### 4. Model dziedziczenia cech ilościowych

Wiele cech zwierząt istotnych dla hodowców dziedziczy się w sposób bardziej skomplikowanych, niż powyżej prezentowane przykłady z ubarwieniem (będące cechami jakościowymi). W hodowli istotne mogą być takie cechy jak długość, wysokość, szerokość, masa ciała czy płodność. Są te zmienne, które można wyrazić liczbowo w centymetrach, gramach czy sztukach i nie ma wyraźnego rozgraniczenia między wariantami jaki reprezentują zwierzęta. Cechy takie warunkowane są wieloma genami, których łączny wpływ na organizm, daje w efekcie określony fenotyp. Geny takie nazywane kumulatywnymi zlokalizowane są w różnych loci, ale wyznaczają tę samą cechę fenotypową. W modelowej sytuacji wszystkie geny kumulatywne wykazują ten sam kierunek działania, a ich efekty się sumują. Bardzo często wpływ różnych loci na określony fenotyp, nie jest identyczny i wśród genów są takie o wysokim efekcie nazywane genami głównymi oraz takie, które na rozpatrywaną cechę wpływają w niewielkim stopniu nazywane modyfikatorami.



Rycina 13. Ubarwienie jako cech ilościowa – rozkład normalny

Wracając do kwestii ubarwienia, jest ono traktowane najczęściej jako cech jakościowa, w której poszczególne warianty barwne stanowią kategorie takiej zmiennej. Jeśli jednak na ubarwienie spojrzymy jako np. nasilenie odcienia czy jasności barwy, to staje się ono cechą ilościową. Cechę taką można mierzyć obiektywnie za pomocą odpowiednich kolorymetrów lub bardziej subiektywnie korzystając z własnego wzroku nadając obserwowanemu ubarwieniu odpowiednie wartości (rangi). Przykładowo jasnoczerwone ubarwienie może być określone wartością 1 a najciemniejsze praktycznie czarne będzie miało przypisaną wartość 9 (rycina 13).

Najprostszym modelem działania genów kumulatywnych jest prezentowany już przykład dziedziczenia typu *zea* (rycina 2B). W pokoleniu F<sub>2</sub> rozkład fenotypów odpowiada rozkładowi genotypów tj. 25% to osobniki homozygotyczne od dwóch genach *AA* o kumulatywnym działaniu, a więc osobniki takie mają najwięcej barwnika i są najciemniejsze, 50% to heterozygoty *Aa* u których tylko jeden z genów wpływa na syntezę ciemnego barwnika, więc są one jaśniejsze od poprzednich ale ciemniejsze od pozostałych, 25% homozygot *aa* które nie mają żadnego z genów warunkujących ciemne zabarwienie (rycina 14A).

Jeśli na barwę wpływają kumulatywnie geny z dwóch loci, to spektrum barw między czerwienia a czernią zwiększy się z 3 do 5 kategorii. W tym przypadku homozygoty recesywne pod względem obu loci czyli *aabb* będą wykazywały najjaśniejszą czerwoną barwę, a osobniki o genotypie *AABB* będą najciemniejsze czyli czarne, gdyż aż 4 geny łącznie będą wpływały na produkcję barwnika. Między tymi skrajnymi przypadkami znajdują się osobniki o jednym genie dominującym (*Aabb* i *aaBb*), o dwóch (*AaBb*, *Aabb aabb*) i trzech genach kumulatywnych (*AABb* i *AaBB*) a im więcej tych genów, tym ciemniejszy odcień ryby (rycina 14B).

Na barwę mogą wpływać geny z trzech loci i wtedy fenotyp ten będzie miał 7 wariantów. Będą to jasnoczerwone ryby o genotypie *aabbcc*, nieco ciemniejsze z jednym genem kumulatywnym (*Aabbcc*, *aaBbcc* i *aabbCc*), jeszcze ciemniejsze osobniki o genotypie z dwoma takimi genami (*AABbcc*, *aaBBcc*, *aabbCC*, *AaBbcc*, *AabbCc* i *aaBbCc*), z trzema (*AABbcc*, *AabbCc*, *aaBBCc*, *AaBBcc*, *AabbCC*, *aaBbCC* i *AaBbCc*), z czterema (*AABBcc*, *AABbCC*, *aaBBCC*, *AABbCc*, *AaBBCC* i *AaBbCC*), już prawie czarne z pięcioma takimi genami (*AABBCC*, *AABbCC* i *AaBBCC*) oraz czarne o genotypie *AABBCC* (rycina 14C).

Wraz ze zwiększaniem się liczby segregujących loci, teoretyczne stosunki fenotypowe tworzą „piramidę”:

1 locus			<b>1/4</b>	<b>2/4</b>	<b>1/4</b>				
2 loci		<b>1/16</b>	<b>4/16</b>	<b>6/16</b>	<b>4/16</b>	<b>1/16</b>			
3 loci		<b>1/64</b>	<b>6/64</b>	<b>15/64</b>	<b>20/64</b>	<b>15/64</b>	<b>6/64</b>	<b>1/64</b>	
4 loci	<b>1/256</b>	<b>8/256</b>	<b>28/256</b>	<b>56/256</b>	<b>70/256</b>	<b>56/256</b>	<b>28/256</b>	<b>8/256</b>	<b>1/256</b>

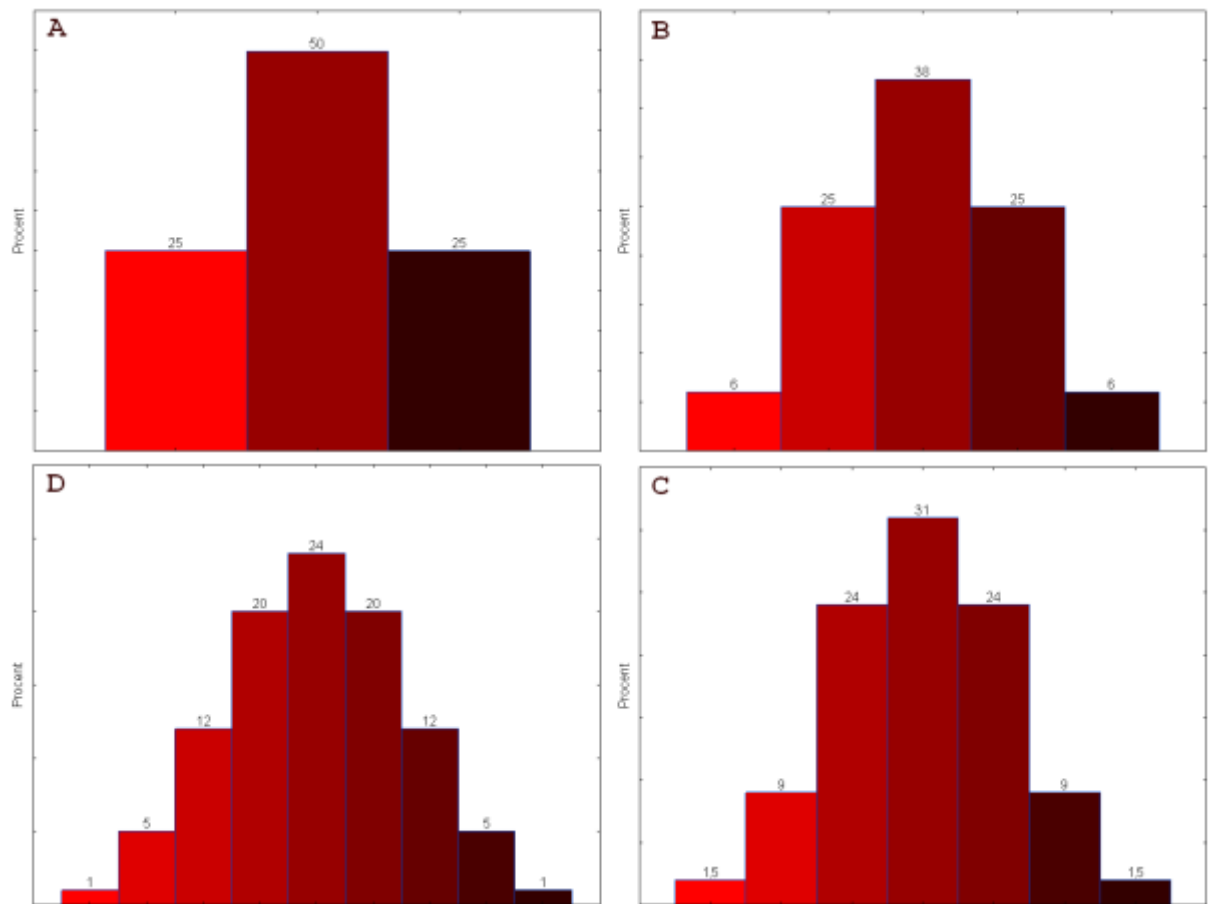
Liczbę segregujących par genów określić można posługując się modelem dwumianowym  $(a + b)^n$ , gdzie „n” jest liczba alleli (nie loci), np. dla jednego locus (2 allele) będzie to  $(a+b)^2=a^2+2ab+b^2$ , a dla 2 loci (4 allele) dwumianowe rozwinięcie to  $(a+b)^4=a^4+4a^3b+6a^2b^2+4ab^3+b^4$ . Spodziewana frekwencja jakiegokolwiek skrajnego fenotypu wynosi  $0,5^n$  gdzie „n” jest liczba alleli, czyli jednego locus jest to  $0,5^2=0,25$  a dla dwóch loci jest to  $0,5^4=0,0625$ . Znając frekwencje skrajnego fenotypu można policzyć liczbę segregujących loci np.  $\ln 0,0625/\ln 0,5=4$  allele (2 loci) albo  $\ln 0,015625/\ln 0,5=6$  alleli (3 loci).

Rozważania takie można rozciągnąć o kolejne geny, co z jednej strony przybliża do rzeczywistej ilości genów zaangażowanych w warunkowanie takiego fenotypu, z drugiej jednak należałoby wtedy uwzględnić fakt nierównomiernego wpływu poszczególnych loci na zmiany fenotypu. Przy zwiększaniu ilości genów wpływających na dany fenotyp, ztracać się będzie charakter jakościowych jednoznacznie wyróżnialnych kategorii (np. czarny, ciemnoczerwony czy jasnoczerwony) a skala przybierze formę ciągłą, czyli cechy ilościowej opisywanej za pomocą wartości liczbowych.

A	A	a
A	2	1
a	1	0

B	AB	Ab	aB	ab
AB	4	3	3	2
Ab	3	2	2	1
aB	3	2	2	1
ab	2	1	1	0

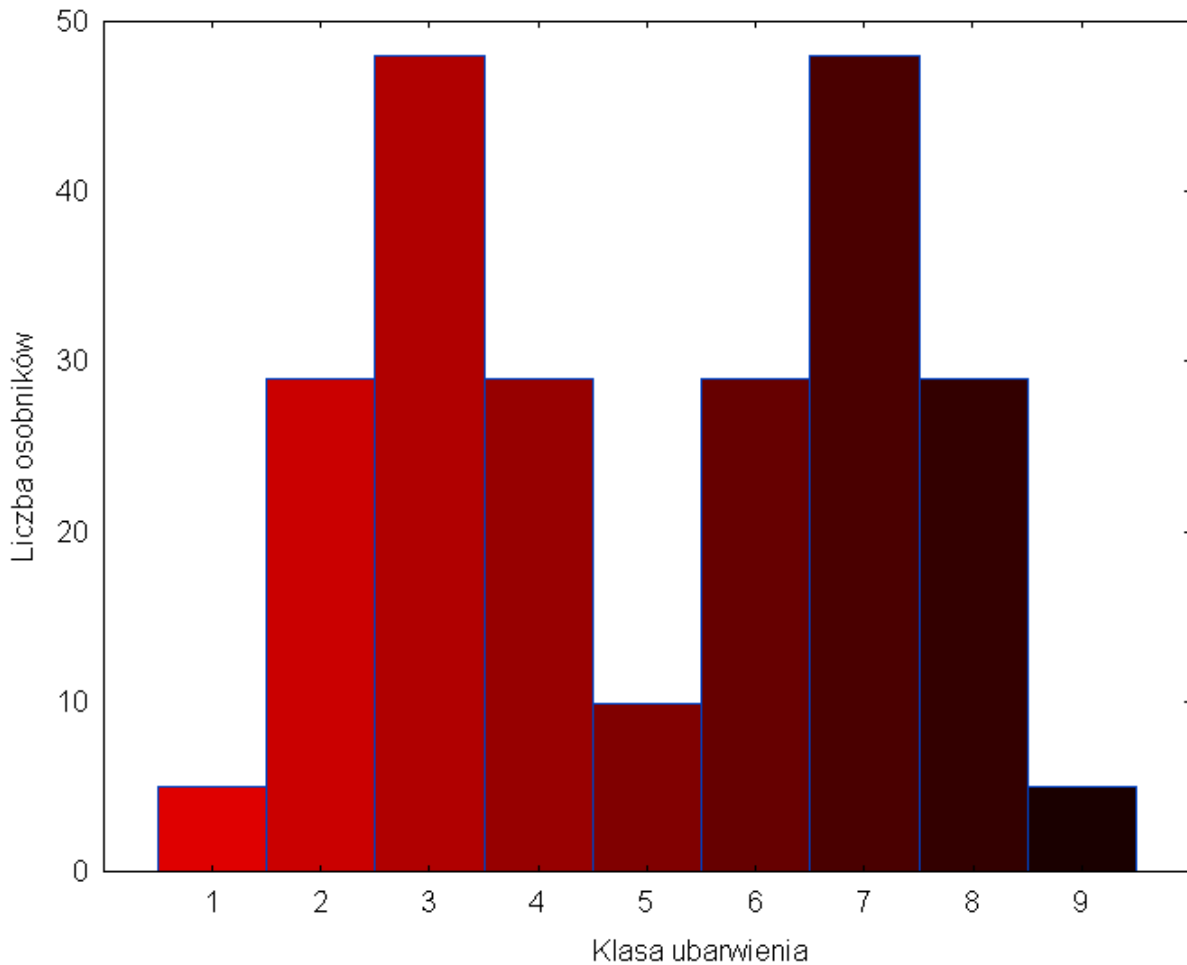
C	AB <sub>C</sub>	Ab <sub>C</sub>	AB <sub>c</sub>	Ab <sub>c</sub>	aB <sub>C</sub>	ab <sub>C</sub>	aB <sub>c</sub>	ab <sub>c</sub>
AB <sub>C</sub>	6	5	5	4	5	4	4	3
Ab <sub>C</sub>	5	4	4	3	4	3	3	2
AB <sub>c</sub>	5	4	4	3	4	3	3	2
Ab <sub>c</sub>	4	3	3	2	3	2	2	1
aB <sub>C</sub>	5	4	4	3	4	3	3	2
ab <sub>C</sub>	4	3	3	2	3	2	2	1
aB <sub>c</sub>	4	3	3	2	3	2	2	1
ab <sub>c</sub>	3	2	2	1	2	1	1	0



Rycina 14. Zmienność fenotypowa: A – 1 locus, 2 allele, 3 fenotypy; B – 2 loci, po 2 allele, 5 fenotypów; C – 3 loci, po 2 allele, 7 fenotypów. W układzie 3 loci, po 3 allele byłyby 9 fenotypów – D. (w kwadratach Punnetta wpisano ilość genów kumulatywnych)



W praktyce uzyskany rozkład fenotypów może znacznie różnić się od teoretycznego układu zbliżonego do „normalnego” (rycina 13) i przyjmować kształty odmienne np. „dwumodalny” (rycina 15). Różnice takie wynikają z faktu, iż geny różnych loci mogą współdziałać nie tylko addytywnie czyli warunkować fenotyp będący sumą pojedynczych efektów, ale pojawiają się interakcje polegające np. na wzajemnej dominacji nieallelicznych genów (podsumowane w tabeli 1).



Rycina 15. Ubarwienie jako cech ilościowa – rozkład dwumodalny

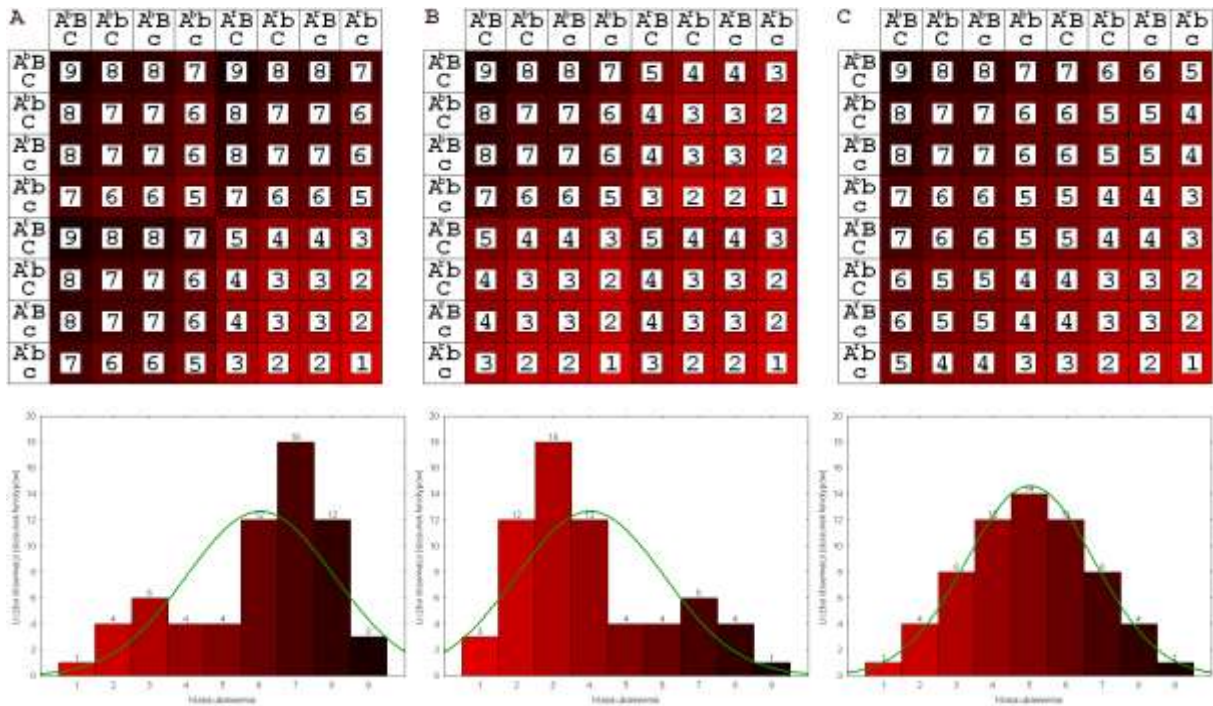
Zakres wyników z ryciny 15 jest taki sam jak na rycinie 13 i wynosi od 1 do 9 punktów na skali barwy. Również średnie w obu populacjach są takie same i wynoszą 5 punktów, jednak rozkłady są bez wątpienia odmienne. Rozkład na rycinie 15 charakteryzuje się dwoma punktami kulminacyjnymi, składa się praktycznie z dwóch rozkładów o węższym zakresie czyli pierwszym zakresie od 1 do 5 punktów z lokalną modą (wartość najczęściej występująca w rozkładzie) na poziomie 3 oraz drugim w zakresie od 5 do 9 punktów z

lokalną modą na poziomie 7. Taki układ fenotypów świadczy o tym, że prawdopodobnie jedna para genów z lokus głównego ma decydujący wpływ na barwę, a szereg innych loci to modyfikatory o znacznie mniejszym wpływie. Może to być np. model dziedziczenia w którym najważniejszy wpływ na ubarwienie mają 2 allele z lokus A przy czym allel  $A^{re}$  warunkuje czerwone ubarwienie natomiast wariant  $A^{bl}$  odpowiedzialny jest za ubarwienie czarne, natomiast kolejne 2 loci to modyfikatory rozjaśniające ( $b$  i  $c$ ) lub przyciemniające ( $B$  i  $C$ ) kolor podstawowy.

Genotypy i fenotypy w pokoleniu F2 mają wtedy następujący rozkład:

$A^{re}A^{re}bbcc$	- czerwone najjaśniejsze (klasa 1)
$A^{re}A^{re}Bbcc, A^{re}A^{re}bbCc$	- czerwone przyciemnione (klasa 2)
$A^{re}A^{re}BBcc, A^{re}A^{re}bbCC, A^{re}A^{re}BbCc$	- czerwone przeciętnie ciemne (klasa 3)
$A^{re}A^{re}BBcc, A^{re}A^{re}BbCC$	- czerwone ciemne (klasa 4)
$A^{re}A^{re}BBCC$	- czerwone najciemniejsze (klasa 5)
$A^{bl}A^{bl}bbcc$	- czarne najjaśniejsze (klasa 5)
$A^{bl}A^{bl}Bbcc, A^{bl}A^{bl}bbCc$	- czarne przyciemnione (klasa 6)
$A^{bl}A^{bl}BBcc, A^{bl}A^{bl}bbCC, A^{bl}A^{bl}BbCc$	- czarne przeciętnie ciemne (klasa 7)
$A^{bl}A^{bl}BBcc, A^{bl}A^{bl}BbCC$	- czarne ciemne (klasa 8)
$A^{bl}A^{bl}BBCC$	- czarne najciemniejsze (klasa 9)

Co jednak z heterozygotami  $A^{re}A^{bl}$ ? Jeśli dominuje allel  $A^{bl}$  to prawa część rozkładu będzie wyższa od lewej gdyż znacznie wzrośnie liczba osobników czarnych w stosunku do czerwonych (rycina 16A) a jeśli to  $A^{re}$  dominujący allel to lewa część rozkładu będzie znacznie wyższa od prawej z powodu przewagi osobników czerwonych (rycina 16B). Natomiast jeśli heterozygoty  $A^{re}A^{bl}$  wykazują fenotyp pośredni, to nastąpi wzrost liczebności osobników ubarwionych na przeciętnym poziomie 5 i w najbliższym sąsiedztwie tej klasy, a rozkład przyjmie wtedy postać symetryczną (rycina 16C).



Rycina 16. Rozkład asymetryczny lewoskośny (A) gdy dominujący jest allel  $A^{bl}$ , prawoskośny gdy dominujący jest allel  $A^{re}$  (B) oraz rozkład symetryczny (C) między tymi allelami dochodzi do niezupełnej dominacji

Czytelnikom zaznajomionym z podstawami statystyki scharakteryzowano poniżej rozkłady z ryciny 16, natomiast w tym miejscu nie będziemy zagłębiać się w kwestie statystyki opisowej i fragment ten można opuścić bez szwanku dla zrozumienia omawianego zagadnienia dziedziczenia. W rozkładzie A średnia to 6, a mediana wynosi 7, czyli obserwowana jest przewaga czarnych osobników nad czerwonymi. Skośność tego rozkładu wynosi  $-0,7681$  i świadczy o dużej asymetrii lewoskośnej, a jednocześnie rozkład wysoce istotnie odbiega od teoretycznego rozkładu normalnego z prawdopodobieństwem testowym  $p < 0,0001$  (test Shapiro-Wilka). W przypadku rozkładu B średnia to 4 a mediana wynosi 3, czyli obserwowana jest przewaga czerwonych osobników nad czarnymi. Rozkład B jest „lustrzanym” odbiciem rozkładu A czyli skośność tego rozkładu wynosi tym razem  $0,7681$ , co świadczy o asymetrii prawoskośnej i rozkład ten również odbiega wysoce istotnie od rozkładu normalnego. Natomiast symetryczny (skośność to 0) rozkład C ze średnią i zarazem medianą równą 5 nie odbiega istotnie od teoretycznego rozkładu normalnego ( $p = 0,1217$ ).

## 5. Zakończenie

Wiedza na temat dziedziczenia ogromnie wzrosła od czasów Grzegorza Mendla, prekursora badań nad tym zagadnieniem. Początkowo rozpatrywano monogeniczne (analizujące wpływ alleli jednego lokus) i oligogeniczne (gdy cecha warunkowa jest niewielką znaną liczbą loci) schematy dziedziczenia, które sprawdzają się dobrze w przypadku cech jakościowych, czyli takich w których fenotyp przyjmuje pewną niewielką, policzalną liczbę wariantów. Natomiast rozbudowane poligeniczne (rozpatrujące wiele loci o małych równych wpływach) modele dziedziczenia, są typowe dla cech ilościowych, czyli takich, w których występuje duża liczba niepoliczalnych fenotypów. Obecnie analizowane systemy można określić „mieszanymi”, gdyż zakładając wpływ wielu loci na cechę, uwzględnia się fakt, iż wpływ poszczególnych loci nie jest równy i wśród nich znajdują się geny o małym efekcie, ale są i takie o wpływie znacznie większym. Prezentowany powyżej podział na cechy jakościowe i ilościowe, należy uzupełnić też pojęciem cechy progowej, czyli determinowanej poligenicznie, lecz o niewielkiej liczbie fenotypów. Cechą taką jest np. odporność na choroby, czy związana z nią śmiertelność. Na odporność organizmu na czynniki chorobowe, wpływa wiele cech fizjologicznych i biochemicznych warunkowanych wieloma genami, ale fenotyp to praktycznie dwie możliwości tj. zdrowie lub choroba, a w konsekwencji często śmierć organizmu.

Rozpatrywane obecnie modele dziedziczenia są znacznie szersze, uwzględniając wpływ czynników środowiskowych na fenotyp oraz interakcje między genotypem i środowiskiem. Dodatkowo wpływ czynników genetycznych i środowiskowych dzieli się jeszcze na składowe, jednak zagadnienie to nie będzie w tym miejscu rozwijane, gdyż w hodowli akwarystycznej nie ma to jeszcze praktycznego znaczenia.

## Literatura:

1. Łabaj., Madej L.: 1994. Gupik Pawie oczko (*Poecilia reticulata*). Stowarzyszenie Klub *Poecilia Reticulata*, Bielsko Biała.
2. Łomnicki A.: 2010. Wprowadzenie do statystyki dla przyrodników. PWN, Warszawa.
3. Łuczyński M., Brzuzan P., Jankun M.: 2003. Genetyka ryb. Zeszyt 1, Wyd. IRS.
4. Meissner W.: 2010. Metody statystyczne w biologii. Wydawnictwo Uniwersytetu Gdańskiego.
5. Parker R.E.: 1978. Wprowadzenie do statystyki dla biologów. PWN, Warszawa.
6. Ratajczak E.: 1974. Racjonalna hodowla czarnej odmiany skalara. *Akwarium* nr22 (3/74)
7. Sadakierska-Chudy A., Dąbrowska G., Goc A.: 2004. Genetyka ogólna. Skrypt do ćwiczeń dla studentów biologii. Wydawnictwo Uniwersytetu Mikołaja Kopernika, Toruń.
8. Wilczyński J.: 1948. Prace naukowe Jana/Grzegorza Mendla (przekład). Spółdzielnia Wydawnicza „Książka”, Warszawa.

