

Genetické mapy a jejich význam

Určují **vzájemnou polohu** polymorfních značek (markerů) na základě **frekvence rekombinací** a zároveň nás informují o **pravděpodobnosti rekombinace** – díky tomu můžeme přesněji **odhadnout výsledky analýz**, které využívají vazbu (např. nepřímá DNA diagnostika)

- **polymorfismus** = existence více rozlišitelných alel (variant) v populaci

Rozlišujeme dva druhy map:

- **Fyzikální mapa (fyzická)** - absolutní hodnoty pozice genových lokusů v bp (páry bází).
- **Genetická mapa** - relativní pozice genového lokusu podle frekvence rekombinací.
 - využívá vazby;
 - v cM (centiMorgany);
 - 1cM = 1% pravděpodobnost, že dojde k rekombinaci.

Pro člověka jsou nyní k dispozici **3 celogenomové genetické (vazebné) mapy**

- **2 mapy** (Genethon a Marshfield) jsou založeny na **rodinách CEPH** (Centre d'Études du Polymorphisme Humaine du Paris)
- mapa od společnosti **deCODE** na 146 rodinách **z Islandu**

Převod genetické mapy na fyzikální

- **potíže s převodem genetické mapy na fyzikální:**
 1. mezi bp a cM není lineární vztah;
 2. četnost rekombinací i variabilita této četnosti je větší u žen;
 3. centromery jsou "rekombinační pouště" - k rekombinacím tu dochází velmi zřídka;
 4. směrem k telomerám četnost rekombinací stoupá;
 5. horká místa pro rekombinaci jsou pseudoautozomální oblasti na obou koncích Y a X chromosomů.
- na internetu jsou k dispozici 3 celogenomové genetické mapy

Tříbodový pokus

- **Tříbodový pokus:** Máme lokus A, B a C. Známe pozici lokusů A a C. Chceme zjistit B. Pokud se B nachází mezi A a C, pak k rekombinaci mezi A a B dochází s pravděpodobností x, k rekombinaci mezi B a C s pravděpodobností y. Pravděpodobnost dvojité rekombinace (tj. mezi A a B i mezi B a C) je podstatně nižší a je rovna součinu pravděpodobností x a y. Správné pořadí lokusů A, B a C tedy stanovíme pomocí dvojitých rekombinantů, kterých musí být nejméně.

Genetické mapy nás informují o *pravděpodobnosti rekombinace* - díky tomu můžeme přesněji odhadnout výsledky analýz, které využívají vazbu:

1. **nepřímá DNA diagnostika;**
 2. **vazebná nerovnováha;**
 3. **selekční vymetení, selekce na pozadí = genetický drift.**
- **Selekční vymetení** = pokud vznikne nějaký náhodný znak, který je preferován, pak okolí lokusu jeho genu se přenáší ve vazbě s ním, dokud nedojde k rekombinaci. Okolí tohoto lokusu je tedy také nepřímo preferováno.
 - **Selekce na pozadí** = pokud proti určité alele lokusu probíhá selekce, pak postihuje i okolí tohoto lokusu, protože to je s ním ve vazbě.

Odkazy

- Mapování genomu
- Genetický kód

Použitá literatura

- OTOVÁ, Berta, et al. *Lékařská biologie a genetika I. díl*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2008. 123 s. ISBN 978-80-246-1594-3.