



▶ ZAOSTŘENO NA: Genetické symboly

William Bateson zavedl praxi výběru genetických symbolů na základě mnemotechniky. Ve svém rozboru Mendelova díla například označil dominantní alelu pro vysoké rostliny hrachu jako *T* (anglicky tall) a recesivní alelu podmiňující nízké rostliny jako *t*. Později, když se stalo zvykem volit symboly pro označení alel na základě mutantního fenotypu, byly uvedené symboly změněny na *D* podmiňující vysoké rostliny a *d* podmiňující nízké (anglicky dwarf) rostliny. Tato konvence poskytuje jednoduché a konzistentní zápisy, v nichž jsou dominantní a recesivní alely označeny jedním písmenem, které je mnemotechnickou pomůckou pro znak podmíněný tímto genem. Bateson rovněž poprvé použil slova *genetika*, *alelomorfa* (což bylo později zkráceno na *alela*), *homozygot* a *heterozygot* a dále zavedl praxi označování generací ve schématu křížení jako *P*, *F*₁, *F*₂ atd.

Systém označování genů, který Bateson vytvořil, fungoval dobře až do chvíle, kdy počet identifikovaných genů překročil počet písmen v abecedě. Pak už bylo nutné pro symbolický zápis konkrétního genu užívat kombinace dvou nebo více písmen. Například určitá mutantní alela u drozofily způsobuje, že oči mají karmínovou (angl. carmine) barvu místo červené. Když tato alela byla objevena, dostala symbol *cm*, neboť samotné písmeno *c* již bylo zavedeno pro popis mutantní alely podmiňující zahnutá (anglicky curved) křídla namísto rovných. V současnosti, kdy již byly identifikovány tisíce genů, je často nezbytné používat pro symbolický zápis genů kombinace tří nebo čtyř písmen, případně kombinace písmen a číslic. Například u drozofily mutace v genu *cmp* způsobuje, že křídla budou pomačkaná (angl. crumpled) nebo u kukuřice mutace v genech *Sh1* a *Sh2* podmiňují, že zrna budou sraštlá (angl. shrunk).

Objev alelových sérií genetickou symboliku ještě více zkomplikoval. Vzhledem k tomu, že malá a velká písmena nestačila na rozlišování jednotlivých alel, začali genetici kombinovat základní symbol genu s identifikačním symbolem alely. Jako první tuto praxi zavedli vědci zabývající se drozofilou, když použili identifikační symbol jako horní index k základnímu symbolu příslušného genu. Jak symbol genu, tak i identifikační symbol mají obvykle nějaký mnemotechnický význam. Například symbol *cr*² byl zaveden pro označení druhé alely genu pro rumělkovou barvu očí (angl. second cinnamon) u drozofily, nebo symbol *ey*^P je užíván pro popis dominantní alely, která způsobuje, že drozofila

nemá oči (angl. eyeless). Tato konvence byla rozšířena i na další experimentální zvířata, jako jsou králíci nebo myši. Například symbol *c*^{ch} se používá pro označení alely *chinchilla* genu determinujícího barvu srsti králíků. Genetici zabývající se rostlinami tuto praxi přijali také, ovšem s určitou modifikací – pro identifikaci mutantních alel užívají symboly s pomlčkou. Označení *sh2-6801* například znamená mutantní alelu genu *Sh2*, která byla objevena v roce 1968.

S rozvojem genetické nomenklatury bylo nutné zavést speciální symbol pro popis standardní alely. První genetici zabývající se drozofilou navrhovali používat znaménko plus (+), někdy zapisované jako horní index (například *c*⁺). Tento jednoduchý zápis, který se dodnes hojně používá, vyjadřuje, že standardní alela je normální, „přirozenou“ alelou příslušného genu. Udržely se však i jiné způsoby zápisu. Genetici zabývající se rostlinami mají tendenci používat platný symbol genu jako takový pro vyjádření standardní alely; aby byl zápis zřetelnější, první písmeno se píše jako velké. U kukuřice je tedy *Sh2* standardní alelou druhého genu pro sraštlá zrna (second shrunk), zatímco *sh2* znamená mutantní alelu.

Genetická nomenklatura se dále zkomplikovala objevem polypeptidů, které jsou kódovány jednotlivými geny. Tento výzkum zavedl do praxe symboly genů, které jsou mnemotechnickými pomůckami pro příslušné polypeptidy. Například u člověka je gen pro polypeptid hypoxantin-guaninfosforibosyltransferázu (angl. hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase) označován symbolem *HPRT*, nebo u rostlin se gen pro polypeptid alkoholdehydrogenázu označuje symbolem *Adh*. Jestli se velká písmena používají v celém symbolu genu, nebo pouze pro první písmeno, záleží na konvenci u konkrétního organismu.

V současné době existuje mnoho specializovaných systémů pro symbolický zápis genů a alel. Vědci pracující s různými organismy – drozofilou, myší, rostlinami nebo člověkem – hovoří mírně odlišnými jazyky. Později ještě uvidíme, jaké genetické dialekty vznikly k popisu genů u virů, bakterií či hub. Tyto rozdílné systémy nomenklatury naznačují, že se symboly v genetice vyvíjejí v závislosti na nově dosažených objevech – což je jasným důkazem rozvoje této dynamické, mladé vědy.