

Otázka: Genetika jako věda

Předmět: Biologie, Genetika

Přidal(a): gamasue

Genetika

- nauka o dědičnosti a o proměnlivosti organismu

Dědičnost

- schopnost organismu uchovávat soubor dědičných informací (geny) a schopnost tento soubor (více méně nezměněný) předávat svým potomkům
- hmyz stejný milion let, krokodýli
- schopnost potomků reagovat na shodné podmínky stejným způsobem (lov ve smečce, chování ve stádě, hejnu)

Proměnlivost (=variabilita)

- protiklad dědičnosti
- důsledek mutací
- schopnost potomků reagovat na různé podmínky různým způsobem
- příčinou morfologického a fyziologického rozrůznění organismu

- př. druhy králíků, 2 různé šelmy (fenek x polární liška), typy lidí, plemena psů

Historie genetiky

- **Pythagoras** - dědí se 4 lidské vlastnosti (odvaha, zbabělost, ctnost, upřímnost)
- **Johann Gregor Mendel** (1822 - 1884)
 - narodil se v Hynčicích u Nového Jičína
 - kněz a učitel v Brně
 - Němec
 - sledoval na hrachu přenos znaků z rodičů na potomstvo
- **1865 - Mendelovy zákony dědičnosti**
 - zakladatel genetiky
- **1900** - genetika samostatný vědní obor
- **1944** - genetická aktivita DNA
- **1953** - Watson, Crick, Wilkins - objev struktury DNA, Nobelova cena
- **1960** - objevena proteosyntéza
- **současný stav:** genetické inženýrství = šlechtění výnosnějších odrůd rostlin (jablka, rajčata, jahody), nová plemena, výroba léků a chemických látek

Základní genetické pojmy

Gen (vloha)

- základní jednotka dědičnosti
- určitý úsek bází na vláknech DNA s informací pro vytvoření určité vlastnosti nebo znaku organismu (např. enzym, barvivo, hormon,..)
- 1 gen = 10 - 100 000 párů bází
- člověk má asi 33 000 genů
- celý soubor genů v jádře = **genom**
- celý soubor genů v buňce (jádro, semiautonomní organely, ribozomy) = **genotyp**
- každý rodičovský jedinec nese 2 identické sady genů (1 předávají potomkům - redukční dělení - **meióza**)

Genotyp

- soubor všech genetických informací (genů) v buňce (jádro + semiautonomní organely)
- řídí tvorbu morfologických a fyziologických znaků (každý jedinec má 2 genotypy)

Fenotyp

- vnější projev genotypu (pozorovatelné vlastnosti a znaky)
- je určen genotypem, ale je ovlivněn vnějším prostředím

genotyp + prostředí = fenotyp – proměnlivost (variabilita) – např. různý počet obilok v klasu, barva pleti, tělesná hmotnost, barva očí (dáno genotypem)

- klony – generace vzniklé nepohlavní cestou (jahodník)
- potomstvo – generace vzniklé pohlavní cestou
- kříženec (hybrid) – potomek, který vznikl křížením dvou rodičů
- rodičovská generace = parentální (P)
- generace potomků = filialní generace (F)

Alela

- samčí nebo samičí forma genu (např. alela pro barvu očí, květu,...)
- A – funkční (geneticky dominantní); projevuje se a tedy je funkční
- a – nefunkční (recesivní); neprojevuje se, ale někdy může
- v diploidní buňce je dvojice funkčně shodných alel (stejně) – jedinec je homozygot
- AA – dominantní homozygot
- aa – recesivní homozygot
- v diploidní buňce je dvojice funkčně rozdílných alel (různé) – jedinec je heterozygot
- Aa, aA – heterozygot

Dominance a recesivita

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

- úplná dominance a recesivita (dominantní alela úplně potlačí projev alely recesivní) - př. křížení fialového hrachu s bílým (fialová barva A je úplně dominantní nad bílou a) → všechny květiny jsou fialové

A - fialová; a - bílá

P: AA x aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

F₁: 4x Aa (všichni potomci jsou fialoví)

P: Aa x Aa

F₂: 1 AA (fialová); 2 Aa (fialová); 1 aa (bílá) → zde je ukázáno, že i dva fialoví jedinci mohou mít potomka s bílou barvou květu

- neúplná dominance a recesivita (dominantní alela nepotlačuje zcela projev alely recesivní - ta se částečně projeví) - př. křížení červené (dominantní) a žluté (recesivní) **kejklířky** (červená barva A nepřevládá nad žlutou a) → potomci oranžoví, červení i žlutí

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

A - červená barva; a - žlutá barva

P: AA x aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

F₁: 4 Aa (všichni potomci jsou **oranžoví!!**)

P: Aa x Aa

F₂: 1 AA (červená); 2 Aa (oranžová); 1 aa (žlutá)

- u člověka je dominantní gen (úplně) pro hnědé oči, barevné vidění, vlasatost, šestiprstou ruku

Monohybridní křížení s úplnou dominancí

P: AA x AA (aa x aa)

F₁: 4x AA

P: AA x AA

F₂: 4 x AA

F₃: 4 x AA

- **čistokrevnost** - plemenné křížení chovu, inbreeding, tzv. příbuzenské křížení (slepice, myši), četnost chovu

Mendelovy zákony dědičnosti

1. zákon - zákon o stejnorodosti první generace kříženců (potomci dvou různých homozygotů jsou stejní)

P: AA x aa

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

F₁: 4x Aa

Mendelův kombinační čtverec

jedná se o **monohybridní křížení** – sledujeme jen jeden znak (např. barva očí)

2. zákon - zákon o nestejnorodosti druhé generace kříženců (potomci 2 heterozygotů se liší genotypem)

P: Aa x Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

F₁: 1xAA : 2Aa: 1aa (genotypový štěpný poměr)

fenotypový štěpný poměr: 3:1

monohybridní křížení

3. zákon o volné kombinovatelnosti alel

P: AABB x aabb

F₁: AaBb

P: AaBb x AaBb

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

heterozygoté, homozygoté

genotypový štěpný poměr: 1AABB : 2AABb : 2AaBB : 1AAbb : 4 AaBb : 2 Aabb : 1aaBB : 2aaBb : 1aabb

fenotypový štěpný poměr: 9:3:3:1

dihybridní křížení (sledujeme dva znaky)

Genetické modely

- jsou to organismy, které se snadno studují
- organismy musí splňovat typické znaky pro genetický model
- malá náročnost chovu (snadné pěstování a křížení)
- rychlý reprodukční proces (více generací během krátké doby)
- velká četnost potomstva
- v rámci jednoho druhu rozdílné fenotypové znaky (barva očí, tvar křídel,...)
- malý počet chromozomů s jednoduchou strukturou (4 páry u octomilky)

Octomilka obecná (Drosophila)

- banánová muška, ovocná muška
- nejrozšířenější organismus v laboratořích
- výskyt: kvasící ovoce, marmelády, ov. šťávy
- dospělec: 2 - 3 mm
- první pozorovaný genetický model
- model, který letěl do kosmu
- má 4 páry obřích morfologicky odlišných chromozomů (ze slin larev)
- samice větší, než samec
- žijí 8 - 10 dní (dospělec)
- vajíčko - larva - kukla - dospělec
- nevýhodou je krátká životnost
- studiu se věnoval T.H. Morgan (Nobelova cena)

Kukuřice setá

- jednoděložná rostlina z čeledi lipnicovitých
- původně se jednalo o diploida (počet chromozomů je $2n = 20$, dnes i triploida $2n = 40$)
- pouze jedna generace za rok
- autotrofie

Escherichia coli

- anaerobní tyčinkovitá bičíkatá bakterie
- symbióza s člověkem
- produkuje vitamín K
- nejlépe prostudovaný mikroorganismus
- díky geneticky modifikované bakterii získán inzulin, barvivo indigo a lidský růstový hormon
- haploidní + 1 chromozom

Neurospora crassa

- model pro houby

Myš domácí

- model pro savce

Bakteriofág

- model pro viry
- patří mezi nejrozšířenější organismy planety
- vir infikující bakterie

Genetika člověka

- člověk je specifický model
- nelze provádět experimenty z morálních a etických důvodů
- nelze provádět selekci
- generační doba člověka je dlouhá (1 genetik může současně sledovat max. 4 generace)
- malý počet potomků
- složitý genotyp (octomilka 8 chromozomů x člověk 46 chromozomů)
- většina znaků polygenního charakteru (na projevu znaku se podílí více znaků)
- velký vliv vnějšího prostředí (sociální podmínky, lékařská péče)

Odchyly v počtu chromozomů u člověka

- v lékařství se označují jako syndromy

Turnerův syndrom

- abnormální sestava AAX-
- jeden pohlavní chromozom - žena
- 45 chromozomů v každé buňce
- četnost 1:3000
- malý vzrůst, široký krk, porucha pohlavních žláz
- zaostalý tělesný i duševní vývoj

Klinefertův syndrom

- abnormální sestava AAXXY
- 47 chromozomů
- navíc jeden pohlavní chromozom - muž
- četnost: 1:800
- vysoký vzrůst, slabomyslnost, neplodnost

Downův syndrom (mongolismus)

- trisomie 21. páru chromozomů - 21 AAA
- celkem 47 chromozomů
- četnost: 1: 700 (u porodu nad 40 let 1:30)
- kulatý obličej, mongoloidní typ očí, krátké prsty, v dlani příčná „opičí“ rýha, slabomyslnost různého stupně
- vrozené srdeční vady
- dožití 20 - 30 let

Edwardsův syndrom

- trisomie 18. páru chromozomů - 18 AAA
- protažená část hlavy dozadu, malá dolní čelist, deformity prstů

Pohlavní rozdíly mezi jedinci

- fyziologické, anatomické a morfologické rozdíly mezi mužem a ženou jsou řízeny soubory genů:
- soubory maskulinizačních faktorů - umístěné na autozomech (chromozomy A)
- soubory feminizačních faktorů - na monozomech X
- př. Karyotyp savčí
- AAXX - samice
- AAXY - samec
- lyonizace = u homozygotů; náhodná inaktivace jednoho z X chromozomů během časného vývoje zárodku ženského pohlaví

Abnormální sestava

- AAXXX - nadsamice (neplodný)
- AAAXY - nadsamec (neplodný)
- AAAXX - gynandromorf (intersex), u hmyzu, má samčí i samičí znaky, u savců ne

Metody studia genetiky člověka

Pozorování fenotypových projevů

genealogické = rodokmenové metody

- zkoumání určitého rodu v několika generacích (určitá dědičná choroba)

sledování dvojčat

- výskyt dvojčat: 1 dvojčata/ 80 porodů
- příznaky vícečetného těhotenství: větší přírůstek na váze, ranní nevolnosti, zvracení,

únava

- jednovaječná (monozygotická)
- 1 vajíčko a 1 spermie
- jen chlapci nebo děvčata
- genotypově jediný případ naprosto shodných jedinců
- dvojvaječná (dizygotická)
- 2 vajíčka a 2 spermie
- pohlaví stejné i rozdílné
- geneticky shodní jako ostatní sourozenci
- společné prenatální období, dětství

Studium lidského karyotyp a DNA

- co je uvnitř
- celosvětový program Hugo (mapování lidského genomu)

Monogenní a polygenní znaky člověka

Monogenní znaky

- znaky kvalitativních povahy - malý počet genů
- krevní skupiny - na autozomech; levorukost - autozomech; krátkoprstou - na autozomech
- hemofilie - na X, daltonismus - na X

Polygenní znaky

- znaky kvantitativní povahy - rozsáhlý počet genů
- inteligence, talent, výška, hmotnost, délka chodidla...

Dědičné choroby a dispozice

Dispozice

- sklon, předpoklad
- dědí se pouze dispozice k onemocnění
- k projevu je potřeba působení prostředí – „nastartovat“ (potrava, počasí, alergen, psychická zátěž)
- př. neurózy, alergie, angína

Dědičné choroby (=vady)

- vznikají jako důsledek mutací
- projeví se v každém případě
- vliv prostředí je minimální
- př. hemofilie, daltonismus – barvoslepost, alkoholismus, kriminalita
- vliv genetiky – ani při pozitivním vlivu prostředí – ústavy, nelze tyto způsoby chování zabrzdit, odstranit

Gonozomální choroby

- dědí se s ohledem na pohlaví
- **hemofilie** – špatná srážlivost krve
- **daltonismus** – barvoslepost
- **Klineferterův syndrom**
- **Turnerův syndrom**

Autozomální choroby

- dědí se bez ohledu na pohlaví
- **molekulární choroby** – vlivem chybného genu (tvoří se např. chybná bílkoviny – enzym, hormon); např. albinismus – neschopnost tvorby melaninu (na A)
- **srůsty prstů**
- **víceprstost**
- **krátkoprstost**

- **rozštěpy patra a rtů**
- **Downův syndrom = mongolismus**
- **syndrom kočičího mňoukání**
- ztráta části 5. chromozomu
- vzácný (0,005%)
- děti s měsíčkovitým tvarem obličeje
- oči široko od sebe
- abnormality hrtanu - pláč má charakter kočičího křiku (hrtan lze chirurgicky upravit)
- děti přežívají

Choroby přenášené pohlavními chromozomy X

- **hemofilie**
- zhoubná krvácivost - rozpad krevních destiček
- špatná srážlivost krve
- gen pro tvorbu srážlivosti je postižen mutací
- léčba roztokem z mnoha vzorků krve - hrozba HIV
- gen leží na chromozomu X, chorobu podmiňuje recesivní alela x
- možné případy
- zdravá žena a nemocný muž - synové budou zdraví, dcery budou přenašečky
- nemocná žena a zdravý muž - synové budou nemocní, dcery budou přenašečky
- žena je přenašečka a zdravý muž - polovina synů zdravý, polovina nemocných; polovina dcer přenašečky, polovina dcer zdravá
- žena je přenašečka a nemocný muž - synové zdraví nebo nemocní; dcery přenašečky nebo nemocné
- žena nemocná a nemocný muž - všichni potomci nemocní

1. [Mendelovy zákony - maturitní otázka z biologie](#)
2. [Mendelovy zákony - maturitní otázka](#)
3. [Genetika populací - maturitní otázka](#)