

Otázka: Genetika I

Předmět: Biologie, Genetika

Přidal(a): Paris

-věda, která se zabývá dědičností a proměnlivostí

-zakladatelem je Johan Gregor Mendel (1822 – 1884), který se narodil v Hynčicích na Moravě

1. MOLEKULÁRNÍ ZÁKLADY DĚDIČNOSTI

Nukleotid- základní stavební jednotka

Sacharid : DNA (deoxyribóza) a RNA (ribóza)

Dusíkatá báze: DNA (A -adenin, G-guanin, C- cytozin, T-thymin)

RNA (A-adenin, G-guanin, C-cytozin, U-uracil)

Kys. fosforečná- H_3PO_4

1) DNA: A, C, G, T

- Je nositelkou genetické informace všech organismů s výjimkou nebuněčných
- Je tvořena 2 polynukleotidovými řetězci proti sobě stočenými do dvoušroubovice
- Z obou vláken proti sobě vyběhají dvojice bází spojené vodíkovými můstky podle komplementarity bází, pořadí nukleotidů v řetězci má význam pro dědičnost (pořadí dusíkatých bází kóduje strukturu bílkovin)
- Informace je v daném systému uložena podle určitého klíče = genetického kódu

2) RNA: A, C, G, U

- Tvořena jedním polynukleotidovým řetězcem, jehož části se váží podle komplementarity bází
- mRNA – mediátorová RNA, informační RNA, je kopií části molekuly DNA, nese genetické informace pro primární strukturu bílkovin
- tRNA – transferová RNA, přenáší AMK na ribozomy, nese antikodon → vzniká bílkovina
- rRNA – ribozomální DNA, základní stavební jednotka ribozomu (2 podjednotky – větší a menší translace), účastní se tvorby bílkovin

Syntéza nukleových kyselin a bílkovin

Syntéza DNA - REPLIKACE - OTISK

- v jádře, DNA polymerasa ruší vodíkové můstky → oddalování vláken → nové nukleotidy se řadí podle komplementarity bází → DNA ligasa → vznik vodíkových můstků → 2 identická vlákna

Syntéza RNA - TRANSKRIPCE - přepis

- přepis genetické informace z rozpleteného úseku DNA do mRNA (mRNA se vyrábí podle rozpletené předlohy)
- vlákna se pomocí DNA polymerázy oddělí → volné nukleotidy se přiřazují podle komplementarity bází (místo thyminu do DNA uracil) → mRNA se uvolní a vlákna DNA se pomocí RNA polymerázy zase spojí
- sestřih: z primárních mRNA jsou odstraněny nekódující sekvence = INTRONY (části řetězce nekódující žádnou AMK), kódující úseky = EXONY jsou pak pomocí enzymů pospojovány do finálního řetězce

Syntéza bílkovin - TRANSLACE - proteosyntéza = překlad

- mRNA prochází ribozomem vždy po třech bázích → 1 AMK je kódované 3 bázemi - TRIPLET
- na 3 prošlé báze mRNA (KODON) nasedá ANTIKODON tRNA
- tRNA přináší s sebou AMK, která je zařazena do vyrábění bílkovin

Průběh:

- mRNA opustí jádro a v cytoplazmě se váže na ribozomy
- k ribozomům se dostává tRNA nesoucí AK
- na kodón mRNA se naváže na základě komplementarity antikodon tRNA
- ribozom se posune po řetězci mRNA
- na nový kodon se naváže další antikodon tRNA nesoucí AK
- AK přenášené tRNA se mezi sebou spojí peptidickou vazbou a vzniká bílkovina

Zahájení proteosyntézy:

- PROMOTOR - vždy triplet na mRNA

Ukončení proteosyntézy:

- TERMINÁTOR – UAA (uracil, adenin, adenin)

-UGA (uracil, guanin, adenin)

-UAG (uracil, adenin, guanin)

2. ZÁKLADNÍ GENETICKÉ POJMY

Dědičnost = heredita

- Schopnost organismu uchovávat a předávat předpoklady různých vlastností (vloh) z generace na generaci, výsledkem jsou jedinci shodní v podstatných znacích

Proměnlivost = variabilita

- Vlastnost příslušníků téhož druhu lišit se od ostatních v nepodstatných znacích
- Vede k novým kombinacím nebo ke vzniku zcela nových vloh

Genetická informace

- informace, kterou si všechny organismy udržují po celý život a předávají z generace na generaci rozmnožováním
- nositelkou jsou makromolekuly nukleových kyselin – především DNA, která je uložena v jádře buňky a spolu s bílkovinami se nachází v chromozomech

Rozmnožování (reprodukce)

- Nepohlavní (asexuální) – jedinec vzniká z jedné původní buňky nebo části tkáně, orgánu, takto vzniklé generace = klony

- Pohlavní (sexuální) – jedinec vzniká splynutím gamet vzniklých v zárodečné tkáni

rodičů, takto vzniklé generace = potomstvo

Křížení (hybridizace)

- pohlavní rozmnožování dvou vybraných jedinců
- je základní metodou genetického výzkumu a základní šlechtitelskou metodou

Genetický kód

- uložení genetické informace zapsané ve struktuře DNA podle určitého klíče (pořadí a komplementarita bází)

Gen (vloha)

- úsek DNA, který nese informaci o určitém znaku organismu
- 3 typy genů :
- Strukturní – kódují pořadí AMK v bílkovině
- Regulátorové – řídí přepis strukturních genů (ovlivňují diferenciaci buněk)
- Geny pro RNA – kódují pořadí nukleotidů v tRNA a rRNA
- geny velkého účinku – velký odraz ve fenotypu – kvalitativní znaky (barva očí, srsti)
- geny malého účinku – výsledný znak je dán součtem účinků více těchto genů, kvantitativní znaky (váha, bohatost květů)
- většina genů uložena v jádře, mimo jádro – plazmidy, mitochondrie, plastidy

Přenos genu (genetické informace)

- děje se při mitóze (S-fáze) a to replikací, kdy se veškerá genetická informace zdvojí
- Při meióze se dostává do pohlavních buněk a přenáší se na potomstvo

Exprese genu

- vyjádření genetické informace do určitého znaku (barva květu)
- uskutečňuje se ve dvou stupních – transkripce a translace

Alela

- Konkrétní forma genu, např. gen určující barvu květu může obsahovat alelu pro červenou a pro bílou

Genotyp

- soubor všech genů organismu

Genom

- soubor genů v jednom jádře (v jedné buňce), genomy všech buněk = genotyp

Znak

- jednotlivá vlastnost organismu
- rozlišujeme znaky morfologické (tvar těla, barva očí), funkční (schopnost dýchat), psychické (nadání, temperament)
- znaky kvalitativní (barva očí, typ srsti) a kvantitativní (výška, hmotnost)

Fenotyp

- soubor všech znaků živého organismu, jedinci téhož druhu mají stejné znaky, ale v různé formě

Dominance a recesivita

- fenotypový projev dané vlastnosti u organismu závisí na tom, jaký je vztah mezi rozdílnými alelami
- nejčastěji funkce jedné z alel převládá (dominantní alela - A) a překrývá ve fenotypu projev druhé alely (recesivní alela - a)

ÚPLNÁ DOMINANCE

alela A je úplně dominantní nad alelou a, jedinec s genotypem Aa se fenotypově neliší od homozygota AA

NEÚPNÁ DOMINANCE

heterozygot Aa se fenotypově odlišuje od obou homozygotů AA i aa

Homozygot

- diploidní jedinec, který po rodičích zdědil tutéž alelu určitého genu, tedy buď AA nebo aa

Heterozygot

- diploidní jedinec, který po rodičích zdědil pro týž znak různé alely, tedy Aa

3. GENETIKA PROKARYOT

Nukleoid = 1 kruhový chromozóm

- neobsahuje bílkoviny
- mitoticky se nedělí
- každý gen tvořen 1 alelou
- např. E. coli - 4500 genů

Plazmidy

- menší kruhové molekuly DNA v cytoplazmě bakterie
- 1 nebo několik genů - např. pro rezistenci vůči antibiotikům, nesoucí patogenitu atd.
- replikují se nezávisle na hl. chromozomu
- proměnlivé
- mohou se začleňovat do hl. chromozomu
- jsou předmětem zkoumání genetického inženýrství

4. GENETIKA EUKARYOT

- jaderný genom rozdělen do chromozomů
- **chromozomy** : vláknité útvary tvořené komplexem DNA a bílkovinami histony = chromatin
- chromatida - jsou 2, podélné shodné poloviny
- centromera - odděluje nestejně dlouhá ramena a spojuje chromatidy
- krátké rameno
- dlouhé rameno

a) Chromozomová sada

- počet a tvar chromozomů v jádře charakteristický pro každý druh
- typy jader:
- haploidní- obsahují jednu chromozomovou sadu (pohlavní buňky)
- diploidní- obsahují dvě chromozomové sady - homologické chromozomy (tělní buňky)
- Soubor všech chromozomů v jádře se nazývá karyotyp
- 23 párů chromozomů (celkem 46)
- 22 + X - ♀
- 22 + Y - ♂
- **Lokus**- konkrétní místo na chromozomu, kde se nachází gen

- **Chromozomová mapa**- znázorňuje umístění genů na chromozomu
- **Morgany**- jednotky udávající vzdálenost mezi geny

b) Mitóza $2n \rightarrow 2n + 2n$

- nepřímé jaderné dělení
- předává se nezměněný soubor chromozomů

c) Meióza $2n \rightarrow n + n + n + n$

- redukční dělení v zárodečných tkáních tzv. gametogeneze
- rozchod homologických chromozomů = segregace
- při crossing-overu se uskutečňuje rekombinace vloh
- platí obecné zákony genetiky
- odlišnosti ve způsobu studia:
- experimenty, selekce nemožná
- dlouhá generační doba, malý počet potomků
- složitý genotyp, znaky polygenního charakteru
- společnost rozdělena do řady populací

5. GENETIKA ČLOVĚKA

- **Metody studia**
- pozorování fenotypových projevů
- Genealogické = rodokmenové
- Populační
- Gemellilogické - sledování dvojčat
- Studium karyotypu a DNA

RODOKMENY

Studium karyotypu

- výzkum chromozomů, základní součást lékařské genetiky
- jednou z metod studia chromozomů je tzv. proužkování
- u vyvíjejících se plodů se chromozomy vyšetřují z plodové vody, toto vyšetření umožňuje dokázat některé choroby jako např. hemofilii a Downův syndrom

Normální znaky člověka:

Některé monogenní znaky člověka:

Krevní skupiny- systém ABO

- uplatňuje se pouze genotyp (používá se k určení otcovství)
- genotyp krevních skupin je dán 3 alelami
- A,B jsou dominantní vůči 0
- v heterozygotní kombinaci AB se uplatňují obě alely - mluvíme o kodominanci
- možné 4 krevní skupiny vznikají následkem kodominance

Krevní skupiny - Rh-faktor

- 85 % lidí je RH pozitivní, zbytek negativní
- Rh pozitiva je dominantní nad Rh negativou
- jestliže má jeden z rodičů Rh +, má jejich dítě také Rh +

Levorukost

- autozomální, recesivní

Některé polygenní znaky člověka:

Intelligence, talent

- příklad, kde se uplatňuje více genů a zároveň sehrává roli i prostředí
- dědivost se uvádí v rozmezí 66 – 80%, prostředí se podílí 20 – 34 %

Výška, hmotnost, délka chodidla, množství pigmentu...

d) Dědičné choroby a dispozice

- Dispozice – dědí se, k projevení musí působit faktory prostředí (neurózy, alergie, hypertenze)
- Dědičné choroby = vady – důsledek mutací, dědí se v každém případě, vliv prostředí minimální

• Autozomální choroby

- autozomálně dominantní typ dědičnosti
- celiakie, syndaktie, polydaktie, brachydaktie, rozštěp rtu a patra, achondroplazie (malá

postava), Huntingtonova choroba

- autozomálně recesivní typ dědičnosti

-albinismus, cystická fibróza, srpkovitá anémie

- **Gonozomální choroby**

- gonozomálně dominantní typ dědičnosti
- hypertrichóza (nadměrné ochlupení)

- gonozomálně recesivní typ dědičnosti
- hemofilie, daltonismus, chybění potních žlázek

e) Genetická prevence

- Eufenika - snaha o zlepšení lidského fenotypu, léčení dědičných chorob s fenotypovým projevem
- Eugenika - snaha o zlepšení lidské populace (negativní 2.sv.válka - rasismus)

6. Genové inženýrství

- počátek 70.let – vyvinuta laboratorní technika rekombinantní DNA
- přenos genu z jednoho chromozomu na druhý a tím spojování polynukleotidové sekvence různého původu
- Základní postupy:
 - Izolace NK
 - Podélné štěpení DNA účinkem vyšší teploty
 - Příčné štěpení = restrikce DNA
 - Třídění fragmentů DNA
 - Klonování DNA pomocí klonovacích vektorů a její pomnožení
 - Sekvenování DNA (zjišťování pořadí nukleotidů)
 - Polymerázová řetězová reakce (PCR)

Přínos genového inženýrství:

- biotechnologie
- transgenní rostliny a živočichové (GMO)
- geologicko-technologické využití (určování stáří hornin, fosílií)
- genová terapie

7. Šlechtění a plemenitba

1. a) Šlechtění rostlin:

- polyploidizace
- haploidizace
- křížení (šlechtitelské školky, genové banky)
- roubování

- mutageneze

1. **b) Plemenitba živočichů**

- umělá inseminace
- přenos embryí
- klonování