Otázka: Genetika II

Předmět: Biologie, Genetika

Přidal(a): Paris

Genetika mnohobuněčného organismu

- **Dědičnost kvalitativnívh znaků:**
- Podmíněna obvykle 1 genem = **monogenní znaky**
- Lze sledovat při křížení = pohlavním rozmnožování dvou vybraných jedinců – sledujeme výskyt forem určitého znaku u všech jejich potomků
- Jedinec vzniklý pohlavním rozmnožením není z genetického hlediska přímým pokračovatelem žádného z rodičovských organismů
    - Odlišuje se od obou genotypově i fenotyově – při oplození se kombinují otcovské chromozómy s mateřskými, takže každá zygota má novou diploidní kombinaci rodičovských alel, tedy nový genotyp
- Jedinec vzniklý nepohlavním rozmnožováním je z genetického hlediska přímým pokračovatelem rodičovského organismu *(získává obě sady chromozómů)*

a) Využití křížení

- **Šlechtitelství** – vytváření nových odrůd
- **Somatická hybridizace** – spojením 2 somatických buněk z různých jedinců vzniká hybridní buňka (využívá se při výrobě protilátek)
- **Biotechnologie** – technologie založena na využívání poznatků z biologie, využívá se v zemědělství, potravinářství a medicíně. Jedná se o využívání nižších organismů
- **Klonování** – vytváření nového jedince geneticky identického (shodného) s předlohou

b) Monohybridní křížení s úplnou a neúplnou dominancí:

- Křížení dvou jedinců, při kterém sledujeme dědičnost pouze jednoho znaku (páru alel)
- Generace označujeme:
    - **P** – parentální = *rodičovská generace*
    - **F1** – 1. filiální = *dceřiná generace*
    - **F2** – 2. Filiální = *dceřiná generace*

- **Křížení dvou stejných homozygotů DOMINANTNÍCH**
    - Jsou-li oba rodiče homozygoty ve stejném znaku, vytvářejí stejný typ gamet – všechno potomstvo musí být opět homozygotní stejného typu jako rodiče
    - Všichni kříženci jsou jednotní, vznikne tzv. **čistá linie**

- **Křížení dvou různých homozygotů**
    - Jeden z rodičů je homozygot v daném znaku *dominantní*, druhý v témže znaku homozygot *recesivní (AA, aa)*
    - Splynutím gamet vzniknou heterozygoti – při úplné dominanci jsou stejní jako dominantní homozygot
    - V případě neúplné dominance se budou lišit od obou rodičů – obě alely se projevují = **kondominance**
- **Křížení homozygota s heterozygotem**
    - Heterozygot tvoří dva typy gamet, homozygot jen jeden typ gamet
    - Při křížení vzniknou stejné (rodičovské) kombinace, tedy heterozygot a homozygot v poměru **1:1**
    - Tento poměr se nazývá **štěpný poměr**
- **Křížení dvou heterozygotů**
    - Při křížení dvou heterozygotů, kdy každý z nich tvoří dva typy gamet, vzniknou v F1 všechny možné kombinace:
        - Dominantní homozygot AA
        - Heterozygot Aa
        - Recesivní homozygot aa
        - Genotypový štěpný poměr – **1AA : 2 Aa : 1aa**
        - Při úplné dominanci budou stejné fenotypy u AA a Aa, tzn. 3 jedinci; aa se bude odlišovat – fenotypový poměr **3:1**

        - Při neúplné – 3 fenotypy – fenotypový štěpný poměr **1:2:1**
    - **Mendelovy zákony**
        - **Mendelův zákon (zákon o uniformitě genů):**
            - Potomci dvou rozdílně homozygotních rodičů jsou heterozygotní a genotypově stejní (uniformní)
            - Křížení dvou různých homozygotů
        - **Mendelův zákon (zákon čistoty alel a štěpení)**
            - Při křížení heterozygotů lze genotypy i fenotypy potomků vyjádřit poměrem malých celých čísel
            - Genotypový štěpný poměr je **1:2:1** = druhá filiální generace není jednotná, objevují se znaky obou rodičů Aa x Aa = AA, Aa, Aa, aa
            - Při **úplné** dominanci je fenotypový **štěpný poměr 3:1, při neúplné 1:2:1**

c) Dihybridismus

- křížení dvou jedinců, při kterém sledujeme dědičnost dvou znaků (dvou párů alel)
- každý pár alel se chová jako samostatný a řídí se stejnými pravidly jako u monohybridismu
- **segregace** (rozchod) alel jednoho páru do gamet nezávisí na segregaci druhého páru – tento jev se nazývá ***volná kombinovatelnost genů***

Dihybridní křížení homozygotních rodičů

Gam.	AB	AB
ab	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb

P: AABB X aabb

Gamety: AB, AB ab, ab

F1: **AaBb**

2. filiální generace (křížení dvou heterozygotů)

F1: AaBb x AaBb

Gam. AB, Ab, aB, ab AB, Ab, aB, ab

- Uhlopříčka homozygotů a heterozygotů.
- Dihybrid AaBb tvoří 4 typy gamet, které se v F2 mohou vzájemně kombinovat. Skutečný počet všech možných genotypů v F2 je 9

3. Mendelův zákon (zákon volné kombinovatelnosti alel)

- Při vzájemném křížení heterozygotních jedinců ve více genových párech vzniká potomstvo fenotypově i genotypově různorodé, v němž je stálé poměrné zastoupení genotypů (9 různých genotypů ze 16 možných)

Uspořádání genů na chromozomu

Fáze cis

- Je-li jeden z rodičů genotypu **AABB** a druhý z rodičů **aabb**
- Vznikají rodičovské gamety **AB** a **ab**
- Při křížení může dojít k vazbě
- **Úplné** – pokud při meióze u F1 generace nedojde ke crossing-overu (díky velké síle vazby), dihybrid bude vytvářet pouze 2 typy gamet jako jeho rodiče
- **Neúplné** – pokud při meióze u F1 generace je možný crossing-over (síla vazby je slabší), dihybrid bude vytvářet 4 typy gamet
- Potomci F1 vytvářejí menší množství gamet rekombinovaných a větší množství gamet rodičovského typu

Fáze trans

- Jeden z křížených rodičů je genotypu **AAbb** a druhý z rodičů genotypu **aaBB**
- **Vazba úplná** – potomci F1 vytvářejí stejné gamety jako jejich rodiče – ke crossing-overu nedochází

- **Vazba neúplná** – díky crossing – overu potomci F1 vytvářejí opět oba typy gamet, produkováno menší množství gamet rekombinovaných a větší množství rodičovských gamet
- Pro vazbu platí – čím blíže k sobě geny na chromozomu leží, tím je nižší pravděpodobnost crossing-overu mezi nimi, tím méně vzniká rekombinací a vazba mezi nimi je pevnější
- Při úplné vazbě se geny dědí pospolu – jako jeden gen

Morganovo číslo **p**

- Podle něj se určuje síla vazby
- Vyjadřuje v % poměr počtu rekombinovaných gamet k celkovému počtu gamet
- Udává relativní vzdálenost vazbových genů v
- Množství rekombinací alel je přímo úměrné vzájemné vzdálenosti genů na chromozomu – stanovením Morganova čísla lze sestavit chromozomovou mapu
- Morganovo číslo lze stanovit zpětným křížením dihybrida AaBb s homozygotně recesivním rodičem aabb
- Výpočet Morganova čísla p:

Pro fázi cis:

Pro fázi trans:

- Pokud hybrid tvoří 1 % rekombinovatelných gamet = v dané oblasti sledovaných genů je pravděpodobnost vzniku crossing overu 1 %
- Čím víc se hodnota p blíží 50 %, tím jsou alely na chromozomu od sebe více vzdálené a vzniká mezi nimi více překřížení = crossing overu
- Dosáhne–li hodnota 50 %n, jedná se o volnou kombinovatelnost (geny jsou na různých chromozomech, netvoří vazbovou skupinu)
- Nevzniknou-li rekombinované – neuskutečnil se crossing-over, p=0

Thomas Hunt Morgan (1866-1945)

- Formuloval chromozomovou teorii dědičnosti
- Své závěry shrnul v Morganových zákonech dědičnosti
- Geny jsou uloženy v chromozomech za sebou – lineárně, na místech zvaných lokusy
- Geny jednoho chromozomu tvoří vazbovou skupinu a organismus má tolik vazbových skupin, kolik má páru homologických chromozomů

- Mezi geny homologického páru chromozomu může probíhat genová výměna, jejíž frekvence je přímo úměrná vzdálenosti genů

Autozomální dědičnost

- Znaky jsou uloženy na autozomech (tělové, somatické chromozomy)

Autozomálně recesivní choroby

- Albinismus
- Cystická fibróza
- Srpkovitá anemie

Autozomálně dominantní choroby

- Celiakie
- Syndaktylie (srůst prstů)
- Polydaktylie (více prstů)
- Brachydaktilie
- Rozštěp rtu a patra
- Achondroplasie (malá postava)
- Huntingtonova choroba

Gonozomální dědičnost = dědičnost vázaná na pohlaví

- Každá sada chromozomů obsahuje kromě autozomů i heterochromozomy = **gonozomy** (pohlavní chromozomy)
- Jeden pár pohlavních chromozomů, kterým se u gonochoristů liší chromozomová sada u jedinců různého pohlaví
- U všech živočišných druhů se označují symboly **X** (párový) a **Y** (nepárový, tzv. **alozom**)
- Kombinace: **XX** – homogametní pohlaví, **XY** – heterogametní

Typy chromozomového určení pohlaví

1) Typ savčí (octomilka – pokusy)

- **Homozygotní: XX (samičí)**
- **Heterozygotní XY (samčí)**
- U člověka a některých savců zůstává 1 X chromozom neaktivní, zůstává trvale v kondenzaci a je barvitelný – sex-chromatin = Barrovo tělísko

2) Typ ptačí (píďalka)

- **Homozygotní XX (samčí, někdy ZZ)**
- **Heterozygotní XY (samičí, někdy ZW)**

3) Typ chromozomového určení pohlaví

- **Protenor** – neexistuje chromozom Y a samčí pohlaví je určeno přítomností jen jednoho chromozomu X (**tedy X0**)
- Některé řády hmyzu – kobylky, vosy, ploštice
- U některých druhů hmyzu dochází k rozlišení polymorfních jedinců vnějšími podmínkami – potravou (např. včely)

a) Dědičnost pohlavně vázaná – gonozomální

- Na pohlavní chromozómy jsou vázány kromě genů určujících pohlaví i geny, které s pohlavím nesouvisejí
- Pohlavní chromozomy se během evoluce vyvinuly z chromozomů nepohlavních a tím zdědily určité vlastnosti (např. gen pro barevné vidění je vázán na chromozom X)
- Dědičnost genů na homologních částech gonozomů se řídí stejnými pravidly jako dědičnost autozomálních genů = dědičnost neúplně vázaná na pohlaví
- Geny ležící v heterologních částech chromozomů **X** jsou z genetického hlediska **významnější** než geny, ležící na heterologních částech chromozómů **Y**, ty většinou **neobsahují žádné geny**
- Při přenosu alel těchto genů neplatí plně Mendlovy zákony
- Dědičnost těchto znaků se označuje jako dědičnost úplně vázána na pohlaví
- Rozdělení dědičnosti úplně vázané na pohlaví (úplná vazba na pohlaví):

Přímá (holandrická) dědičnost

- Geny na heterologní části chromozomu Y
- Nemají párovou alelu = vyskytují se v organismu jen v jedné alele
- Se projevují ve fenotypu vždy jen u toho pohlaví, které má chromozom Y à u člověka se dědí pouze z otce na syna à přímá (holandrická dědičnost

Nepřímá dědičnost

- Geny na heterologní části chromozomu X
- Májí párovou alelu = vyskytují se v organismu ve dvou alelách
- Pokud má žena dominantní obě alely pro daný pohlavně dědičný znak X_AX_A a otec recesivní X_aY vzniká potomstvo s jednotným fenotypem (pří úplné dominanci se uplatní genotyp matky)
- Pokud má žena recesivní obě alely pro daný pohlavně dědičný znak X_aX_a a otec dominantní X_AY vzniká potomstvo fenotypově nejednotné à dcery mají dominantní alelu po otci a synové mají recesivní alelu po matce = dědičnost křížem

- V F1 dcery dědí vlastnost otce, synové dědí vlastnost matky
- V F2 dochází ke štěpení v poměru 1:1 u obou pohlaví (4 potomci – 1 kluk po matce, 1 kluk po otci; to samé u dívek)

- Znaků dědících se křížem je velmi mnoho – u člověka je asi 50 genů v heterologní části X, tyto znaky se mnohem častěji objevují u jedinců XY, např:
    - Hemofilie – dědičná krvácivost, přenašeč genu je matka
    - Daltonismus – barvoslepost – barvocit na červenou a zelenou porušen
    - Chybění potních žlázek (anhydrická ektodermální dysplazie)

b) Znaky pohlavně ovlivněné

- jsou znaky řízené geny umístěnými na autozomech
- jejich projev se může uskutečnit jen v přítomnosti pohlavních hormonů
- např. předčasná plešatost, sekundární pohlavní znaky

Gonozomální choroby

- změny heterochromozómů nastávající tehdy, nedojde-li při meióze k rozchodu pohlavních chromozómů do vznikajících gamet
- vznikají spermie, které mohou být bez pohlavních chromozómů nebo naopak nesou chromozómy X a Y
- podobně mohou vzniknout buňky vaječné bez pohlavních chromozómů nebo s dvěma chromozómy X
    - **Klinefelterův syndrom 47, XXY**
        - U mužů, jedno X je inaktivní, potíže s plodností
        - Deficit androgenů, prsní žláza, nefunkční semeníky
    - **Turnerův syyndrom 45, X0**
        - U žen, poruchy se vyskytují příležitostně
        - Poruchy růstu, sluchu, zraku, neplodnost
    - **Supermale XYY**
        - Vysoká postava, sklon k agresivitě a asociální chování
    - **Superfemale XXX**
        - Vysoká postava, snížená plodnost, snížená inteligence

Dědičnost kvantitativních znaků

- Kvantitativní znaky podmíněny geny malého účinku, které se vzájemně ovlivňují = **polygenní systém**
- 2 typy alel:
    - **Neutrální** – neprojeví se
    - **Aktivní** – projeví se
- Alely se přenášejí dle Mendelových pravidel
- Projev znaku ůze vyjídřit *Gaussovou křivkou*
- Fenotypový projev je snadno ovlivnitelný faktory životnho prostředí (**nedědičná proměnlivost = modifikace)**
- Každý znak je podmíněn 2 nezávislými skupinami faktorů:
    - **Složením genotypu = dědičná proměnlivost**
    - **Vnějším prostředím = nedědičná proměnlivost**
- Podíl mezi dědičnou a nedědičnou složkou proměnlivost kvant. zn. = dědivost (**heriabilita**) h^2
- Hodnoty v rozmezí 0-1
- Blíží-li se 0 – převládá vliv prostředí
- Blíží-li se 1 – převládá dědičnost

Mimojaderná dědičnost

- Většina gen. Informací uložena v jádru (EB) nebo nukleoidu (PB)
- Některé znaky řízeny nebo spoluřízeny geny uloženými mimo jádro
    - **Chondriogeny** – v mitochondriích
    - **Plastogeny** – v plastidech
    - **Plazmogeny** = plazmidy – v cytoplazmě PB
- Nesou informace důležité pro funkci uvedených organel
- **Souhrn:**
    - Soubor genů v buňce = **genotyp**
    - Soubor genů v jádře = **genom**
    - Soubor genů mimo jádro = **plazmon**

Proměnlivost organismů = variabilita

- Protikladná k dědičnosti, vede k odlišnosti mezi potomky
- Příčiny proměnlivost:
    1. **Genetické**
        - Segregace chromozómů do gamet
        - Kombinace chromozómu v zygotě
        - Crossing-over = rekombinace
        - Mutace
    2. **Vliv prostředí**
        - U kvantitativních znaků, některé faktory vyvolávají mutace

Mutace

- Změny gen. Informací vyvolané působením tzv. mutagenních faktorů = mutagenů – fyzikální, chemické, biologické
- Vznik mutací:
    - **Spontánní** – samovolně bez zásahu člověka, tedy z příčin, výskyt velmi nízký
    - **Indukované** – uměle vyvolané mutageny nebo člověkem

Rozdělení mutací:

- **Genové (bodové)** = mutace v molekule DNA
- **Chromozómové (strukturní aberace)** = mutace, která zasahuje do chromozómů a mění jejich tvar a strukturu
- **Genomové (numerická aberace)** = mutace, která se projeví odchylkou od

standartního počtu chromozómů

Mutageny:

- Látky, které jsou schopny způsobovat mutace
- Nežádoucí látky vnějšího prostředí, mohou poškodit gen. informaci
- U dospělého člověka mohou působit jako karcinogeny (rakovina)
- Mutace pohlavních buněk ®potomek rodičů postižen
    - **Fyzikální mutageny**
        - UV záření
        - Ionizující zářená
    - **Chemické mutageny**
        - Aromatické uhlovodíky
        - Barviva
        - Kationty těžkých kovů
        - Bojové chem. Látky
    - **Biologické mutageny**
        - Viry – retroviry (AIDS, roztroušená skleróza)

Genové = bodové mutace

- Na molekulární úrovni – změna kvality genů
    - Ztráta nukleotidu = delece
    - Zařazení nadbytečného nukleotidu = inzerce
    - Záměna nukleotidu = substituce
    - Změna pořadí nukleotidů
    - Zařazení nefunkčního nukleotidu (pozměněná chem. struktura)

Ztráta nukleotidu

- Z řetězce se ztratí například nukleotid s cytozinem ® pořadí nukleotidů v tripletu se posouvá a celý gen.kód se mění ® vznikne úplně jiný bílkovinný řetězec, jiný biochemický znak
    - ACT GCC AAG CTG …
    - ATG CCC ATA AGC TG. …

Zařazení nadbytečného nukleotidu

- Na druhé místo vsuneme guanin
- ACT GCC CAT AAG CTG
- AGC TGC CCA TAA GCT G

Záměna jednoho nukleotidu za jiný

- Přeměna jednoho nukleotidu na druhý, např. G na U
- Toho je možné dosáhnout působením mutagenních chemikálii, kdy dojde k přeměně jednoho nukleotidu na druhý, např. C na U

Chromozómové mutace = strukturní aberace

- Změna struktury chromozómu – mění se pořadí a počet genů
- Způsobeny zlomem chromozómu (crossing-over)
    - **Deficience** – ztráta koncové části chromozómu
    - **Delece** – ztráta vnitřní části chromozómu, zasahuje 1 nebo více genů
    - **Duplikace** – zdvojení určité části chromozómu, možná i triplikace
    - **Inverze** – převrácení úseku chromozómu
    - **Translokace** – přenos části chromozómu na jiný chromozóm
    - **Fragmentace** – rozpad chromozómu na více částí
- Porušení průběhu meiózy ® nefunkční gamety
- **Syndrom kočičího křiku**
    - Deficience 5. Chromozómu
    - Anomálie hrtanu způsobují mňoukavá pláč
    - Mongoloidní oči, měsíčkový obličej, psychomotorická retardace
- **Williamsův syndrom**
    - Mikrodelace 7. Chromozómu
    - Malí, milí, zdvořilí, hudebně nadaní, IQ 58, opožděný vývoj, plnohodnotný život

Genomové mutace = numerická aberace

- Mění se počet chromozómů v buňce
    - **Euploidie** – změna počtu chromozómových sad = ploidie ®3n, 4n
    - **Aneuploidie** – mění se počet jednotlivých chromozómů = somie
        - Polysomie – trisomie 2n+1
        - Hypoploidie – monosomie 2n-1
    - **Downův syndrom 47, 21+**
        - Trisomie 21. Chromozómu
        - Třetí víčko ® ušikmené oči, opičí rýha na ruce, krátké prsty, IQ 25 – 70
    - **Edwardsův syndrom 47, 18+**
        - Trisomie 18. Chromozómu
        - Po Downově nejčastější trisomie, děti se dožívají méně než 4 měsíců, nízká porodní váha, abnormálně tvarovaná hlava, malá ústa, srdeční poruchy, obtížné dýchaní

Evoluční význam mutací

- Změna alelových frekvencí znamená vývojový krok populace, a proto jsou mutace hybnými činiteli evoluce druhů
- Evoluční význam mohou mít jen ty mutace, které mají pro své nositele v určitém prostředí pozitivní selekční význam
- Většinou však své nositele ochuzují, poškozují nebo zabíjejí

Genetika populací

- **Populace** – soubor jedinců téhož druhu na určitém místě v určitém čase a jsou schopni se pářit mezi sebou
- **Genofond** – soubor všech genů v populaci organismu
- Výskyt znaků v populaci ovlivňuje:
    - Velikost populací – velká, malá
    - Podle způsobu pářená – autogamická populace, alogamická = panmiktická
- **Autogamická populace**
    - Vytváří jedince (organismy), kteří se rozmnožují samooplozením (autogamií)
    - Jedinci jsou hermafroditi a samoprašné rostliny
    - Vzrůstá počet homozygotů, klesá četnost heterozygotů – nikdy nevymizí úplně

        - Vytvoří se **čisté linie znaků**

- **Alogamická = panmiktická**
    - Jedinec vzniká splynutím 2 gamet od různých jedinců
    - Gonochoristé a cizoprašné rostliny
    - **Panmixie** = kterákoli gameta samčí se může spojit se stejnou pravděpodobností s gametou samičí
    - Populace se ustálí a řadu generací se udržuje stálý poměr četností alel a genotypů
        - **Hardyho – Weibergův zákon**
            - Na základě tohoto zákona můžeme vypočítat genotypovou skladbu panmiktické populace
            - **Zákon platí za těchto podmínek:**
                - Nedochází k mutacím
                - Nedochází k selekci (přírodní výběr)
                - Nedochází k migraci
                - Populace musí být panmiktická a velmi početná

Procesy porušující genetickou rovnováhu:

- **Selekce** – přírodní výběr – některé alely jsou přednostně reprodukovány, nevýhodné alely postupně ubývají
- **Mutace** – např. změna dominantní alely na recesivní a naopak (četnost velmi malá)
- **Genetický posun = drift** – některé alely mohou být z genofondu vyloučeny zcela náhodně pouze v důsledku nedostatečného množství potomků
- **Migrace** – obohacení genofondu o nové alely nebo naopak jeho ochuzení

Malá populace

- Příbuzenské křížení = **inbreeding** (omezený výběr partnerů)
- Výrazný vliv náhody – genetický posun – drift
- Populace téhož druhu lišící se vzájemně svými genofondy = plemena (rasy), odrůdy (variety)
- **Ekotyp** = skupina jedinců dědičně přizpůsobená určitým životním podmínkám

- Ubývá heterozygotů, přibývá homozygotů – zvýšení pravděpodobnosti výskytu chorob (podmíněných recesivní alelou) – **inbrední deprese**
- Vnesením nových alel – ozdravení genofondu = **heteroze = hybridní zdatnost**
- Pro udržení životaschopnosti druhu – zachování určitého počtu jedinců (200 – 500)

1. Mendelovy zákony – maturitní otázka z biologie
2. Genetika populací – maturitní otázka
3. Základní zákonitosti dědičnosti – maturitní otázka