

**Otázka:** Genetika

**Předmět:** Biologie, Genetika

**Přidal(a):** -

## GENETIKA

- = nauka o dědičnosti a proměnlivosti organismů
- **Dědičnost**
  - Schopnost organismů předávat určité znaky potomkům
  - Zabezpečuje stálost druhu
  - Způsobuje podobnost a rozmanitost
- **Johann Gregor Mendel** (Němec)
  - Položil **základy genetiky** 1865
  - Narodil se ve Slezsku a působil v Brně
  - Křížil jednoleté kvetoucí rostliny, např. hrách setý a objevil tak základní zákonitosti dědičnosti organismů - **Mendelovy zákony**
- **Francis Galton** (Angličan)
  - Zakladatel **genetiky člověka** 1865
  - Všímal si výskytu určitých nadání a jiných nápadných psychických vlastností lidí v některých rodech
- **Hardy** (Angličan) a **Weinberg** (Němec)
  - Položily nezávisle na sobě základy **genetiky populací** 1908 - **Hardyho-Weinbergův zákon**
- **Morgan** (Američan)
  - Zakladatel **cytogenetiky** (genetika na úrovni buňky)

- **Watson** (Američan), **Crick a Wilkinson** (Angličani)
  - Zakladatelé **molekulární genetiky** 1953
  - Popsali strukturu DNA

## ROZMNOŽOVÁNÍ A DĚDIČNOST

- **Nepohlavní rozmnožování**
  - Evolučně starší, primitivnější
  - Vyvinulo se z něj dokonalejší pohlavní rozmnožování
  - Jednobuněčné organismy a rostliny, ojediněle i nižší živočichové
  - Nový jedinec vzniká z oddělené části rodičovského organismu, tedy z jeho tělových buněk, z genetického hlediska je s ním zcela shodný – vzniká **klon**
  - Nejčastější způsoby:
    - U jednobuněčných – **buněčné dělení** včetně **pučení**
    - U mnohobuněčných – **spory** (výtrusy), **vegetativní orgány** (u rostlin výhonky, oddenky, hlízy, cibule, aj.)
- **Pohlavní rozmnožování**
  - V pohlavních buňkách se vytvářejí **pohlavní buňky** (gamety)
  - Po splnutí 2 gamet vzniká **zygota**, která se dále několikrát dělí mitózou a vzniká **zárodek** (embryo)
  - Zárodek dále roste a vyvíjí se v **nového jedince**
  - Při pohlavním rozmnožování je vznikající jedinec vždy vybaven souborem genů, který je kombinací 50 % genů otce a 50 % genů matky -> **proměnlivost jedinců** druhu
  - U některých zelených řas, většiny mechorostů, kapradin, plavuní, přesliček, nižších hub a některých prvoků se pravidelně **střídá generace** pohlavní s generací nepohlavní = **rodozměna** (metageneze)
  - Děje probíhající postupně v buňce od konce jednoho jejího dělení do konce druhého dělení nazýváme **buněčný cyklus**
  - Ve fázi G<sub>1</sub> buňka roste a probíhá syntéza bílkovin; ve fázi S (syntetické) se zdvojuje DNA a syntetizují se bílkoviny potřebné pro stavbu chromozomů; následuje kratší fáze G<sub>2</sub> a pak fáze dělení jádra M (mitóza); **mitóza** má 4 fáze –

profáze, metafáze, anafáze, telofáze

- **Profáze**
  - Chromozómy se zkracují (spiralizují), centriol se rozdělí, přesun na opačné póly jádra, jaderný obal se rozpustí, tvoří se dělicí vřeténko -> jeden konec k centriole, druhý k centromere (místo spojení zdvojených chromozómů)
- **Metafáze**
  - Chromozómy do středové roviny, podélně se rozdělí
- **Anafáze**
  - Dělicí vřeténko se zkracuje, rozchod chromozómů k opačným pólům buňky
- **Telofáze**
  - Rozpad dělicího vřeténka, despiralizace chromozómů, tvorba jaderného obalu, vznik dceřiných jader
  - Na dělení jádra navazuje dělení buňky = **cytokineze** (u rostlin zevnitř, u živočichů z vnějšku buňky)
- Mitózou vznikají somatické (tělové) buňky - stejná genetická informace, z diploidní buňky vzniknou zase diploidní buňky
- **Meióza (redukční dělení)** se uplatňuje při tvorbě pohlavních buněk; diploidní počet chromozómů tělních buněk se redukuje na polovinu; z každé buňky o diploidním počtu chromozómů vzniknou po meióze 4 dceřiné buňky o polovičním (haploidním) počtu chromozómů
- Meióza jsou vlastně 2 po sobě následující pozměněné mitózy:
  - **redukční dělení = heterotypické**
    - **Profáze** (leptotene, zygotene, pachytene, diplotene, diakineze)
      - V buněčném jádře se začínají spiralizovat chromozomy, homologní (stejně) chromozomy se k sobě podélně přikládají a spojují, vznikají **bivalenty**
      - Bivalenty se štěpí na 4 chromatidy spojené centromerou - **tetráda**
      - Chromatidy mezi homologními chromozomy se navzájem kříží (**crossing-over**), výměna genetického materiálu
    - **Metafáze**
      - Tetrády se naváží centromerami na dělicí vřeténko

- Dokončí se rozestup homologních chromozomů z bivalentů
- **Anafáze**
  - Vlákna dělicího vřeténka přitahují k pólům buňky celé chromozomy; na každém pólu se seskupí celá jedna sama chromozomů = haploidní počet
- **Telofáze**
  - Zaniká dělicí vřeténko
- **redukční dělení = homeotypické**
  - Jednotlivé etapy jsou shodné s mitózou, v anafázi se rozestupují poloviny (chromatidy) chromozomů
  - Při meiotickém dělení se uskuteční **segregace chromozomů** = rozestup do dceřiných jader; při rozestupu se homologní chromozomy mohou volně (náhodně) **kombinovat**
  - Po rozdělení vstupuje buňka do stádia **interfáze** (klidové období) – funguje metabolismus buňky: buňka roste, vytvářejí se potřebné orgány

## KLASICKÁ GENETIKA

- **Gen (vloha)**
  - Základní jednotka genetické informace, je to úsek DNA, který nese informaci o tvorbě určité bílkoviny
  - Slouží k označení hmotného, dědičně přenosného základu znaku
- **Znaky**
  - Vlastnosti organismů nebo buněk
  - dělení:
    - **Morfologické** – tvar a rozměry těla i jednotlivých orgánů
    - **Funkční** – projevují se schopností vykonávat určité životní funkce
    - **Psychické** – u člověka nadání, inteligence, aj.
  - dělení:
    - **Kvalitativní** – tvoří několik značně rozdílných variant, např. barva květu

(bílá, žlutá, rudá), tvar semen; tento znak bývá dědičně určen jedním genem - **znak monogenní**

- **Kvantitativní** - u různých jedinců se vyskytují v různých stupních, mírách, např. výška, hmotnost; dědičně jsou určeny celou skupinou spolupůsobících genů, z nichž každý má jen malý účinek - **znaky polygenní**
- Soubor všech znaků organismu = **fenotyp**
- **Alely** = různé varianty téhož genu, např. gen řídící barvu květů - 1 alela podmiňuje fialové zbarvení, jiná alela bílé zbarvení, gen může mít několik alel
- V haploidní buňce je jen 1 alela daného genu, v diploidní buňce jsou vždy 2 alely daného genu; stejné -> **homozygot**, různé -> **heterozygot**, při heterozygotní sestavě 1 z alel může převažovat svojí funkcí nad druhou:
  - Alelu s převažující funkcí označujeme jako **dominantní**
  - Alelu s nepřevažující funkcí jako **recesivní**
- Alely značíme:
  - **Dominantní** - velkými písmeny (A, B, W)
  - **Recesivní** - malými písmeny (a, b, w)
  - Písmeny s indexem - např.  $x^+$ ,  $x^-$
- **Genotyp** = soubor genů v organismu
  - Genotyp je vždy širší soubor než fenotyp
  - Genotyp každého jedince obsahuje i geny, jejichž přítomnost se v jeho fenotypu nijak neprojevuje
  - Fenotyp je také ovlivněn prostředím, v němž jedinec žije
  - **Genotyp + prostředí = fenotyp**
- Chromozomy = tělíška umístěna v buněčném jádře
  - Geny uložené v molekulách DNA jsou v buňce zabudovány do struktury chromozomů
  - Tělíška umístěna v buněčném jádře
  - Soubor všech genů jaderných chromozomů nazýváme **jaderný genom**; tyto geny jsou přesně přenášeny do dceřiných buněk; jaderný genom je doplňován **mimojaderným genomem** = soubor všech genů nacházejících se v DNA mimo jádro; zejména na mitochondriích a chloroplastech; tyto genomy se nepřenášejí do dalších generací tak přesně jako jaderné genomy
  - **Prokaryotní chromozomy:**

- Prokaryotní buňka (bakterií, sinic) je **monoploidní** = jen 1 primitivní chromozom; tvoří jej prstencovitě uzavřená molekula DNA; je uložena volně v cytoplazmě, bez membránového obalu
- Kromě jaderného chromozomu jsou v cytoplazmě menší, kruhově uzavřené molekuly DNA – **plazmidy**, mohou nést rozmanité geny – pro rezistenci na antibiotika, pro metabolické funkce, atd., plazmidy se často využívají jako přenašeče cizorodých genů v genovém inženýrství
- **Eukaryotní chromozomy:**
  - V buňkách eukaryotních organismů je na povrchu jádra jaderná membrána, která chromozomy uzavírá oproti cytoplazmě; typickou látkou tvořící chromozomy je **chromatin**; chromozomy se z něj diferenciují a mikroskopicky zviditelňují v průběhu mitotického či meiotického dělení
  - Eukaryotní chromozom je lineární (vláknitá) struktura, jejíž osou je dvouřetězcová DNA; DNA je zde vázána v **nukleohistonovém komplexu** = souvislá, spiralizovaná molekula DNA ovíjející se kolem histonových jader; každé toto jádro tvoří 8 molekul proteinu histonu a spolu s příslušným úsekem DNA tvoří **nukleozom**
  - Druhým proteinem chromozomů je **globulin** – tvoří ochrannou vrstvu nukleohistonového systému
  - Každý chromozom má na určitém místě **centromeru** (slouží k jeho upevnění k dělicímu vřeténku při mitóze), podle umístění centromery rozlišujeme chromozomy:
    - **Metacentrické** – centromera uprostřed
    - **Submetacentrické** – centromera posunuta k jednomu konci (většina chromozomů člověka)
    - **Akrocentrické** – centromera téměř na konci
    - **Telocentrické** – centromera na samém konci
  - Centromera rozděluje chromozom na 2 části zvané ramena – kratší rameno p, delší q
  - Chromozomy můžeme vidět optickým mikroskopem během profáze a částečně i metafáze díky kondenzaci chromatinu
  - Z profáze vychází každý chromozom již se zdvojenou nukleohistonovou strukturou, se 2 podélně těsně k sobě přiloženými sesterskými chromatidami, dočasně spojenými

centromerou

- Samčí a samičí **pohlavní** buňka má v důsledku meiózy vždy jen jednu sadu chromozomů, je **haploidní**, značí se **n**
- **Somatické** buňky jsou vždy **diploidní** = ve svých jádrech mají vždy 2 úplné a totožné sady chromozomů, značí se **2n**
- Chromozomy téhož páru jsou shodné - **homologické**, chromozomy různých párů jsou navzájem různé - **heterologické**
- Počet a tvar chromozomů je pro každý eukaryotní druh konstantní a charakteristický
- Příklady počtu chromozomů v 1 tělové (somatické) buňce:
  - Člověk 46 (23 párů)
  - Lípa srdčitá 82
- Soubor všech chromozomů v jádře buňky = karyotyp; pomocí mikroskopu lze takto velmi přesně analyzovat chromozomové sady každého druhu

## CHROMOZOMOVÉ URČENÍ POHLAVÍ

- Všechny chromozomy v buněčném jádře kromě pohlavních označujeme jako **somatické chromozomy** neboli **autozomy**
- Pohlaví je určeno dědičně - je dáno dvojicí **pohlavních chromozomů** neboli **gonozomů (heterochromozomů)**
- 1 pohlaví má pár stejných pohlavních **chromozomů XX - homogametické**
- pohlaví má dvojici rozdílných **chromozomů XY - heterogametické**
- Rozlišujeme 2 typy chromozomového určení pohlaví:
  - **Savčí typ = typ Drosophila**
    - Jedinci **samičího pohlaví** mají konstituci **XX**, jedinci **samčího pohlaví XY**
    - Patří sem většina hmyzu, některé ryby, obojživelníků a plazů, savci a dvoudomé rostliny
  - **Ptačí typ = typ Abraxas**

- **Samice** mají konstituci **XY** a **samci XX**
- Tímto způsobem je pohlaví určeno u ptáků, motýlů, některých ryb, obojživelníků a plazů

## MOLEKULÁRNÍ ZÁKLADY DĚDIČNOSTI

- **Nukleonové kyseliny**
  - Nositelkami genetické informace jsou molekuly nukleonových kyselin tvořené řetězci vzájemně spojených nukleotidů
- Rozlišujeme 2 základní typy nukleonových kyselin:
  - **DNA = deoxyribonukleová kyselina**
    - Obsažena v jádrech všech eukaryotických buněk (u prokaryotických buněk je volně v cytoplazmě), slouží k uchování genetické informace
  - **RNA = ribonukleová kyselina**
    - Zajišťuje přenos genetické informace z DNA do struktury bílkovin, v organismech se nachází v několika typech:
      - **m-RNA (mediátorová RNA)** - obsahuje přepis informací z DNA o primární struktuře bílkovinné molekuly, je matrací pro syntézu bílkovin
      - **r-RNA (ribosomová RNA)** - je součástí ribozomů, v nichž probíhá proteosyntéza
      - **t-RNA (transferová RNA)** - přenáší aminokyseliny z cytoplazmy na místo syntézy bílkovin, kde jsou spojovány do polypeptidických řetězců, pro každou aminokyselinu existuje alespoň jedna t-RNA
- Nukleonové kyseliny jsou makromolekulární látky, jejichž základní stavební jednotkou je **nukleotid**, každý nukleotid vzniká spojením:
  - **Cukerné složky** - pentózy, DNA obsahuje deoxyribózu, RNA obsahuje ribózu
  - **Dusíkaté báze** - navázána na cukernou složku, existují 4 typy (podle nichž rozlišujeme 4 typy nukleotidů):
    - Adenin (A), guanin (G), cytosin (C), thymin (T) - obsažen jen v DNA, v RNA je uracil (U)



- **Zbytky kyseliny fosforečné** – jejím prostřednictvím jsou navázány jednotlivé nukleotidy
- Pořadí jednotlivých nukleotidů spojených v polynukleotidový řetězec, tzv. **primární strukturu** nukleonových kyselin, určuje genetickou informaci organismu
- **Sekundární struktura** nukleonových kyselin je dána prostorovým uspořádáním polynukleotidového řetězce
- Molekula **DNA** tvořena dvěma polynukleotidovými řetězci stočenými do šroubovice
- Molekula **RNA** tvořena jedním polynukleotidovým řetězcem
- Spojení mezi oběma řetězci v DNA zajišťují vodíkové vazby mezi bázemi obou řetězců; k vazbě mezi určitou dvojicí bází dochází na základě **komplementarity (doplňkovosti)**:
  - **Cytosin** je komplementární s **guaninem** a naopak
  - **Adenin** s **thyminem** (u DNA) či s **uracilem** (u RNA) a naopak
- Pořadí v jednom řetězci tak přímo určuje primární strukturu druhého řetězce (je jeho matricí)
- Adenin a guanin jsou **báze purinové** (odvozené od purinu); cytosin, thymin a uracil jsou **báze pyrimidinové** (odvozené od pyrimidinu)
- Mezi adeninem a thyminem se tvoří **2 vodíkové můstky**, mezi cytosinem a guaninem **3 vodíkové můstky**

## GENETICKÝ KÓD

- Každá z 20 aminokyselin, ze kterých se v buňkách syntetizují bílkoviny, je kódována kombinací 3 po sobě následujících bází (nukleotidů); začlenění každé aminokyseliny do vznikajícího polypeptidu je tedy určeno vždy trojicí, tzv. **tripletem** nukleotidů, které nazýváme **kodony**
- Genetický kód je soustava pravidel, podle kterých jsou k jednotlivým kodonům přiřazovány určité aminokyseliny; pořadí nukleotidů v nukleonových kyselinách tak řídí pořadí aminokyselin v molekule bílkoviny
- V molekule nukleonových kyselin jsou 4 typy nukleotidů, jejichž vzájemnými

kombinacemi může vzniknout **64 různých kodonů**, pro které platí:

- Každý triplet kóduje jen 1 aminokyselinu
- Genetický kód je **degenerovaný**, tzn. stejná aminokyselina může být kódovaná i několika různými triplety
- Genetický kód je **univerzální**, tzn. u všech organismů mají jednotlivé kodony tentýž kódovací smysl
- Kodony **UAA, UAG a UGA** jsou tzv. **kodony terminační** = nekódují žádnou aminokyselinu, ale signalizují **ukončení** řetězce polypeptidu
- Kodon **AUG** je kodon iniciační = kóduje nejen aminokyselinu methionin, ale signalizuje i **začátek** řetězce polypeptidu

## PŘENOS GENETICKÉ INFORMACE

- Přenos je umožněn pomocí procesů:
  - **Replikace** – kopírování DNA a předávání do dceřiné buňky
  - **Expres genu** – vyjádření genetické informace proteosyntézou (tvorbou bílkovin)
  - Probíhá ve 2 stupních:
    - **Transkripce** – přepis genetické informace z DNA do m-RNA
    - **Translace** – podle informace v m-RNA se syntetizují bílkoviny
  - **Replikace DNA**
    - Při replikaci vznikají z jedné molekuly DNA 2 shodné molekuly dceřiné, ve kterých 1 řetězec pochází z původní mateřské molekuly DNA a druhý je nově vytvořený
    - Dvoušroubovice DNA se rozvine a jednotlivé řetězce se uvolní
    - K řetězcům se na základě komplementarity přiřazují volné nukleotidy
    - Jednotlivé nukleotidy se mezi sebou spojují vazbami a vytvoří nový polynukleotidový řetězec
- **Expres genu**
  - **Transkripce**
    - = **přepis** genetické informace z DNA do m-RNA
    - Probíhá hlavně v buněčném jádře

- Dochází k rozvolnění dvoušroubovice DNA
- 1 řetězec DNA slouží jako vzor (matrice), k jednotlivým nukleotidům DNA se na základě komplementarity přiřazují volné nukleotidy m-RNA = ribonukleotidy (na rozdíl od replikace je párován adenin z DNA s uracilem z RNA)
- Ribonukleotidy se spojují vazbami a vytvoří souvislý řetězec, který se prodlužuje a postupně se od molekuly DNA odděluje
- Vzniklá m-RNA opouští jádro a napojuje se na ribozomy

- **Translace**

- = **překlad** genetické informace z pořadí nukleotidů v m-RNA do pořadí aminokyselin v polypeptidickém řetězci pomocí genetického kódu
- Probíhá na ribozomech
- Aminokyseliny jsou na místo syntézy (do ribozomů) dopravovány pomocí t-RNA
- Druh aminokyseliny určuje **kodon** (triplet = 3 po sobě jdoucí báze v m-RNA)
- Ke každému kodonu je komplementární **antikodon** = 3 po sobě jdoucí báze t-RNA
- Každá t-RNA je specifická pro určitou aminokyselinu
- Translace probíhá v několika fázích:
  - **Fáze iniciace**
    - Zahrnuje všechny procesy, které předcházejí tvorbě peptidické vazby mezi prvními dvěma aminokyselinami nové bílkoviny
    - Ribozom se rozpadne na podjednotky (malou a velkou)
    - Na malou podjednotku se připojuje m-RNA (obsahuje kodony)
    - Aminokyseliny k ribozomům přináší t-RNA
  - **Fáze prodlužovací (elongace)**
    - = postupné připojování aminokyselin k rostoucímu polypeptidickému řetězci
    - Do vazebného místa ribozomu se dostane následující kodon m-RNA a na něj se připojí příslušný antikodon t-RNA, mezi

oběma aminokyselinami (první a druhou) vzniká **peptidická vazba** a vzniká **dipeptid**