

Otázka: Genetika

Předmět: Biologie, Genetika

Přidal(a): Klára Mavrov

Hermafroditismus - pohlavní rozmnožování, ten jedinec je schopen produkce obou typů pohlavních bunek (gonády samčí i samičí)

Obligátní hermafrodit - má sex pouze se sebou, vždy sama oplozuje sebe (tasemnice) - velmi vzácná strategie

Fakultativní hermafrodit - v nejhorším případě sám se sebou, snaží se získat pestrost (šneci, žížaly..) Poměrně časté

Gonochorie - samec a samička, jasně definované pohlaví. Každý jedinec je schopen produkovat pouze jeden typ pohl. buněk

Partenogeneze - speciální pohlavní bunky, nedochází ke splynutí dvou různých bunek, nedochází k obohacování genomu - samička se rozmnožuje sama se sebou - produkuje pouze vajíčko, které je iniciováno k ryhování - stimuly jiné povahy než je samčí buňka - vysoce efektivní, rychlé, jednoduché - ale bez variability (potomek 100% stejných genů jako mateřský organismus). Když je špatně jdou do pohlavního rozmnožování, když je dobře tak

partenogeneze. Tehotná msice má v sobě potomka a ten už je taky tehotnej

Autosóm - máme 22 autosómů => somatické chromosomy (chromosom 1-22) - ty důležité pro stavbu našeho těla

A10A10XX (index 10 ze to je 10. Chromozom, xx ze to je žena)

haploidní pohlavní buňka Pak je pro muže 50/50: AY, AX a u ženy AX

Gonosóm - pohlavní chromosomy => XY, XX - nesou i spoustu jiných genů (důležitých)

Typ drosophilla XX a XY (žena má dva stejné chromozomy)

Abaxas - chlap je ZZ (homotypická), žena je WZ (heterotypická) => ptáci, motýli a někteří plazi

Pohlavní index - (základní somatický tělesný plán je žena); pokud je feminních faktorů stejný počet jako autosomálních je to žena (AAXX);

AAX je to muž (Turnerův syndrom - chybí jeden X chromozom);

AAY neexistuje (bylo by lethální);

AAXXY Klinefelterův syndrom (poměrně časté) je to chlap s externím genitalem chlapa - genitál je malý a mužského typu, somaticky zženštilý, velká prsa, ženské ukládání tuku byvají sterilní ale ne vždy (Je problém už vytvořit tu spermii!)

AAXXX - superžena - pohlavní znaky ne úplně markantní, je neploďná

Genotyp - kompletní sada genetického materiálu, nadřazeno termínu genom (včetně mitochondriálních a plasmidových). V konkrétních příkladech je to soubor genu pro tu danou vlastnost, konkrétní znak (Heterozygot, homozygot, dominantní, recesivní)

Fenotyp - jak to doopravdy vypadá, projev konkrétního genotypu (kodomiance... Neúplná dominance - červený a bílý květ, vznikne růžový)

Genom - všechny chromozomové geny

Lokus - umístění genu na konkrétním chromozomu (adresa, kde máme hledat) - gen pro modré oči

Alela - konkrétní forma genu - jedna alela od mamy jedna od taty - vždy se vůči sobě nějak chovají

Homozygot - stejný fenotyp obou genů HH, hh (dominant, recessive)

Dominantní jsou většinou ty co mají silné promotory

Recesivní chromosomy jsou slabé a málo lákají ty polymerasy

Heterozygot - Hh, rozdílné fenotypy obou genů, projeví se pouze dominantní gen

Hemizygot - geny se projeví oba.

Dominance úplná - projeví se pouze dominantní gen

Dominance neúplná - Fenotyp je někde mezi těmi dvěma geny

Kodomiance - Genotyp se vždycky manifestuje stejnou silou (krevní skupiny - AB jsou dominantní) dvě různé alely které nemají nic společného. Proto se projeví obě stejně. 0 je

recesivní

Pseudodominance - jako u hemizygota, ale v gene pool je jen jeden gen (treba pokud je vazan na X ..). Vždy se tento gen projeví, i když je recesivní (nema alelického partnera)

Inbrední linie - daný znak se v této linii předává nezměněn - můžeme soudit že tam nejsou žádné heterozygoty (samy HH a nebo naopak jenom hh)

Hybrid - křížili se dva fenotypově rozdílní rodiče (vznikne heterozygot)

Parentální generace (P)

Filiální generace (F1 - děti, F2 - praděti atd)

Alosóm - nepárový chromosom (u lidí jen Y), na Y je gen pro mužství několikrát!!! Proto prezíva, rekombinuje sám se sebou, ty koncové oblasti

Atavismus - objevení se dávno zmizelého znaku znovu, dlouhá inbrední linie ale pak najednou se objeví něco atypického

Pleiotropní efekt - jeden lokus se stará o více znaků a vlastností, z jednoho genu se dá vyrobit více různých produktů (buď posttranskripčně nebo posttranslačně a nebo přeskočením jednoho start kodonu a čtení v jiném čtecím rámci)

Polymérie - o jednu vlastnost se stará více genů - není gen pro dlouhé nohy je to x desítek genů dohromady

Majorgeny - zodpovídá sám jediný za projevení dané vlastnosti - např. krevní skupiny

Minorgeny - ty polymerní geny, nestačí jeden gen na tu vlastnost, potřebuje

Svatba=sex

Zpětné křížení - vždy něco s homozygotem recesivním

Dědění vázané na pohlaví

- Samec je heterogametický, samice homo
- Poměry jsou jiné než u autosomálních genu
- Baarovo tělísko, chromatin z X chromozomu (realne)
- Modelové máme oba X a hadají se mezi sebou
- Chlapovo X se vždy manifestuje! Je tam prostě jen jeden => pseudodominance
- Některé chromozomy jsou předávány nezávisle na pohlaví, některé zcela závislá
- Pro Y – prima dědičnost – z otce na syna
- Hemofilie je na X
- GR – gonosomálně recesivní

Vazba genů

Doposud to bylo naprosto nezávisle kombinovatelné, zvláště kvůli vzdálené poloze zkoumaných genů

- Svazané geny jsou na stejném chromosomu (homologní chromosomy, diploidní máme dva od každého)
- Dva geny jsou na stejném chromosomu (na obou jedincích z homologního páru)
- Pracuje s crossing overem, dva svazané geny se mohou s malou pravděpodobností vyměnit a vytvořit nový pár
- Svazané geny se přenášejí do jádra dohromady s daleko větší pravděpodobností
- Nezměněná sestava je pravděpodobnější
- Při tvorbě gamet nevznikají všechny možné kombinace genotypu se stejnou pravděpodobností
- Při recesivních (a nebo pouze dominantních) v obou chromozomech se to nijak nemění
- Mění se to tedy pouze když jeden chromozom je dominantní a druhý recesivní nebo první recesivní a druhý dominantní
- CIS uspořádání – na jednom chromosomu jsou oba dominantní a na druhém jsou oba

recesivni(chromosom 1: A, D – chromosom 2: a, d)

- S vyšší pravděpodobností se ale tvoří homozygoti
- AD vzniká s pravděpodobností i vyšší než 50%
- ad vzniká s pravděpodobností klidně 40%
- Heterozygoti jen klidně 5%
 - Protože vznikají přesečnutím které je nepravděpodobné (crossover)
 - Čím blíže jsou ty geny u sebe tím menší je šance že mezi nimi proběhne crossover
- úplná vazba – dva geny jsou hned na sobě (vedle sebe) a nelze mezi nimi provést crossing over
- Neúplná vazba – jsou blíže sobě, čím blíže jsou u sebe tím více je narušená klasická mendelovská poměr
- Podle finálního výsledku po crossing overu můžeme uvažovat jak daleko od sebe ty geny byly
- Watsonovo číslo – kolikrát častěji jsou původní vůči rekombinovaným (početně klasický zlomek – původní lomeno nové)
- Morganovo číslo – počet rekombinovaných vůči populaci rekombinovaných s původními (celá populace gamet)
 - Ukazuje kolik rekombinacních jednotek obsahuje chromozom (v kolika místech lze provést crossing over)
 - Ty čísla jsou vždy menší než 50% (to už jsou volné geny a klasický Mendel), spíše i menší než 30%
- Výrazně se to projeví na stepných poměrech, každý příklad má unikátní stepný poměr
- Trans – křížem jsou dominantní, na každém chromozomu je to heterozygot (chromosom 1: A, d – chromosom 2: a, D)

Genetika populací

- Omezený gene pool
- Dva typy

1. Autogamická (Samosprašné) Samooplození

- Převažují homozygoti, heterozygoti vymizí
2. Panmiktická (vsichni se všema včetně incestu)
- Pomery zůstávají konstantní: **Hardy Weinbergova** rovnováha (zákon)
 - P na druhou (dominantní) + $2pq$ + q na druhou (homozygot recesivní) = 1
 - $P+Q=1$ (P je dominantní alela, Q je recesivní alela)

Genetika člověka

Etika je problém!

Člověk má málo potomků

Není možné mít kvantifikační výzkumy

Fenotyp je ovlivňován spoustou vnějších vlivů, jedinec se musí izolovat..

Geminologie - zkoumání dvojčat, přírodní klony

HUGO - nasekvencování lidského kódu - 3 mld bazí

Každý člověk může mít jinou délku genetické informace (jiná fáze dělení, transpozony, viry...)

Většina strukturních genů je známa, ale není jasné u minorgenu a tak..

Jeden gen může být prepisován do několika různých produktů, proto je tak složité to rozluštit (splicing)

Nekodující oblasti - junk DNA, zdá se být nonsense (97%)

Jsou zde nemenné oblasti třeba u prvoků i u člověka které třeba kodují cytochrom..

Pak jsou nemenné oblasti, které nic nekódují (k čemu? Proč?) fungují a proto se s nimi nic neděje

Chromozomové aberace (Počtově to nesedí)

Standardní ploidie - narušení - euploidie (zdvojení všeho materiálu)

Triploidie

Tetraploidie

Monoploidie

Zadná euploidie u člověka není přežitelná - umře to

Nemůže probíhat mitóza tak jak by měla

U kvasinek apod. se to děje bezně a je to asi i záhodou protože s větší ploiditou vzniká více mutací (i záhodoucích)

Aneuploidie

- Týká se to vybraného chromozomu

Monosomie - jen jeden chromosom, lethální

Nulisomie - chromosom chybí, lethální (pokud je to autosom, gonosom ano, chybí Y u žen)

Tetrasomie - velmi vzacne

Trisomie - vetsinou lethální, v ruznych stadiich vyvoje

Numerické odchylky autosómů

- Problem je v meioze - chromozom se neoddeli - vsechny ctyri chromatidy ziska jedna dcerinna bunka a druha nedostane nic
 - Nondisjunkce

Downův syndrom

- Trisomie 21. Chromozomu
- Drtivá většina je potracena
- 1:700 postnatalne. Prenatalne je to pravdepodobne 1:150
- Malformace srdce
- Leukemie
- Alzheimer, schizofrenie
- Kognitivní postižení - většina těžká až střední
- Snizeny svalovy tonus
- Malfunkce stitne zlazy
- Mala hlava
- Velky krk
- Siroke ruce
- Kratke prsty
- Placaty nos
- Epikantus
- Opičí rýha
- Nízký vzrůst

Vyšetření z plodové vody amniocentéza

- Velmi přesně
- Ale invazivní
- Nejpresnější nejistéjší

Edwardsův syndrom

- Trisomie 18
- 1:3000 zygoticky
- Narozených 1:10 000
- Malformace vnitřních orgánů
- Malá ústa a nos
- Malformace usních boltců, usní boltce značí malfunkci intelektu
- Syndaktylie, polydaktylie – méně či více prstů, splyvají..
- Overlapping fingers – zkrouceniny
- 50% umírá v 1. Dvou měsících
- Zbytek umírá do 3. roku

Patauův syndrom

- Trisomie 13
- 1:25000
- 97% zemře prenatálně
- Rozštěpy obrovské
- Polydaktylie, malformace obratlů
- Vrozené vady všech vnitřních orgánů
- Hluchota

- Obrovska retardace
- 2% přežijí 2 měsíce
- Mikrocefalie
- Nema oci
- Nebo kyklopie - nefunkční oko

Gonosomální

Turnerův syndrom

- Jen jedno X
- Sekundarni pohlavniznaky nevyrazne
- 1:10 000
- Potencialne vysoký výskyt nádoru (ma velké množství pih)
- Intelekt nepostizen
- Sterilita

Klinefelter

- XXY