

**Otázka:** Genetika

**Předmět:** Biologie, Genetika

**Přidal(a):** Klára Mavrov

**Hermafroditismus** – pohlavní rozmnozování, ten jedinec je schopen produkce obou typu 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 rýhování – stimuli 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)

Abraxas - 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 nepolodná

**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 (kodominance... 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 silný promotor

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

**Kodominance** - 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 vázan na X ..). Vždy se tento gen projeví, i když je recesivní (nemá alelického partnera)

**Inbrední linie** - daný znak se v této linii předává nezměněn - můžeme soudit, že tam nejsou žádné heterozygoty (samo 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 preziva, 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 genu - není gen pro dlouhé nohy je to x desítek genu 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 (realně)
- 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 dedičnost - z otce na syna
- Hemofilie je na X
- GR - gonosomálně recesivní

## Vazba genů

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

- Svazané geny jsou na stejném chromosomu (homologní chromosomy, diploidní máme dva od každého)
- Dva geny jsou na stejném chromozomu (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 chromozomu jsou oba dominantní a na druhém jsou oba recesivní (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 přeseknutím 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 narušený klasický mendelovský poměr
- Podle finálního výsledku po crossing overu můžeme uvážovat 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

provest 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 oriklad 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 všemi včetně incestu)
    - Poměry 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 - nasekvování lidského kódu - 3 mld bazí

Každý člověk může mít jinou délku genetické informace (Jina 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 prvoka i u člověka které třeba kodují cytochrom..

Pak jsou nemenné oblasti, které nic nekodují (k čemu? Proč?) funguje a protože s ním nic nedělá

Chromozomové aberace (Počtově to nesedí)

Standardní ploidie – narušení – euploidie (zdvojení všeho materiálu)

Triploidie

Tetraploidie

Monoploidie

Zádná 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 záhodou)

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 vzácné

Trisomie - většinou lethální, v různých stádiích vývoje

Numerické odchylky autosómů

- Problem je v meioze - chromosom se neoddelí - všechny čtyři chromatidy získá jedna dcerina buňka a druhá nedostane nic
  - Nondisjunkce

Downův syndrom

- Trisomie 21. Chromozomu
- Drtivá většina je potracena
- 1:700 postnatálně. Prenatálně je to pravděpodobně 1:150
- Malformace srdce
- Leukemie
- Alzheimer, schizofrenie
- Kognitivní postižení - většina těžká až střední
- Snížené svalový tonus
- Malfunkce štítné žlázy
- Malá hlava
- Velký krk
- Široké ruce
- Krátké prsty
- Plácátý nos
- Epikantus
- Opičí rýha
- Nízký vzrůst



### Vyšetření z plodové vody amniocentéza

- Velmi přesně
- Ale invazivní
- Nejpresnější nejjistější

### 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
- Obrovská retardace
- 2% přežijí 2 měsíce
- Mikrocefalie
- Nema očí
- Nebo kyklopie – nefunkční oko

## Gonosomální

### Turnerův syndrom

- Jen jedno X
- Sekundární pohlavní znaky nevyrazné
- 1:10 000
- Potenciálně vysoký výskyt nádoru (má velké množství píh)
- Intelekt nepostizen
- Sterilita

### Klinefelter

- XXY

1. [Gonosomální dědičnost - maturitní otázka z biologie](#)
2. [Genetika a lidské zdraví - maturitní otázka](#)
3. [Molekulární genetika, genetika buněk](#)