

Otázka: Molekulární genetik, genetik buněk

Předmět: Biologie, Genetik

Přidal(a): jeti52

Molekulární genetik:

Do roku 1953 nebylo přesně známa podstata genetické informace, genů, dědičnosti,.. V roce 1953 Watson a Crick pořídili rentgenové snímky DNA, zjistili že DNA je tvořena polynukleotidovým řetězcem (který se skládá z cukrů, tuků a fosfátů), báze jsou komplementární (4 typy bází a můžou tvořit pouze dvojice) a pořadí bází určuje genetickou informaci.

Základní stavební jednotkou nukleových kyselin jsou nukleotidy, které jsou tvořeny

- 1) dusíkatými bázemi (u DNA Adenin, Thymin, Guanin a Cytosin, u RNA je Thymin nahrazen Uracilem), báze jsou spojeny vodíkovými můstky a jsou komplementární (vždy proti sobě můžou stát jen A-T a C-G, u RNA A-U)
- 2) pěti-uhlíkatým cukrem - u DNA deoxyribóza u RNA ribóza
- 3) zbytkem kyseliny fosforečné (=fosfát)
 - báze + cukr + fosfát tvoří primární strukturu nukleových kyselin

DNA jsou dva polynukleotidové řetězce proti sobě stočené do dvoušrobovice. Vyčnívající báze jsou navzájem propojené vodíkovými můstky. Báze jsou komplementární (vždy proti sobě jen A-T a C-G)

RNA - jeden polynukleotidový řetězec, Thymin je nahrazen uracilem (komplementarita platí A-U a C-G). Prostorové uspořádání RNA se liší - m-RNA (mediátorová, informační)

- - t-RNA (transportní)
- - r-RNA (ribosomální)

Syntéza DNA - replikace

Replikace DNA je zdvojení (duplikace) nějaké existující molekuly DNA - vzniká otisk (replika). Probíhá přímo v buněčném jádře.

Průběh:

- u kruhové DNA prokaryot začíná v konkrétním místě
- u lineární DNA eukaryot může začít v jakémkoliv místě řetězce
- v místě začátku replikace jsou vlákna oddálena a vzniká nové tak, že jsou přikládány nové nukleotidy na základě komplementarity bází
- DNA-polymeráza - katalyzuje tvorbu vazeb v novém řetězci (vodíkových můstků mezi bázemi)
- na konci tohoto procesu jsou dva řetězce DNA - jsou identické - každý má jedno vlákno původní a jedno nové

Syntéza DNA - transkripce

Transkripce je přepis molekuly DNA do RNA. Probíhá v jádře ale i v mitochondriích a

plastidech.

Průběh:

- vlákna DNA se opět oddalují (nyní jen dočasně), podle jednoho z vláken DNA se řazením nových nukleotidů syntetizuje vlákno RNA (na základě komplementarity bází) - místo T je U
- tvorbu nových vazeb katalyzuje RNA-polymeráza (mezi nukleotidy)
- vzniklá RNA je otiskem DNA, obsahuje však nepotřebné úseky (introny) - ty musí být vystřihány a zůstávají pouze funkční úseky (exony), které jsou spojeny do jednoho vlákna

Existují 3 typy RNA:

- **m-RNA** (informační, mediátorová) - nese zápis o pořadí aminokyselin v bílkovinách, je lineární
- **t-RNA** (transportní)
 - přenáší různé AK, má tvar trojlístku
 - na jedné straně trojlístku je antikodon, který je komplementární ke kodonu na m-RNA a na druhé straně má odpovídající AK
- **r-RNA** (ribosomální) - dává vznik ribozomům a vzniká v jadérku

Proteosyntéza (=syntéza bílkovin)

Proteosyntéza je překlad (translace) genetické informace z nukleových kyselin do bílkovin (z údají na m-RNA se překládá do bílkovin). Probíhá v ribozomech (= složité nukleoproteinové útvary skládají se ze dvou podjednotek - malé a velké- ty se při zahájení translace spojují -

jinak se volně pohybují v cytoplazmě).

- bílkovina = více peptidů, peptid = soubor aminokyselin
- pořadí AK v bílkovinách je určeno pořadím nukleotidů v řetězci m-RNA
- m-RNA je při translaci čtena po trojicích nukleotidů (**kodony**), těm odpovídají na základě komplementarity **triplety** na DNA, a zároveň jsou komplementární k **antikodonům** na t-RNA
- Genetický kód = systém přiřazení dané AK k určitému kodonu
- **Gen** je úsek DNA kódující 1 molekulu bílkoviny, je to základní jednotka genetické infor.
 - Strukturní geny - podle nich se vytváří bílkoviny
 - Regulační geny - pouze regulují transkripci
 - Geny pro syntézu t-RNA a r-RNA
- **iniciační kodon = AUG (AK - metionin)** - na m-RNA označuje místo začátku translace
- **terminační kodon = UAA, UGA, UAG** - označuje konec translace, neodpovídá jim žádný antikodon, dojde k odpojení polynukleotidového řetězce

Průběh:

- m-RNA opustí jádro a v cytoplazmě se spojuje s ribozomy
- k ribozomům pronikají jednotlivé t-RNA nesoucí AK
- m-RNA se posouvá ribozomem (jako magnetofonový pásek) a je čtena po trojicích (kodonech)

- k jednotlivým kodonům se přiřkládají příslušné antikodony t-RNA
- na druhém konci t-RNA jsou příslušné AK spojovány peptidickou vazbou v peptidický řetězec
- prázdné t-RNA se uvolňují a přinášení nové AK
- na m-RNA je většinou připojeno současně několik ribozomů najednou vzniká více molekul téže bílkoviny

!!! Ústřední dogma molekulární biologie: Genetická informace se přenáší z DNA do RNA a odtud do molekuly bílkoviny, zpětný přenos z bílkoviny do nukleových kyselin není možný!

Genetická informace (Genetický kód) mají všechny živé organismy.

- je určen trojicí nukleotidů na DNA (**triplety**) které jsou komplementární ke **kodonům** na m-RNA a ty jsou komplementární k **antikodonům** na t-RNA.
- Genetický kód je systém přiřazení dané AK k určitému kodonu
- Existuje 20 AK a 64 kodonů (jedna AK je kódována více kodony)

Genetika buněk:

+Znát základní genetické pojmy!!!

V prokaryotické buňce je genetická informace uložena v bakteriálním chromozomu (= jedna kruhová molekula DNA), doplňková informace je uložena v plazmidech (přídavné kruhové molekuly DNA). V jedné buňce je jen jedna alela každého genu a každá alela se projeví ve fonotypu.

Plazmidy obsahují geny pro zvláštní situace:

- geny podmiňující rezistenci na antibiotika
- geny pro syntézu vlastních antibiotik
- fertilní plazmidy – slouží k pohl. rozm.

Plazmidy mohou přecházet do jiných buněk (i eukaryotických) a rozšiřují tak svou genetickou informaci o nové geny (získávají lepší adaptabilitu) -> toho se využívá v genovém inženýrství:

- **transformace** = začlenění cizího genu do bakterie nebo kvasinky, plazmidy potom slouží jako nosiče cizích genů
- **transdukce** = přenos genu pomocí virové DNA – gen se včlení do virové DNA, která se pak stane součástí bakteriálního chromozomu

Eukaryotická buňka

- U eukaryotní buňky je genetická informace uložena v jádře a je rozdělena do více chromozomů (*chromozomy jsou mimo mitozu despiralizované – tvoří hmotu chromatin; během mitozy jsou kondenzované v chromozomy*)

Doplňková gen. informace je uložena v mitochondriích a plastidech

- Každý druh organismů má v jádře svých buněk chromozomy konstantního počtu a tvaru = karyotyp (*soubor všech jaderných chromozomů buňky*)

- **Stavba chromozomu**

- **Typy chromozomů**

Počet chromozomů:

- v somatických buňkách ($2n$) - každý chromozom je zde dvakrát - jeden od matky, jeden od otce
- v pohlavních buňkách - (n) - pouze jedna chromozomová sada

Chromozómové určení pohlaví: - jádro lidské somatické buňky obsahuje 23. párů chromozomů, z toho:

- **22 párů jsou autozomy** (tělové chromozomy) - ty jsou přítomny u obou pohlaví bez rozdílů
- **23. pár jsou gonozomy** (pohlavní chromozomy) - jsou označené písmeny X a Y, u ženy jsou dva chromozomy X u muže je jeden X a jeden Y

- Základní typy určení pohlaví:

- **Typ Drosophila (savčí)** - vajíčka jsou vždy typu X a spermie jsou typu X nebo Y v poměru 1:1 (hmyz, některé ryby a plazi, savci, dvoudomé rostliny)
- **Typ Abraxas (ptačí)** - vajíčka jsou dvojího typu X nebo Y a spermie mají vždy chromozom X (motýli, některé ryby a plazi, obojživelníci, ptáci)

Proměnlivost genotypu je založena na:

- **crossing - overu** - probíhá v profázi meiózi, dochází k výměně částí homologických chromozomů

- **segregaci** - rozchod homologických chromozomů do vznikajících gamet
- **kombinaci** - v jádře zygoty se kombinuje mateřský a otcovský genom (výsledek kombinace je různý - např. krevní skupiny)
- **mutaci** - mutace = jakákoliv náhodná změna genotypu, poměrně vzácná, dochází při ní ke změně struktury DNA
- výsledkem mutace může být
 - zcela **nefunkční gen**
 - **funkční gen** ve sníženém nebo zvýšeném množství
 - vzniká mutantní alela, která **zvyšuje životaschopnost** jedince (málo pravděpodobné)

Mutace

- Mutace rozlišujeme podle příčiny na:

- **mutace spontánní** - náhodné chyby při replikaci DNA, jsou poměrně vzácné, protože reparační systém buňky je stihne většinou včas eliminovat
- **mutace indukované** - mají relativně vyšší četnost, jsou vyvolané působením mutagenů (= faktory způsobující narušení nebo změny molekuly DNA)

Mutageny:

- **fyzikální** - UV záření, RTG paprsky, gama záření
- **chemické** - mutagenem jsou chemické sloučeniny, např.:
 - **1. polycyklické aromatické uhlovodíky**, které vznikají jako produkty spalovacích procesů, jsou běžné v našem prostředí, jsou nejnebezpečnější
 - **2. organická rozpouštědla** - pesticidy, insekticidy
 - **3. yperit**
 - **4. aditiva v potravinách** (barviva, konzervanty)

- **biologické** - viry - začlení se do genomu hostitelské buňky -> poruší některé geny, odtrhne je od sebe, přerušuje je)

- Mutace rozlišujeme podle rozsahu na:

- **genové** = změny v rámci jednoho genu - mění se struktura genu, ale nenaruší se celistvost chromozomu

- mohou, ale nemusí ovlivnit funkčnost příslušného proteinu

Příčiny genových mutací:

- Záměna páru nukleotidů za jiný (substituce)
- ztráta nukleotidového páru (delece)
- výskyt nadbytečného páru nukleotidů (adice, inserce)
- zmnožení určitého nukleotidu (amplifikace)

chromozomové mutace (aberrace) = změny počtu nebo struktury chromozomů

- podstatou je zlom chromozomu a následné přeskupení struktury

- jsou zdrojem postižení nebo jsou neslučitelné se životem, často jsou příčinou spontánních potratů

Typy chromozomových mutací:

1. Strukturní aberrace

- **delece** - ztráta části chromozomu, koncové nebo vnitřní
- **translokace** - přesun části chromozom na jiný případně vzájemná výměna mezi dvěma chromozomy
- **inverze** - přemístění genu v rámci jediného chromozomu

2. Numerické aberace (změny v počtu chromozomů)

- **aneuploidie** - v chromozomové výbavě přebývá nebo chybí jeden chromozom
 - **trizomie** např. Downův syndrom
 - **monozomie** např. Turnerův syndrom - na 23. páru je jen chromozom X
 - **genomové mutace** (polyploidie)
- zmnožení celých chromozomových sad (není to možné u člověka)
- využívá se u šlechtění rostlin -> dochází k zvětšení těla nebo jednotlivých orgánů
- u rostlin triploidie $3n$, tetraploidie $4n$, ... rostliny jsou méně plodné nebo zcela sterilní