

Otázka: Molekulární základy dědičnosti

Předmět: Biologie

Přidal(a): GeneThad

Stavba nukleových kyselin, stavba chromozomu, proteosyntéza (replikace, transkripce, translace), mutace, GMO

- **Genetika:**

- věda o dědičnosti a proměnlivosti živých organismů
- *genus* = rod
- **Dědičnost:**
 - schopnost organismů vytvářet potomky se stejnými nebo podobnými znaky
- **Proměnlivost:**
 - schopnost měnit geny (znaky) organismu vlivem vnějšího prostředí (umožňuje adaptaci organismu na určité prostředí)
- **Johan Gregor Mendel**
 - základní pravidla dědičnosti objevil Johan Gregor Mendel (1822 - 1884)
 - křížení dvou odrůd hrachu setého - navzájem se lišily v jednom znaku

(2)

- **Watson, Crick, Wilkins**
 - zakladatelé molekulární genetiky - 1853
- **Nukleové kyseliny:**
 - makromolekulární látky, které uchovávají a přenášejí genetickou informaci (nesou informaci pro průběh všech životních procesů)
 - sacharidové jednotky
 - D-ribóza (RNA)
 - 2-deoxy-D-ribóza (DNA)
 - stavebními jednotkami NA jsou nukleotidy:
 - stavba:
 - dusíkaté báze:
purinové báze: Adenin, Guanin, pyrimidinové báze: Cytosin, Thymin (DNA)
purinové báze: A, G, pyrimidinové báze: C, Uracyl (RNA)
 - zbytek kyseliny fosforečné
 - cukr
- jednotlivé nukleotidy jsou spojeny prostřednictvím fosfátů do polynukleotidového řetězce (pořadí nukleotidů v řetězci - tzv. primární struktura má zásadní význam pro přenos genetické informace)
- molekula DNA je tvořena dvěma polynukleotidovými řetězci, které se spolu stáčí jako pravotočivá šroubovice (double helix) - obě vlákna jsou navzájem poutána vodíkovými vazbami mezi bázemi
- **DNA**
 - z prostorových důvodů se vodíkové vazby tvoří pouze mezi určitými (komplementárními) bázemi - jev se označuje jako komplementarita bází (ta je podstatou genetického kódování)
 - mezi A-T jsou 2H-můstky
 - mezi C-G jsou 3H-můstky
- **RNA**
 - molekuly RNA jsou tvořeny (až na určité výjimky) jedním polynukleotidovým řetězcem
 - ribozomální rRNA = stavební složka ribozomů
 - mediátorová (messenger) mRNA = zprostředkovává přenos genetické

(2)

informace z DNA na bílkoviny

- transferová tRNA = přenášejí aktivované AMK při proteosyntéze z cytoplazmy do místa proteosyntézy (na ribozom)

- **Chromozom:**

- pentlicovité útvary vznikající v eukaryotních buňkách při jaderném dělení
- Mikrostavba:
 - **nukleosomy**
 - Základní stavební jednotkou chromosomu
 - útvar tvořený 8 histony (Histony jsou specifické bílkoviny, které tvoří komplex s DNA), které jsou omotány zhruba 146 páry bazí molekuly DNA
 - Spiralizací těchto nukleosomů vznikají **chromatinová vlákna** a další spiralizací těchto vláken vznikají již celé chromosomy
 - Makrostavba:
 - dvě ramena, mezi nimiž je ztenčená oblast (zaškrcení) – centromera
 - Koncová část ramének se potom označuje jako telomera
 - Raménka nemusí být stejně dlouhá – potom na chromosomu rozlišujeme krátké raménko (p raménko) a dlouhé raménko (q raménko)

- **dělení dle uložení centromery :**

- **Telocentrické** (pouze s 1 raménkem)
- **Metacentrické** (se stejně dlouhými raménky)
- **Submetacentrické** (jedno raménko je mírně kratší)
- **Akrocentrické** (jedno raménko je zřetelně kratší)

- **Karyotyp:**

- Tvar a velikost chromosomů, stejně jako umístění centromery, jsou poměrně charakteristické a konstantní druhové znaky.
 - člověk – 23 párů chromosomů
 - žížala – 18 párů
 - pes – 39 párů

- **Autozomy a monozomy**

- somatické (**autozomy**)
 - tvoří homologní (shodné) páry a jejich přítomnost není specifická pro určité pohlaví
- pohlavní (**gonozomy**)
 - určují pohlaví jedince a jsou heterologní (liší se svou stavbou).
- u člověka nacházíme 22 párů autozomů a 1 pár gonozomů - přičemž pohlavní chromozomy označujeme písmeny **X** a **Y**

- **Proteosyntéza:**

- = syntéza bílkovin
- základní proces, jímž se informace obsažená v DNA převádí do podoby konkrétního znaku

1. replikace

- =samozdvojení
- Při replikaci vznikají z 1 molekuly DNA 2 strukturně shodné molekuly dceřiné
- Dochází k rozvinutí a uvolnění jednotlivých řetězců dvoušroubovice DNA (zanikají vodíkové vazby mezi bázemi nukleotidových párů)
- Polynukleotidové řetězce slouží jako vzory(matrice),ke kterým se na základě komplementarity přiřazují volné nukleotidy (např. k nukleotidu ,který obsahuje adenin se přiřazuje nukleotid s thyminem apod.)
- Jednotlivé nukleotidy se mezi sebou spojují vazbami a vytvoří nový polynukleotidový řetězec,jehož pořadí nukleotidů je komplementárně určeno pořadí nukleotidů v matricovém řetězci
- z původní molekuly DNA vznikají dvě dvouřetězcové dceřiné molekuly ve které jeden řetězec pochází z původní mateřské molekuly DNA a druhý je nově vytvořený.

2. transkripce

- = přepis genu
- první fáze proteosyntézy
- v místě uložení příslušné genetické informace se obě vlákna dočasně od sebe uvolní (působením RNA-polymerázy), aby jedno z nich posloužilo jako matrice (vzor), kníž se podle komplementarity bází vytváří molekula mRNA
- hotové vlákno mRNA se z matrice DNA uvolní, vycestuje z jádra a připojí se k ribozomu

3. translace

- = překlad genu

(2)

- překlad z pořadí nukleotidů mRNA do pořadí aminokyselin v polypeptidickém řetězci, tzn. do primární struktury polypeptidu
- na kodony mRNA se při průchodu ribozómem navazují svými antikodony molekuly tRNA, nesoucí na opačném konci jednotlivé aminokyseliny
- vzniknou peptidické vazby mezi aminokyselinami, zaniknou vazby mezi kodony a antikodony a molekuly tRNA se uvolní do cytoplazmy
- na ribozomech (v cytoplazmě) vzniká polypeptidický řetězec s primární strukturou mRNA
- Komplementární vazby jsou mezi mRNA a tRNA

• **Mutace:**

- = procesy, při kterých se mění počet alel nebo vznikají alely nové – mění se kvalita i kvantita genů
- Genové mutace:
 - zasahují a mění jednotlivé geny
 - molekulární podstata
 - mohou být způsobovány:
 - ztrátou jednoho páru nukleotidů
 - zařazením nadpočetného páru nukleotidů
 - záměnou fyziologického nukleotidu nefyziologickým
- Chromozomové mutace:
 - nemění samotné geny, ale mění strukturu chromozomů
 - jejich vznik předpokládá zlom chromozomu na jednom nebo více místech
 - patří mezi ně:
 - Delece: ztráta jednoho nebo více nukleotidových párů
 - Inzerce(adice): zařazení nadbytečného nukleotidového páru
 - Substituce: nahrazení určitého nukleotidového páru jiným párem nukleotidů
 - Amplifikace: zmnožení určitého nukleotidu nebo znásobení skupiny nukleotidů. jde v podstatě o zvlášť případ inzerce
 - deficeince (ztráta koncové části chromozomu)
 - duplikace (zdvojení částí chromozomu)
 - inverze (převrácení úseku chromozomu)
 - translokace (přemístění částí chromozomu na chromozom jiný)
 - fragmentace (rozpad chromozomu na více částí)

- Genomové mutace:
 - mění počet chromozomů v buňce
- polyploidie:
 - dochází ke znásobení jednoduché sady chromozomů
 - 3n triploidie
 - 4n tetraploidie apod.
- aneuploidie:
 - zvýšení nebo snížení počtu určitých chromozomů
 - 2n + 1 trisomie
 - 2n - 1 monosomie
- **Z hlediska vzniku rozlišujeme:**
 - Spontánní mutace:
 - dochází k nim bez jakéhokoliv vnějšího vlivu (např. zařazením chybného nukleotidu při replikaci DNA)
 - výskyt velmi nízký
 - Indukované mutace:
 - vyvolané přímým či nepřímým vlivem mutagenů
 - mutageny:
 - všechny faktory, jejichž vlivem dochází ke zvýšení frekvence mutací
 - schopnost způsobit poškození DNA se nazývá : mutagenita (genotoxicita)
 - fyzikální mutageny:
 - záření (UV - záření a ionizující záření)
 - chemické mutageny:
 - chemicky modifikují složky DNA a v některých případech se přímo vážou na báze jednotlivých nukleotidů
 - biologické mutageny
 - především viry
 - virová DNA se za určitých podmínek může začlenit do genomu hostitelské buňky a přerušit tak některý z jejích genů
 - **GMO:**
 - =geneticky modifikované organismy
 - do jejich genomu byly metodami

genového inženýrství začleněny geny z jiných organismů

- transgenoze = proces vložení cizího genu
- geneticky upravené organismy = transgenní
- např.: transgenní rostliny s vyšší odolností vůči mrazu, škůdcům nebo herbicidům
- plodiny některých GM rostlin mají zvýšený obsah vitamínů nebo delší skladovatelnost
- např. : transgenní zvířata - praskem s nižším obsahem tuků v mase, ovce, jejichž vlna má pro další zpracování vhodnější chemické složení, nebo ryby, které lépe snášejí výkyvy teploty vody