

**Otázka:** Molekulová genetika

**Předmět:** Biologie

**Přidal(a):** janistka

### **Základní genetické pojmy**

- genetika = věda o dědičnosti a proměnlivosti , zakladatel Mendel - hrách - 7 dědičných znaků
- dědičnost = schopnost rodičovských organismů předávat své vlastnosti v podobě vloh svým potomkům , zachovává charakteristické znaky organismů - pokračování biologického druhu
- proměnlivost = schopnost organismu měnit své vlastnosti, kombinace vloh a vznik nových, umožňuje adaptaci organismu - vývoj biologického druhu
- gen = vloha = konkrétní úsek molekuly DNA, který nese informaci o tvorbě určité bílkoviny
- exprese genu = vytvoření určité bílkoviny - tvorba znaku organismu - realizace genetické informace
- locus = místo na chromozomu obsahující jeden gen
- alela = konkrétní forma genu
- genom = soubor všech genů v jedné buňce - jaderný nebo mimojaderný
- genotyp = soubor všech genů v organismu
- fenotyp = soubor všech pozorovatelných vlastností a znaků , vzniká činností organismů
- genofond = soubor všech genů v populaci
- heterozygot = organismus , jehož alely jsou různé

- homozygot = organismus, jehož alely jsou stejné
- Alely : - a,b = malá alela = recesivní
  - A, B = velká alela = dominantní

### **vztahy mezi alelami**

- úplná dominance = dominantní alela úplně potlačí projev alely recesivní
- neúplná dominance a recesivita = dominantní alela nepotlačuje zcela projev alely recesivní - alela recesivní se také částečně uplatní
- kodominace = každá z dominantních alel v heterozygotní kombinaci se projeví v plné míře a navzájem se neovlivňují - krevní skupiny - AB

### **znaky organismu**

- anatomicko morfologické - vzhled
  - fyziologické - fotosyntéza, buněčné dýchání
  - psychologické
- 
- znaky kvalitativní = barva květů, srsti, očí, tvar plodů , geny velkého účinku, mají velký fenotypový účinek, jeden gen = jeden znak
  - znaky kvantitativní = výška, délka, hmotnost, geny malého účinku, menší projev fenotypu, větší vliv prostředí, několik genů = jeden znak

### **nukleové kyseliny**

- DNA, RNA, makromolekula
- histonové pouzdro
  
- cukr - polysacharid
- aminokyseliny protein
- nukleotid - nukleová kyselina

#### **nukleotid:**

- cukerná složka - pentoza - D - ribóza RNA, 2 - deoxy D - ribóza DNA
- dusíkaté báze - pyrimidin, purin ( adenin, cytosin...)
- fosfát  $H_3PO_3$

esterová vazba - cukr, fosfát

glykosidická vazba - cukr, báze

nukleosid - cukr + dusíkatá báze

nukleotid - cukr + báze + fosfát

thymín adenin - dvojná vazba

glycín cytosin - trojná vazba

## **struktura nukleových kyselin**

- primární – lineární postavení
- sekundární – stáčivá vlákna
- tercierní – uspořádání řetězců v prostoru

- konformace – tvar , délka řetězců
- cirkulární DNA – kruhová – bakterie

## **typy RNA:**

- m RNA – mediátorová , kodování proteinů, přepis informací o primární struktuře bílkovin z DNA, matrice pro syntézu bílkovin
  - r RNA – součást ribozomů, součást proteosyntézy
  - t RNA – adaptor mezi mRNA a aminokyselinou , pro každou aminokyselinu existuje aspoň jedna tRNA
  - malé RNA – další procesy v buňce
- 
- transferová RNA – struktura jetelového listu, 3 konstantní smyčky , 1 variabilní
  - antikodon – jedna smyčka , čte zápis na mediátorové RNA
  - mazené místo pro AMK

## **Replikace DNA**

- původní DNA se rozdělí v místě vodíkových můstků, kam se naváže nová DNA

- genová exprese = replikace DNA, při S fázi u buněk
  
- vzor – původní vlákno DNA
- materiál – nukleotid
- dělníci – DNA polymeráza
- energie – ATP
  
- dvojšroubovice se rozplétá a oba řetězce slouží jako matrice pro syntézu komplementárních řetězců – dvě nové molekuly
- rozplétání probíhá v iniciačním místě
- rozvětvení se nazývá replikační vidlička
- chromozom může mít až stovky počátků ( iniciačních míst)
- vlákno DNA je asymetrické – 3konec – hydroxylová skupina pentoxy, 5 konec – fosfátová skupina
- směr replikace je od 5 ke 3
- primer = kousek \DNA zahajující replikaci
- rychlost replikace – genom 8 hodin, chromozom 3 minuty, bakterie – 100 nukleotidů /s

## geny

- strukturní – kodují strukturu bílkovin
- regulační – regulují expesy struktury
- geny pro RNA – syntéza tRNA a rRNA
- monogenní – kvalitativní
- polygenní – kvantitativní
- molekula DNA – více genů
- gen = jedna bílkovina

## genetický kod

- trojice nukleotidů = triplet
  - koduje zařazení AMK do řetězce
  - pořadí AMK v bílkovině
- 
- 1) tripletový = ze 3 písmen a, g, c
  - 2) degenerovaný - 1 AMK koduje víc tripletů
  - 3) univerzální - stejný pro všechny organismy
  - 4) nepřekrývavý - lineární pořadí
- 
- AUG - iniciační kodon - methionin, zahajuje syntézu bílkovin
  - UAA, UAG, UGA = terminační kodon - ukončuje proces
  - DNA - mRNA- tRNA - bílkovina

## molekulární základy dědičnosti

### Proteosyntéza

- výroba bílkovin
- 2 fáze - transkripce = přepis z DNA do mRNA
- translace = informace je přeložena z pořadí bází v RNA do pořadí AMK v bílkovině

### transkripce

- vzniká RNA, která vzniká z jednoho řetězce DNA
- primární transkript je dále upravován
- můžou nastat chyby
- sestřih RNA - kodující části - exony

- nekodující části - introny, vystřihávají se = postranskripční přepis

- u virů - reverzní transkripce

## **translace**

- překlad genetické informace z pořadí nukleotidů v RNA do pořadí AMK
- místo - ribozom
- vzor - vlákno RNA
- materiál - AMK
- dělníci - enzymy RNA
- pomocníci - t RNA  
energie ATP
- navázání AMK na tRNA
- připojení antikodonu t RNA na kodon mRNA

## **tvorba bílkovin v ribozomu**

- 2 podjednotky - malá - mRNA
- velká - E místo (exit), P místo (polypeptid), A místo (tRNA, AMK)
- prodlužování molekuly = elongace
- 1) 2 podjednotky ribozomu se na sebe napojují methioninem
- 2) přijde tRNA s kompatibilní AMK
- 3) napojí se peptidickou vazbou na předchozí
- 4) posune se na E místo

- 5)tRNA odchází
- konečná fáze = terminace - stop kodon
- na 1 mRNA najdeme více ribozomů - cytoplazma, endoplazmatické retikulum

## **genetické zákony**

- základní zákonitosti mezi přenosem znaků z rodičů
- hybridizace = křížení
- hybrid = kříženec
- P = paryní generace
- F1 = první generace - filius

### **první Mendelův genetický zákon**

- o uniformitě 2 homozygotů při vzájemném křížení vznikají potomci genotypově i fenotypově stejní

### **druhý Mendelův zákon**

- zákon o nestejnorodé druhé filiální generaci

### **třetí Mendelův zákon**

- zákon o nezávislé kombinatelnosti alel( dihybridní křížení )
- rozchod= segregace - nezávislost na sobě



- geny musí být na různých chromozomech