

**Otázka:** Genetika

**Předmět:** Biologie

**Přidal(a):** MW

## **Nukleové kyseliny**

- První NK byly objeveny v jádře, kde se také nacházejí v největším počtu. Můžeme je také najít v mitochondriích, chloroplastech.
- Jsou to přenašeči genetické informace.
- Je to molekulární základ dědičnosti.
- Odpovědný za reprodukci a organizaci živé hmoty

Základní stavební jednotkou je NUKLEOTID, který se skládá z:

- **5- uhlíkatého cukru** (u DNA: - 2- deoxy -D - ribóza, u RNA: ribóza)
- Dusíkatých bází: **purinové** - adenin a guanin a **pyrimidinové** - cytosin a thymin
- **fosfátu**

**A se váže s T (2H můstky) C s G (3H můstky)**

fosfodiesterováN- glykosidická vazba

každý řetězec nukleotidů má dva konce - 5 - konec, nebo 3 - konec

báze jsou vůči sobě komplementární - doplňkové = **Chargaffovo pravidlo** (1949) říká, že počet purinů a pirimidinů musí být shodný v 1 molekule DNA = poměr musí být 1:1

struktura DNA je obdobná struktuře bílkovin

můžeme jí rozdělit na primární, sekundární a terciární

- **Primární**

Dána pořadím nukleotidů v řetězci - pořadí AMK v polypeptidovém řetězci bílkoviny

Sekvence nukleotidů, které kódují 1 bílkovinu, se nazývá GEN (soubor genů = genom)

- **Sekundární**

Tvoří ji dva polypeptidové řetězce - jsou vůči sobě antiparalelní a spletené do pravotočivé dvoušroubovice - velice stabilní struktura díky vodíkovým můstkům, které se tvoří mezi bázemi

- **Terciární**

Stočená šroubovice v prostoru

## **RNA**

Struktura

- Nukleotid obsahuje - fosfát, dusíkaté báze: adenin, guanin, cytosin a URACIL (ten se váže místo tyminu s adenin) a5C cukr - ribózu
- Má jeden řetězec nukleotidů

Můžeme jí rozdělit na několik druhů:

- **mRNA**

= mediátorová, messenger, informační

Vzniká přepisem jednoho řetězce DNA - proces transkripce

Vzniká v jádře a do cytoplazmy, kde jsou ribozómy

- **rRNA**

tvoří základ ribozómu, vzniká přepisem v jádře

- **tRNA**

= transferová

Přenáší na sobě AMK (při procesu translace)

Má tvar jetelového listu

Má 3 konstantní smyčky a jednu variabilní, smyčky jsou spojeny = dvojitá vláknitá struktura

## **Uspořádání DNA v jádře**

Dna v jádře tvoří komplex - váže se na zvláštní bílkoviny HISTONY.

Místa, kde se DNA obtáčí kolem histonů - tvoří se tzv. „korálky“ a tvoří se NEKLEOZOM (=uzel, ve kterém je větší počet histonů)

V případě dělení buňky se DNA začne spiralizovat a začnou se tvořit chromozómy

Karyotyp - soubor všech chromozomů daného organismu

Karyotyp člověka: somatická buňka má 2sady chromozomů - 46chromozomů (23párů)

22 párů autozómů a 1 pár gonozómů

Pohlavní buňky mají jednu sadu chromozómů

## **Historie:**

- 1869 - 71 - objevena NK v jádře (pouze jako látka, nevěděli, k čemu ještě slouží)

- 1944 - Oswald Avery zjistil, že DNA nositelka dědičnosti
- **1953** - Objevena struktura DNA - Watson, Crick, Wilkins a Franklinová
- 1961 - objasněn genetický kód
- 1988 - založena organizace pro mapování lidského genomu - HUGO
- 1991 - 2003 identifikace lidského genomu

## **BÍLKOVINY** (pracovní list ze semináře)

- Jsou to biopolymery složené z AMK
- V lidském těle najdeme až 80% těchto látek z celkového množství organických látek
- Bílkoviny jsou základní součástí všech živých buněk

### **Funkce:**

- Stavební - kolagen
- Regulační - enzymy
- Katalytická - hormony - adrenalin
- Obranná - protilátky (bílé krvinky)
- Transportní - přenáší kyslík
- Zajišťují pohyb svalů
- Uplatňují se při srážení krve
- Součást barviv (hemoglobin)

### **Stavba bílkovin:**

- Základní stavební jednotkou jsou AMK (20proteinogenních)
- AMK jsou v molekule spojeny peptidovou vazbou

## **Struktury bílkoviny**

### **Primární**

- Je dána pořadím AMK v polypeptidovém řetězci

## **Sekundární**

- Určuje geometrické uspořádání řetězce

## **Helikální struktura**

- Pravidelné uspořádání do pravotočivé šroubovice
- Beta struktura

## **Dva antiparalelní řetězce**

### **Terciární**

- Celkový prostorový tvar molekuly bílkoviny
- Podle tvaru jí dělíme na:
  - GLOBULÁRNÍ - tvar klubíčka
  - FIBRILÁRNÍ - vláknitý tvar

### **Kvartérní**

- Složena z více podjednotek
- Denaturace Bílkovin
- = ztráta jejího prostorového tvaru
- Důsledek - ztrácí svou biologickou funkci

## **Denaturaci můžeme rozdělit na dvě skupiny:**

1. Vratná - reverzibilní
2. Nevratná - ireverzibilní

**Denaturační faktory:** teplo, mechanické účinky (třes), záření, změna pH

## Priony

Bílkovinné částice, které způsobují onemocnění

Mechanismus působení (to jak vzniká) popsal poprvé Stanley Prusiner, který za to obdržel Nobelovu cenu v roce 1997

- Prion vyhledá v nervových buňkách příbuzné bílkoviny a přemění je na priony (změní jejich prostorový tvar na svůj) a napadají ostatní a postupně tak přeměňují zbytek buněk

## Onemocnění

Často napadá nervovou soustavu - mozek

- BSE -bovinní spongiformní encefalopatie = nemoc šílených krav
- Kuru - když někdo umřel, tak ho snědli a přenos na ostatní
- Creutzfeldt - jakobova nemoc CJD - přenos nakaženým hovězím masem (může být infekční nebo dědičná)
- Scrapie - nemoc u ovcí, zjistilo se, že se mohou přenášet i mezidruhově

## CENTRÁLNÍ DOGMA MOLEKULÁRNÍ BIOLOGIE

RNA ->DNA reverzní transkripce - vznik retrovirů

RNA -> RNA replikace - některé viry

## Replikace DNA

- Kopírování DNA do nové DNA
- Z jedné molekuly vzniknou dvě totožné molekuly
- DNA se replikuje kvůli dělení

Řetězec se rozpojí a pomocí komplementarity bází se vytvoří 2 nové molekuly

SEMIKONZERVATIVNÍ řetězec - v nové molekule je  $\frac{1}{2}$  nového řetězce a  $\frac{1}{2}$  starého řetězce

Zdrojová molekula = templát = matrice - obnažený řetězec, aby mohl vznikat nový řetězec musí mít stávající řetězec dostatečný počet volných nukleotidů, energii v podobě ATP (tu mají na sobě nukleotidy - při odštěpení fosfátu se energie uvolní)

Také je důležitá přítomnost enzymů - na rozpojení řetězce - HELIKÁZA

Na vznik nového řetězce (na spojení) DNA - POLYMERÁZA - pracuje pouze jedním směrem a to tak, že se umí připojit pouze na 3' konec

DNA polymeráza zpracuje jen určitý konec a vrátí se po řetězci OPOŽDUJÍCÍ SE ŘETĚZEC à vzniká nesouvislý řetězec, který je rozdělen na OKAZAKIHO FRAGMENTY à aby řetězec nebyl rozdělen na fragmenty nám zajišťuje enzym DNA - LIGÁZA, která jednotlivé úseky spojí

SEMIDISKONTINUÁLNÍ ŘETĚZEC - jeden řetězec vzniká plynule a druhý nesouvisle - proto říkáme, že replikace je semidiskontinuální

Replikační molekula je velmi dlouhá a proto se replikuje z více míst.

V eukaryotické buňce má 1 molekula více počátků replikace, místa kde replikace začíná se nazývá ORI

## TRANSKRIPCE A TRANSLACE

- **Transkripce** - přepis nukleotidů z DNA do pořadí nukleotidů v mRNA
- Pozitivní řetězec - ten, co se nepřepisuje (pouze otisk v RNA)
- Negativní řetězec - přepisuje se
- Molekula mRNA je lineární a její syntéza probíhá v buněčném jádře a katalyzuje jí enzym zvaný **RNA - POLYMERÁZA**
- **RNA - POLYMERÁZA** nasedá v místě, kde začíná gen a podle komplementarity přepíše

nukleotidy z DNA do mRNA

- až enzym dospěje nakonec mRNA se odpojí
- mRNA se dostává do cytoplazmy, kde se navazuje na drsné endoplazmatické retikulum

## **TRANSLACE**

V cytoplazmě se k molekule mRNA připojují ribozomy (tvořený rRNA)

Každý ribozom nasedá na 5' - konec řetězce mRNA, jenž odpovídá počátku příslušného genu v DNA a nastává překlad do bílkoviny. Znamená to, že genetická informace přepsaná z DNA do mRNA udává pořadí AMK v proteinovém řetězci. Jednotlivé AMK jsou do ribozomu transportovány přes tRNA.

Aby překlad mohl začít je zde potřeba spouštěcí - start kodón = METIONIN - AUG

Na ukončení je potřeba stop kodon - terminační kodón - UAA, UAG, UGA - nekóduje žádnou AMK

## **POSTTRANSLAČNÍ ÚPRAVY ŘETĚZCE**

Sestřih RNA - v euk. buňkách (splicing) proces, který se odehraje předtím, než mRNA opustí jádro

- Pomocí snRNA - malé jaderné RNA, které dělají sestřih
- Pre - Mrna - nesestřihaná molekula mRNA
- Introny se nepoužijí a zůstávají v jádře a rozpadnou se
- Zkrácení RNA eliminuje mutace

Z 1 genu se dají získat různé druhy bílkovin (v různých situacích) - ALTERNATIVNÍ SESTŘIH (učebnice genetiky str. 150 - obrázek)

Z jedné molekuly hnRNA vznikají vlákna mRNA o různém rozsahu, která pak kódují zcela odlišné proteiny. Jeden gen tak může řídit syntézu většího počtu proteinů.



Podle toho zda k sestřihu dochází nebo ne rozlišujeme:

- JEDNODUCHÝ GEN - u něj sestřih neprobíhá (bakterie)
- SLOŽENÝ GEN - zde sestřih probíhá

## **STAVBA A VÝZNAM CHROMOZOMŮ**

1 molekula DNA se replikuje → vzniknou 2 chromatidy (identické) = chromozom

Místo, kam se napojují dělicí vřeténko, se nazývá centromera

Může mít víc pozic na chromozomu

### **Podle polohy je dělíme na:**

- Metacentrický chromozom - poloha uprostřed
- Submetacentrický chromozom
- Akrocentrický chromozom
- Telocentrický
- Telomera = koncová oblast
- Průměrně na 1 chromatidě se nachází 1500 genů
- Geny se nepřekrývají

Chromozomy zkoumal Thomas Hunt Morgan

První pokusy prováděl na octomilce - vybral si jí, protože v jejích slinných žlázách jsou velké - POLYTENNÍ- chromozomy (mají více vláken a jsou silnější)

### **Morganovy zákony:**

- Geny jsou na chromozomu umístěny lineárně za sebou

Místo, kde se gen na chromozomu nachází je LOKUS

- Každý gen má pevně dané místo, LOKUS je neměnný

## TYPY CHROMOZOMŮ

- **autozom**
  - nepohlavní chromozom
  - u člověka v klasické tělní buňce 22 párů
  - autozomální dědičnost = dědičnost genů ležících na autozomech
- **gonozom**
  - pohlavní chromozom
  - sestava gonozomů se liší dle pohlaví a typu určení pohlaví (člověk - X a Y)
  - gonozomální dědičnost = dědičnost genů ležících v nehomologické části gonozomů
- **homologické (homologní) chromozomy**
  - chromozomy 1 páru
  - mají shodnou velikost, polohu centromery, stejný obsah genů (ne alely!)
- **nehomologické chromozomy**
  - chromozomy různých párů

### Pohlavní chromozomy:

V telomerách mají stejné geny = PSEUDOAUTOZOMÁLNÍ OBLAST (můžou mít jiné alely)

- V této oblasti jsou chromozomy homologické (jako autozomy)
- Zajišťují párování při meióze

Na pohlavním chromozomu se také nachází nehomologická oblast - jedinečná

SRY gen je na Y chromozomu = Sex determining region Y - gen, který spouští a zajišťuje tvorbu muž. pohl. hormonů à k vytvoření varlat (v zárodečném vývoji)

## TYPY PLOIDIE

## Počty chromozomových sad:

- n- haploidní - 1 sada chromozomů - u gamet
- 2n - diploidní - 2 sady chromozomů - somatická buňka
- 0n - červené krvinky - nuliploidní

## U rostlin:

- 3n - triploidní - banán
- 4n - tetraploidní - kávovník, jabloň - větší plody
- 8n - oktaploidní - ostružiník

Více n (4n,8n....) = polyploidní

V kostní dřeni - kmenové buňky - 8-16n

## DĚLENÍ BUŇKY

### Buněčný cyklus:

- Cyklus se skládá z několika přípravných fází (interfáze, kdy se buňka nedělí) a vlastního buněčného dělení.
- Fáze buněčného cyklu: G<sub>1</sub>, S, G<sub>2</sub>, M. (popř. G<sub>0</sub> fáze)
- Cyklus trvá od jednoho dělení do druhého - 24hodin
- G<sub>1</sub> - presyntetická fáze - růst buňky - nejdelší fáze
- S - syntetická fáze (replikace DNA)
- G<sub>2</sub> - postsyntetická fáze - příprava látek na dělení buňky
- G<sub>0</sub> - klidová fáze, některé buňky nevstoupí do S fáze - nedělí se (neurony, některé svalové buňky)
- G<sub>1</sub> + S + G<sub>2</sub> = INTERFÁZE
- M - mitotické dělení
- Na buňce se také nachází kontrolní úseky - před S fází a před Mitotickou fází - slouží ke kontrole

## Dělení jádra - karyokineze

Mitóza = nepřímé dělení jádra - v tělních buňkách

Meióza = redukční dělení - při vzniku pohlavních buněk

## Rozdělení zbytku buňky - cytokineze

Dělení buňky předchází replikace DNA a vznik chromozomů

## MITÓZA

- PROFÁZE
- METAFÁZE
- ANAFÁZE
- TELOFÁZE

### 1. PROFÁZE

- Dochází ke spiralizaci DNA à tvoří se chromozomy
- Rozpadá se jaderný obal
- Tvoří se dělicí vřeténko (skládá se ze 2 centrozómů, 1 centrozóm má 2 centrioly složené s mikrotubulů)

### 2. METAFÁZE

- Chromozomy se dostávají do cytoplazmy a řadějí se do tzv. EKVATORIÁLNÍ roviny (rovníková rovina).
- Připojují se vlákna dělicího vřeténka - na centromeru

### 3. ANAFÁZE

- Vlákna se zkracují a chromozomy se podélně rozdělí a přesouvají se k opačným pólům
- GI je rovnoměrně rozdělena

### 4. TELOFÁZE

- Vznikají dvě jádra
- Vzniká jaderný obal a dělí se zbytek buňky
- Dělicí vřeténko mizí

Z jedné diploidní buňky vznikají dvě totožné diploidní buňky

## MEIÓZA

MEIÓZA I. = heterotypické dělení = redukční

MEIÓZA II. = homeotypické = ekvační

Rozdíly oproti mitóze:

### 1. PROFÁZE I.

- Probíhá crossing - over = překřížení (zvyšuje variabilitu gamet)
- Je to překřížení nesesterských chromatid sesterských chromozomů
- Tvoří se bivalenty - dva spojené chromozomy

### 2. METAFÁZE I.

- Stejná

### 3. ANAFÁZE I.

- K opačným pólům míří celé chromozomy
- Rozdělení – SEGREGACE – je náhodná
- Náhodné uspořádání zvyšuje variabilitu

#### **4. TELOFÁZE I.**

- Stejná

#### **MEIÓZA II.**

- Stejná jako mitóza

Výsledkem jsou 4 haploidní buňky, které vznikají z buněk diploidních

#### **GENETIKA PROKARYOTICKÉ BUŇKY**

Stavba:

- 1 kruhová molekula DNA – nepravé jádro – nemá kartotéku (bakteriální chromozom)
- Jsou ale i výjimky: může mít lineární DNA i více molekul
- DNA nemá histony
- Jiná stěna, bičík, ribozomy
- V buňce je jedna cytoplazma – ne všechny reakce mohou probíhat
- Nemá kompartmentaci
- Rychleji mutují, množí se
- Drobné kruhové molekuly DNA = plazmidy

PLAZMIDY

Délka: 1 -400 kbp

Typy:

1. Col - plazmidy

Bakterie umí vyrábět druh antibiotik - koliciny

2. R - plazmidy

Bakterie jsou odolné vůči antibiotikům

V přírodě existují volně (penicilín) bakterie proti sobě bojují

3. Ti - plazmidy

Tumor indukující - nádor způsobující plazmid (u rostlin)

Bakterie - Agrobacterium tumefaciens

4. N - plazmidy

Umí vázat vzdušný dusík a poskytují ho rostlinám

5. F - plazmidy

Fertilní

Umožňují předávat rezistenci, umožňují provádět konjugaci: vytvoří se PILUS

Při konjugaci se donorová buňka propojí s buňkou recipientovou a propojí se kanálkem (PILUS).  
Dárcovská buňka zkopíruje F - plazmid do druhé buňky

Horizontální přenos GI - přenos ve stejném čase

Vertikální přenos GI - starší dávají GI mladším (časově posunuté) častější

## MOLEKULÁRNÍ BIOLOGIE PROKARYOT

- Nepravé jádro, bez histonů
- Je zde jen jeden počátek replikace
- Iniciační kodón je N - formylmetionin
- Není zde sestřih - jsou to jednoduché geny
- Geny jsou přepisovány najednou po skupinách = OPERÓNECH
- Využívají se v biotechnologiích à získání léčiv

## REGULACE GENOVÉ EXPRESE

- Transkripce, translace à podle genů vzniká bílkovina
- Regulace funkce genů - zapínání x vypínání
- Laktózový operon - 3-4 geny, které jsou za sebou umístěny a přepisují se
- Geny v operonu - jejich produkty laktózu rozkládají
- Geny v operonu kódují enzymy, které rozkládají laktózu
- Ji vysvětlil Jacob Monod (NC 1965)
- Induktor = laktóza
- Represor - molekula vypíná geny tím, že se naváže na promotor (když není v buňce laktóza)
- Pokud je přítomna laktóza - represor jde pryč a naváže se RNA - polymeráza
- Po vzniku enzymu dojde k rozložení laktózy a opětovnému navázání represoru
- Terminátor - ukončuje transkripci (způsobí odpojení RNA polymerázy)

1. [Molekulární biologie a genetika - maturitní otázka](#)
2. [DNA, RNA, proteosyntéza](#)
3. [Molekulární základy dědičnosti - maturitní otázka z biologie \(2\)](#)