



Fyziologie reprodukce a základy dědičnosti

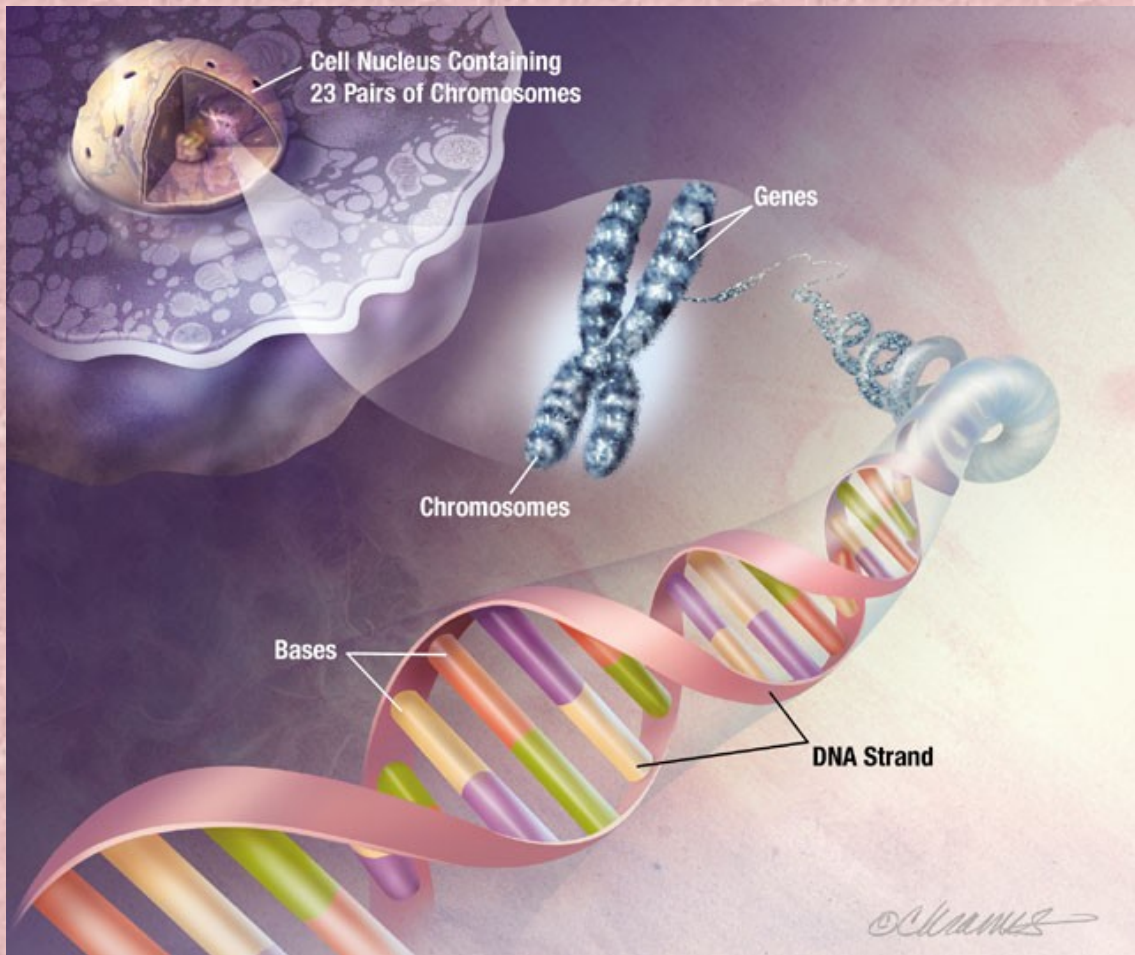
FSS 2011 zimní semestr

D. Brančíková

HISTORIE

- **název** genetika zavedl W.Bateson roku 1906
- Platón, Aristoteles, Hippokrates, Galenos
= **vědí, že se potomci podobají rodičům, ale proč?**
- **J.G.Mendel** = jako první došel k závěru, že se nedědí znaky, ale vlohy. Matematicky vyjádřil princip vzniku fenotypových tříd u F2 generace i příčiny vzniku genotyp. a fenotyp. štěpných poměrů.
- **20.léta – Morgan** = poznání existence chromozomů (model – Drosophila = muška vinná)
- 40.léta – modelovými org. Se stávají bakterie a viry
- 2.pol.20.stol. – obrovský rozvoj molekulární genetiky
-

GENETIKA = biolog.věda zabývající se zkoumáním zákonitostí dědičnosti a proměnlivosti organismů



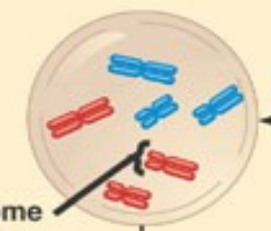
Rozmnožování

- nepohlavní (*asexuálně*) – nový jedinec vzniká z jediné původní buňky. Nové generace = klony, rozmnožování = klonování
- pohlavní (*sexuálně*) – nový jedinec splynutím gamet. Nové generace = potomstvo, rozmn. = křížení (základní šlechtitelská metoda)

MITOSIS

Prophase

Duplicated chromosome (two sister chromatids)

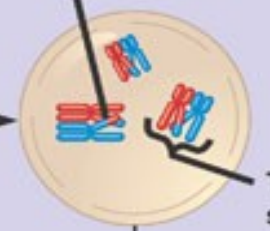


Chromosome replication



2n = 6

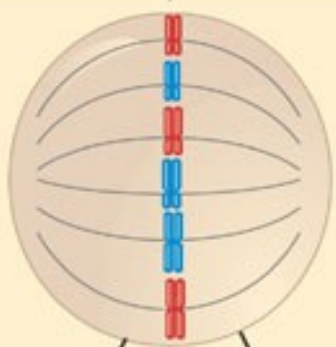
Chromosome replication



Tetrad formed by synapsis of homologous chromosomes

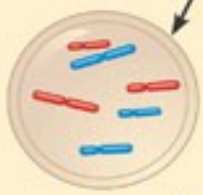
Metaphase

Chromosomes positioned at the metaphase plate

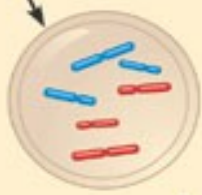


Anaphase
Telophase

Sister chromatids separate during anaphase



2n



2n

Daughter cells of mitosis

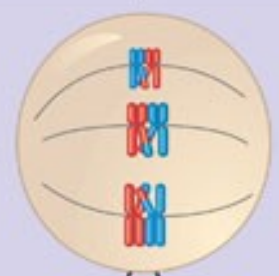
MEIOSIS

MEIOSIS I

Prophase I

Tetrads positioned at the metaphase plate

Metaphase I

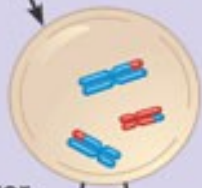
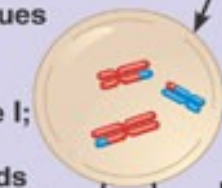


Homologues separate during anaphase I; sister chromatids remain together

Daughter cells of meiosis I

Anaphase I
Telophase I

Haploid
n = 3



Daughter cells of meiosis II

MEIOSIS II

Sister chromatids separate during anaphase II

ZNAKY

- = jednotlivé vlastnosti org.
- Rozlišujeme morfologické, funkční a biochemické – ty jsou primární, všechny ostatní z nich vycházejí.

kvalitativní = vyskytují se v různých kvalitách (krevní skupiny, barva očí...) a kvantitativní = liší se od sebe mírou vyjádření (tělesná výška, IQ...)

-

Genetický kód

Soubor pravidel překladač informace z DNA do pořadí aminokyselin

- Dusíkaté baze (nukleotidy): adenin ,guanin, cytosin, thymin
- 3 nukleotidy se překládají jako 1 aminokyselina

Možností vzniku trojic je 4^3 tedy 64 možností,

aminokyselin je ale 21, protože některé triplet kódují stejné aminokyseliny ,jeden triplet označuje začátek a 3 konec přepisu, jen označené se přepisují

- Pro začátek a konec se užívají specifické triplety (CAC - začátek; ATT nebo ATC - konec.) Každý triplet ležící „mezi“ kóduje genetickou informaci.

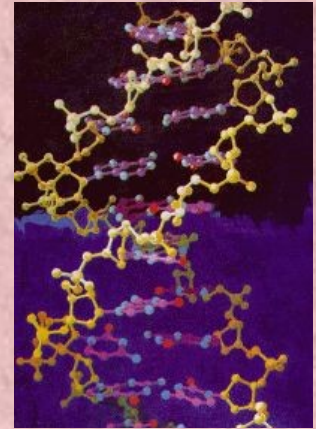
•

V lidském těle je 30 000-40 000 různých bílkovin

GENETICKÁ INFORMACE

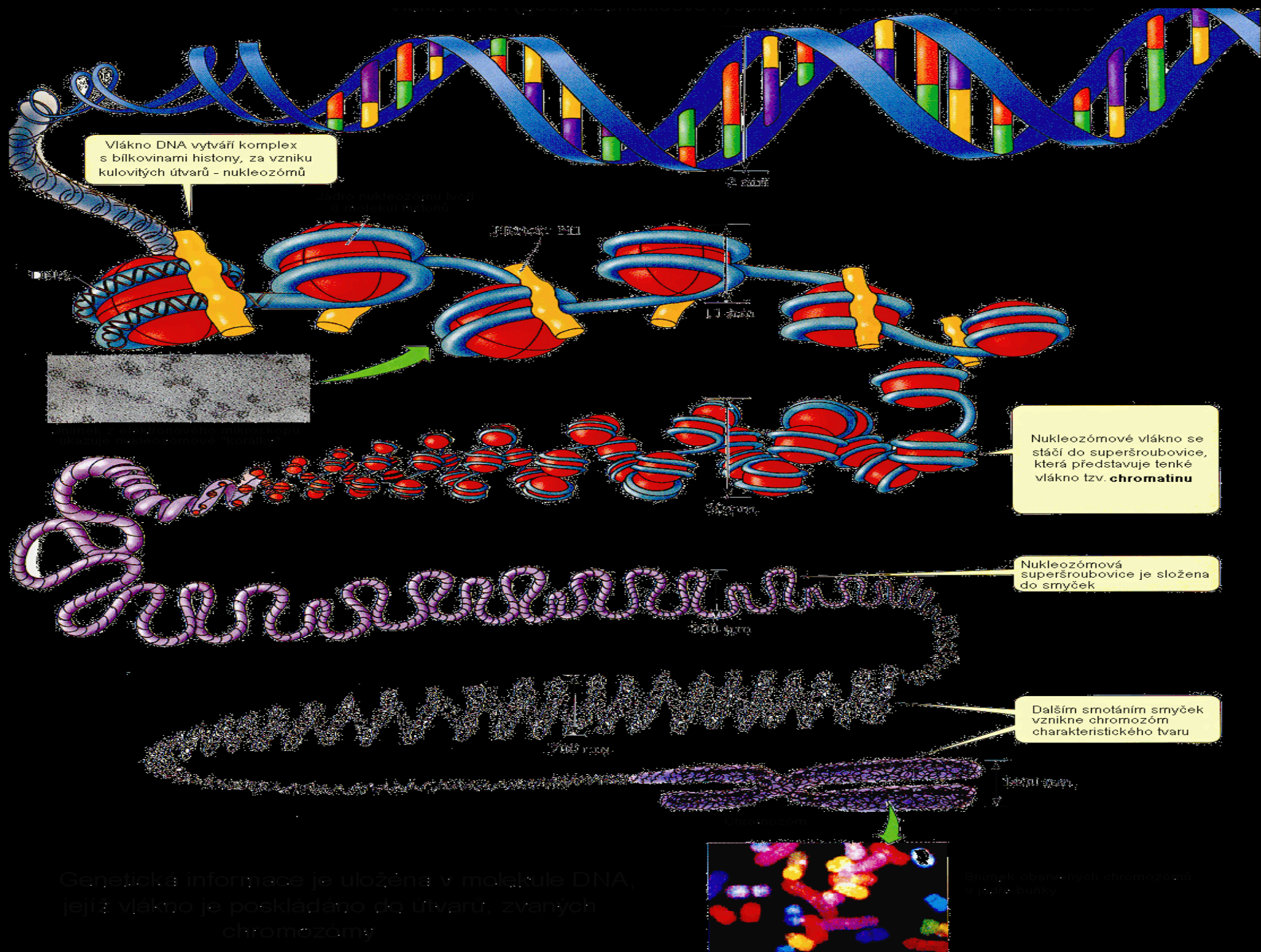
- = zpráva zapsaná ve struktuře molekuly DNA, jež umožňuje buňce (i organismu) realizovat určitý znak v jeho konkrétní formě.
- Zpráva je v daném systému „zašifrována“ pomocí kódu (písmena A, T, C, G podle bází).
- V jedné makromolekule DNA může být uloženo více genů.
- **KODÓN** = triplet v DNA nebo v mRNA určující zařazení jedné AMK
- **ALELA** = konkrétní forma genu. Každý gen je v somatické buňce eukaryotického org. zastoupen 2 alelami = alelovým párem
-

Gen v prostoru



- **JADERNÝ GENOM** = soubor genů v chromozomech buněčného jádra
PLAZMON = soubor genů mimo jádro (plaztogeny – v chloroplastech, chondriogeny – v mitochondriích, plaztogeny – v cytoplazmě)





Genom

Veškerá genetická informace organismu se označuje jako genom

- u mnohobuněčných organismů je ve všech buňkách tentýž soubor
- Gen-úsek DNA se specifickou funkcí označený začátkem a koncem přepisu určité bílkoviny
- Geny obsahují regulační sekvence-promotor, supresor

Nukleové kyseliny

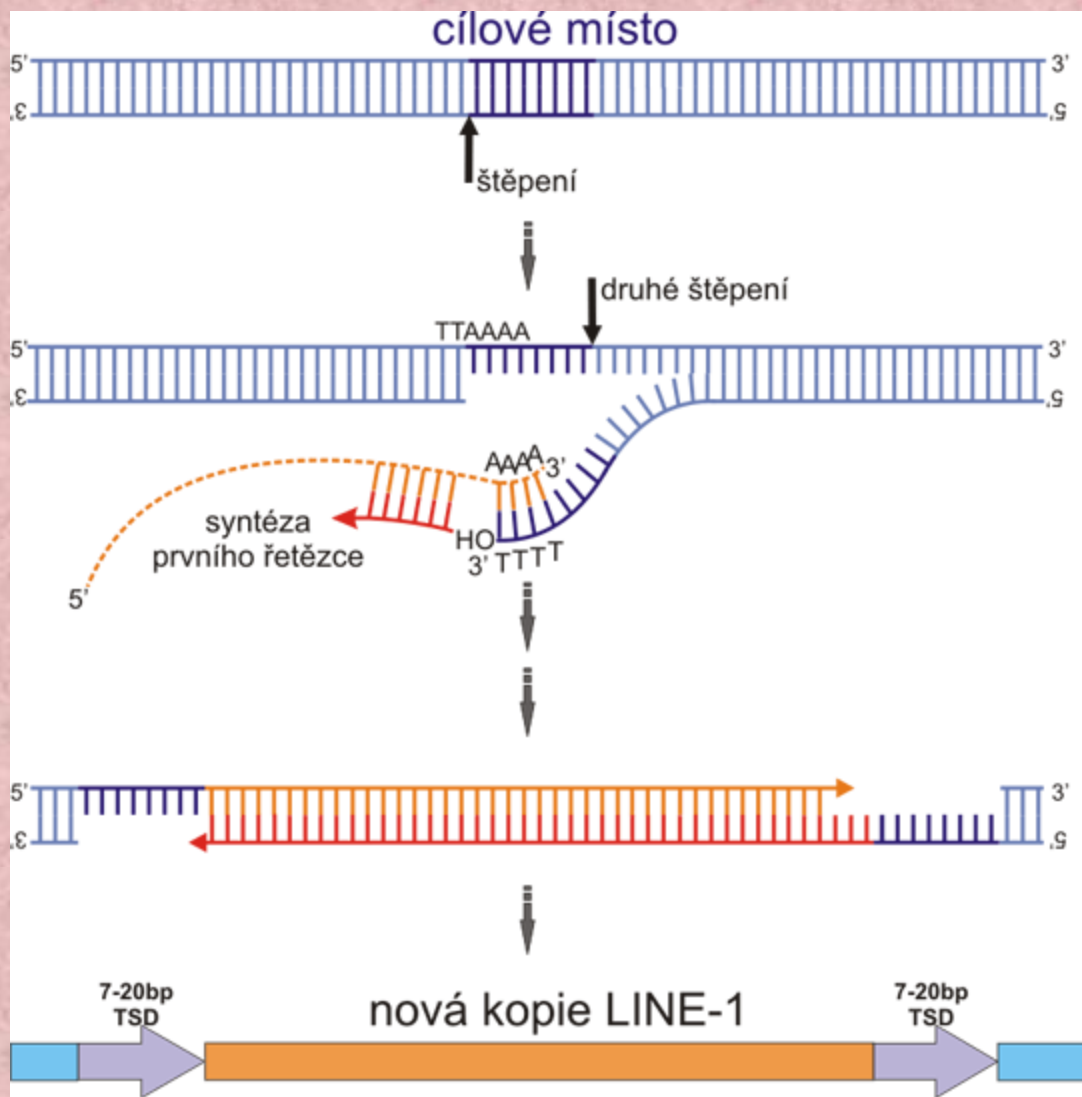
- Nositelkami genetické informace
- polymerní, tj. vysokomolekulární látky, jejichž základními stavebními jednotkami jsou nukleotidy. Tj. spojení organické báze (Adenin, Thymin, Uracil, Cytosin), pětiuhlíkatého cukru deoxyribózy u DNA a ribózy u RNA a kyseliny trihydrogenfosforečné (fosfátu). Jednotlivé nukleotidy jsou spojeny prostřednictvím fosfátu do polynukleotidového řetězce.

Molekula DNA

- je tvořena 2 polynukleotidovými řetězci. Ty se spolu stáčí do pravotočivé dvoušroubovice.
- Vlákna jsou k sobě poutána vodíkovými vazbami mezi bázemi. Mezi A – T (u RNA je to vazba A – U) jsou 2, mezi G - C jsou 3. Tento jev se označuje jako komplementarita bází.
- Pořadí nukleotidů v řetězci, tzv. primární struktura, má zásadní význam pro přenos genetické informace.

replikace DNA (zdvojení),

- Volné nukleotidy ve formě nukleoxidtrifosfátů (ATP + nukleotid = nukleoxidtrifosfát) se přiřazují podle principu komplementarity k „obnaženým“ bázím obou řetězců.
- Obě vlákna původní molekuly slouží jako matrice pro syntézu nových vláken.
- Každá z obou nových molekul DNA má tedy jedno vlákno „staré“ a jedno „nové“. Obě molekuly jsou navzájem stejné a jsou identické i s původní molekulou.
-



Replikace DNA

- Oba řetězce mají stejnou genetickou informaci
- Replikace-zdvojení informace do dvou dceřiných buněk:
- S fáze buněčného cyklu
- Trvá 7 hodin
- Replikační vidlička
- Okazakiho fragmenty

Enzymy:

- DNA polymeraza syntetizuje nové řetězce
- DNA ligaza:tvoří vlákno
- Reparační systémy-vznik mutací
- Transkripce-přepis do RNA
- Genová exprese-přepis z RNA do proteinu

Genetická informace člověka

- 23 párů chromozomů
- 22 párů normálních –autosomy
- 1 pár pohlavních (X nebo Y)
- Gameta –spojení vajíčka a spermie
- Morula-rýhování ,5-6 dní
- Blastula- dutina děložní ,povrchové buňky trofoblast(placenta),vnitřní embryonální terč
- Embryo,pupečník,placenta,plodové obaly
- Plod-fetus „ orgány

Genetická mapa

Buňka nádoru prsu

TYP MAPY

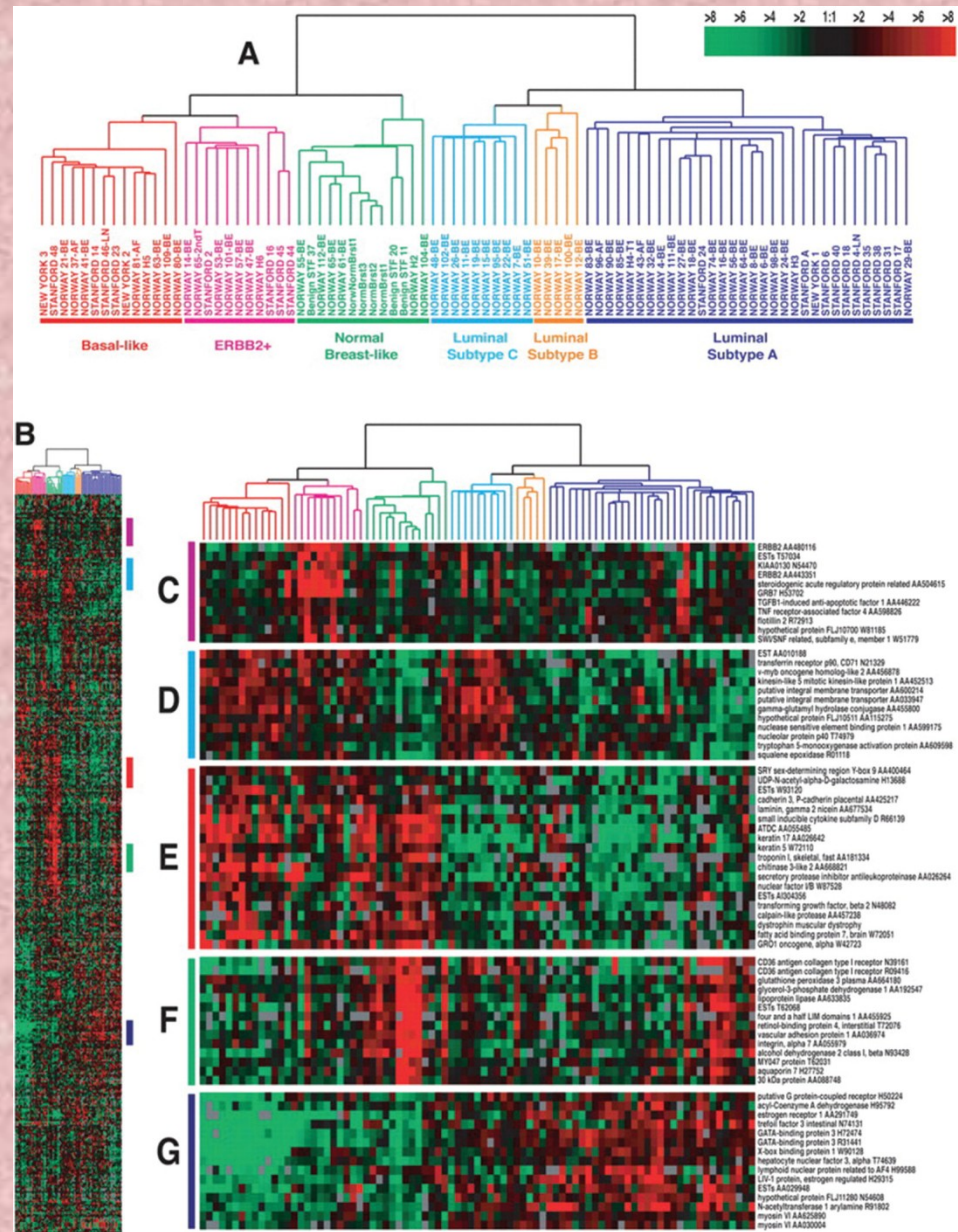
Predikuje

chování nádoru

přežití pacienta,

ýběr léčby

rezistence



Translace (překlad)

- - znamená překlad genetické informace z pořadí nukleotidů mRNA do pořadí aminokyselin v peptidovém řetězci, tj. do primární struktury bílkoviny.
- Primární struktura genů (DNA) tedy určuje primární strukturu peptidového řetězce a ta určuje strukturu bílkoviny, a tím i její funkční vlastnosti.

Translace

- Nejčastěji je touto bílkovinnou enzym.
- buňka (organismus) může syntetizovat pouze enzymy, pro něž má geny.
- Každý enzym v buňce umožňuje vykonat určitou biochemickou reakci.
- Soubor všech genů buňky tak určuje průběh všech jejich procesů látkové přeměny.
- z látkové přeměny každého organismu vyplývají všechny jeho dědičné znaky (morfologické, funkční popř. psychické).

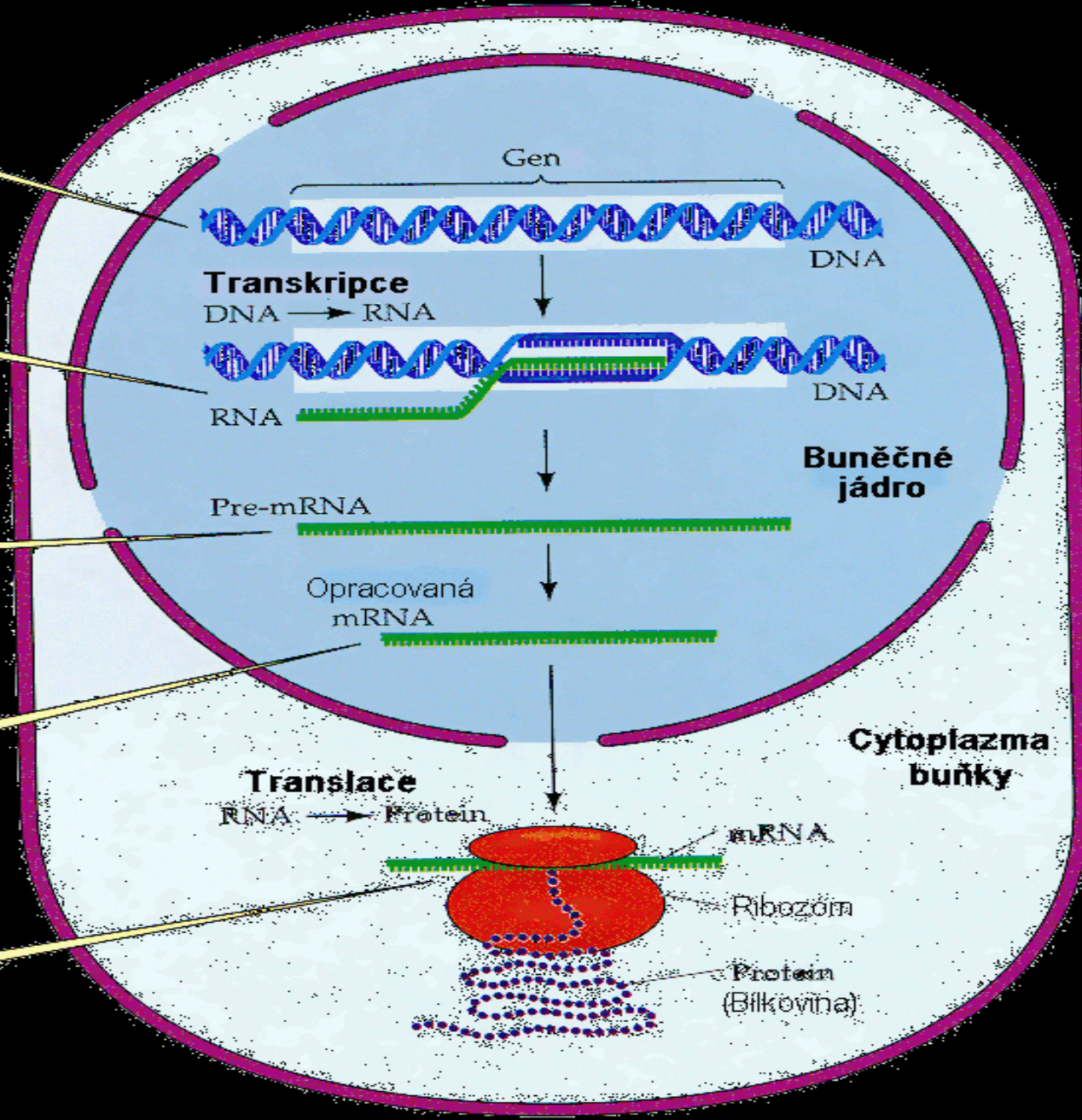
DNA v jádře buňky obsahuje úseky - geny, které nesou informaci pro tvorbu bílkovin (proteinů)

Za vhodných podmínek jsou geny přepsány (transkripcí) do kopií - molekul ribonukleových kyselin (RNA)

Vzniká neopracovaná molekula RNA (pre-mRNA)

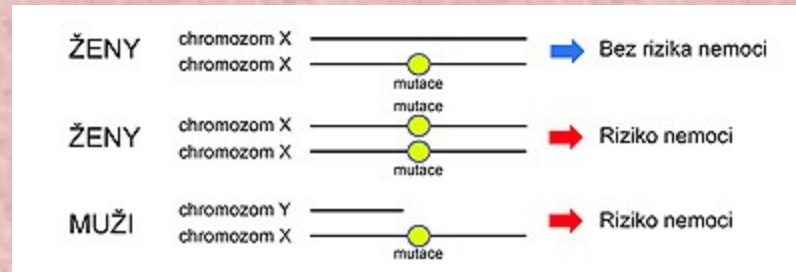
Opracováním vzniká zralá molekula mRNA (messenger RNA), která je schopna přenést genetickou informaci z jádra do cytoplazmy

Ribozómy (zrnčkovité útvary v cytoplazmě) vytvářejí bílkoviny podle informace uložené v mRNA (překlad informace = translace)

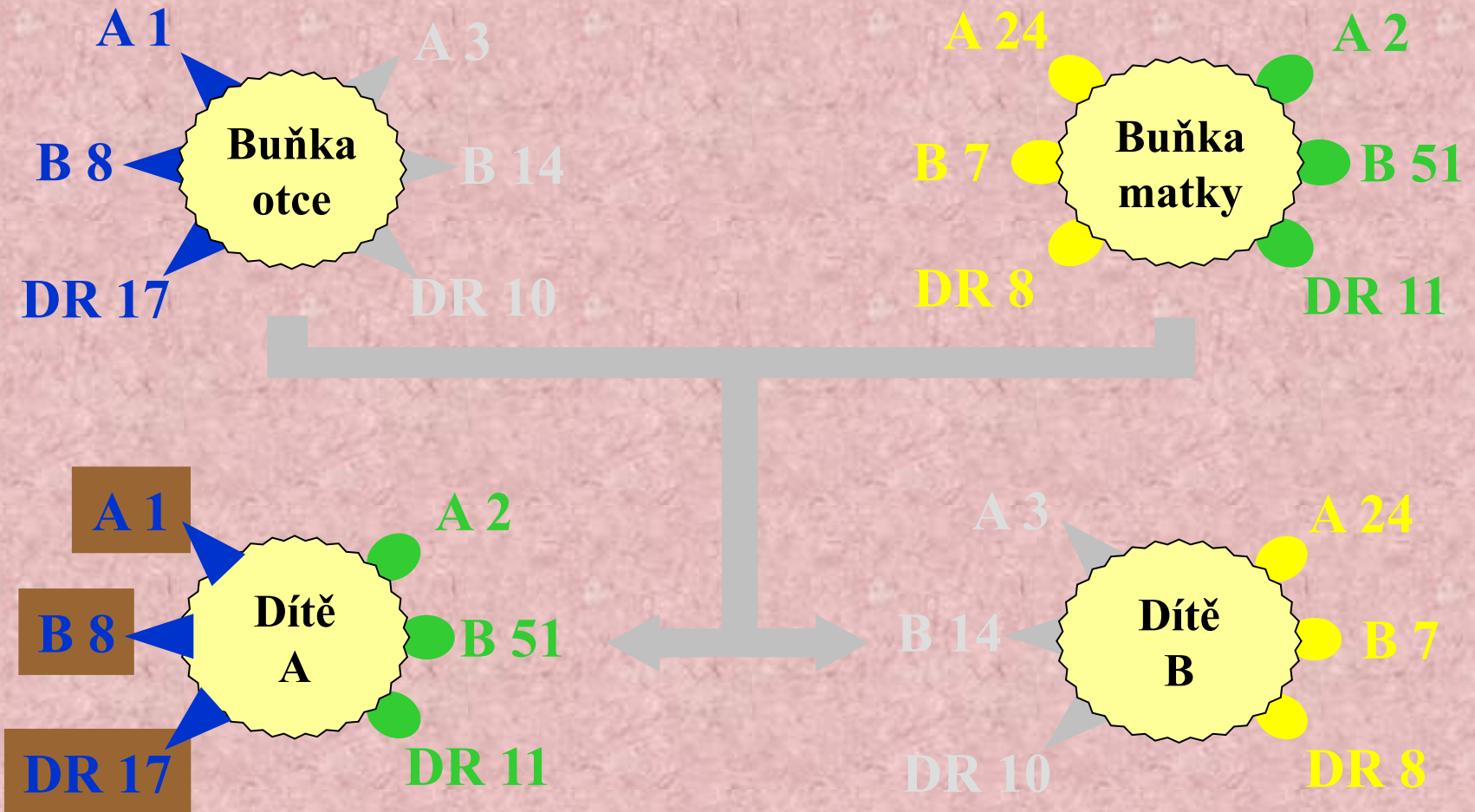


dědičnost

- Typy přenosu

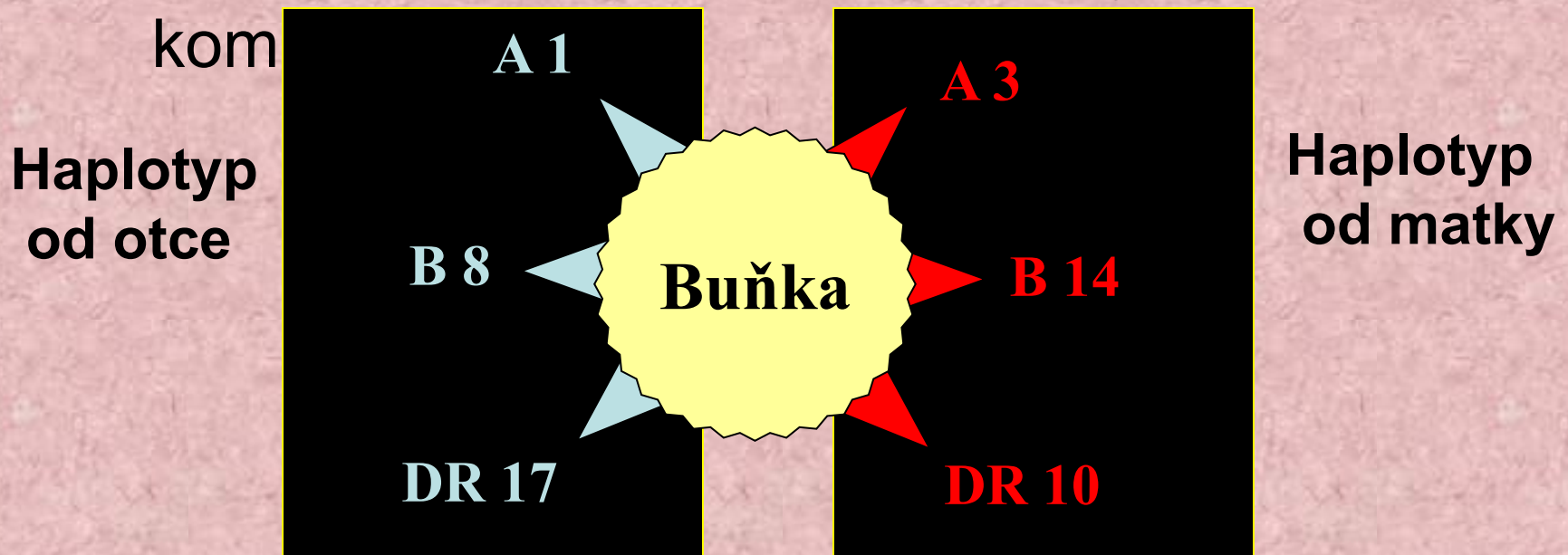


HLA systém - rodina

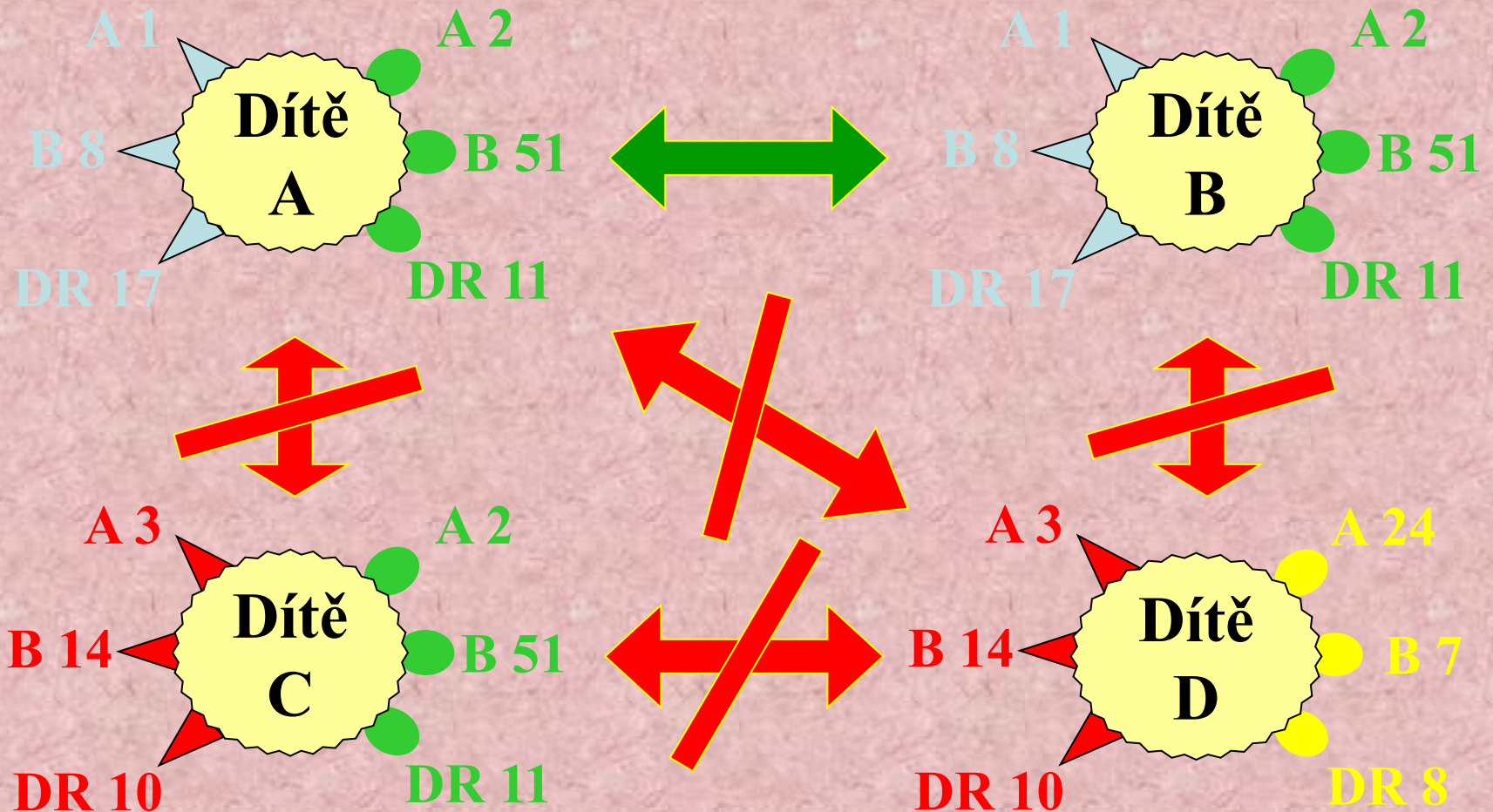


HLA systém - dědičnost

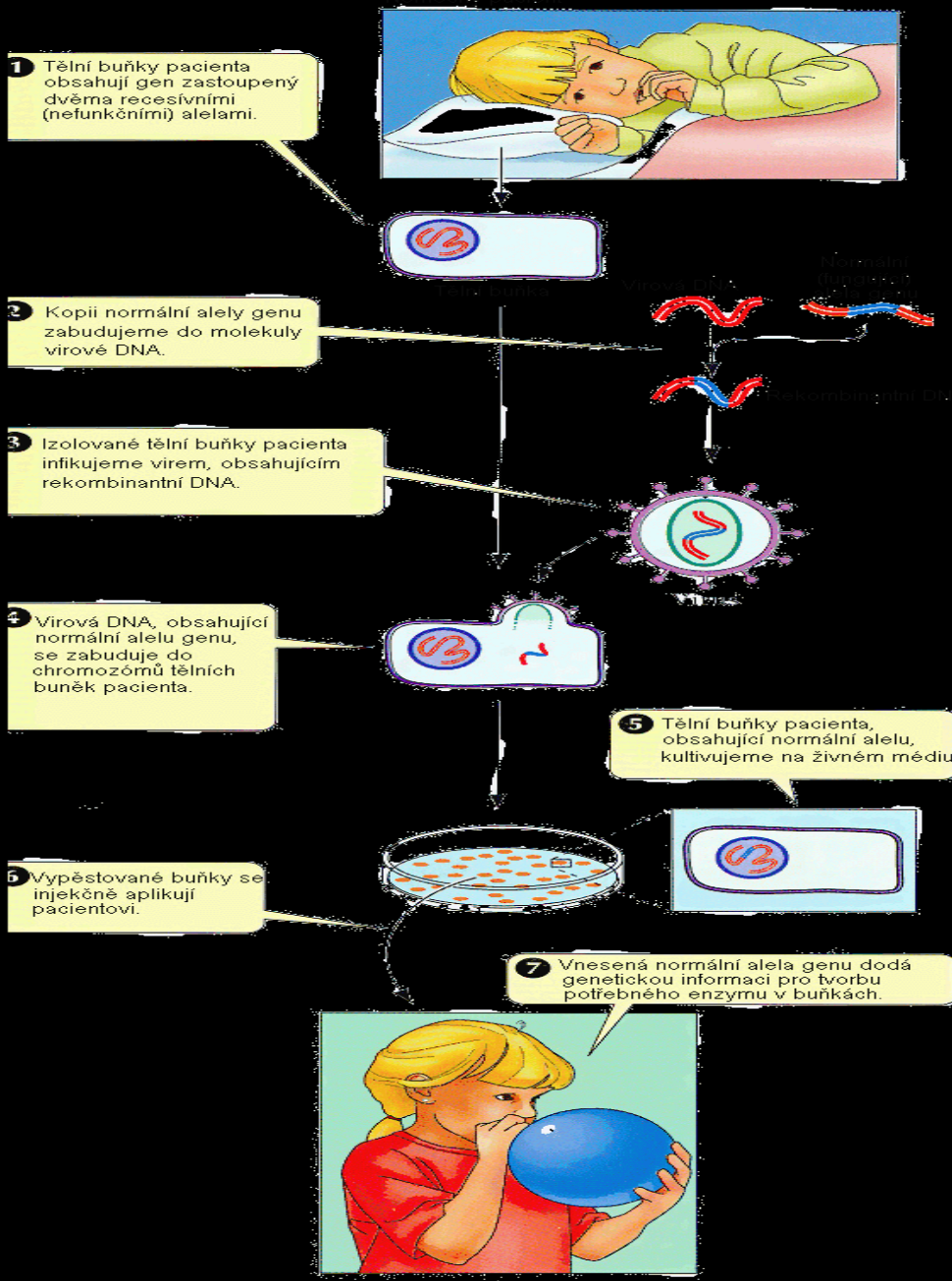
- jedna polovina od matky a druhá polovina od otce
- proto mezi sourozenci možné čtyři kom



HLA systém - sourozenci



GENOVÉ INŽENÝRSTVÍ III. CO JE GENOVÁ TERAPIE?



Genová terapie je způsob léčby, při kterém se do těla pacienta vstříknou buňky, které obsahují normální alelu genu, který je u pacienta vadný. Normální alela se zabuduje do chromozómů tělních buněk pacienta a produkuje potřebný enzym. Genová terapie je tedy způsob léčby, při kterém se do těla pacienta vstříknou buňky, které obsahují normální alelu genu, který je u pacienta vadný. Normální alela se zabuduje do chromozómů tělních buněk pacienta a produkuje potřebný enzym.

Genová terapie je způsob léčby, při kterém se do těla pacienta vstříknou buňky, které obsahují normální alelu genu, který je u pacienta vadný. Normální alela se zabuduje do chromozómů tělních buněk pacienta a produkuje potřebný enzym. Genová terapie je tedy způsob léčby, při kterém se do těla pacienta vstříknou buňky, které obsahují normální alelu genu, který je u pacienta vadný. Normální alela se zabuduje do chromozómů tělních buněk pacienta a produkuje potřebný enzym.

Genová terapie je způsob léčby, při kterém se do těla pacienta vstříknou buňky, které obsahují normální alelu genu, který je u pacienta vadný. Normální alela se zabuduje do chromozómů tělních buněk pacienta a produkuje potřebný enzym. Genová terapie je tedy způsob léčby, při kterém se do těla pacienta vstříknou buňky, které obsahují normální alelu genu, který je u pacienta vadný. Normální alela se zabuduje do chromozómů tělních buněk pacienta a produkuje potřebný enzym.

Genová terapie je způsob léčby, při kterém se do těla pacienta vstříknou buňky, které obsahují normální alelu genu, který je u pacienta vadný. Normální alela se zabuduje do chromozómů tělních buněk pacienta a produkuje potřebný enzym. Genová terapie je tedy způsob léčby, při kterém se do těla pacienta vstříknou buňky, které obsahují normální alelu genu, který je u pacienta vadný. Normální alela se zabuduje do chromozómů tělních buněk pacienta a produkuje potřebný enzym.

Genová terapie je způsob léčby, při kterém se do těla pacienta vstříknou buňky, které obsahují normální alelu genu, který je u pacienta vadný. Normální alela se zabuduje do chromozómů tělních buněk pacienta a produkuje potřebný enzym. Genová terapie je tedy způsob léčby, při kterém se do těla pacienta vstříknou buňky, které obsahují normální alelu genu, který je u pacienta vadný. Normální alela se zabuduje do chromozómů tělních buněk pacienta a produkuje potřebný enzym.