



Fyziologie reprodukce a základy dědičnosti

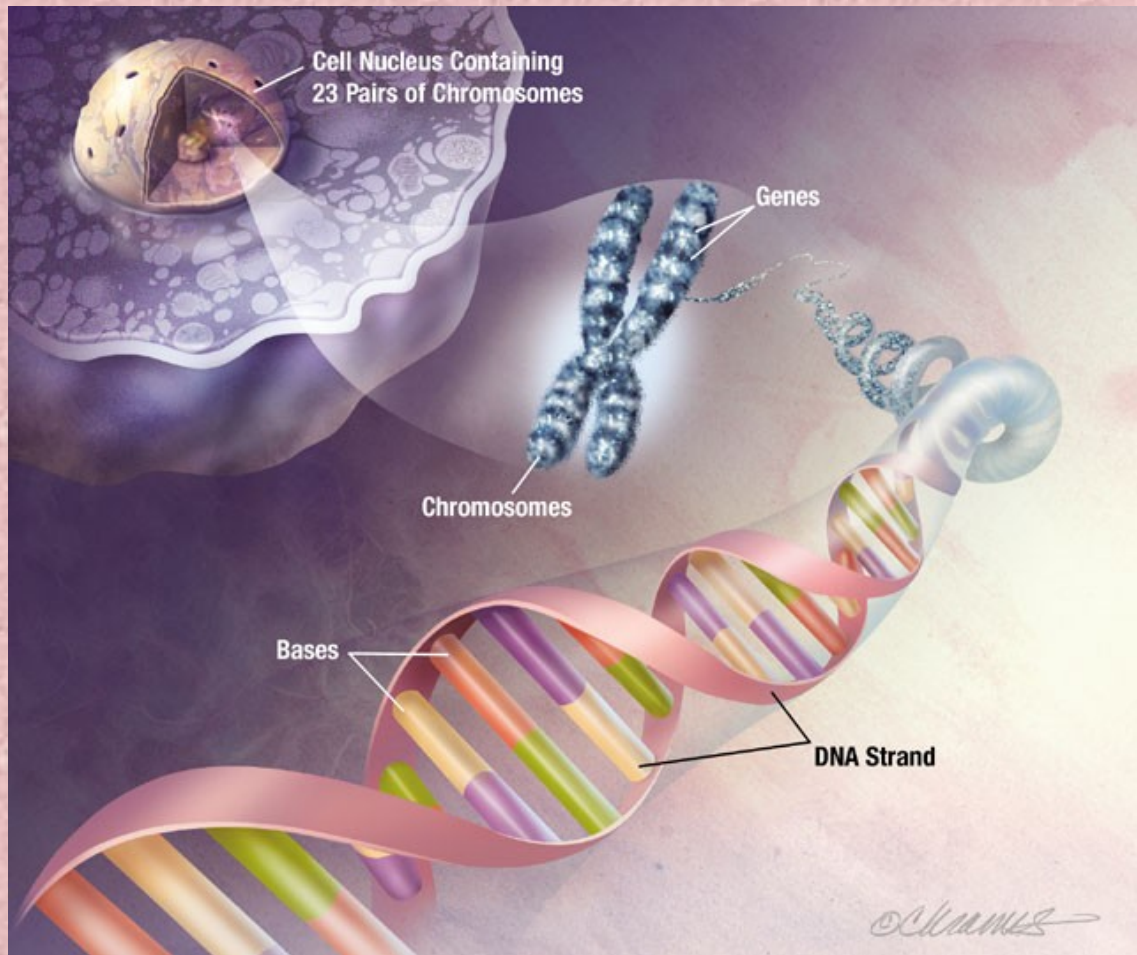
FSS 2011 zimní semestr

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



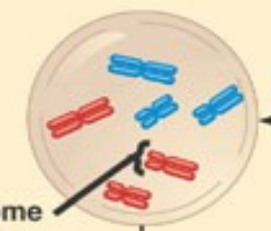
Rozmnožování

- 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)

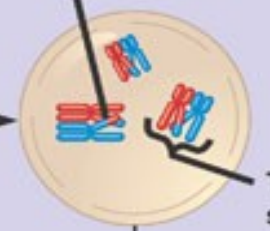


Chromosome replication



$2n = 6$

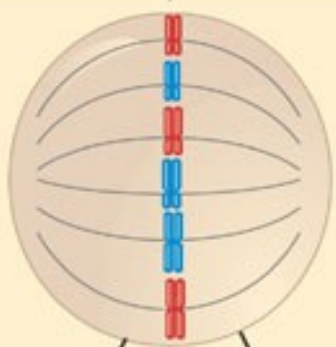
Chromosome replication



Tetrad formed by synapsis of homologous chromosomes

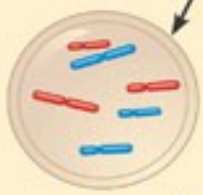
Metaphase

Chromosomes positioned at the metaphase plate

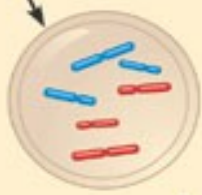


Anaphase
Telophase

Sister chromatids separate during anaphase



$2n$



$2n$

Daughter cells of mitosis

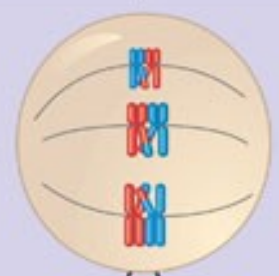
MEIOSIS

MEIOSIS I

Prophase I

Tetrads positioned at the metaphase plate

Metaphase I

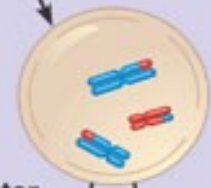
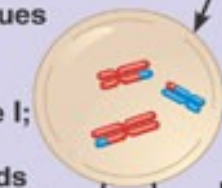


Homologues separate during anaphase I; sister chromatids remain together

Anaphase I
Telophase I

Haploid
 $n = 3$

Daughter cells of meiosis I



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 tripletety kodují stejné aminokyseliny ,jeden triplet označuje začátek a 3 konec přepisu,jen označené se přepisují

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

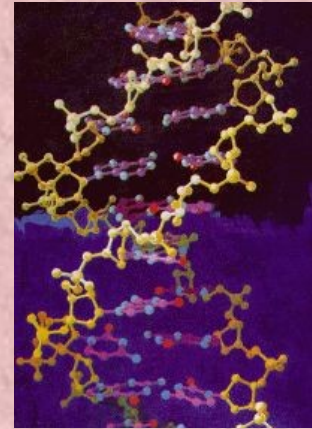
•

V lidském těle je 30 000-40 000 různých bílkovin

GENETICKÁ INFORMACE

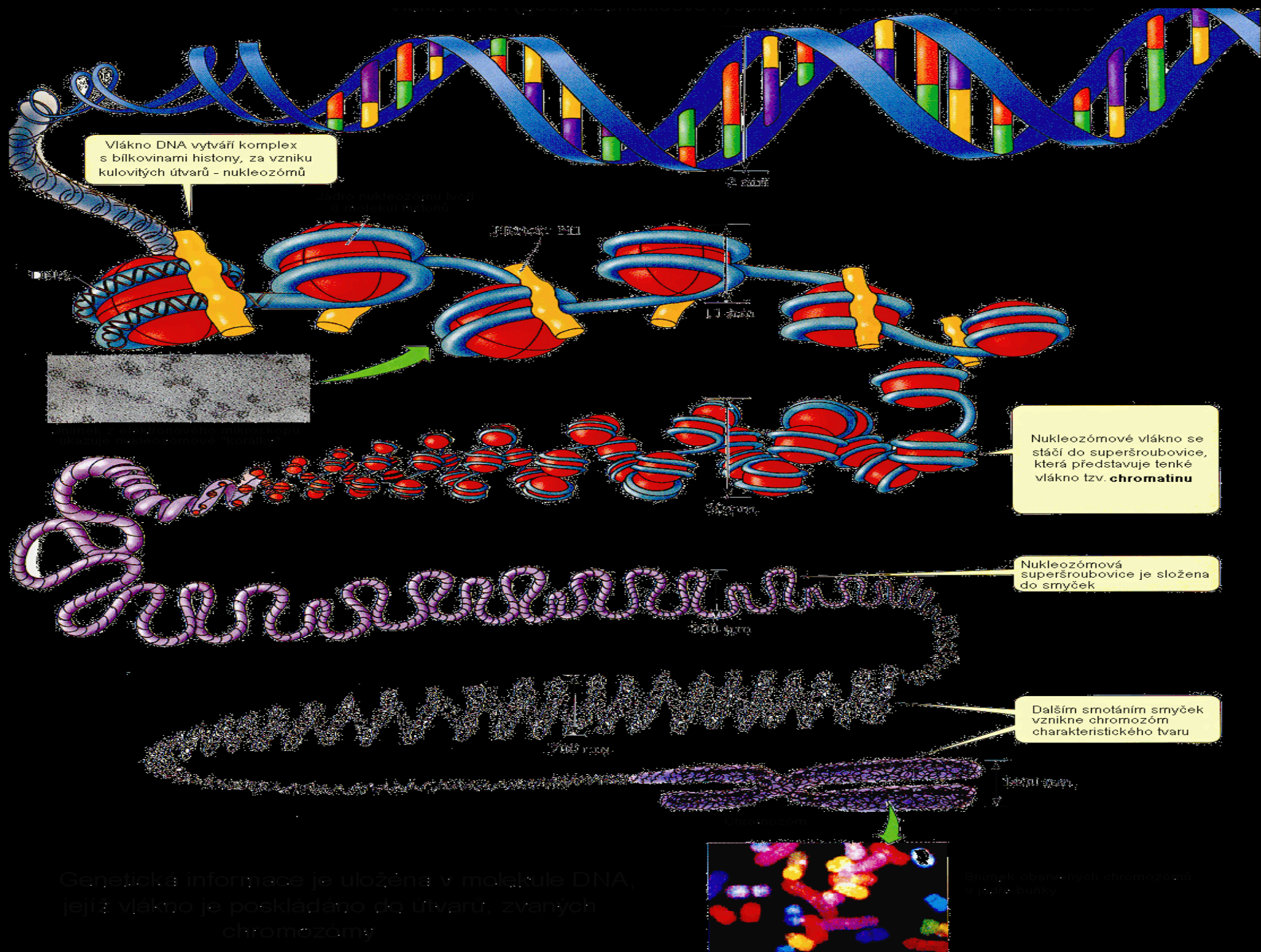
- = zpráva zapsaná ve struktuře molekuly DNA, jež umožňuje buňce (i organismu) realizovat určitý znak v jeho konkrétní formě.
- Zpráva je v daném systému „zašifrována“ pomocí kódu (písmena A, T, C, G podle bází).
- V jedné makromolekule DNA může být uloženo více genů.
- **KODÓN** = triplet v DNA nebo 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)





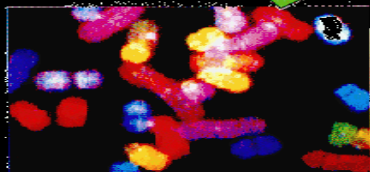
Vlákně DNA vytváří komplex s bílkoviny histony, za vzniku kulovitých útvarů - nukleozómů

Nukleozómové vlákno se stáčí do superšroubovice, která představuje tenké vlákno tzv. **chromatinu**

Nukleozómová superšroubovice je složena do smyček

Dalším smotáním smyček vznikne chromozóm charakteristického tvaru

Genetická informace je uložena v molekule DNA její vlákno je poskládáno do útvarů zvaných chromozomy



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

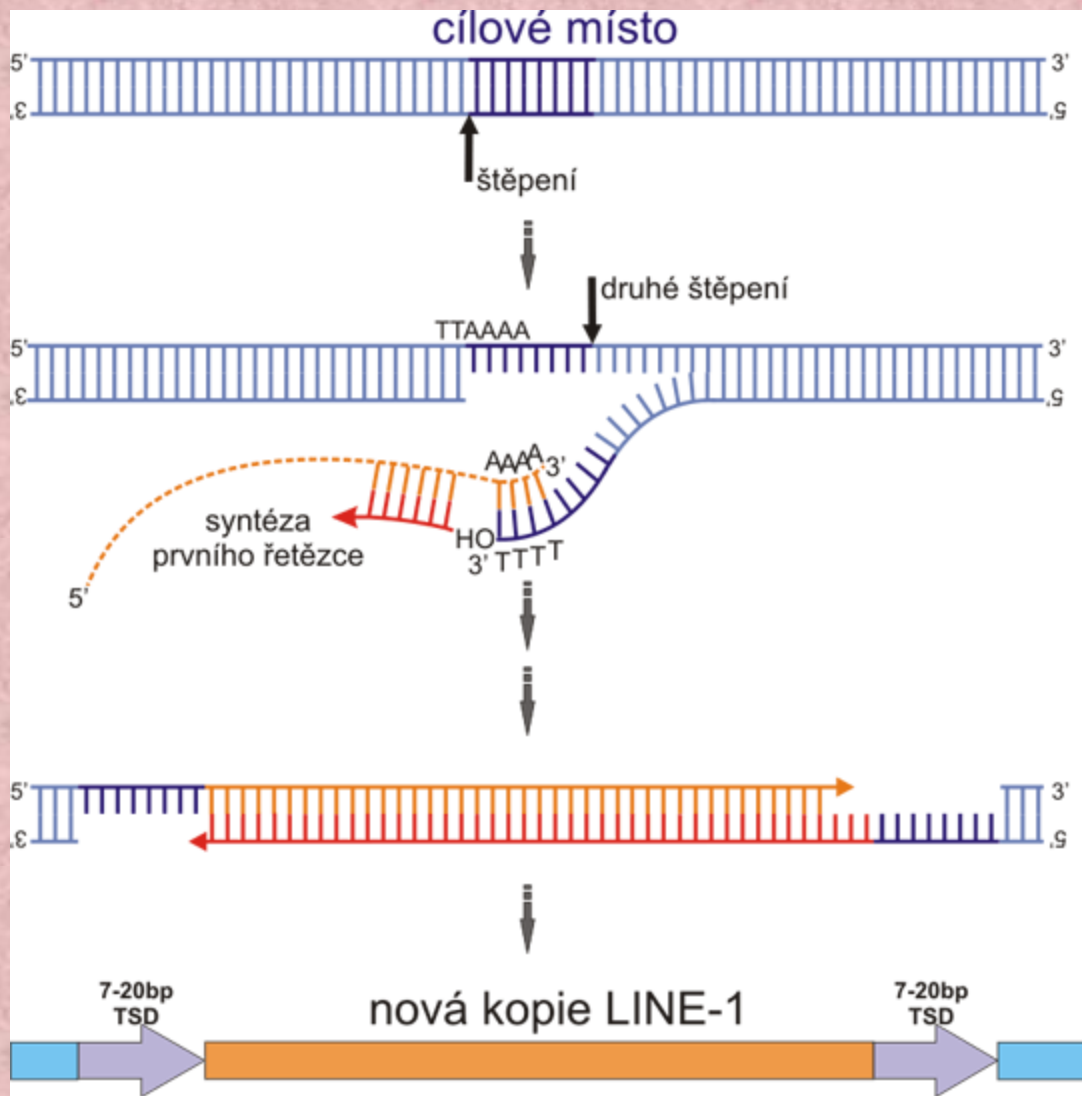
- Nositelkami genetické informace
- polymerní, tj. vysokomolekulární látky, jejichž základními stavebními jednotkami jsou nukleotidy. Tj. spojení organické báze (Adenin, Thymin, Uracil, Cytosin), pětiuhlíkatého cukru deoxyribózy u DNA a ribózy u RNA a kyseliny trihydrogenfosforečné (fosfátu). Jednotlivé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

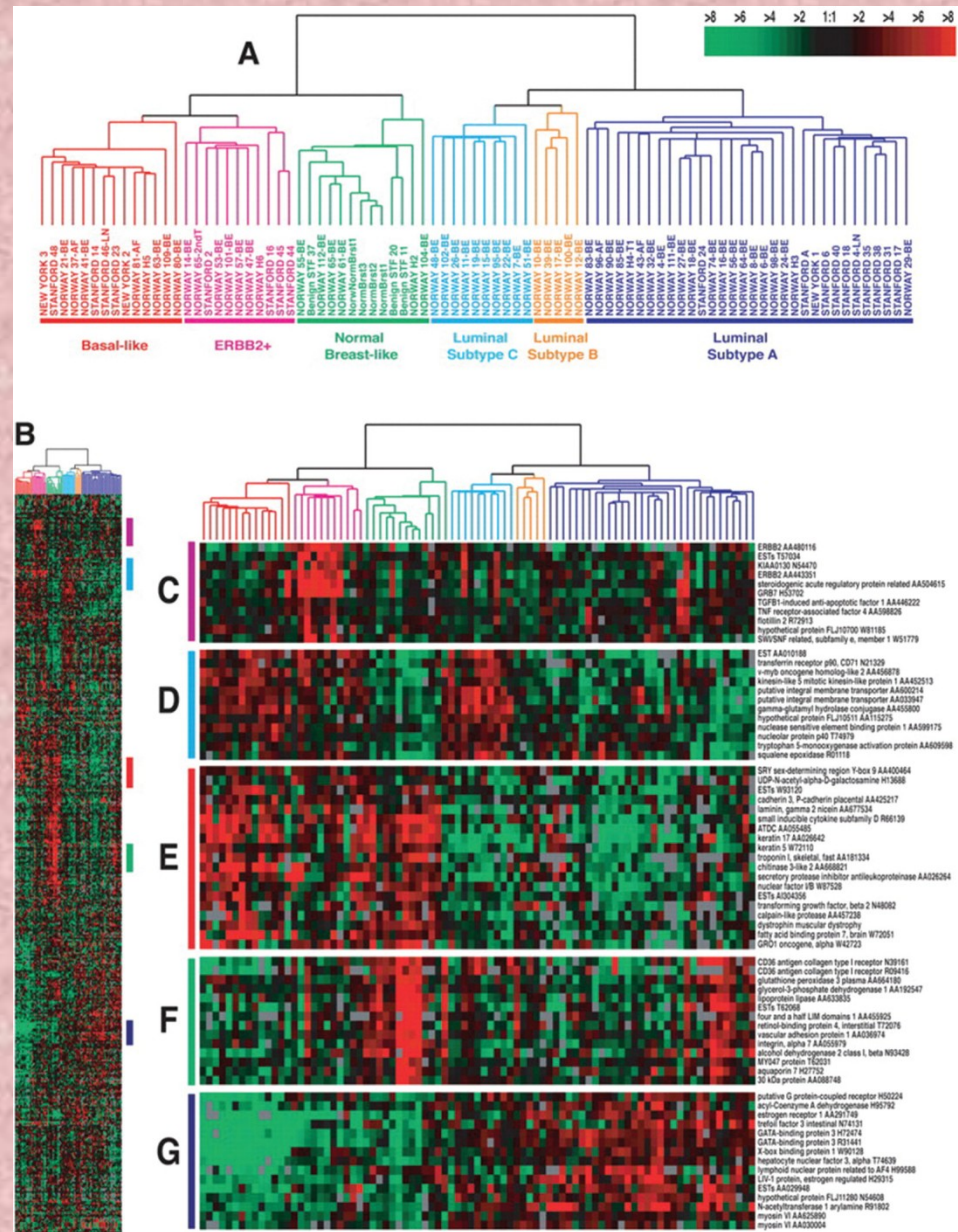
Predikuje

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).

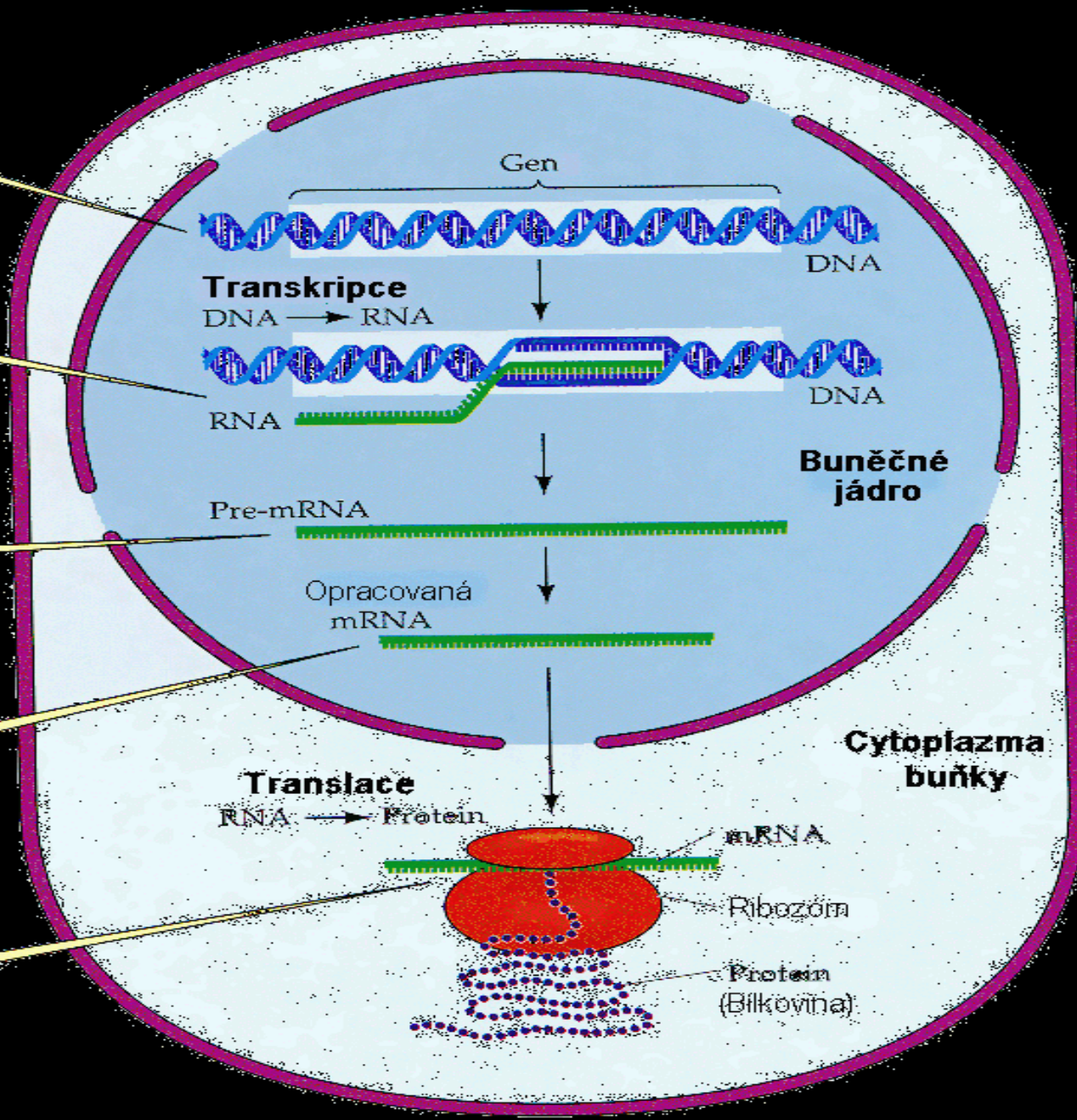
DNA v jádře buňky obsahuje úseky - geny, které nesou informaci pro tvorbu bílkovin (proteinů)

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)

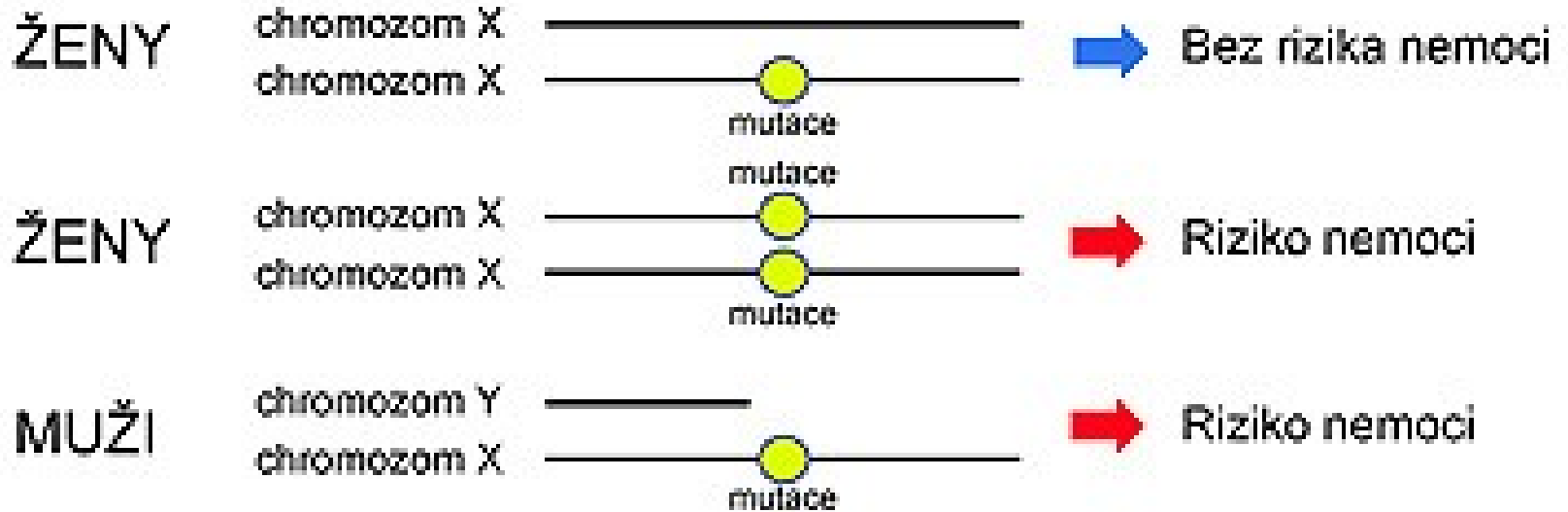


Pojmy

- Genový polymorfismus- liší se bílkoviny v detailním sledu kodu
- Specifická mutační forma genu- alela
- Fenotypicky vyjádřená alela – dominantní
- Fenotypicky nevyjádřená alela- recesivní
- Homozygot 2 alely pro určitý znak stejné
- Heterozygot 2 alely pro stejný znak různé

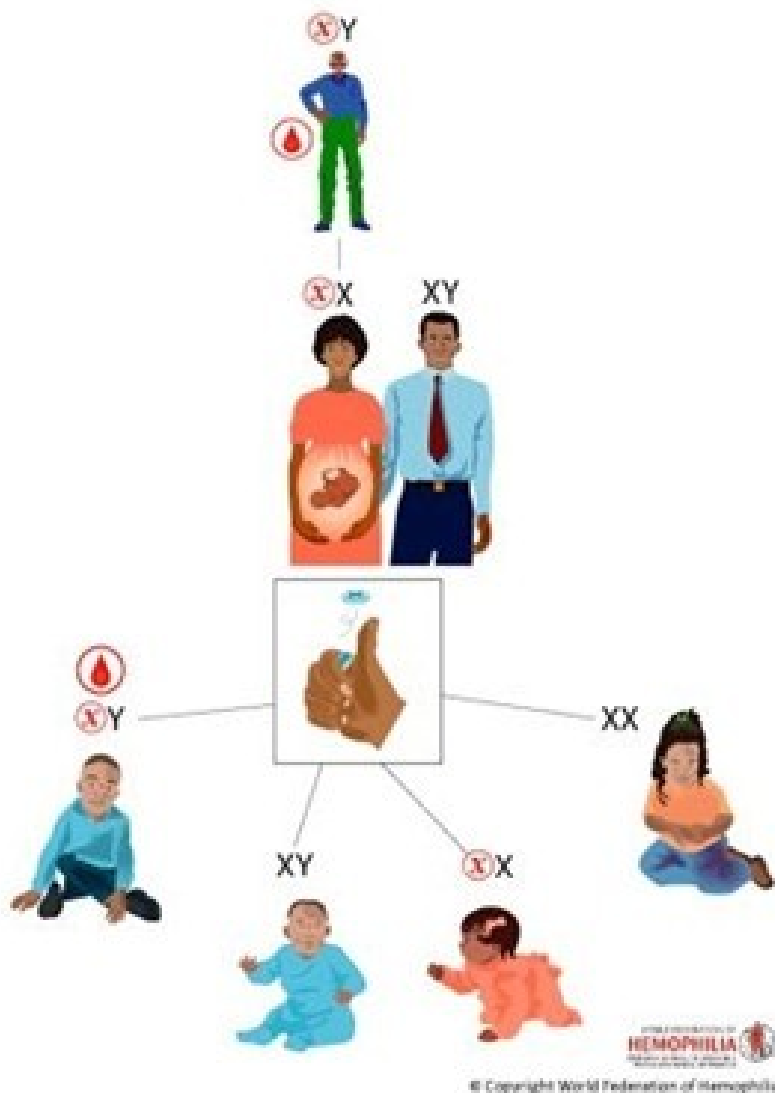
dědičnost

- Typy přenosu



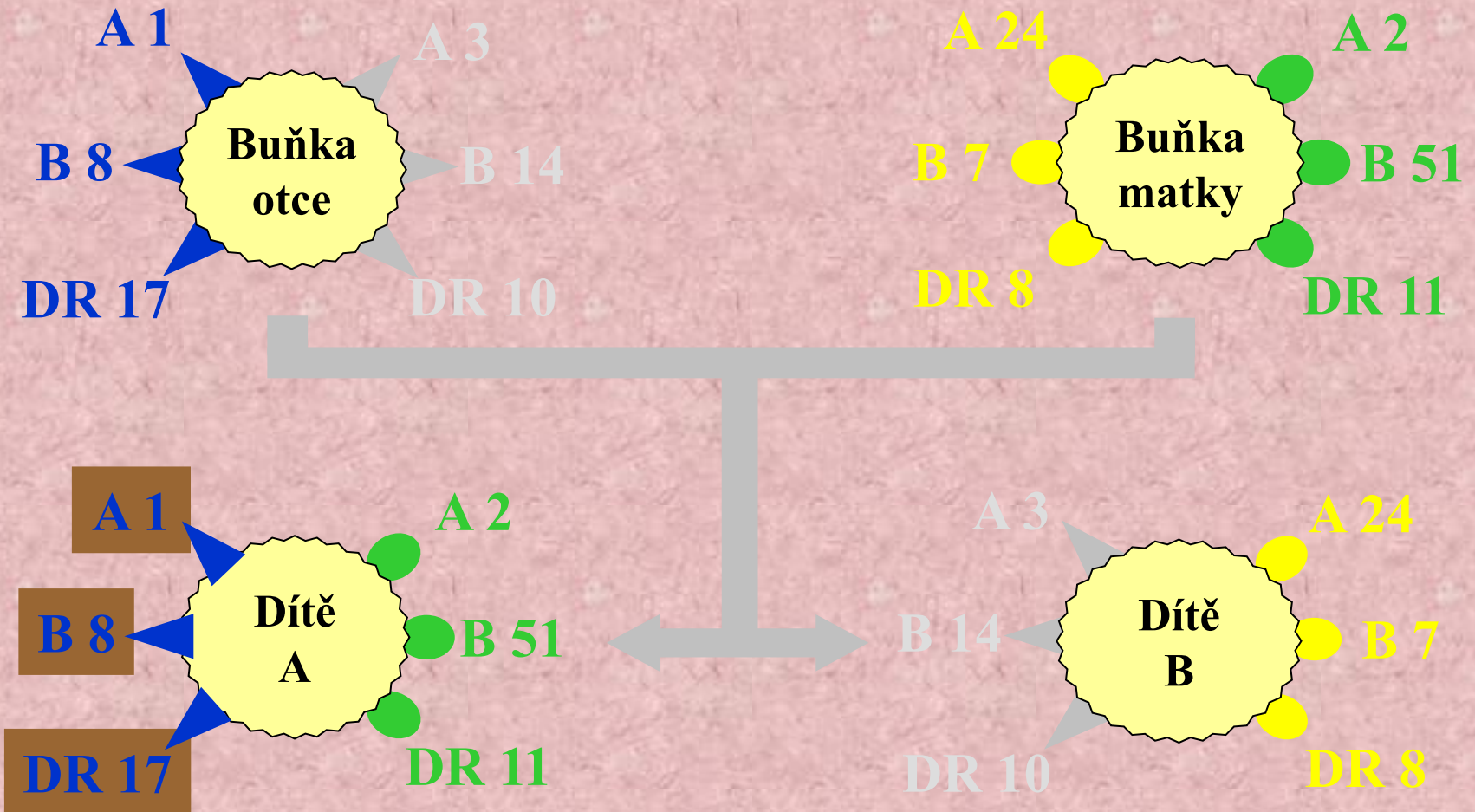
Pojmy

- Genetická predispozice uspořádání genomu vytváří zvýšené riziko onemocnění
- Autozomálně dominantní /hereditární angioedem, Hungtintonova chorea/
- Autozomálně recesivní/hluchota, příbuzní/
- Dědičné onemocnění vázané na X chromosom / hemofilie/



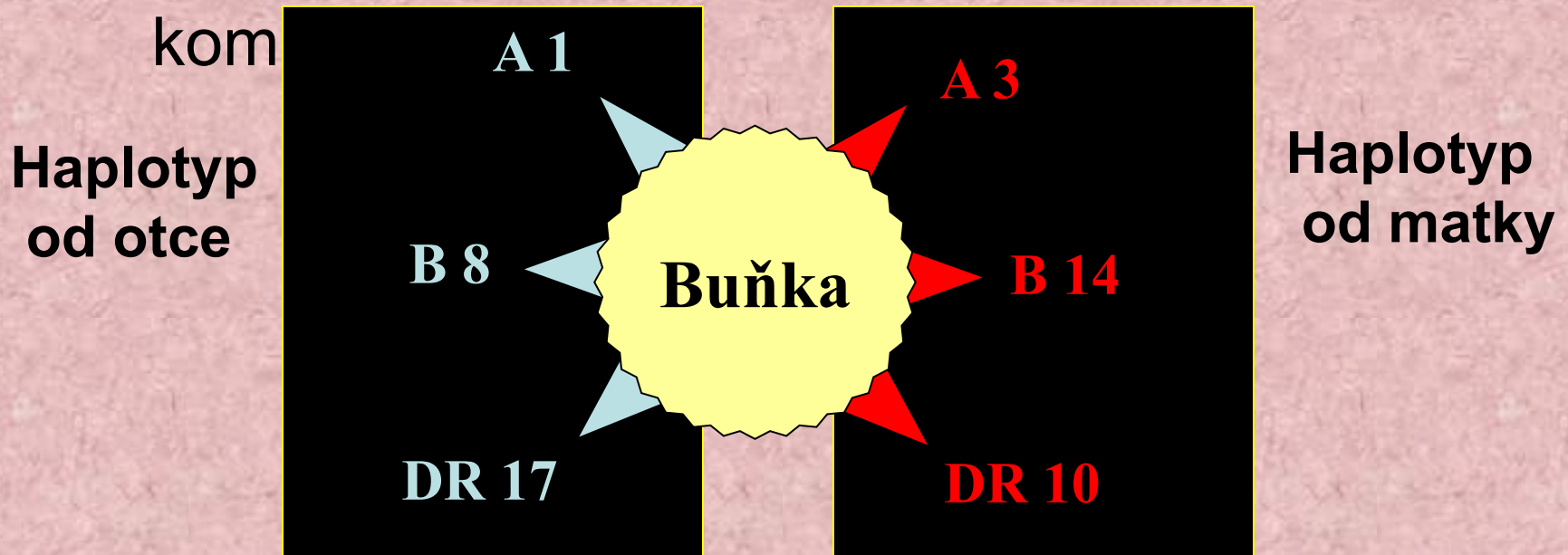
97%
 společných
 genů

HLA systém - rodina

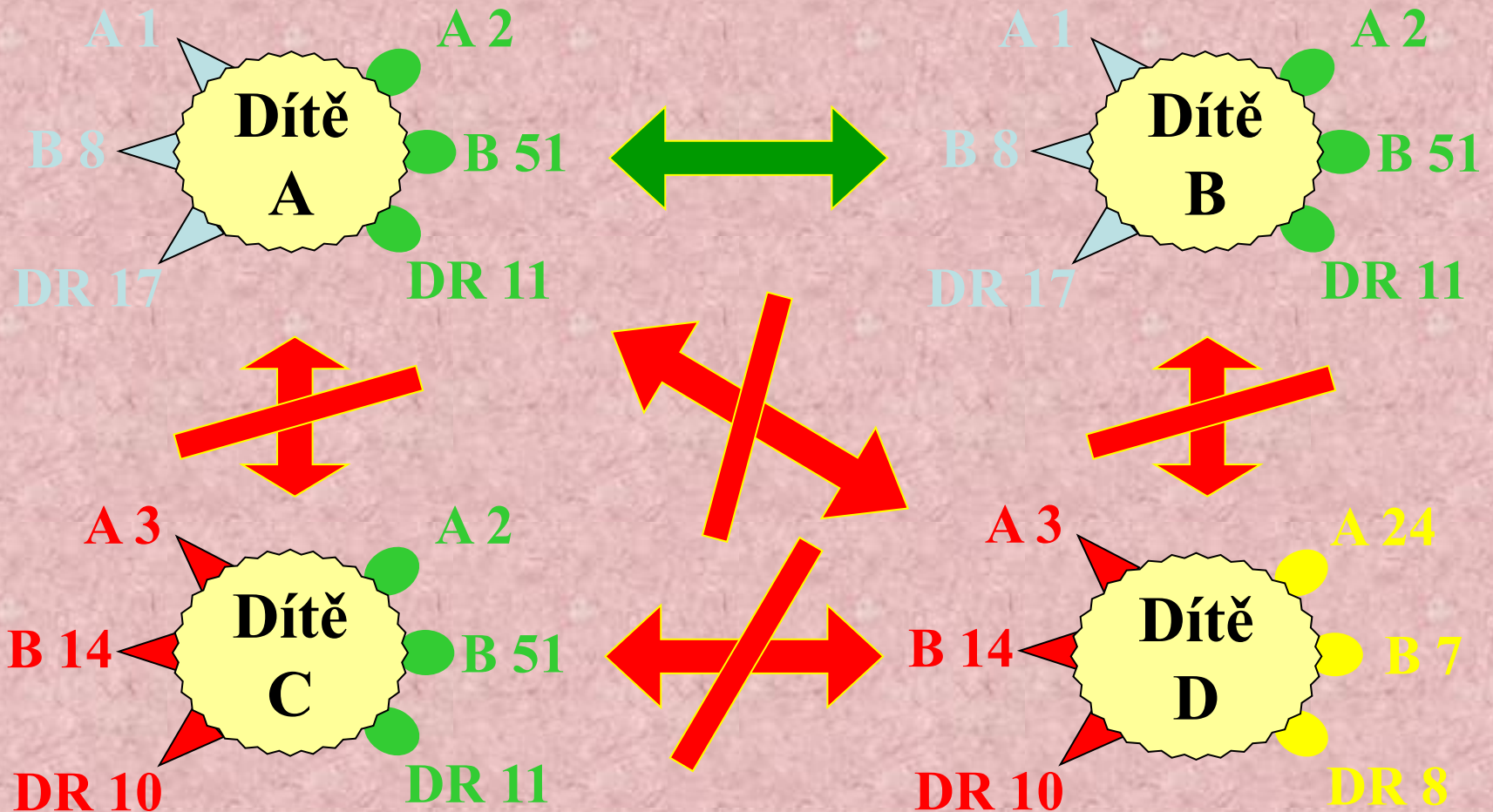


HLA systém - dědičnost

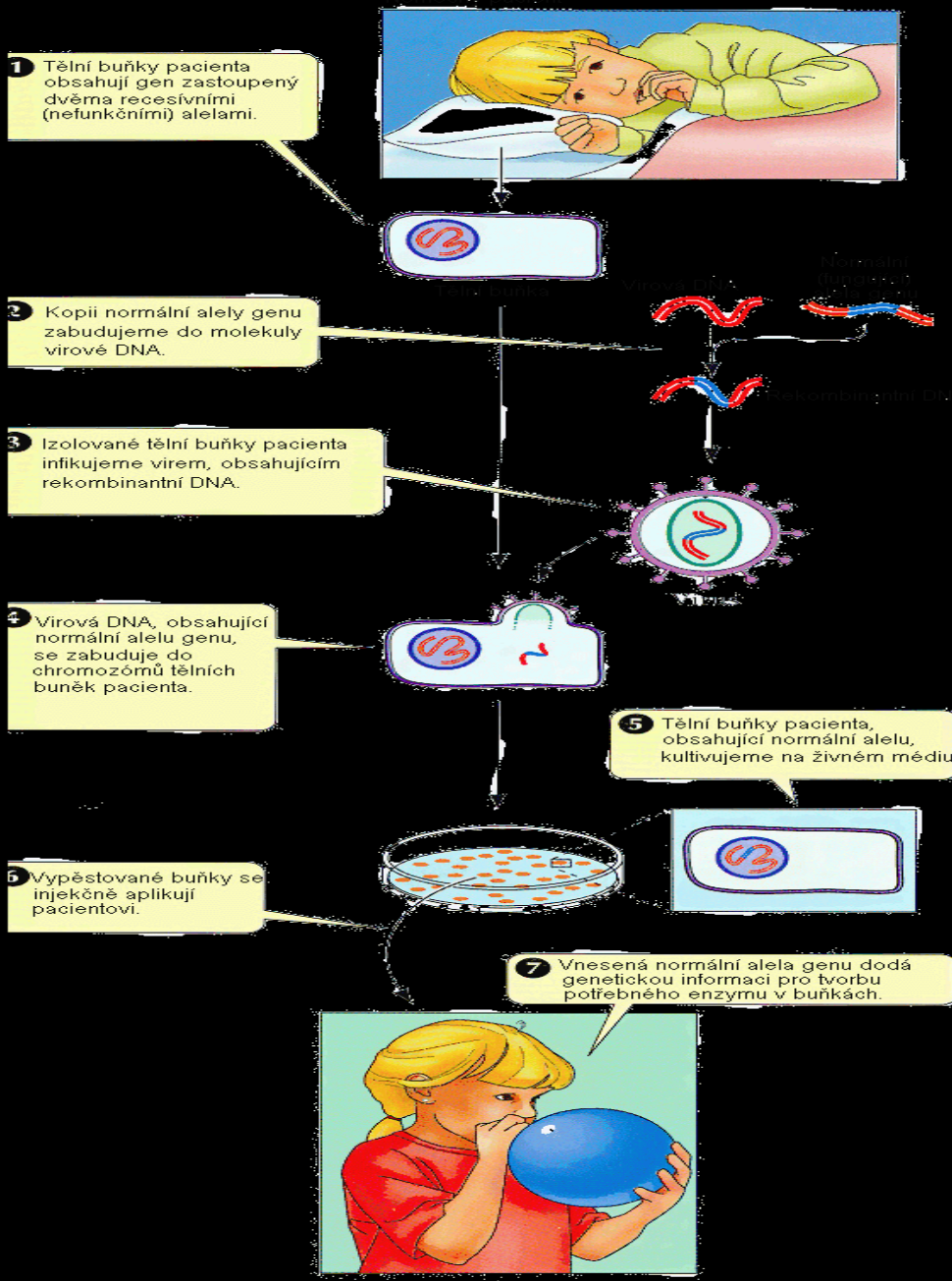
- jedna polovina od matky a druhá polovina od otce
- proto mezi sourozenci možné čtyři kom



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, jakým 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, jakým 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, jakým 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, jakým 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, jakým 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.