

# Sylabus zkušební látky z biologie

pro šk. r. 2003-2004

## I. METODOLOGIE BIOLOGICKÝCH VĚD

Pozorování a pokus. Principy vědeckého experimentu. Pokus heuristický a verifikační. Zásady experimentu. Kvantitativní vyhodnocování pokusu. Statistická významnost pokusů. Kontrolní pokusy. Pokusný protokol. Příčiny nehomogenní odpovědi v populaci pokusných objektů.

## II. MOLEKULÁRNÍ A BUNĚČNÁ BIOLOGIE

**1. Buněčná teorie.** Historický vývoj buněčné teorie. Definice pojmu buňka. Buňka jako složitý hierarchický systém. Tok látek, energie a informace. Buňky prokaryotní a eukaryotní. Archea - zvláštnosti struktury a funkce.

**2. Biopolymery.** Obecná charakteristika biopolymerů. Struktura a funkce bílkovin. Primární struktura bílkovinné molekuly. Sekundární a terciální struktura bílkovin. Podjednotkové bílkoviny. Funkce bílkovin: bílkoviny strukturní, enzymové a informační. Struktura a funkce nukleových kyselin. Struktura polynukleotidového řetězce. Primární struktura DNA a RNA. Konformace molekul nukleových kyselin. Struktura a funkce molekul polysacharidů. Glykoproteiny.

**3. Paměťový systém buňky.** Buněčná paměť. Genetická informace a pojem gen. Historie objevu funkce DNA v dědičnosti (Griffith, Avery, Hershey). Geny strukturní, geny pro RNA. Negenová DNA. Metody studia genu. Sekvenční analýza genu. Hybridizace DNA. Buněčný genom. Genofory. Prokaryotní chromosom. Eukaryotní chromosom. Nukleosomy. Struktura chromosomů. Lokalizace strukturních genů v chromosomu. Chromosomové mapy. Heterochromatin. Plasmidy. Pohyblivé elementy v genomu. Expres genetické informace. Transkripce. Iniclace, elongace a terminace syntézy RNA. Transkripce v eukaryotní buňce. Reverzní transkripce. Posttranskripční modifikace tRNA, mRNA. Sestřih mRNA. Editace RNA. Regulace exprese genetické informace u bakterií a eukaryont. Operonový model. Regulace exprese genu: úroveň regulace u eukaryont. Metylace DNA, včleňování transpozonů, enhancery, silencery, transkripční faktory, alternativní sestřih. Translace. Genetický kód. mRNA. Polycistronická mRNA. rRNA. tRNA. Editace RNA. Prokaryotní a eukaryotní ribosomy. Průběh proteosyntézy. Iniclace, elongace a terminace. Lokalizace proteosyntézy v buňce. Syntéza proteinů na volných ribosomech. Posttranslační modifikace proteinů. Degradace proteinů - proteasomy. Ubikvitiny. Molekulární chaperony. Priony. Inhibitory syntézy DNA, RNA a proteinů. Zdvojování genetické paměti. Průkaz semikonzervativní replikace DNA (Meselson a Stahl). Molekulární mechanismus replikace: iniclace replikace, dynamika polymerace. Okazakiho fragmenty. Mechanismy oprav DNA. Telomery a telomeráza. Šum v genetické informaci - mutace. Mutagenní faktory. Genové mutace - molekulární podstata. Typy a důsledky genových mutací. Důsledky mutace strukturních genů. Podmíněné mutace. Somatické a gametické mutace. Cílená mutagenese. Strukturní aberace chromosomů. Numerické aberace chromosomů. Technologie rekombinantní DNA. Klonování genů. DNA knihovny. Genové inženýrství. DNA polymorfismy.

**4. Membrány a funkční organizace buňky.** Molekulární struktura biomembrán. Membránové fosfolipidy. Membránové proteiny. Uspořádání molekul v biomembránách.

Fluidita biomembrán - experimentální průkaz. Plasmatická membrána. Transport látek přes membránu. Volná difúze. Transmembránové proteinové kanály. Přenašečový transport. Membránové ATP-ázy. Endocytóza: fagocytóza, pinocytóza, receptorová endocytóza. Clathrin. Exocytóza. Recyklování membrán. Membránové receptory. Chemorecepce. Fotorecepce. Receptce antigenních signálů. Endoplasmatické retikulum. Syntéza proteinů na ER. ER a syntéza lipidů. Golgiho aparát - struktura a metabolické funkce. Sekreční dráha glykoproteinů. Lyzosomy. Peroxisomy. Mitochondrie: struktura a metabolické funkce. Mechanismus syntézy ATP. Mitochondriální genom. Chloroplasty - struktura a funkce. Chloroplastový genom. Biogeneze mitochondrií a chloroplastů. Struktura buněčného jádra. Buněčné spoje.

**5. Cytoskeletální princip funkční organizace buňky.** Strukturní komponenty cytoskeletu. Mikrotubuly: Tubuliny. Struktura mikrotubulů. Dynamická nestabilita mikrotubulů. Morfogeneze mikrotubulů. Funkce mikrotubulů. Asociované proteiny mikrotubulů. Mikrotubulární struktury buňky. Mikrotubuly a dělení jádra. Ftsz protein u prokaryont. Mikrofilamenta: Aktin. Struktura mikrofilament. Asociované proteiny mikrofilament. Morfogeneze a funkce mikrofilament. Intermediární filamenta. Bílkoviny intermediárních filament. Struktura a funkce intermediárních filament. Molekulární mechanismy buněčného pohybu. Molekulární motory. Vnitrobuněčný transport. Améboidní pohyb. Pohyb kinocílií. Svalový pohyb. Jaderný skelet. Jaderný obal a jaderné póry. Jaderná matrix. Membránový skelet. Extracelulární matrix - struktura a funkce. Buněčná stěna eukaryont.

**6. Reprodukce buněk.** Buňka jako reprodukční automat. Buněčný cyklus a jeho fáze. G1-fáze. S-fáze, G2-fáze, M-fáze. Regulace buněčného cyklu. Uzlové kontrolní body buněčného cyklu a jejich experimentální průkaz. Role cyklinů a cyklin-dependentních kináz. Regulace buněčného cyklu v mnohobuněčném organismu. Růstové faktory. Dráha mitogenního signálu. Synchronizace buněčného cyklu. Mitotický aparát. Mitosa a MPF. Cytokineze. CDC mutanty buněčného cyklu. Diferenciace buněk. Genová kontrola diferenciace. Dediferenciace. Apoptóza. Nekróza. Nádorová transformace buňky. Znaky nádorových buněk. Kontaktní inhibice. Protoonkogeny a kontrola buněčného cyklu. Onkogeny. Tumor supresorové geny. Mechanismy aktivace onkogenů. Vznik a vývoj nádorů - model kolorektálního karcinomu.

**7. Buněčná signalizace.** Signální proteiny. Receptory. Typy signalizací: parakrinní, synaptická, endokrinní signalizace, přímý kontakt. Receptory s vlastnostmi iontových kanálů. G-proteiny. G-proteiny a přenos signálů. Receptory s enzymovou aktivitou. Proteinkinázy. cAMP a jeho role v signalizaci. Signální dráhy v buňce. Vnitrobuněčné receptory.

**8. Buněčný stres.** Odpověď buňky na stres. Stresové proteiny. Příznaky smrti buňky. Molekulární a buněčná patologie. Reparace poškození. Působení teploty na buňku. Vliv hlubokého zmrazení na buňky kvasinek (experiment) Kryobiologie. Účinky radiace. Účinek jedů. Cytotoxiny, cytostatika. Specifická inhibice syntézy nukleových kyselin a proteinů v experimentu. Inhibice funkcí a energetického metabolismu. Inhibitory buněčného cyklu. Molekulární patologie. Stárnutí buněk - projevy a příčiny. Hayflickův limit.

**9. Metody studia biologie buňky.** Mikroskopické metody zkoumání buňky. Příprava preparátů. Cytochemické metody. Použití radioaktivních izotopů ve výzkumu buněk. Využití radioizotopů ve výzkumu buňky. Autoradiografie. Imunofluorescenční metody. Frakcionace buňky. Genové mutace ve výzkumu buňky. Podmíněné mutace ve výzkumu buněk. Mikrofotografie. Mikrokinematografie. Elektronová mikroskopie. Princip elektronového mikroskopu. Metody preparace buněk pro elektronovou mikroskopii. Metody synchronizace buněčného cyklu. Tkáňové a buněčné kultury. Buněčné inženýrství. Fuze buněk. Monoklonální protilátky ve studiu biologie buňky. Molekulární disekce buněčného cyklu.

Molekulární disekce endocytózy a exocytózy. Osmotické jevy v buňce rostlinné a živočišné. Rozlišení živých a mrtvých buněk v experimentu.

**10. Prokaryontní buňka.** Struktura prokaryontní buňky. Bakteriální buněčná stěna. Bakteriální chromosom. Konjugace bakterií. Význam prokaryontních buněk v medicíně.

### **III. BIOLOGIE VIRŮ**

Struktura virionů. Virový genom. RNA a DNA viry. Mutace a rekombinace virového genomu. Kapsida, vnější obal. Obalené viry. Reprodukce virů. Viry bakterií a jejich plaky. Bakteriofág. Lytický a lysogenní cyklus bakteriofága. Virogenie. Provirus. LTR sekvence a exprese virového genomu. Retroviry. Cytopatologie interakce virus - buňka. Onkogenní viry. HIV virus. Význam virů v medicíně.

### **IV. OBECNÉ ZÁKONITOSTI DĚDIČNOSTI**

**1. Vertikální přenos dědičné informace.** Nepohlavní rozmnožování. Sexuální proces. Pohlavní rozmnožování. Diferenciace pohlaví. Meióza: chromosomální změny. Průběh meiózy. Crossing-over - molekulární mechanismy. Segregace chromosomů. Genetické důsledky meiózy. Tvorba gamet. Oplození. Genové rekombinace v průběhu pohlavního rozmnožování. Chromosomová determinace pohlaví. Mitochondriální a plastidová dědičnost. Epigenetická dědičnost. Podstata nedědičné variability.

**2. Genová regulace ontogeneze.** Oplození – cytologické a genetické aspekty. Determinační a regulační zygoty. Embryonální indukce. Aktivace chromosomových lokusů. Inaktivace chromosomů a jejich lokusů. Homeotické geny a homeoboxy. Ontogeneze pohlaví u savců a člověka. Morfologické vývojové vady. Teratogeneze. Regenerace tkání a orgánů. Klonování. Kmenové buňky. Buněčná terapie.

**3. Genová determinace znaků mnohobuněčného organismu.** Biologický význam diploidie. Vztah mezi geny a znaky. Genotyp a fenotyp. Alely a mnohotná alelie. Dědičnost znaků monogenních. Metody hybridologické analýzy. Mendelovy zákony. Dědičnost autosomální. Homozygot a heterozygot. Interakce párových alel. Dominance a recesivita. Letální kombinace alel. Dědičnost gonosomální. Dědičnost znaků pohlavně ovládaných a ovlivněných. Genová vazba. Konstrukce chromosomových map. Dědičnost polygenních znaků. Aditivní účinek alel. Pleiotropie. Polysomie. Vliv prostředí na hodnotu kvantitativních znaků. Nepohlavní rozmnožování. Transgenóza a transgenní organismy.

**3. Genetika člověka.** Lidský genom. Závěry, vyplývající z poznání úplné sekvence lidského genomu. Charakteristika lidského karyotypu. Mapy lidských chromosomů. Genová a negenová determinace znaků člověka. Heritabilita. Podstata genetické a fenotypové jedinečnosti lidského jedince. Dědičnost morfologických a biochemických znaků u člověka. Polygenní dědičnost u člověka. Expresivita a penetrance. GD typ dědičnosti. GR typ dědičnosti. AD typ dědičnosti. AR typ dědičnosti. Geny heterochromosomů. Genové polymorfismy. Genová kontrola tvorby imunoglobulinů. Dědičnost krevních skupin. HLA systém. Genová podmíněnost lidského chování. Pojem dědičná choroba. Vliv genotypu na vznik a průběh patologických procesů v organismu. Genetická determinace struktury hemoglobinu. Příklady hemoglobinopatií. Hemofilie. Příklady dědičných metabolických vad. Polygenně dědičné choroby. Choroby podmíněné chromosomovými a genomovými mutacemi. Numerické aberace lidských chromosomů. Strukturní aberace lidských chromosomů. Přímá a nepřímá DNA diagnostika. Prenatální a preimplantační diagnostika. Genová terapie - strategie, vektory, kandidátní choroby, současná praxe.

**4. Přehled metod studia dědičnosti.** Přehled metod molekulární genetiky. Sekvenování nukleových kyselin. Hybridizace nukleových kyselin. Genové sondy. Restrikční endonukleázy. Restrikční mapování. Metody chromosomového mapování. Pruhovací techniky studia lidských chromosomů. Možnosti lékařské cytogenetiky. Karyotyp. Idiogram. Možnosti poznání kompletního genomu. Principy prenatální diagnostiky. Mutagenese. Genotoxiny. Klasifikace mutací. Reverze mutací. Fenotypové důsledky mutací. Metody detekce genových mutací. Metody detekce chromosomových a numerických aberací. Trisomie. Downův syndrom. Polyploidie. Mechanismy chromosomové translokace. Somatické mutace. Metody genového inženýrství. Klonování a transfer genů. Vektory genů. DNA knihovny. Transgenní organismy. Transdukce a transformace. Somatická hybridizace. Využití metod genového inženýrství v lékařství. PCR. Genealogická metoda. Gemelilogická metoda. Konvenční genová symbolika. Postup při hybridologické analýze. Genetická prognóza podle Mendelových zákonů. Statistický charakter štěpných poměrů. Postup při stanovení genetické prognózy. Genetické poradenství. Sestavování rodokmenu. Metody pro zjištění heterozygotů. Modelové úlohy z genetické prognózy. Principy DNA diagnostiky. DNA polymorfismy. DNA čipy.

## **V. BIOLOGIE POPULACÍ**

**1. Genetika populací.** Genetická struktura populace. Frekvence alel a genotypů. Autogamní a panmiktické populace. Hardyho - Weinbergova genetická rovnováha: důsledky a uplatnění. Gonosomální geny v populaci. Vývoj genového fondu populace. Selektce výhodných a nevýhodných alel - uplatnění v medicíně. Genetická adaptace. Mutační rovnováha v populaci. Migrace. Genový drift. Balancovaný polymorfismus. Genetická zátěž populace.

**2. Růst populace.** Exponenciální a logistický růst populace. Regulace růstu populace. Dynamika růstu světové lidské populace.

## **VI. EVOLUCE ŽIVÝCH SOUSTAV**

**1. Původ života na Zemi.** Možnosti přenosu života z vesmíru. Vznik života na Zemi. Prebiotický vývoj. Vznik genetické informace. Vznik prokaryotních a eukaryotních buněk. Endosymbiotická teorie. Vývoj mnohobuněčných organismů. Moderní metody rekonstrukce vývoje. Molekulární taxonomie.

**2. Mechanismy evoluce živých soustav.** Podstata Darwinovy teorie. Darwinova teorie ve světle nových poznatků molekulární biologie. Přírodní výběr. Zdroje genetické variability. Evoluční význam mutací. Nedědičná variabilita. Doplnění genetické informace a amplifikace genů. Pojem druh. Vznik druhů - mechanismy speciace. Divergence znaků. Geografická a reprodukční izolace.

**3. Vývoj člověka.** Přehled antropogeneze. Vývoj genotypu člověka. Genové vzdálenosti mezi člověkem a ostatními primáty. Vývoj genové a negenové DNA v evoluci člověka. Cytogenetika člověka a primátů.

## **VIII. PODSTATA ŽIVOTA**

Obecné vlastnosti živých soustav. Organizace a entropie. Organizovanost živých soustav. Definice živé soustavy a podstata života. Postavení člověka v hierarchii živých soustav.