



GENETIKA

**– VĚDA, KTERÁ SE ZABÝVÁ PROJEVY
DĚDIČNOSTI A PROMĚNLIVOSTI**

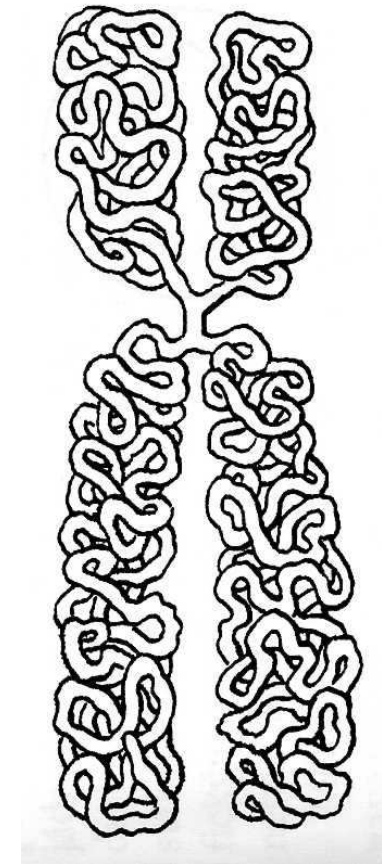
Klíčové pojmy:

**CHROMOZOM, ALELA, GEN, MITÓZA, MEIÓZA, GENOTYP,
FENOTYP, ÚPLNÁ DOMINANCE, NEÚPLNÁ DOMINANCE,
KODOMINANCE,**

**HETEROZYGOT, HOMOZYGOT DOMINANTNÍ, HOMOZYGOT
REČESIVNÍ, DIPLOIDIE, HAPLODIE, MENDELOVY ZÁKONY,
DĚDIČNOST POHLAVÍ, GENETICKÉ CHOROBY VÝZANÉ NA
POHLAVÍ, GENETICKÉ CHOROBY BEZ VAZBY NA POHLAVÍ,
MUTACE, MUTAGENY**

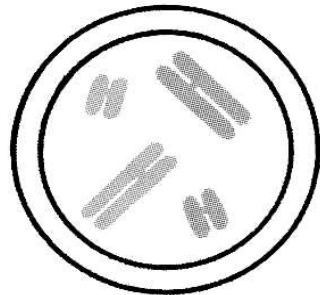
GENETICKÁ INFORMACE

- - U buněčných organismů je genetická informace uložena na **CHROMOZOMECH** v buněčném jádře
- - Chromozom je tvořen stočeným vláknem chromatinu (z nukleových kyselin – DNA a proteinů)
- - Chromozom – dvě stejné chromatidy (jak tvarem, tak genetickou informací, spojeny centromerou)
- (ke spiralizaci dochází pouze při dělení buněčného jádro, po většinu doby je jádro v nespiralizovaném stavu)

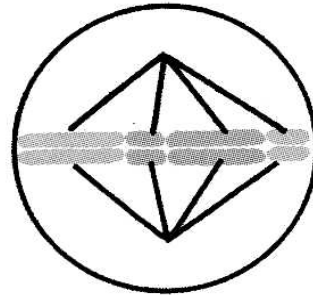


MITÓZA – buněčné dělení tělních buněk (z jedné buňky vznikají dvě, aniž by došlo ke změně genetické informace)

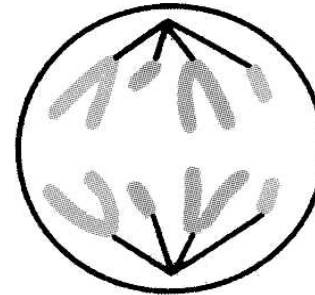
dále jen pro pochopení – nebude se zkoušet



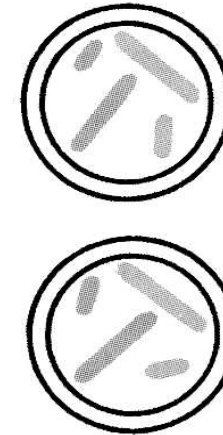
profáze



metafáze



anafáze



telofáze
a rozdělení
buňky

profáze – spiralizace chromozomů

**metafáze – tvorba dělicího vřeténka, uchycení
v oblasti centromery**

anafáze – podélné štěpení na dvě chromatidy

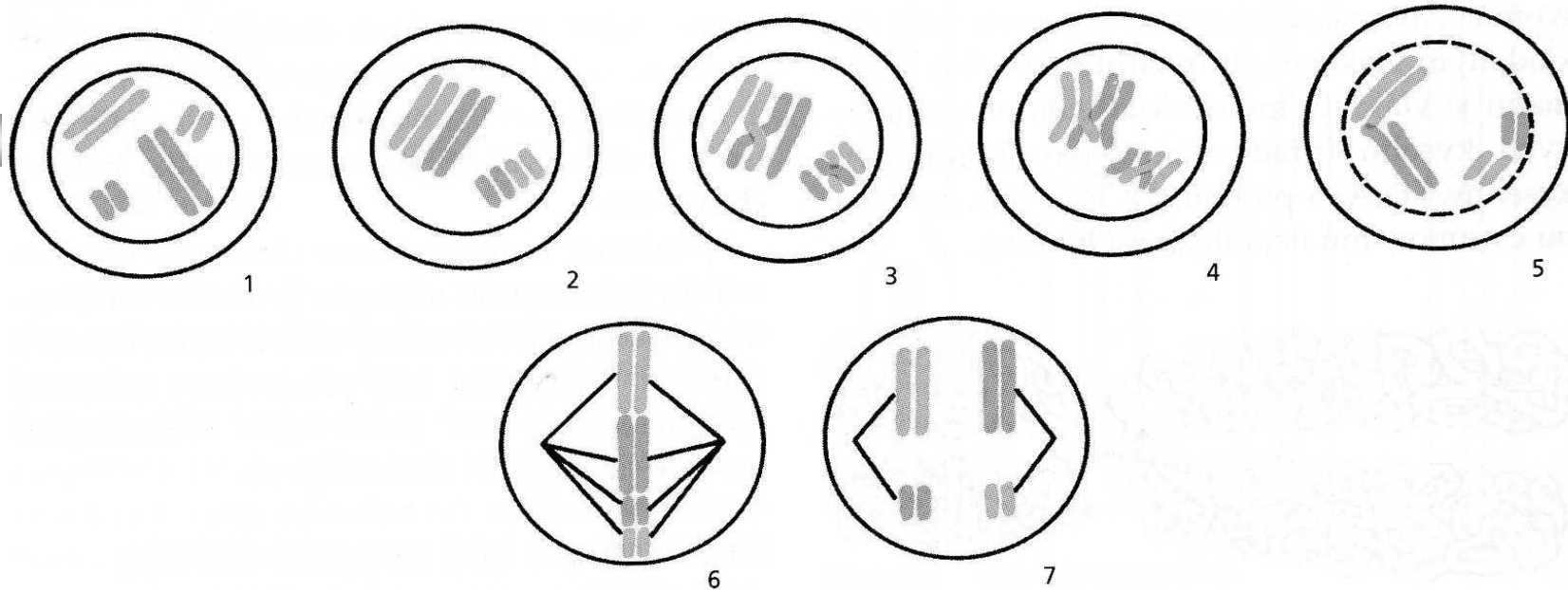
telofáze – vznik dceřiných jader a dceřiných buněk

**interfáze – obnovení dvouchromatidové stavby
chromozomu (okopírování podle jedné původní)**

MEIÓZA – buněčné dělení pohlavních buněk (z jedné buňky vznikají nové s polovičním počtem chromozomů)

I. Fáze

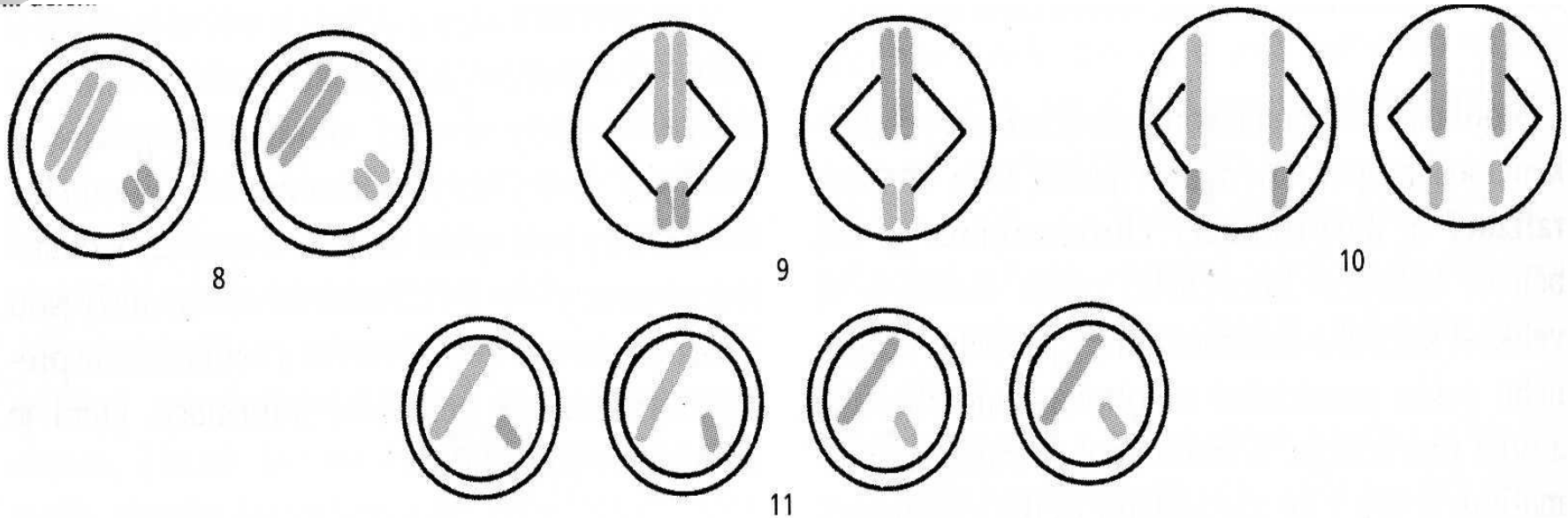
pro pochopení souvislostí



Shodné chromozomy se k sobě podélně přiloží (přičemž může dojít k vzájemné výměně jejich částí – crossing over)

Dále dochází k rozchodu chromozomů z páru k pólům dělicí se buňky, tedy po ukončení této fáze se z původní jedné buňky obsahující dvě sady chromozomů vytvoří dvě dceřiné buňky obsahující po jedné sadě.

II.fáze



Toto druhé dělení odpovídá mitóze – tedy dojde k podélnému rozštěpení chromozomů, jejich rozchodu a dotvoření chybějící části.

Chromozomů v jádrech je však pouze jedna sada.

Vznikají ČTYŘI nové buňky , avšak ne vždy jsou všechny životaschopné.



Srovnání

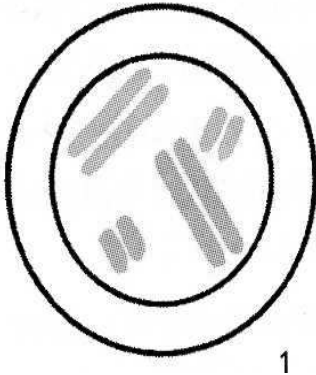
DŮLEŽITÉ !!!

Výsledkem mitotického dělení jedné buňky (obsahující dvě sady chromozomů) jsou dvě buňky shodné s původní (obsahující diploidní počet chromozomů).

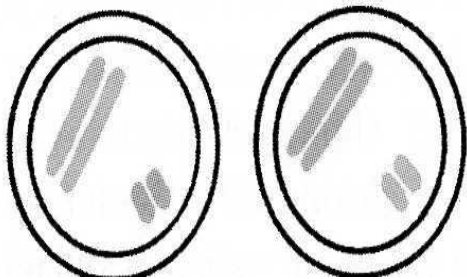
X

Výsledkem meiotického dělení jedné buňky (obsahující dvě sady chromozomů) jsou čtyři pohlavní buňky (obsahující jednu sadu chromozomů).

Buňka a počet sad chromozomů



DIPLOIDIE – (DIPLOIDNÍ BUŇKA)
ve většině buněk v tělech rostlin a živočichů najdeme diploidní počet chromozomů – dvě úplné sady – $2n$



HAPLOIDIE – (HAPLOIDNÍ BUŇKA)
v buňkách sloužících k pohlavnímu rozmnožování najdeme vždy pouze haploidní počet chromozomů – jednu sadu – $1n$

POLYPLOIDIE – některé buňky mohou obsahovat i více než dvě sady chromozomů. Tento stav najdeme v některých pletivech rostlin.

Genotyp a fenotyp jedince

Spojením dvou pohlavních (haploidních) buněk GAMET a jejich jader vznikne iniciační buňka nového jedince – ZYGOTA. Ta obsahuje genetickou informaci od obou rodičovských jedinců – od každého jednu sadu chromozomů.

- **GEN** - genetická informace je uložena v úseku DNA
- **ALELY** – možné varianty jednoho genu
 - může kódovat TVORBU funkčních látek
 - může kódovat ABSENCI tvorby funkčních látek
- **GENOTYP** – soubor všech alel každé buňky jednoho konkrétního organismu

Homozygotní genotyp

AA – homozygot dominantní

- projeví se , projeví se

aa – homozygot recesivní

- neprojeví se, neprojeví se

Heterozygotní genotyp

Aa nebo aA - heterozygot

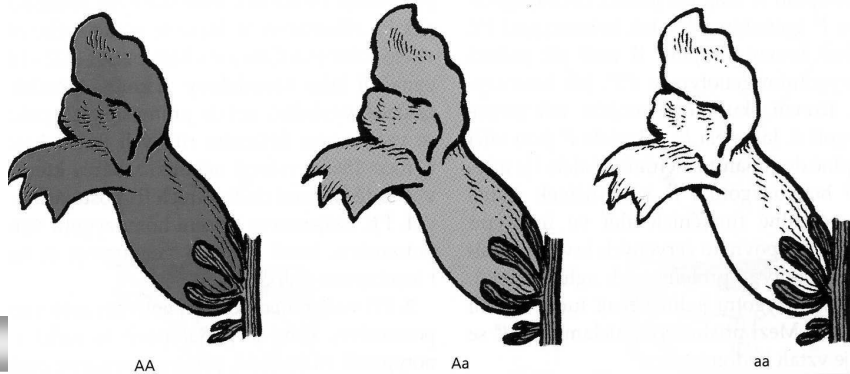
- neprojeví se , projeví se

FENOTYP – konkrétní projev genotypu
organismu na jeho vlastnostech



genotyp	AA	Aa	aa
fenotyp	A	A	a

Úplná dominance – i jedna dominantní alela
(projeví se) stačí, aby se vlastnost 100%
projevila



genotyp AA Aa aa
fenotyp A Aa a

Neúplná dominance – jedna dominantní alela

NESTAČÍ ke 100% projevení vlastnosti

Kodominance – existuje více alel pro různé vlastnosti

I_A – projevím se jako A

I_B – projevím se jako B

i – neprojevím se

(dědičnost krevních skupin)

Vyzkoušejte si Dědičnost krevních skupin

Znáte všechny možné kombinace genotypu krevních skupin. Jaký bude jejich fenotyp – jakou krevní skupinu budou mít lidé s tímto genotypem?

$I_A I_B$	$I_A I_A$	$I_B I_B$	$I_A i$	$I_B i$	$i i$
-----------	-----------	-----------	---------	---------	-------

AB	A	B	A	B	O
----	---	---	---	---	---

Lidé mohou mít šest možných genotypů pro krevní skupiny, ve fenotypu (navenek) se však projeví jen jako čtyři možnosti.

Johan Gregor Mendel (1822 – 1884)

- opat brněnského kláštera
- zabýval se šlechtěním



Mendel

- **Při pokusech na hrachu zjistil, že při křížení dochází ke stejným statistickým výsledkům**
- **Podle nich formuloval zákony, aniž by znal podstatu dědičnosti**

1. Mendelův zákon – o uniformitě první generace kříženců

Když křížíme dva různé homozygoty (recesivního a dominantních) , jejich potomci budou pouze heterozygoti.

genotyp

p

AA

aa

f1

Aa

Aa

Aa

Aa

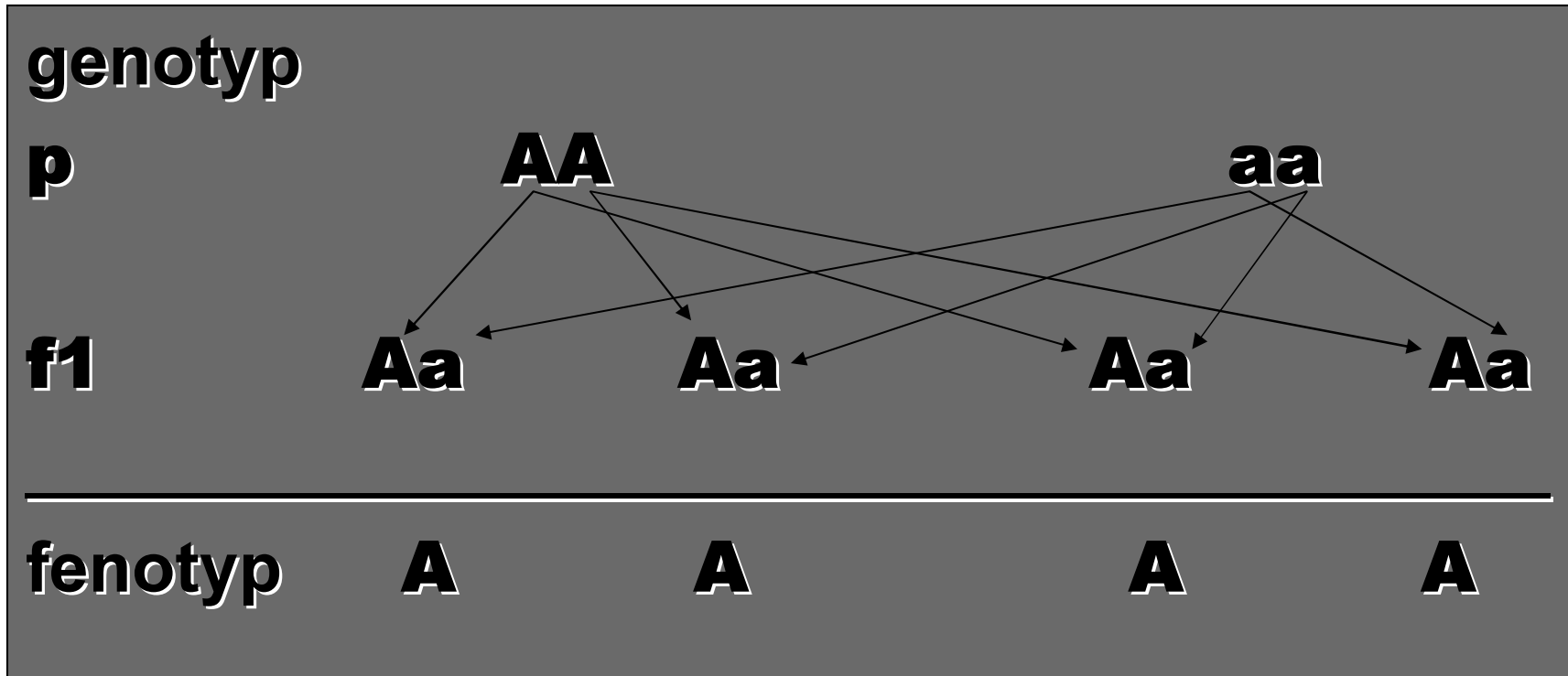
fenotyp

A

A

A

A



2. Mendelův zákon – o segregaci a kombinaci alel v druhé generaci kříženců

Když křížíme dva heterozygoty, jejich potomci mohou být jak heterozygoti, tak i homozygoti dominantní a homozygoti recesivní.

genotyp

f1

Aa

Aa

f2

AA

Aa

aA

aa

1

:

2

:

1

fenotyp

A

A

A

a

3

:

1

3. Mendelův zákon – o volné kombinovatelnosti alel

Když křížíme dva jedince heterozygoty ve DVOU alelách, může nám vzniknout se stejnou pravděpodobností 16 možných zygotických genotypových kombinací.

genotyp	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb
Štěpný poměr 1:2:1:2:4:2:1:2:1 = 16				

fenotyp	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb
Štěpný poměr 9:3:3:1				

Mendlovy zákony platí jsou platné s jistými mezeními.

Chromozomové určení pohlaví

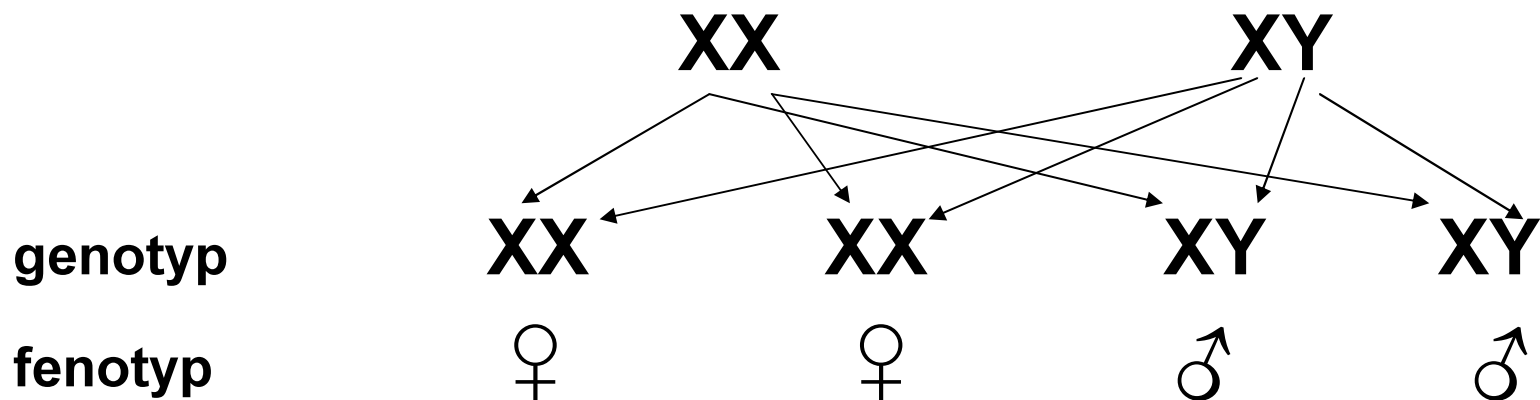
u nejvyspělejších organismů s odděleným pohlavím
gonochoristů (opak hermafrodita – nerozlišené pohlaví)

Savčí typ chromozomového určení pohlaví

pohlavní chromozomy – označovány X a Y

kombinace XX - ženské pohlaví

XY - mužské pohlaví



Pohlavní chromozomy mají přímý vliv na určení pohlaví, ale projev ve fenotypu (např. velikost poprsí u žen) je ovlivněn i geny ležících na jiných chromozomech než pohlavních

Pohlavně vázaná dědičnost

Přímá dědičnost

XX

zdravá žena

XX

XX

holčičky zdravé

XY

nemocný muž

XY

XY

kluci nemocní

Problém je na chromozomu Y a ten k sobě nemá žádnou protiváhu, proto jej dědí všichni mužští potomci.

Nepřímá dědičnost

XX

zdravá žena (nositelka)

XX

zdravá

XX

nositelka

XY

zdravý muž

XY

zdravý

XY

nemocný

Problém je na chromozomu Y a ten k sobě nemá žádnou protiváhu, proto jej dědí všichni mužští potomci.

Pohlavně ovládaná dědičnost

Určitý znak se projeví díky přítomnosti ženských nebo mužských hormonů v těle – druhotné pohlavní znaky.



Genetické choroby vázané na pohlavní chromozomy

Recesivní

Daltonismus – barvoslepost

Hemofilie – porucha srážlivosti
(zvýhodnění při malárii – srpkovitá anemie)

Dominantní

D vitamin rezistentní křivice

Vyzkoušejte si Dědičnost daltonismu (barvosleposti)

Těhotná kamarádka má strach, že se jí narodí dítě s barvoslepostí, kterou má i její bratr. Jaká je pravděpodobnost této genetické choroby vázané na pohl. chromozom X u jejího dítěte?

Protože bratr chorobu má, ona může být přenašečkou _ s 50 % pravděpodobností.

Pokud je přenašečkou	XX (ona)	XY(manžel)		
jejich děti	XX	XX	XY	XY
fenotyp	zdravá přenašečka		zdravý	nemocný
pravděpodobnost		75%	:	25%



Genetické choroby vázané na ostatní (ne pohlavní) chromozomy

Recesivní

Cystická fibróza

Fenylketonurie

Dominantní

Polycystická choroba ledvin

Hypercholesterolemie

Huntingova choroba

Vyzkoušejte si

Dědičnost fenylketonurie

Rodiče mají dva syny, jeden je zdravý a druhý trpí fenylketonurií. Matka je opět těhotná.

Jaký je genotyp rodičů?

Jaká je pravděpodobnost, že se jí narodí nemocná holčička?

Jaká je pravděpodobnost, že se jí narodí nemocný chlapec?

Protože již mají jedno dítě nemocné, je jasné, že jejich genotyp je heterozygotní Aa Aa.

Fenylketonurie je choroba, která není vázána na pohlaví, proto je jedno, jestli se narodí syn nebo dcera.

genotyp

matka Aa

otec Aa

genotyp

děti

AA : Aa : Aa : aa

fenotyp

75% zdraví

: 25% nemocní



Mutace a mutageny

Mutace – změny genetické informace způsobené mutageny

- spontánní mutace – s velmi nízkou pravděpodobností dochází v organismech k mutacím, u nichž nedokážeme určit příčinu
- indikovaná mutace – způsobena nějakým mutagenem

(Letální mutace – taková mutace, která je neslučitelná se životem)

Mutageny – látky působící tyto mutace (chemikálie – barviva, konzervační látky, těžké kovy, záření – UV a rentgenové, stárnutí – snižování účinnosti reparačních mechanismů)

Reparační mechanismy – rozpoznání a opravení poškozené molekuly DNA



Genové mutace – změni se pouze jeden úsek
na chromozomu – např. rakovina

Chromozomové mutace – poškození
chromozomové struktury – zlomy,
přestavby na chromozomech – ztráty či
přemístění celých bloků genetických
informací

Genomové mutace – změny počtu
chromozomů v důsledku špatného
rozchodu chromozomů při meióze
trizomie 21 Downova choroba, supermuž,
superžena



Využití genetiky

**Lékařství - studium genealogické a na dvojčatech
- studium lidského genomu**

- **Předcházení genetickým chorobám - osvětou**
- **Prenatální metody prevence – genetické vyšetření rizikových skupin**
- **Postnatální metody prevence – předcházení projevu choroby prevencí či léčba příznaků**

Zemědělství – pěstování rostlin s větší odolností vůči chorobám a škůdcům GM rostliny kukuřice (sója, kukuřice, řepka, bavlna, brambory, rajčata, tabák)



Genetika a etika

- **Můžeme si dovolit manipulovat s genetickou informací?**
- **Máme právo provádět pokusy na rostlinách, živočiších, lidech?**
- **Máme právo rozhodovat, kdo bude žít a kdo ne?**
- **Máme právo vytvářet své vlastní klony at' už z jakéhokoliv důvodu?**



Mimojaderná dědičnost - matroklinita

**Veškerá cytoplazma a organely vajíčka je
původem od matky**

**Proto se projeví mateřské znaky organismu
vázané v mitochondriích a plastidech –
panašování rostlin.**