



GENETIKA

– VĚDA, KTERÁ SE ZABÝVÁ PROJEVY
DĚDIČNOSTI A PROMĚNLIVOSTI

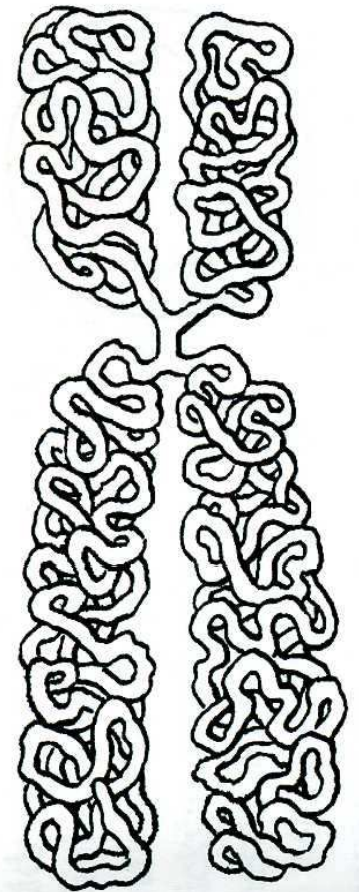
Klíčové pojmy:

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

HETEROZYGOT, HOMOZYGOT DOMINANTNÍ,
HOMOZYGOT RECESIVNÍ, DIPLOIDIE, HAPLODIE,
MENDELOVY ZÁKONY, DĚDIČNOST POHLAVÍ,
CHOROBY VÁZANÉ NA POHLAVÍ, MUTACE, MUTAGENY

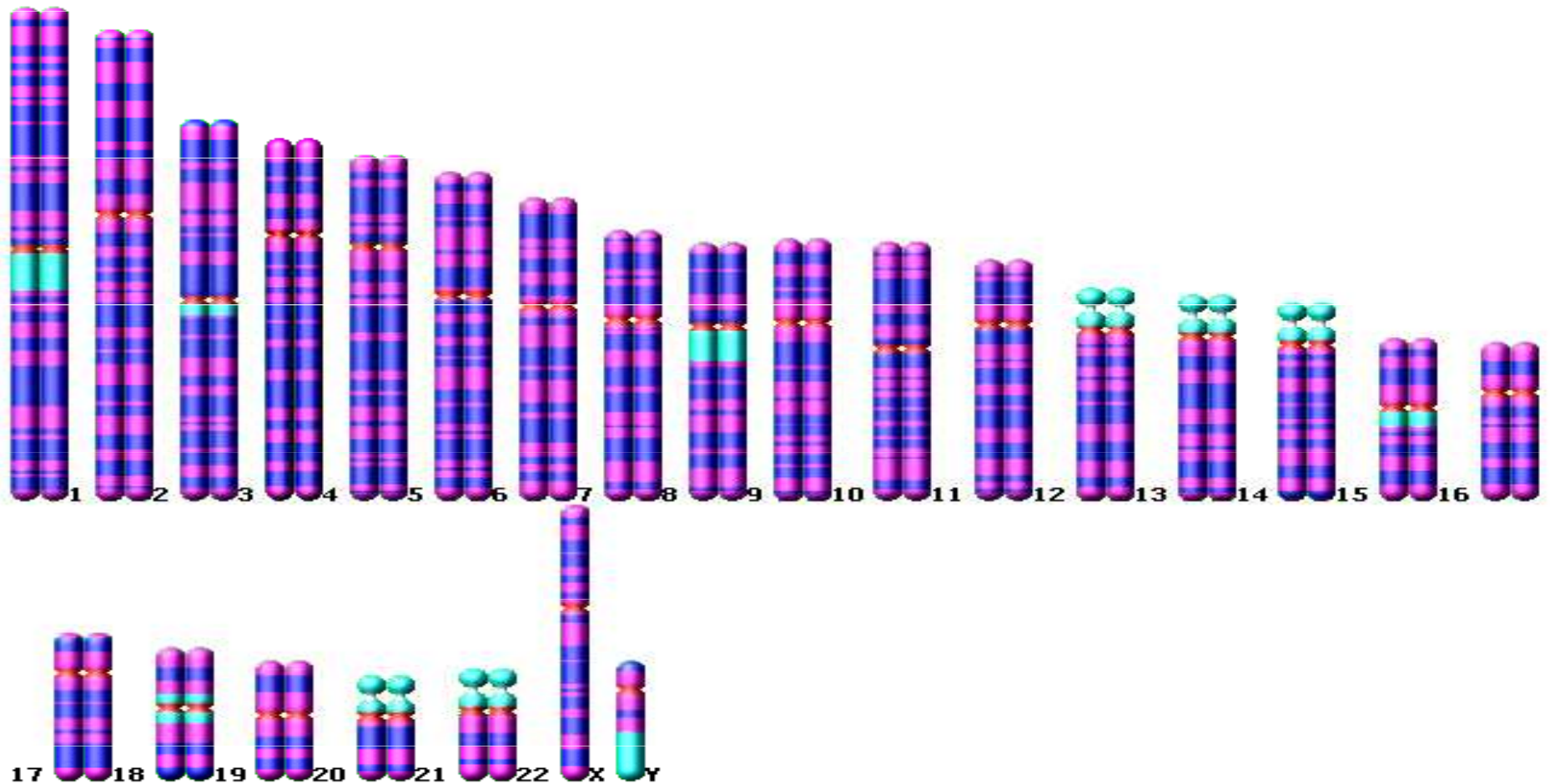
GENETICKÁ INFORMACE

- - 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 jádra, po většinu doby je jádro v nespiralizovaném stavu)
- Pro každá druh je charakteristický počet chromozomů – **člověk 2x23 chromozomů**



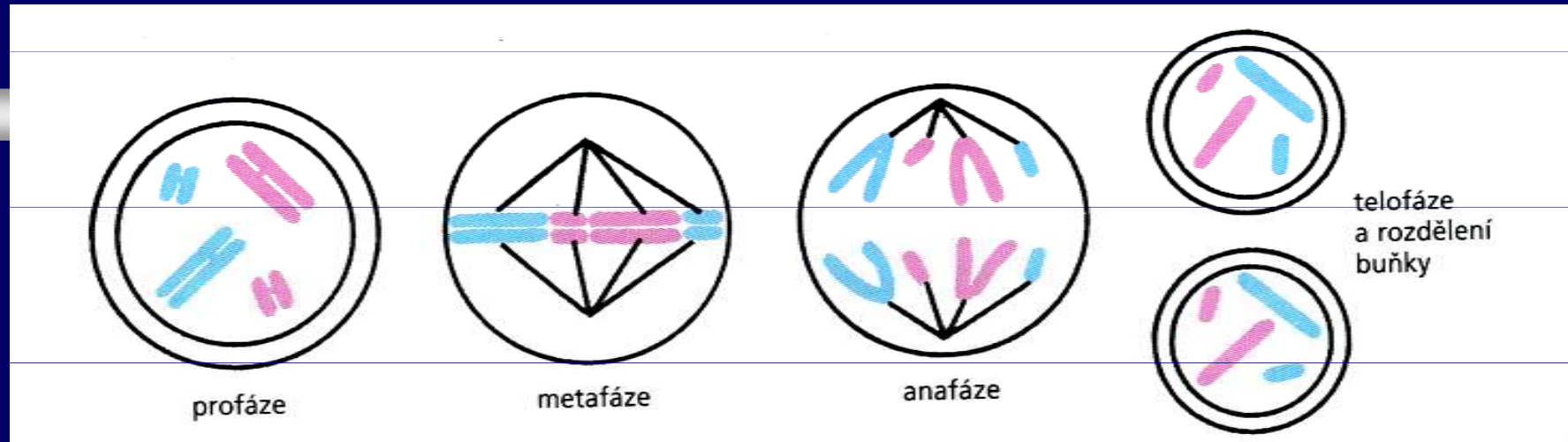
Chromozomy u člověka

lidské buňky obsahují 23 sad chromozomů – tedy 46
(poslední sada jsou chromozomy pohlavní)



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 – spiralizace chromozomů

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

anafáze – podélné štěpení na dvě chromatidy

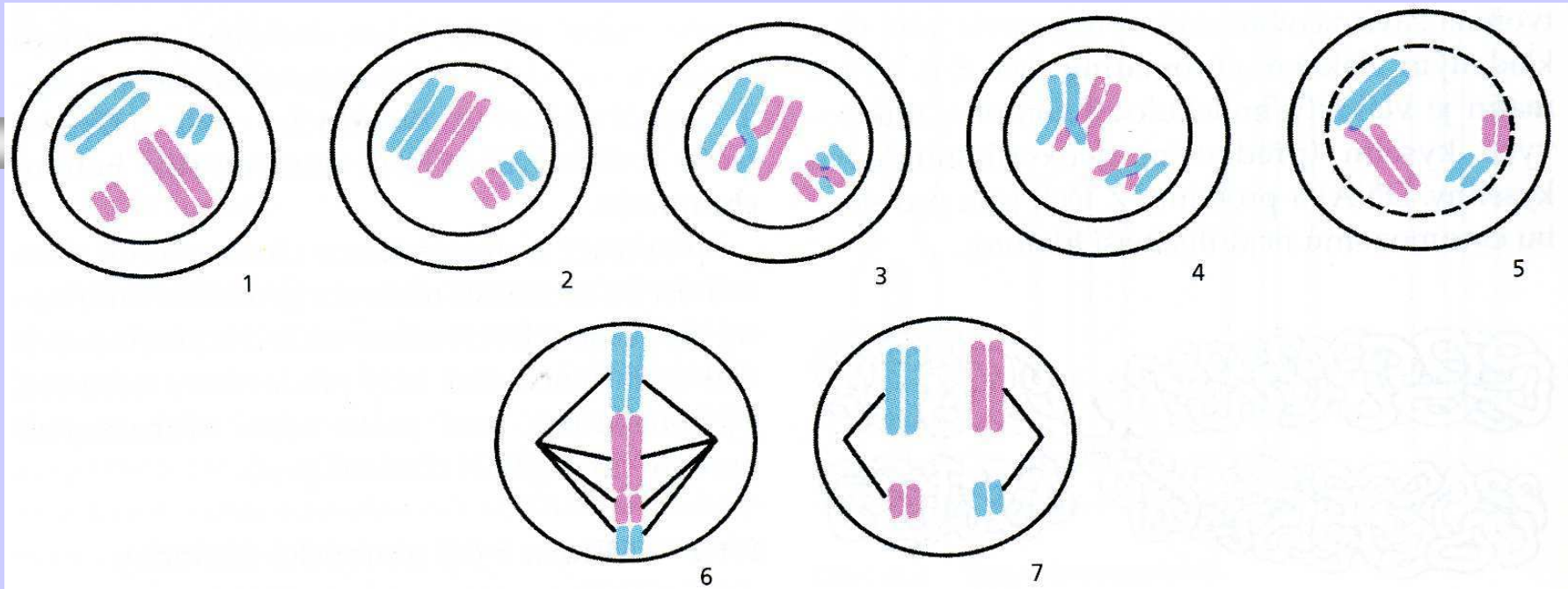
telofáze – vznik dceřiných jader a dceřiných buněk

**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

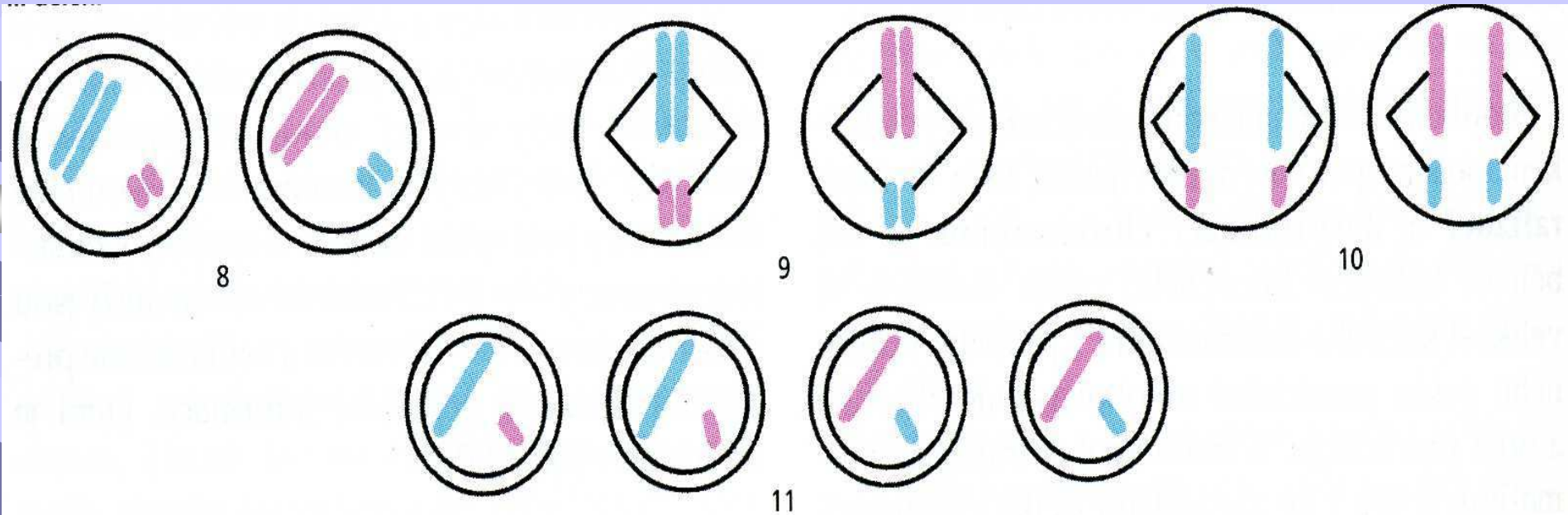
pro pochopení souvislostí



**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

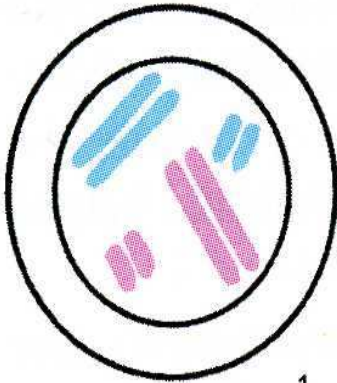
DŮLEŽITÉ !!!

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

X

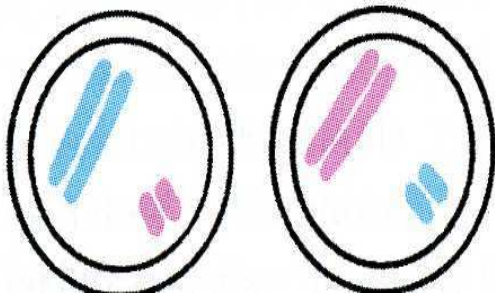
Výsledkem meiotického dělení jedné buňky (obsahující dvě sady chromozomů) jsou čtyři pohlavní buňky (haploidní - obsahující jednu sadu chromozomů).

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
- **GENY VELKÉHO ÚČINKU**
 - na tvorbě znaku (většinou kvalitativního) se podílí málo genů – často jeden (př. žlutá barva blatouchu)
= gen má velký fenotypový význam
 - vliv prostředí má malý význam
- **GENY MALÉHO ÚČINKU**
 - na tvorbě znaku (většinou kvantitativního) se podílí mnoho genů (př. hmotnost organismu)
= gen má malý fenotypový účinek
 - vliv prostředí má velký význam

GENOTYP – soubor všech alel každé buňky jednoho
konkrétního organismu

- **ALELY** – možné varianty jednoho genu
 - může kódovat **TVORBU** funkčních látek
 - může kódovat **ABSENCI** tvorby funkčních látek

Homozygotní genotyp

AA – homozygot dominantní

projevím se , projeví se

aa – homozygot recesivní

neprojevím se, neprojevím se

Heterozygotní genotyp

Aa nebo aA - heterozygot

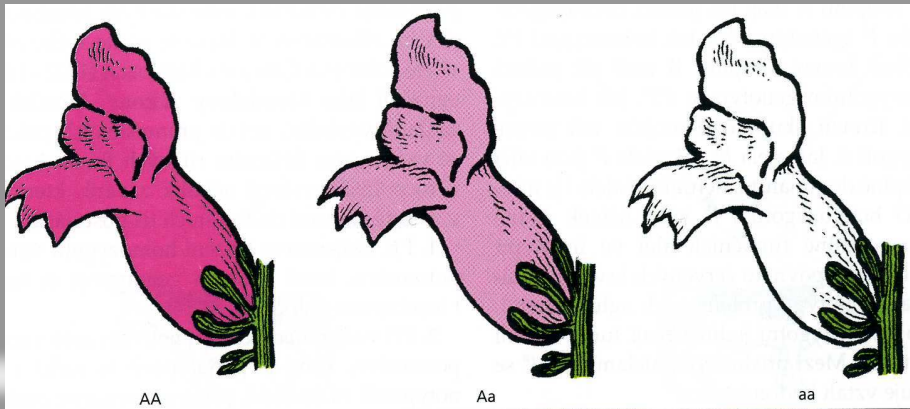
neprojevím se , projeví se

FENOTYP – konkrétní projev genotypu
organismu na jeho vlastnostech



genotyp	AA	Aa	aa
fenotyp	A	A	a

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



genotyp AA Aa aa
fenotyp A Aa a

Neúplná dominace – 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?

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

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

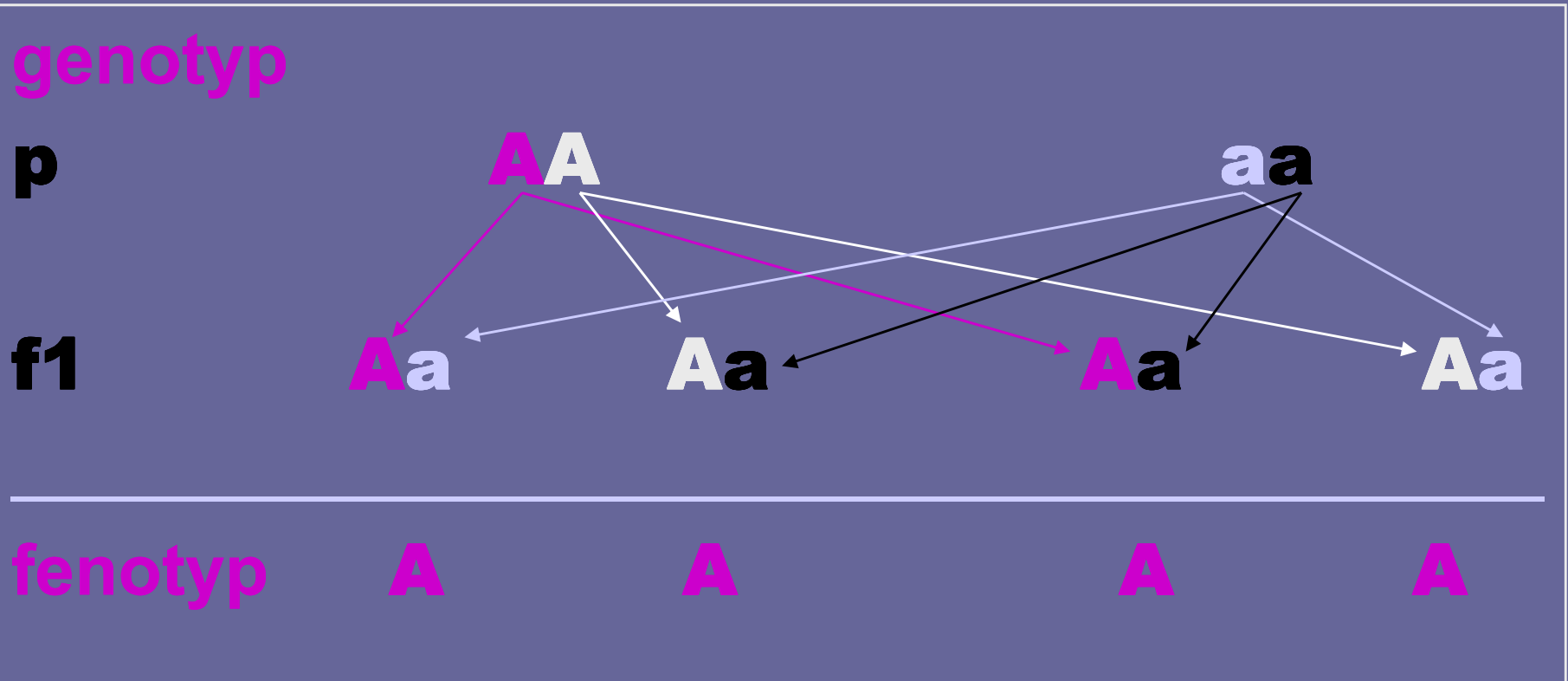
fenotyp

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, avšak jsou platné s jistými omezeními.

Chromozomové určení pohlaví

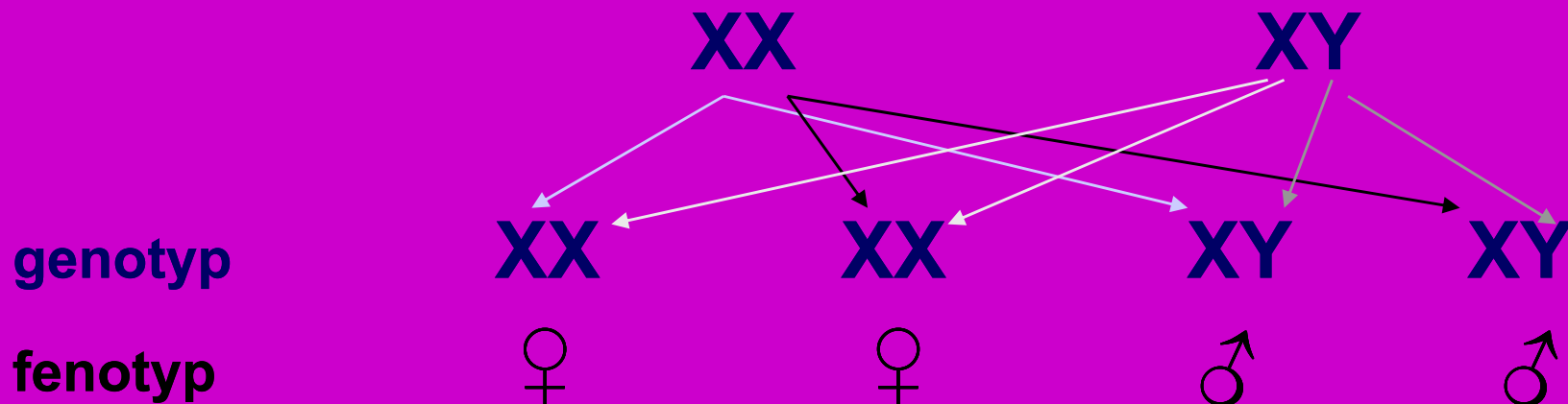
u nejvyspělejších organismů s odděleným pohlavím
gonochoristů (opak hermafrodita – nerozlišené
pohlaví – má samčí i samičí gonády)

Savčí typ chromozómového 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

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 X a tak se přenáší v populaci. projeví se u části mužských potomků.

Pohlavně ovládaná dědičnost

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

Vyzkoušejte si Dědičnost daltonismu (barvosleposti)

Těhotná kamarádka má strach, že se jí narodí dítě s barvoslepostí, jakou 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%

Mutace a mutageny

Mutace – změny genetické informace způsobené mutageny

Mutageny – látky působící tyto mutace (chemikálie, záření, stárnutí)

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

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

Genomové mutace – změny počtu chromozomů
trizomie 21 Downova choroba, supermuž, superžena

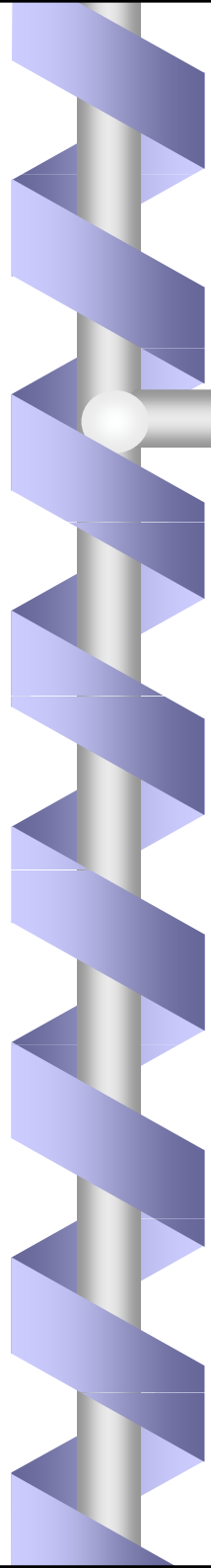
Prenatální genetická diagnostika (vyšetření genetických vad v těhotenství)

Pro každé počaté dítě platí obecné populační riziko 3-5% , že se může narodit s nějakou vrozenou vadou. Naprostá většina těchto vad vzniká náhodně u konkrétního plodu a nemá souvislost s rodovým výskytem.

- **Trojítý test (triple test)**
- Tento test se provádí mezi 14.-18. (nejlépe 16,5 -17) týdnem těhotenství.
- koncentrace alfafetoproteinu (AFP)
- koncentrace choriového gonadotropinu (hCG)
- koncentrace volného estriolu (E3)

- **Kombinovaný test v I. trimestru**
- Stanovení dvou plasmatických bílkovin provádí se v 9-11. týdnu gravidity. Tento test v kombinaci s měřením šíjové řasy a detekci přítomnosti NB (nosní kůstky) může odhalit až 87 % plodů s Downovým syndromem.

- **Nuchální translucence - NT**
- Ultrazvukové měření ztluštění na šíji plodu. (v 11. - 13. týdnu gravidity).
70 % plodů s některými vrozenými vadami má významný otok na šíji způsobený nahromaděním tekutiny – takto lze odhalit až 75 % chromozomálních abnormalit (Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Turnerův syndrom a vady srdeční).

- 
- **Přítomnost nosní kůstky**
 - Ultrazvukem se sleduje obličej plodu a pokud mu v 11. až 14. týdnu chybí nosní kůstka nebo je nedostatečně vyvinutá, je velmi pravděpodobné, že plod trpí trisomií 21, 18, nebo 13, případně jinou genetickou vadou. Diagnózu musí potvrdit ještě další vyšetření

- **Ultrazvukové vyšetření ve 2. trimestru**

- Provádí se ve 20. - 22. týdnu těhotenství. Hodnotí se následující orgány: srdce (4 oddíly, velké cévy), bránice, žaludek, ledviny, močový měchýř, páteř, přední břišní stěna, pupečník, mozek, obličej, 4 končetiny. Rovněž chování plodu, umístění a struktura placenty a množství plodové vody.

- **Amniocentéza**

- je odběr několika mililitrů plodové vody (většinou mezi 15. a 18. týdnem gravidity).
- Cytogenetické vyšetření chromozómů s vysokou pravděpodobností (99,5 %) určí genetické postižení plodu

- **Biopsie choriových klků**

- se provádí v 10. - 12. týdnu těhotenství. Biopstická jehla se zavádí do děložní dutiny buďto přes břišní stěnu nebo poševní cestou. Ze získaného vzorku je možné provést cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření.
- Cytogenetické vyšetření chromozómů s vysokou pravděpodobností (99,5 %) určí genetické postižení plodu.

Více www.repromeda.cz