

Mgr. Natálie Čeplová (ceplova@ped.muni.cz)

ÚVOD DO OBECNÉ GENETIKY

GENETIKA

- ✘ zabývá se zkoumáním zákonitostí **dědičnosti** a **proměnlivosti** organismů
- ✘ dědičnost a proměnlivost souvisí se schopností rozmnožovat se
- ✘ **rozmnožování** je schopnost organismů vytvářet nové generace organismů s týmiž druhovými vlastnostmi jako mají organismy rodičovské

TYPY ROZMNOŽOVÁNÍ

- × **nepohlavní** – nový jedinec vzniká z jediné původní buňky nebo části tkáně a je geneticky identický s rodičovským jedincem = **klon**
- × **pohlavní** – nový jedinec vzniká splynutím pohlavních buněk (**gamet**)

HISTORIE

- ✘ Johann Gregor **Mendel** (1822-1884)
 - + hybridizační pokusy na hrachu
 - + nedědí se přímo znaky, ale „vlohy“ pro ně
 - + dominantní a recesivní znaky, alely
 - + **Mendelovy zákony** (viz dále)
- ✘ znovuzobjevení Mendelovy práce ve 20. století
- ✘ William **Bateson** (1861-1926)
 - + termín „genetika“ (1906)

HISTORIE



<http://shyretiring2.blogspot.com>

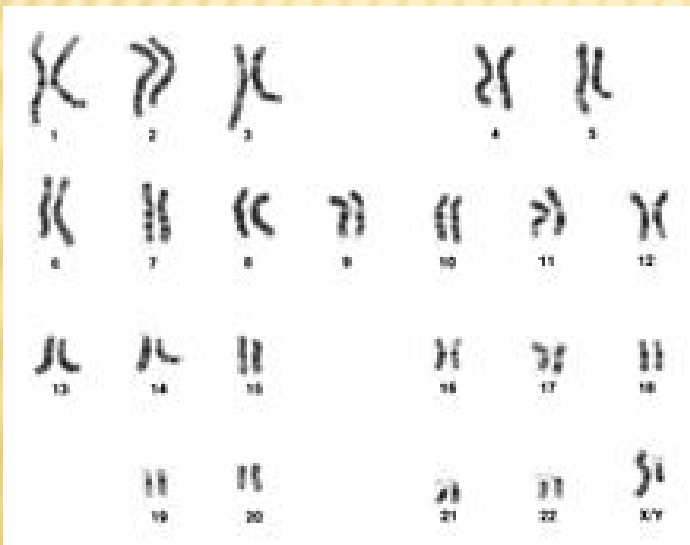
- ✘ **Thomas Hunt Morgan (1866-1945)**
 - + práce o chromozomech
 - + modelový organismus *Drosophila melanogaster* (octomilka)
 - + 1. Nobelova cena za genetiku
- ✘ **James D. Watson a Francis H. Crick**
 - + model **dvoušroubovice DNA** (1953)
 - + Nobelova cena

<http://www.georgiahealth.edu>



HISTORIE

- ✘ 1956 – stanoven počet chromozomů v lidské buňce
- ✘ 1965 – sekvenován genom kvasinky
- ✘ 2003 – kompletní sekvence lidského genomu



GENETIKA NA MOLEKULÁRNÍ ÚROVNI

- ✘ nositelkami genetické informace jsou **nukleové kyseliny**
 - + **DNA** – deoxyribonukleová kyselina
 - + (**RNA** – ribonukleová kyselina)
- ✘ stavebními jednotkami DNA jsou **nukleotidy**
 - + stavba nukleotidu: organická **báze** + pětiuhlíkatý **cukr** (deoxyribosa) + **fosfát** (kyselina trihydrogenfosforečná)

GENETIKA NA MOLEKULÁRNÍ ÚROVNI

- × báze obsažené v molekule DNA
 - + adenin (A)
 - + thymin (T)
 - + guanin (G)
 - + cytosin (C)
- × nukleotidy jsou spojeny prostřednictvím fosfátu v **polynukleotidové řetězce**
- × molekula DNA je tvořena dvěma řetězci , které tvoří pravotočivě vinutou **dvoušroubovici**

GENETIKA NA MOLEKULÁRNÍ ÚROVNI

× báze jsou tzv. **komplementární**

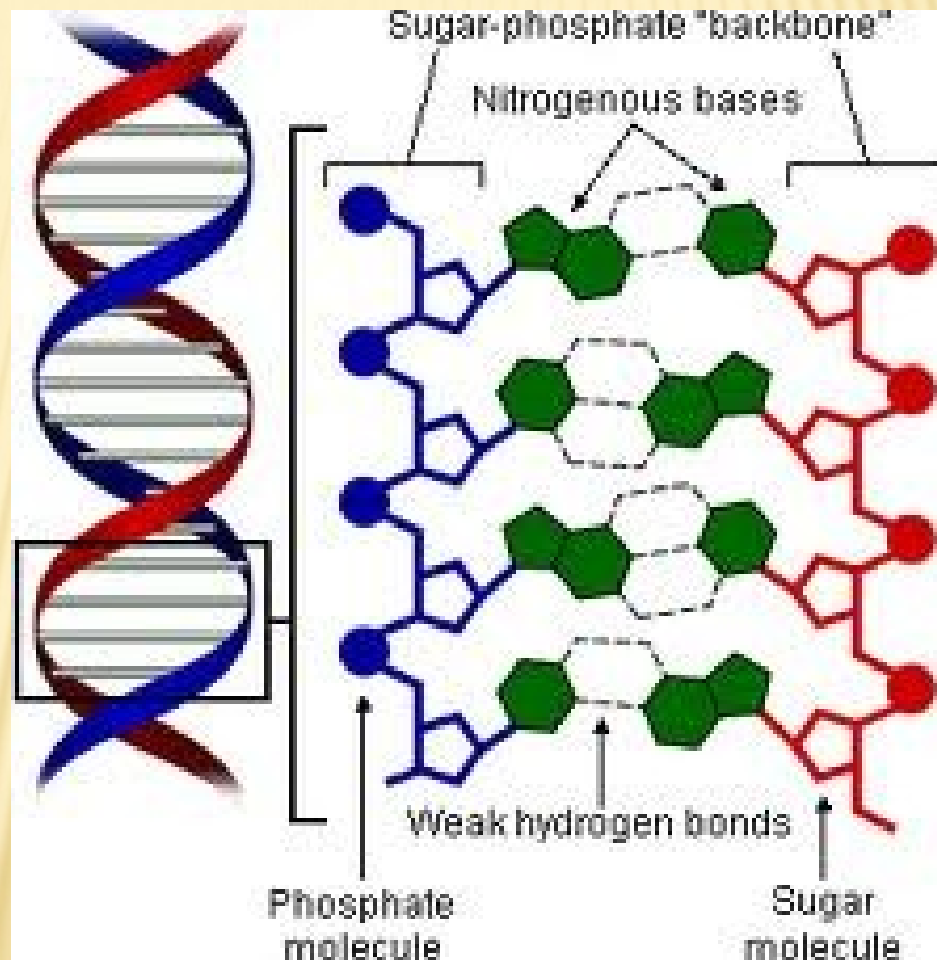
- + adenin – thymin (2 vodíkové vazby)
- + guanin – cytosin (3 vodíkové vazby)
- + ve dvoušroubovici stojí komplementární báze vždy naproti sobě, toto je podstata genetického kódování

× **replikace DNA**

- + účinkem enzymu DNA-polymerázy dojde k porušení vodíkových vazeb mezi řetězci
- + každý řetězec slouží jako **matrice** (vzor), přiřazují se na něj volné komplementární nukleotidy
- + vzniknou dvě dceřiné molekuly DNA, identické s původní makromolekulou

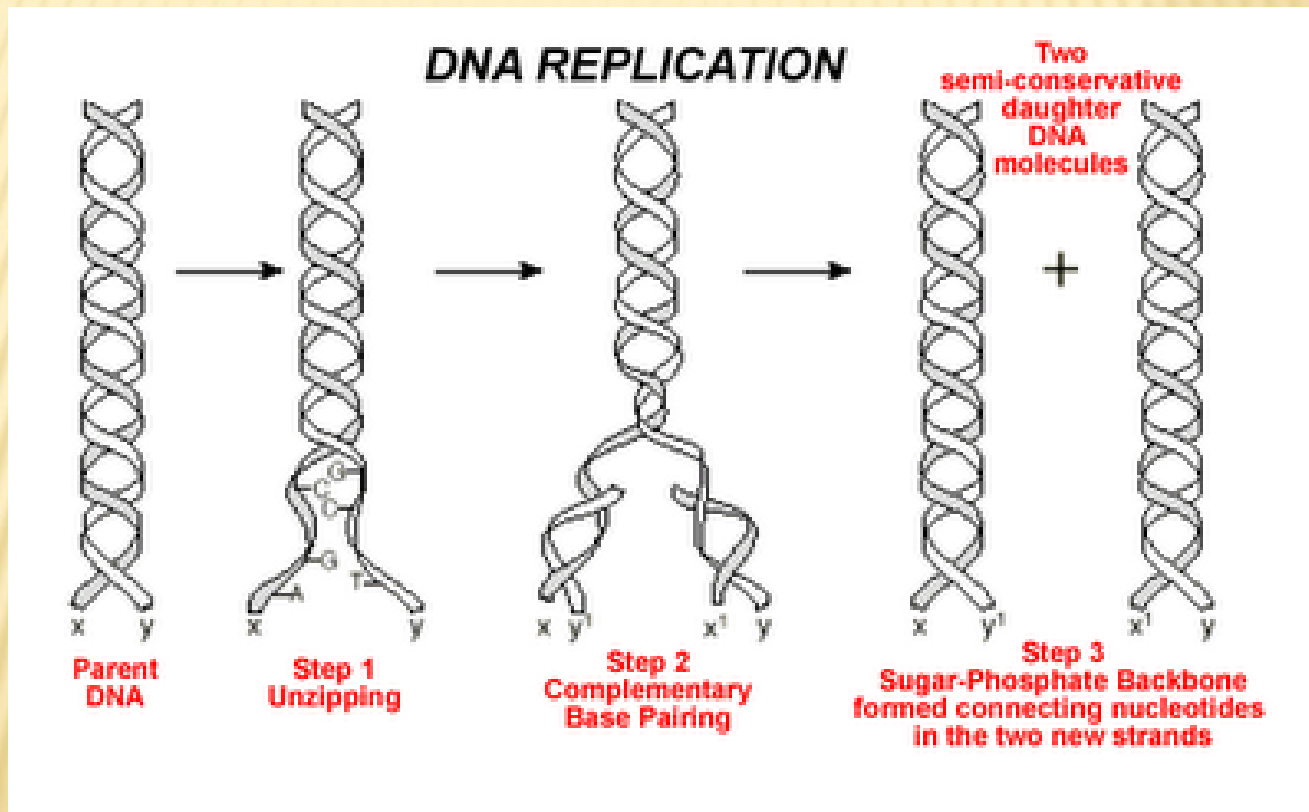
GENETIKA NA MOLEKULÁRNÍ ÚROVNI

✘ stavba DNA



GENETIKA NA MOLEKULÁRNÍ ÚROVNI

× replikace DNA



GENETIKA NA MOLEKULÁRNÍ ÚROVNI

× ribonukleová kyselina (RNA)

- + **jednovláknové** makromolekuly menší než DNA
- + stavba: organická báze + pětiuhlíkatý cukr ribosa + fosfát
- + báze
 - × adenin (A)
 - × guanin (G)
 - × cytosin (C)
 - × uracil (U)
- + více typů RNA (ribozomální, mediátorová, transferová)
- + funkce při syntéze bílkovin

GENETIKA NA MOLEKULÁRNÍ ÚROVNI

× **gen** (vloha)

- + jednotka zodpovědná za vznik dědičné vlastnosti
- + z hlediska molekulární biologie – úsek makromolekuly DNA, který svým pořadím nukleotidů určuje pořadí aminokyselin v bílkovině nebo pořadí nukleotidů v molekulách RNA

GENETIKA NA BUNĚČNÉ ÚROVNI

× genetika **prokaryotické** buňky

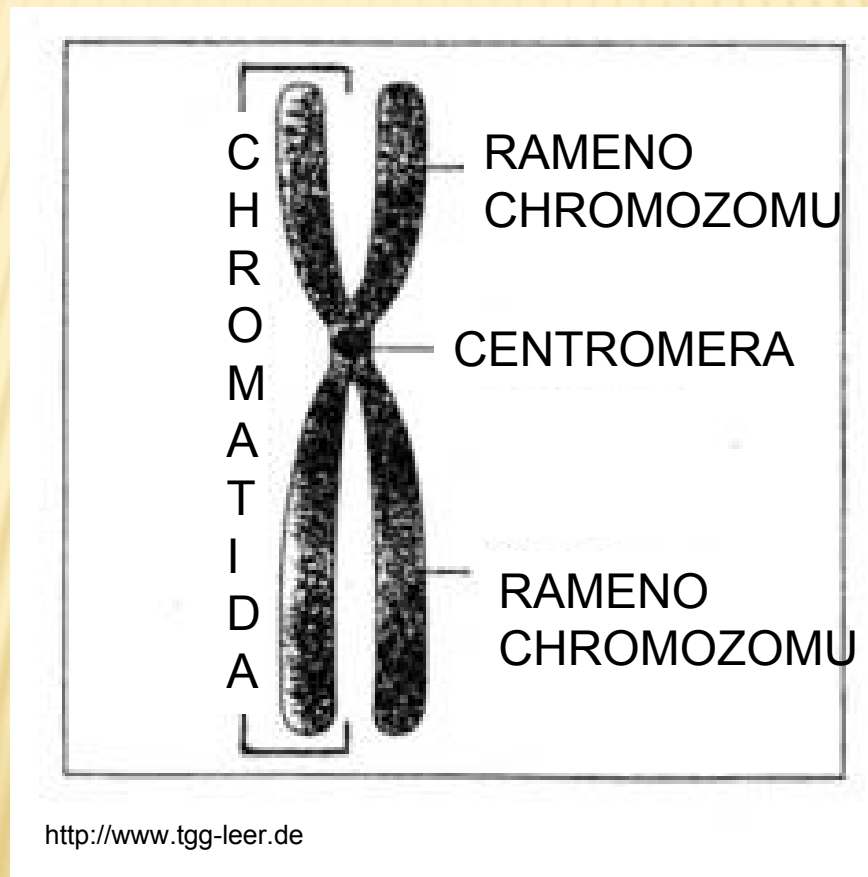
- + buňka nemá typické jádro, ale **nukleoid**
- + genetickou informaci nese jediná molekula DNA uzavřená do kruhu

× genetika **eukaryotické** buňky

- + jaderný genom je uložen na jednotlivých **chromozomech**
- + na stavbě chromozomů se podílí DNA a bílkoviny (histony)
- + počet a tvar chromozomů jsou pro každý druh organismů charakteristické a konstantní

GENETIKA NA BUNĚČNÉ ÚROVNI

× stavba chromozomu

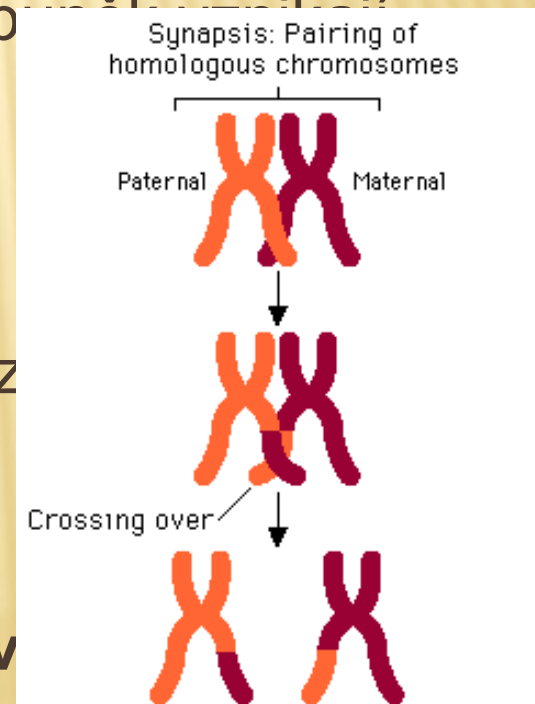


GENETIKA NA BUNĚČNÉ ÚROVNI

- ✘ v jádře tělové (**somatické**) buňky se nachází chromozomy po zcela shodných dvojicích – mají stejný tvar a velikost, obsahují stejné geny, nemusí ale obsahovat stejnou formu genu – **alelu**
- ✘ označujeme je jako **homologické chromozomy**, jeden pochází ze samčí pohlavní buňky a jeden ze samičí
- ✘ jádra pohlavních buněk obsahují jen jednu sadu chromozomů – jsou **haploidní** (n), somatické buňky jsou **diploidní** (obsahují dvě sady chromozomů, $2n$)

GENETIKA NA BUNĚČNÉ ÚROVNI

- ✗ každá buňka obsahuje kompletní genovou výbavu, kterou prostřednictvím chromozomů předává svým dceřiným buňkám
- ✗ při nepřímém jaderném dělení – **mitóze** – zůstává počet chromozomů stejný ($2n$), ze somatických buňk vznikají opět somatické buňky
- ✗ při pohlavním rozmnožování probíhá redukční jaderné dělení – **meióza** – homologické páry chromozomů se rozcházejí do vznikajících pohlavních buněk (gamet), tento rozchod se nazývá **segregace**
- ✗ při meióze dochází k procesu **crossing-over** (homologické chromozomy si vymění části



GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

- × **gen (vloha)** – úsek DNA obsahující informaci pro vznik určitého znaku, konkrétní forma genu se nazývá **alela**, každá somatická buňka obsahuje dvě alely jednoho genu
- × soubor všech genů v buňce = **genotyp**
- × gen + činitelé prostředí = **znak (vlastnost)**
- × soubor všech znaků organismu = **fenotyp**
- × typy znaků
 - + **morfologické** – velikost a tvar těla
 - + **funkční** – schopnost biologické aktivity; (u člověka dále znaky **psychické**)
- × nebo
 - + **kvalitativní** (znaky o různé kvalitě – barva květů, krevní skupina)
 - + **kvantitativní** (spojité vyjádření – velikost plodů, tělesná výška)

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

× DĚDIČNOST KVALITATIVNÍCH ZNAKŮ

- + často podmíněno jediným genem – **monogenní znak** (krevní skupina, barva očí, barva květů hrachu)
- + **geny velkého účinku** – nejsou ovlivnitelné prostředím

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

- + **homozygot** – jedinec, který má v konkrétním genu obě alely shodné
- + **heterozygot** – nese dvě rozdílné alely daného genu
- + alela, která se fenotypově projeví u homozygotního i heterozygotního jedince je **dominantní**
- + alela, která se projeví jen v homozygotním stavu je **recesivní**
- + je-li znak určen dvěma současně dominantními alelami, hovoříme o **kodominanci** (krevní skupiny 0, A, B, AB)
- + **neúplná dominance – intermediarita** – heterozygot je fenotypově odlišný od homozygotů (homozygotní jedinci mají květy červené nebo bílé, heterozygotní růžové)

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

Monohybridní křížení v první generaci

(monohybridní = sledujeme jeden znak)

rodiče (P): dominantní homozygot (AA) – tvoří gamety jednoho typu (A)

recesivní homozygot (aa) – tvoří gamety jednoho typu (a)

potomstvo v první generaci (F1): pouze heterozygoti (Aa)

gamety:	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

Monohybridní křížení v druhé generaci

rodiče (F1): heterozygoti (Aa) – tvoří dva typy gamet (A, a) v poměru 1:1

potomstvo (F2): dominantní homozygoti (AA), heterozygoti (Aa) a recesivní homozygoti (aa) v poměru 1:2:1

gamety:	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

Fenotyp potomstva při úplné dominanci (barva květů hrachu)

dominantní alela – červená barva, recesivní alela – bílá barva, heterozygot – červený

F1	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

F2	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Fenotyp potomstva při neúplné dominanci (barva květů hledíku)

dominantní alela – červená barva, recesivní alela – bílá barva, heterozygot – růžový

F1	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

F2	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

× Mendelovy zákony

- + I. Kříženci ze vzájemného křížení dvou rozdílně homozygotních rodičů jsou vždy heterozygotní, fenotypově stejní = **zákon o uniformitě hybridů**.
- + II. Při křížení heterozygotních rodičů lze genotypy i fenotypy nově vzniklých jedinců vyjádřit poměrem malých celých čísel.
- + III. Při vzájemném křížení vícenásobných heterozygotních hybridů (polyhybridů) vznikne mezi alelami sledovaných genů tolik kombinací, kolik je teoreticky možných matematických kombinací mezi vzájemně nezávislými veličinami.

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

× Dědičnost a pohlaví

- + poměr pohlaví u gonochoristů (organismů s oddělenými pohlavími) je 1:1 => jedno pohlaví je založeno homozygotně, druhé heterozygotně
- + chromozomová sada se liší v jednom páru chromozomů, tzv. **pohlavní chromozomy (heterochromozomy, gonozomy)**
 - × párový heterochromozom X
 - × nepárový heterochromozom Y
- + homogametní pohlaví (XX) vs. heterogametní pohlaví (XY)
- + ostatní (nepohlavní) chromozomy nazýváme

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

Typy chromozomového určení pohlaví u živočichů

+ typ **savčí** (*Drosophila*)

♀ je homozygotní (XX)

♂ je heterozygotní (XY)

potomstvo 1:1

tento typ se vyskytuje

u savců, plazů, obojživelníků, většiny hmyzu atd.

gamety	X	X
X	XX	XX
Y	XY	XY

+ typ **ptačí** (*Abaxas*)

♂ je homozygotní (XX)

♀ je heterozygotní (XY)

tento typ se vyskytuje u ptáků, některých ryb a motýlů

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

- × **DĚDIČNOST KVANTITATIVNÍCH ZNAKŮ**
 - + podmíněno velkým počtem genů – **polygenní znak** (tělesná výška)
 - + **geny malého účinku** – jsou snadno ovlivnitelné prostředím
 - + velké množství kombinací alel – mnoho různých genotypů, spolu s působením prostředí mnoho fenotypů

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

× **Mimojaderná dědičnost**

- + většina genetické informace buňky je uložena v jádře (u prokaryot v nukleiodu)
- + malé množství DNA je uloženo mimo jádro v mitochondriích a chloroplastech (u prokaryot v plazmidech)
- + dědí se pouze v mateřské linii (při oplození se do ♀ gamety dostává ze ♂ gamety pouze jaderná DNA)

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

× Genetická proměnlivost

- + faktory podmiňující proměnlivost genotypů jsou:
segregace, rekombinace, spojování párových alel při oplození – nemění se počet a typ alel, vznikají pouze nové kombinace
- + procesy, při kterých se mění počet a typ alel (mění se kvalita a kvantita genů) se nazývají **mutace**
 - × **spontánní mutace** – vznikají nahodile s pravděpodobností cca 10^{-8} pro jeden gen na jednu generaci
 - × **indukované mutace** – vyvolány působením mutagenních činitelů (fyzikální mutageny – rentgenové, UV záření; chemické mutageny – aromatické chlorované deriváty, alkaloidy, kationty těžkých kovů)
- + typy mutací (podle rozsahu)
 - × genové
 - × chromozomové

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

× **Genové mutace**

- + zasahují jednotlivé geny
- + mají molekulární podstatu (chyba v pořadí bází v DNA)
- + vzácné

× **Chromozomové mutace (chromozomové aberace)**

- + mění strukturu chromozomů (ztráta, zdvojení, převrácení úseků chromozomů, přemístění části chromozomů na jiný chromozom, rozpad chromozomů)
- + mohou být překážkou normálního průběhu meiózy, vznikají sterilní gamety (u člověka se odhaduje, že

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

× Genomové mutace

- + mění počet chromozomů v buňce
 - + **polyploidie** (znásobení počtu celých chromozomových sad – $3n$, $4n$, atd.); častá zvláště u rostlin, přenášena do dalších generací
 - + **aneuploidie** (chybí nebo přebývají určité chromozomy – $2n + 1$, $2n - 1$, atd.); způsobuje závažné poruchy (Downův syndrom, Edwardsův syndrom), jedinci jsou většinou sterilní
- × většina mutací své nositele poškozují, jen nepatrná část je pro svého nositele výhodná, ta se pak stává zdrojem dědičné proměnlivosti

GENETIKA ČLOVĚKA

- ✗ člověk má 23 párů chromozomů (22 párů autozomů, 1 pár gonozomů XX nebo XY)
- ✗ platí stejné genetické zákony
- ✗ nelze zkoumat experimentálně (hybridizací – křížením)
- ✗ používají se pozorovací metody
 - + genealogický výzkum (zkoumání několika generací jednoho rodu)
 - + populační výzkum (vzorek určité populace)
 - + gemellilogický výzkum (dědičnost u dvojčat)
 - + + zjišťování karyotypu (mikroskopický obraz chromozomů)

GENETIKA ČLOVĚKA

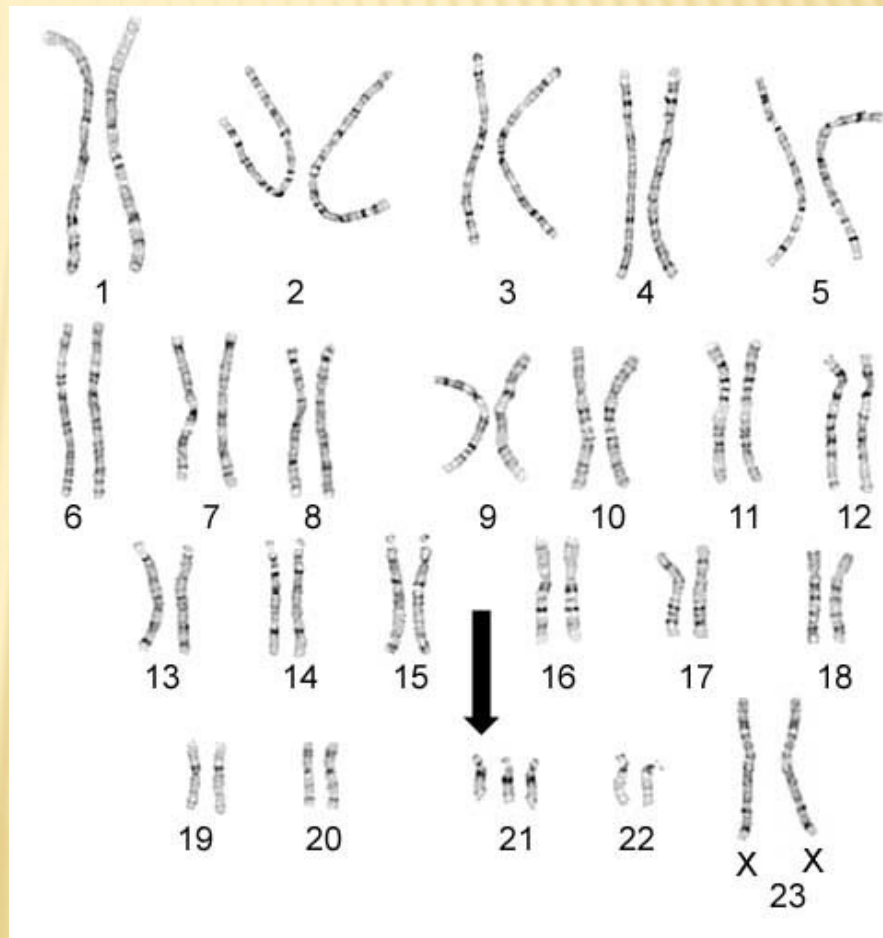
× Dědičné choroby a dispozice

- + genotyp člověka podmiňuje zdravotní stav
- + **dědičné dispozice** – choroba je podmíněna geneticky, ale k jejímu vzniku je potřeba působení určitého činitele prostředí (alergie, neurózy, vysoký krevní tlak)
- + **dědičné choroby** – vyvolány mutacemi, vliv prostředí je takřka nulový

GENETIKA ČLOVĚKA

✘ Downův syndrom

- + příčina: trizomie 21. chromozomu
- + projevy: zešíklé oči, plochý nos, malá ústa s velkým jazykem, malý vzrůst, na dlani jediná rýha, mentální retardace, srdeční vady
- + nejčastější genetická porucha (cca 1 z 800 až 1000 novorozenců), pravděpodobnost výskytu se zvyšuje s věkem matky



GENETIKA ČLOVĚKA

✘ Edwardsův syndrom

- + příčina: trizomie 18. chromozomu
- + projevy: nízká porodní váha novorozence, rozštěpy, mentální retardace, deformace končetin, srdeční vady, poruchy dýchání, jen 5-10% se dožívá 1. roku života
- + druhá nejčastější genetická porucha po Downově



GENETIKA ČLOVĚKA

× Hemofylie

- + dědičná porucha srážlivosti krve
- + vázána na chromozom X
- + ženy jsou pouze přenašečky (buňkám stačí jediný zdravý chromozom X, choroba se neprojeví)
- + muž vždy onemocní (má jen jeden chromozom X, choroba se projeví)

× Daltonismus

- + barvoslepost
- + dědí se na stejném principu jako hemofylie