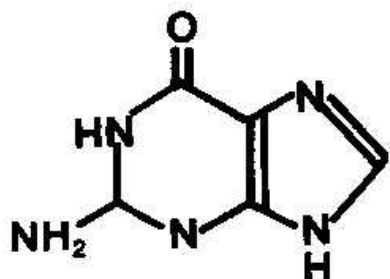


# NUKLEOVÉ KYSELINY

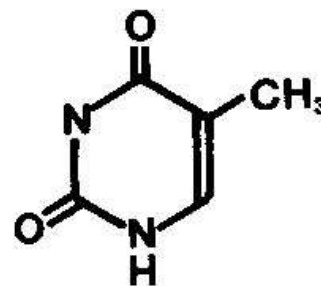
## *Dusíkaté báze*



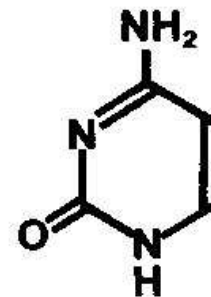
*guanin*



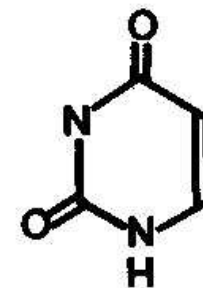
*adenin*



*tymin*

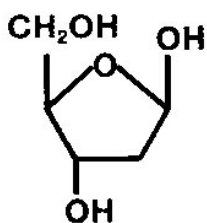


*cytozin*

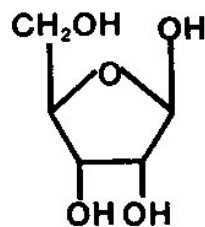


*uracil*

## *Cukry*

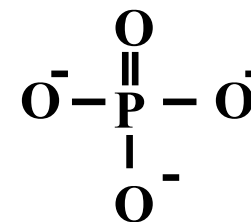


*deoxyribóza*

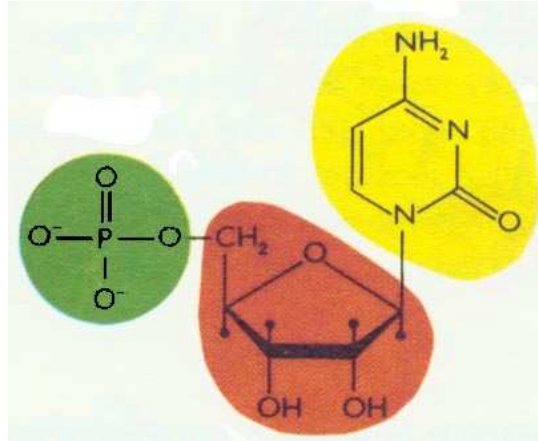


*ribóza*

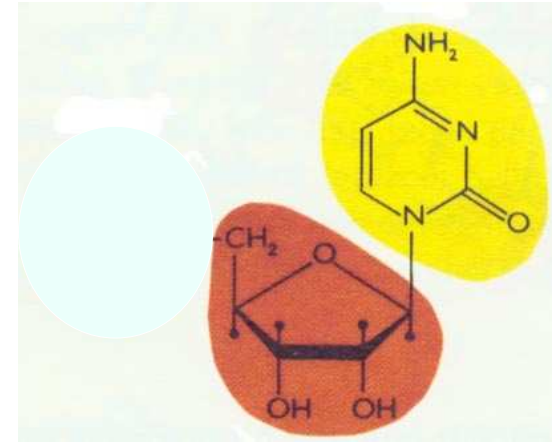
## *Fosfát*



## *Nukleotid*



## *Nukleozid*



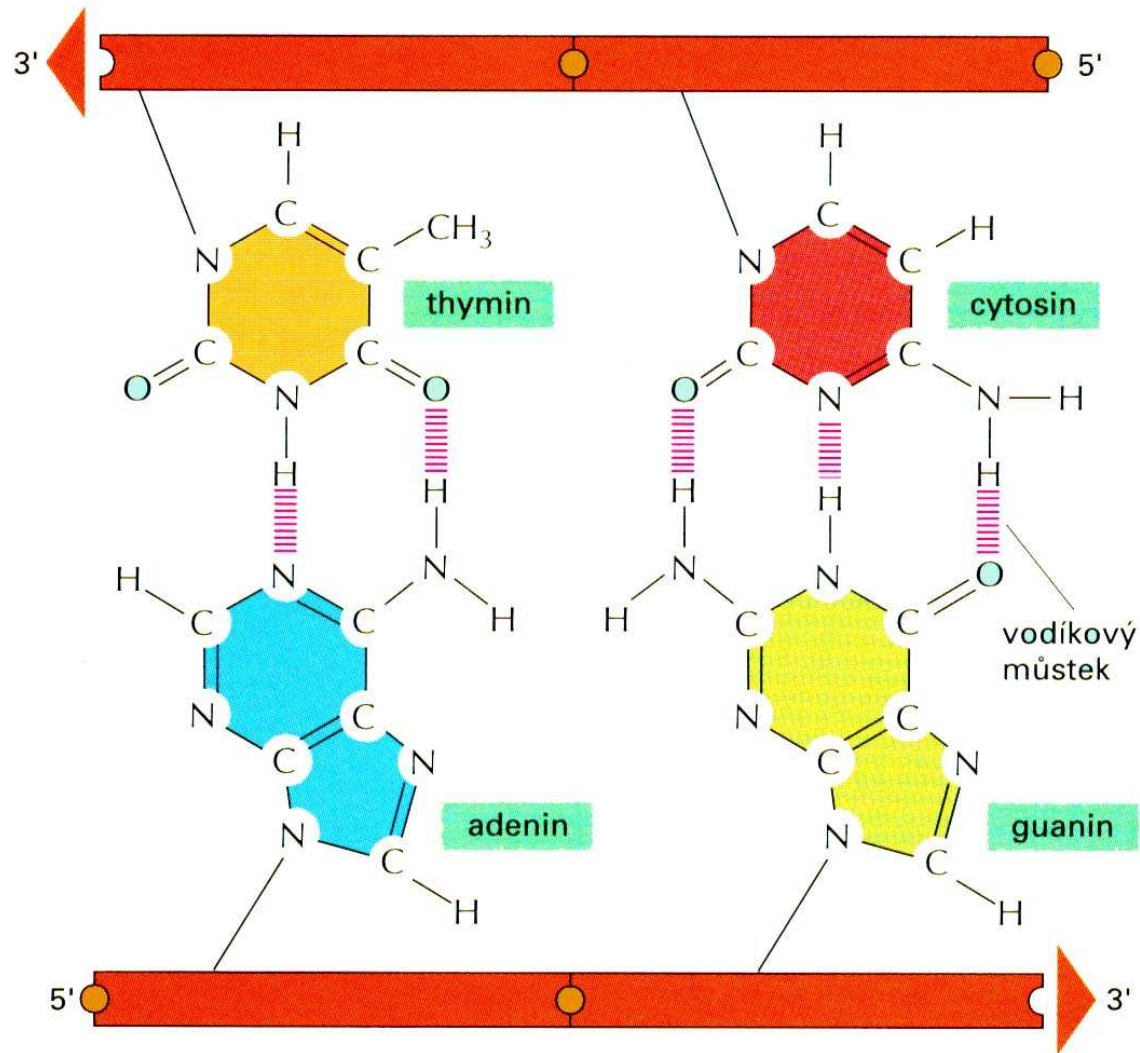
### *RNA: kyselina ribonukleová*

- fosfát + ribóza + (G+C+A+U)
- tRNA, mRNA, rRNA

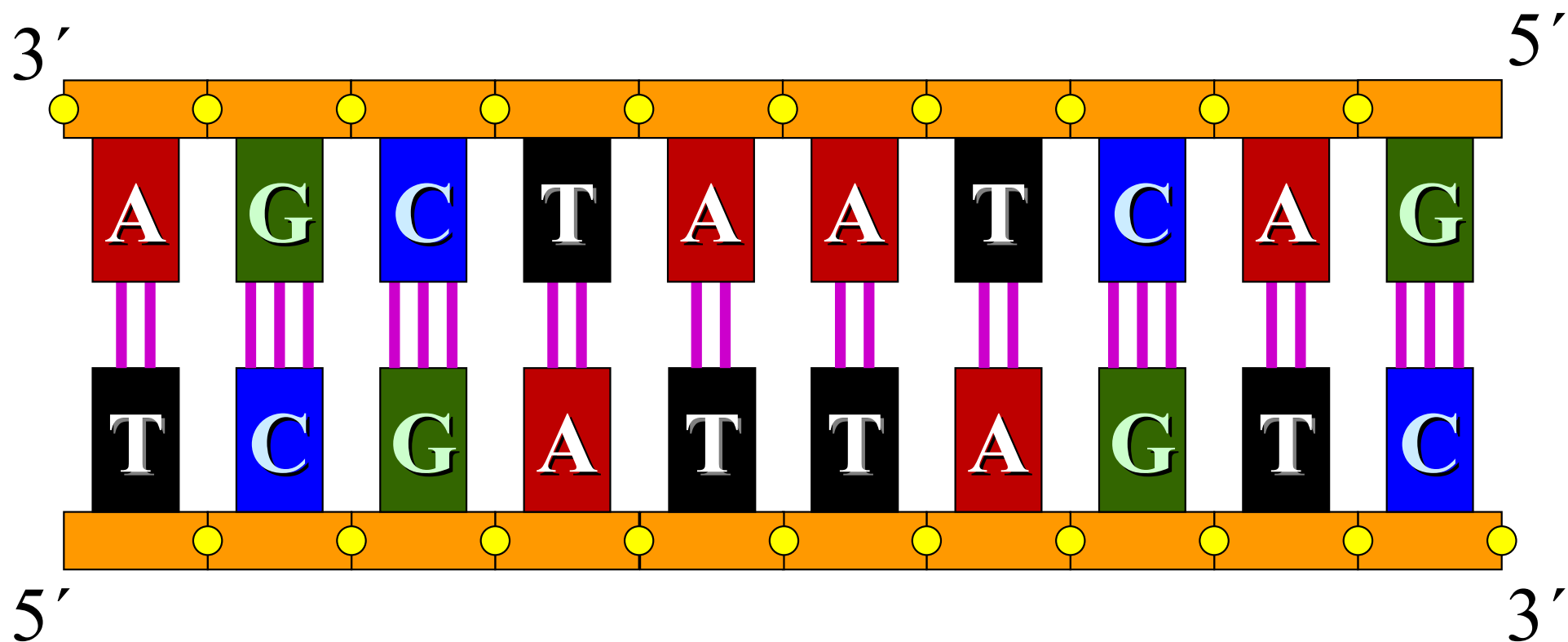
### *DNA: kyselina deoxyribonukleová*

- fosfát + deoxyribóza + (G+C+A+T)

# Párování bazí

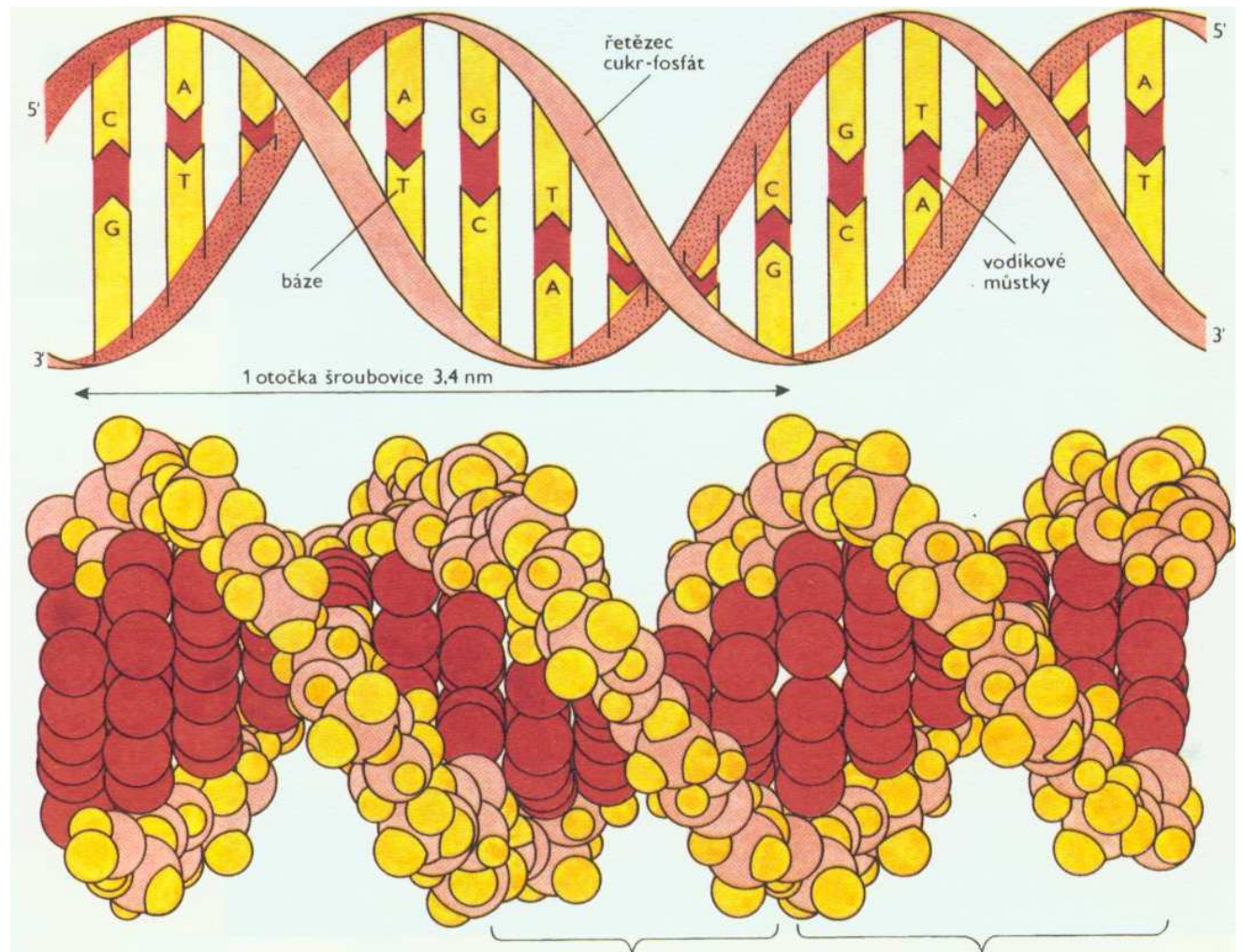


# Párování bází



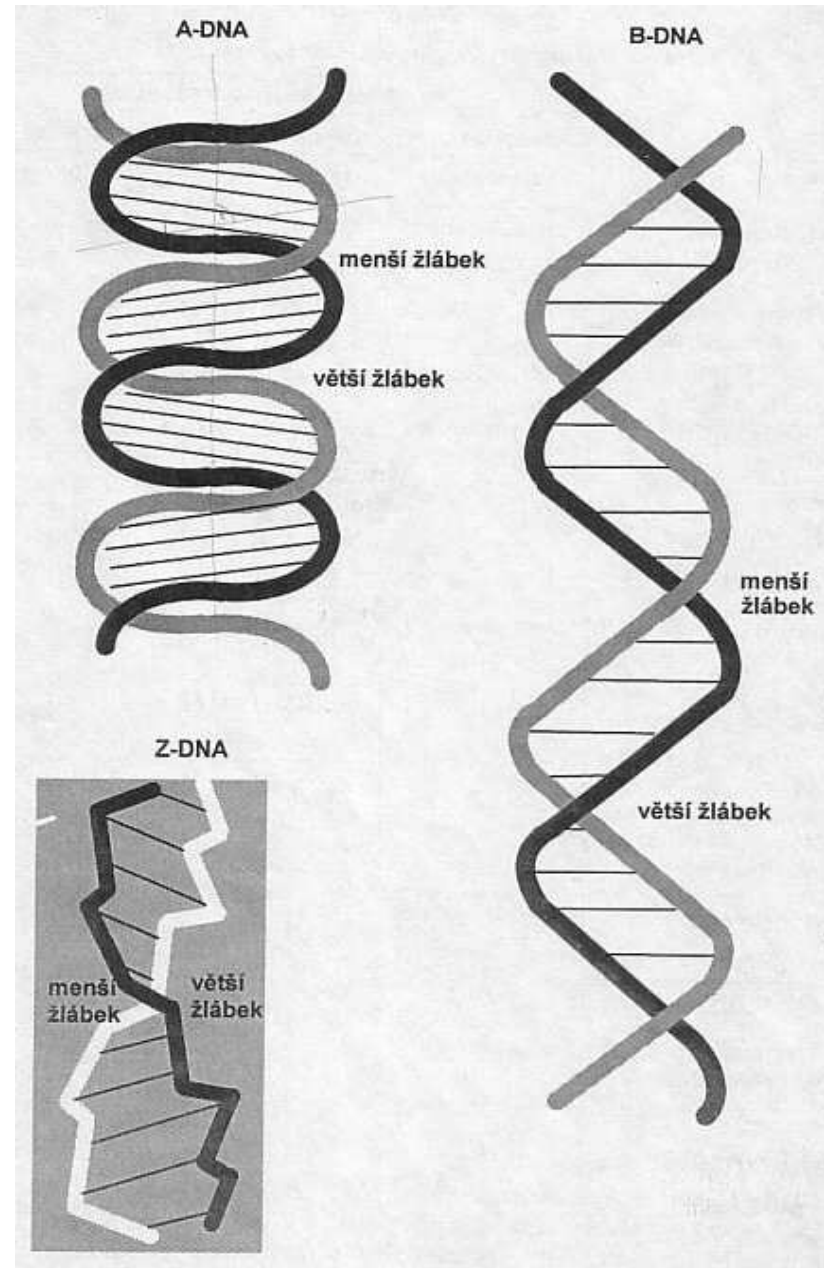
## Primární struktura nukleových kyselin:

pořadí nukleotidů v  
řetězci nukleové  
kyseliny(DNA,RNA)



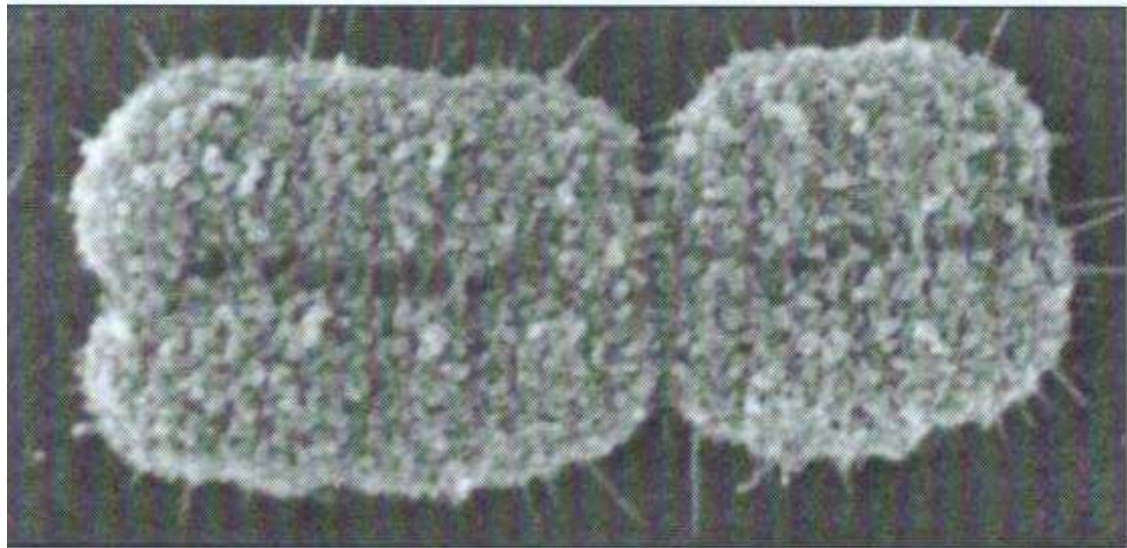
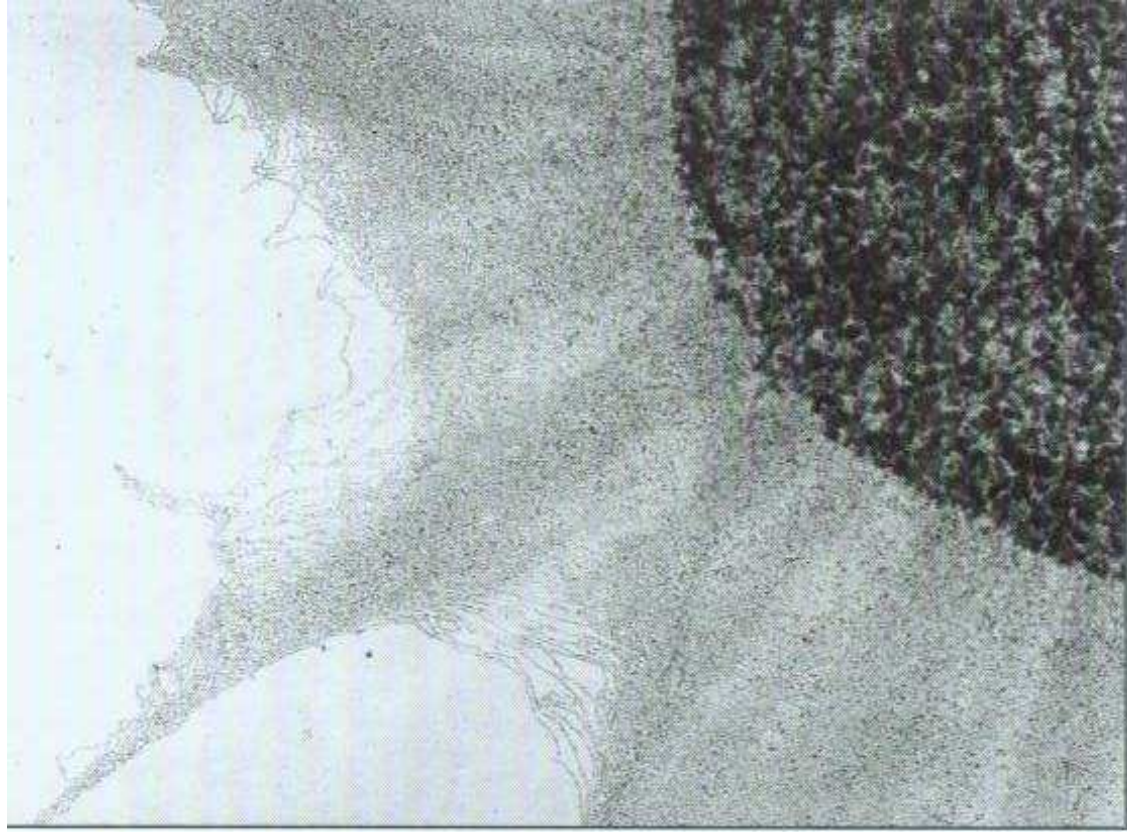
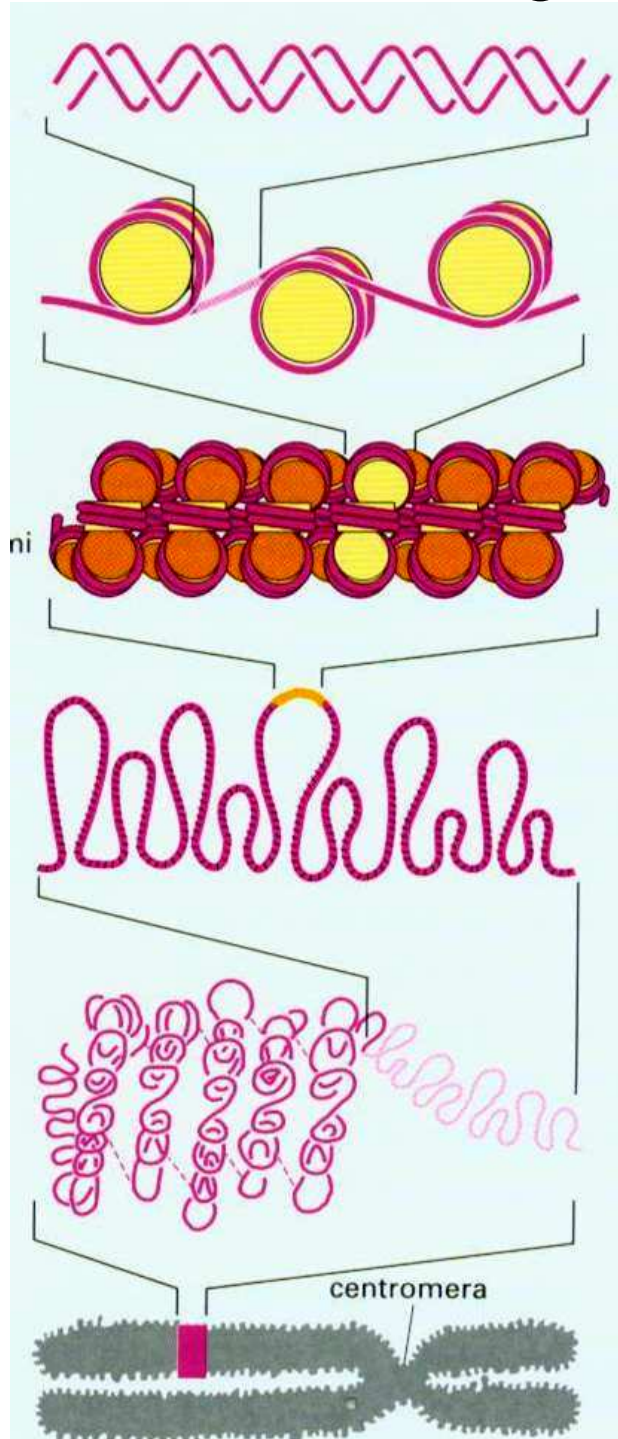


# Sekundární struktura DNA:



Konformace DNA

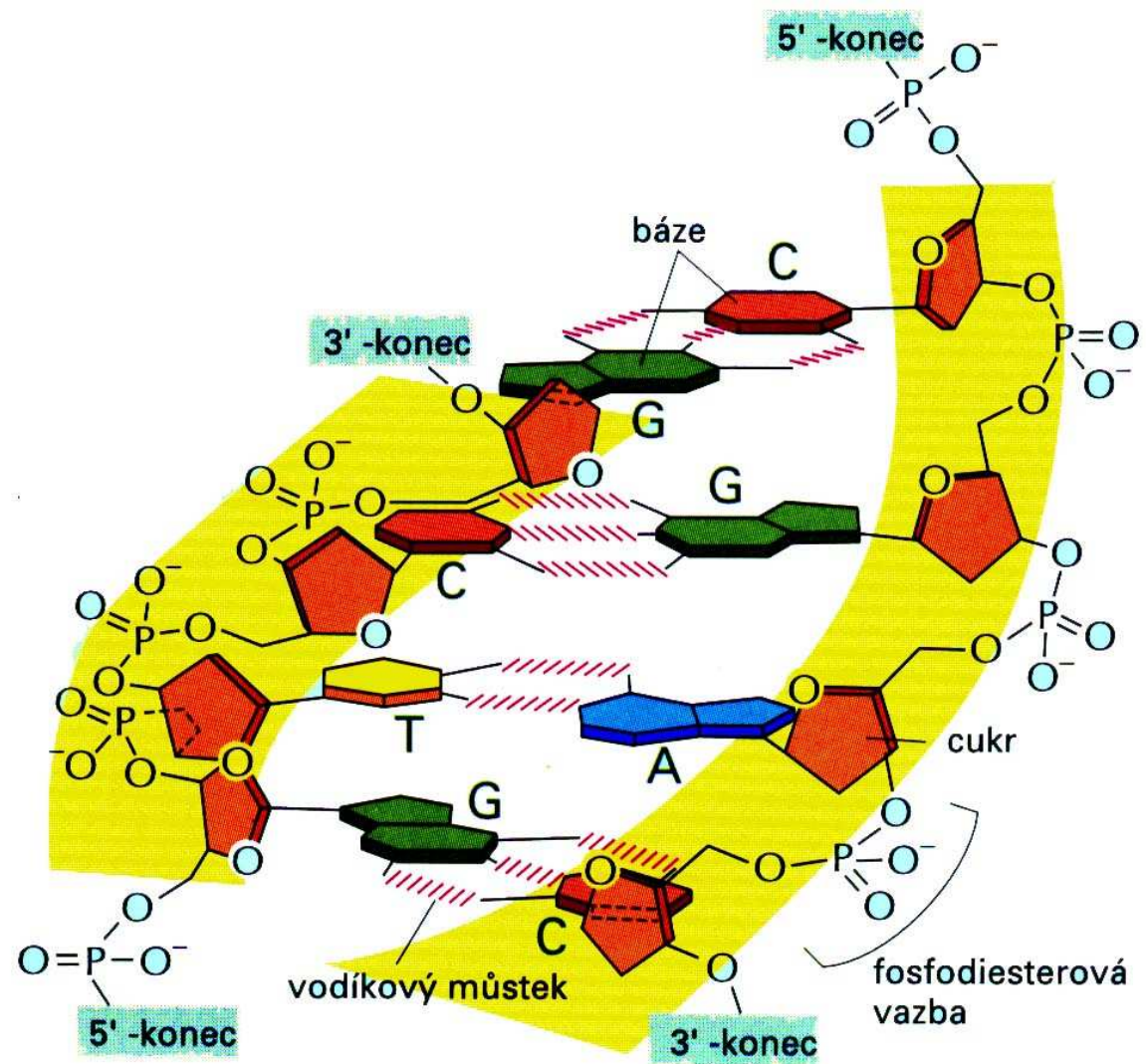
# Kondenzace chromozomu





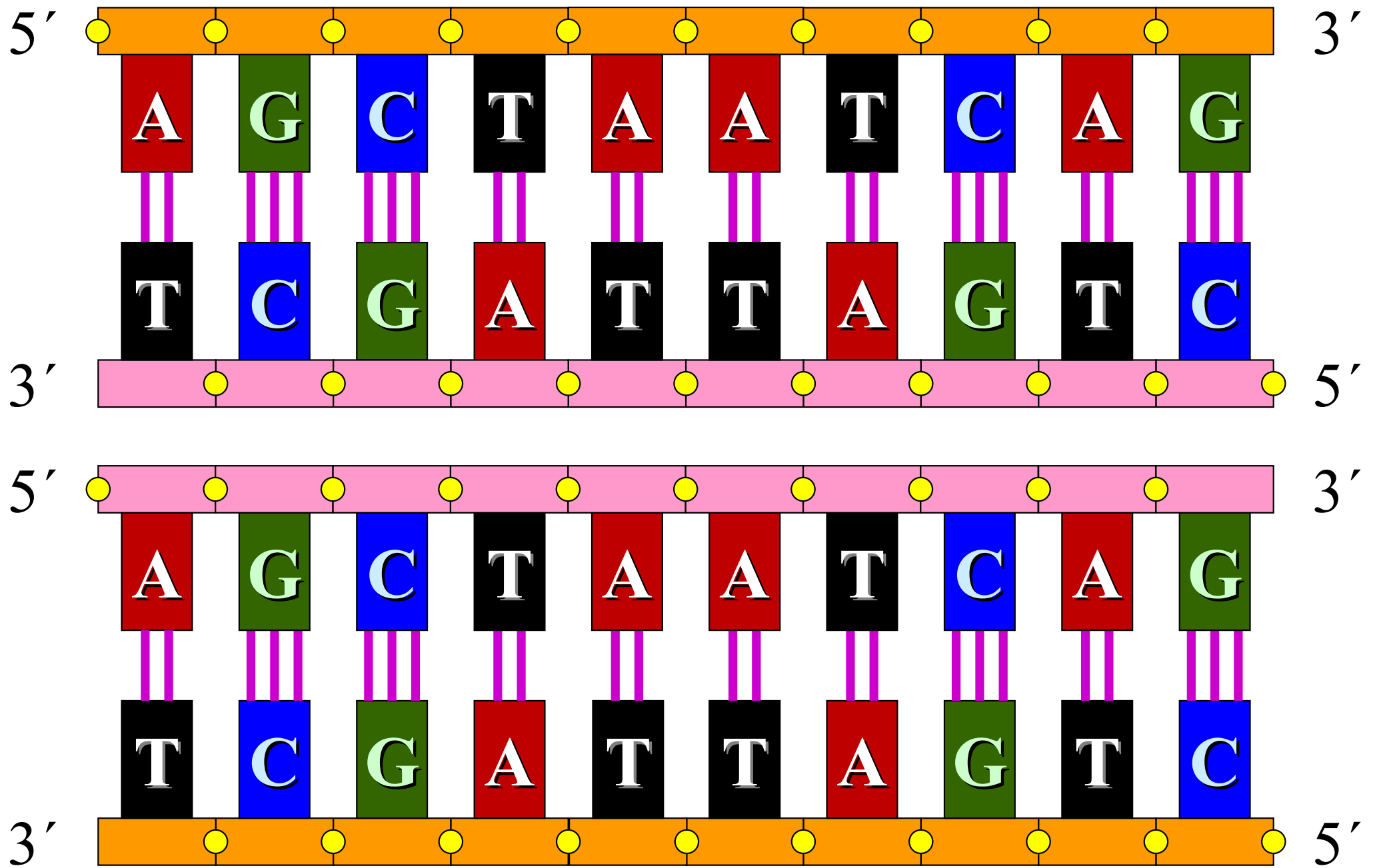
# Replikace DNA

Rozvinutí  
dvoušroubice  
DNA za účasti  
enzymů  
(DNA helikáza)

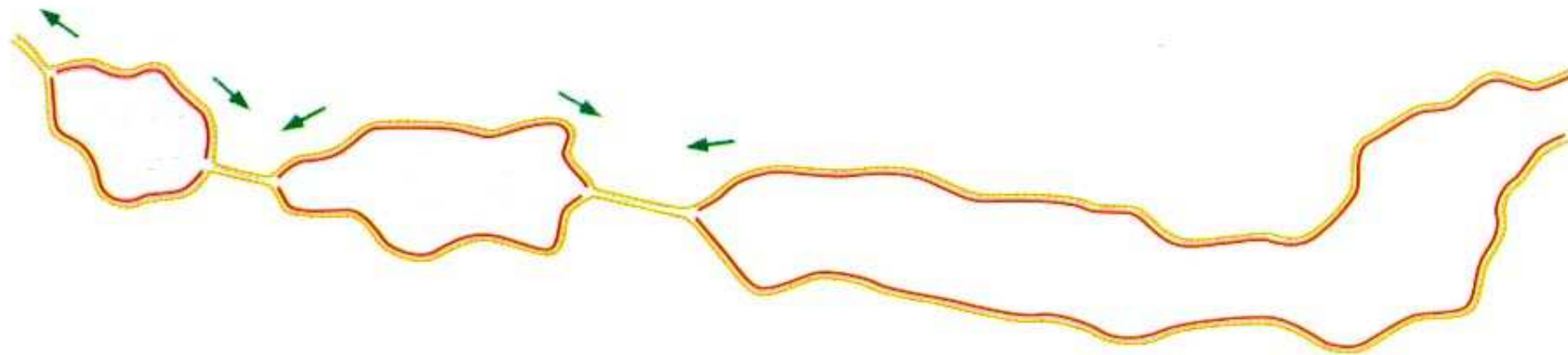
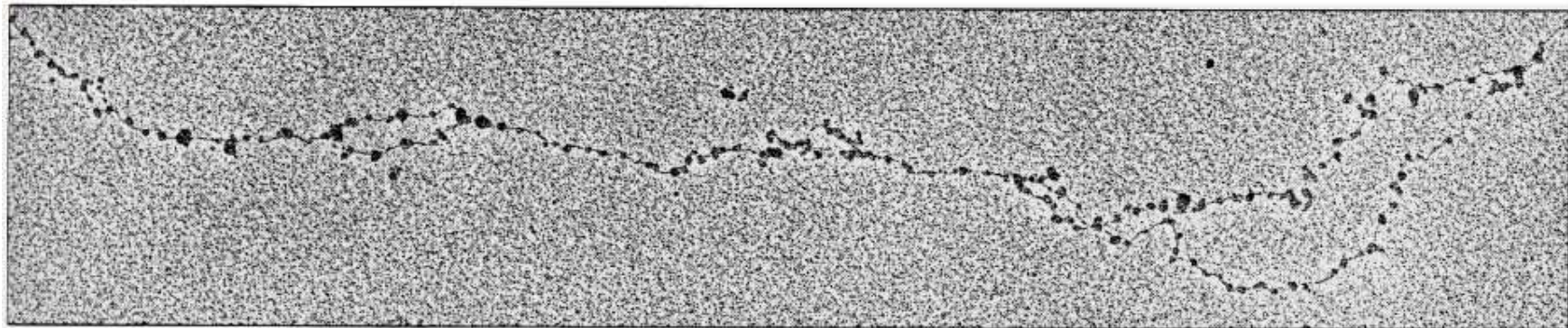
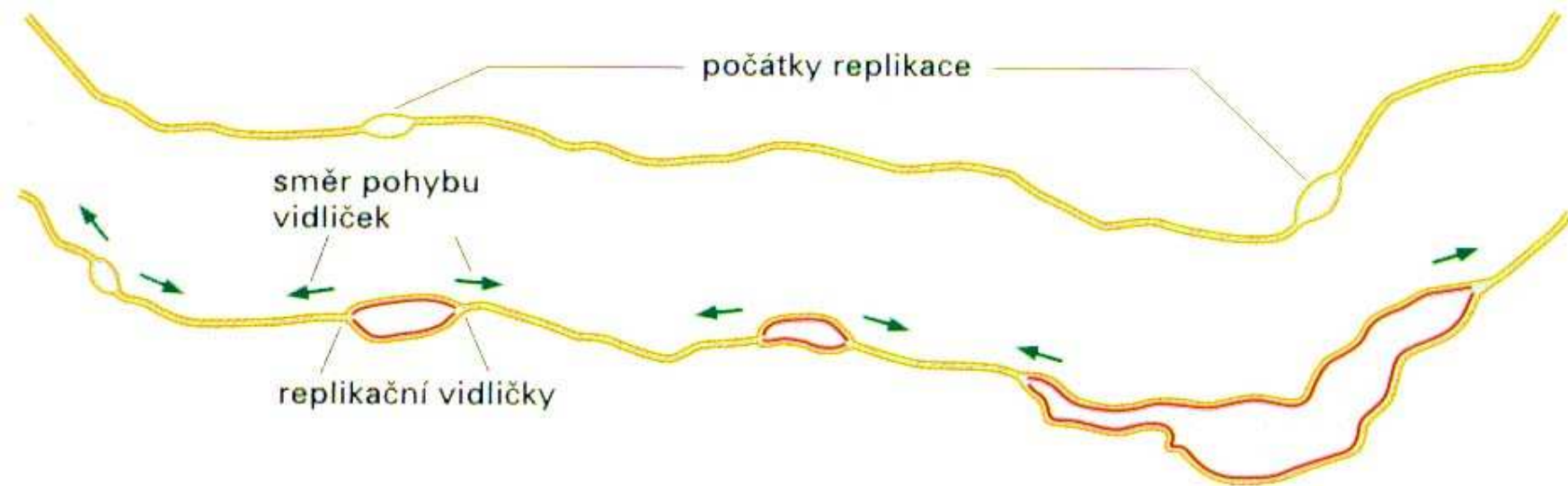




# Vytváření komplementárního řetězce (DNA polymeráza)



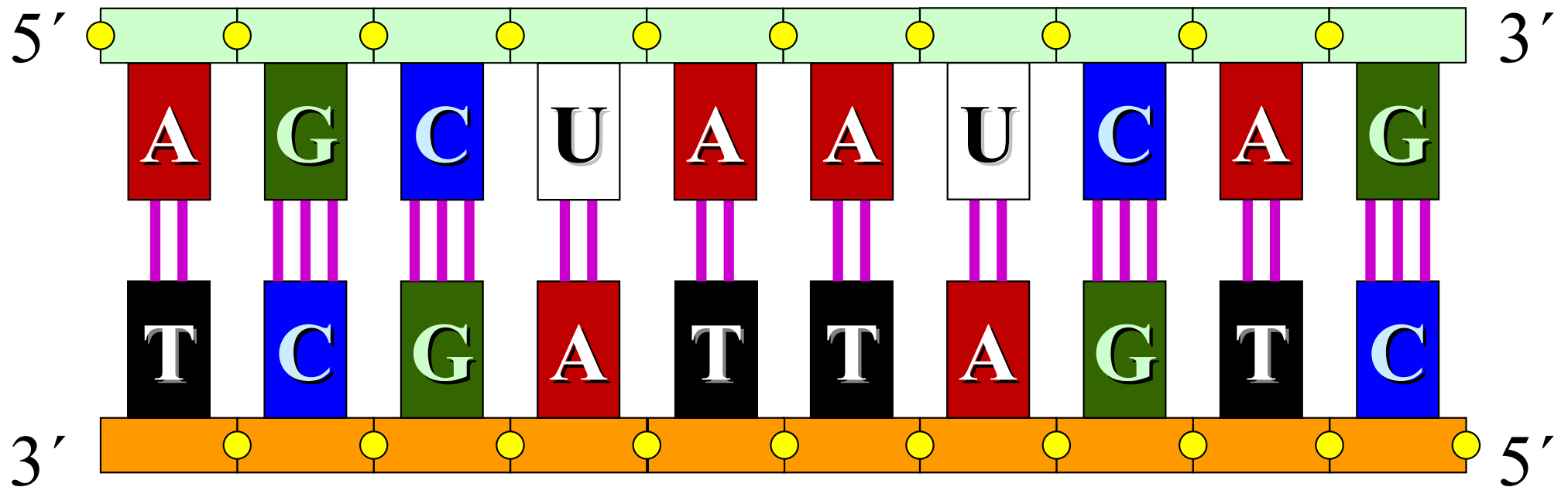
# Replikační vidlice







# Vytváření řetězce mRNA (RNA-polymeráza)



# GEN

- funkční jednotka dědičnosti
- jednotka genetické informace
- dán pořadím nukleotidů v řetězcích DNA nebo RNA

**Strukturní geny** – informace o primární struktuře polypeptidových řetězců  
(*1 gen → 1 molekula polypeptidového řetězce*)

**Geny pro tRNA** – informace o primární struktuře tRNA

**Geny pro rRNA** - informace o primární struktuře rRNA

**Regulační oblasti** – svou primární strukturou určují vazbu specifických bílkovin k nim s následkem zahájení nebo zastavení transkripce

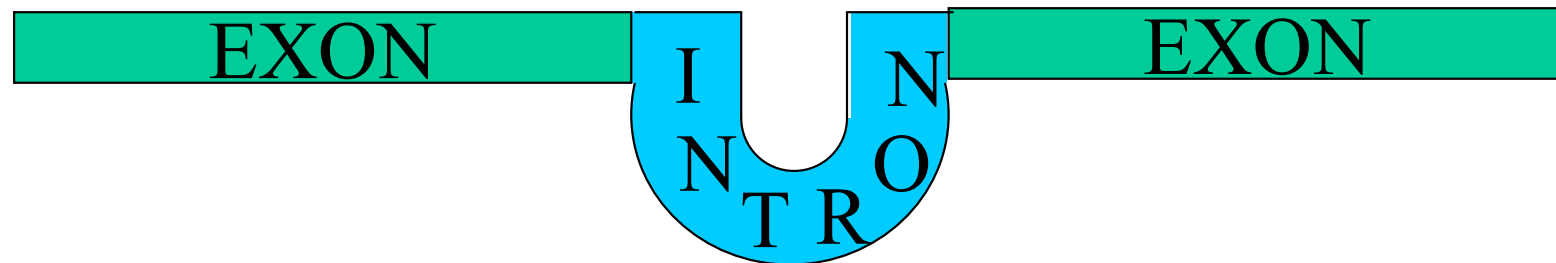
# GEN

**Gen jednoduchý** – souvislé úseky na DNA

**Gen složený** – geny sestavené z exonů a intronů

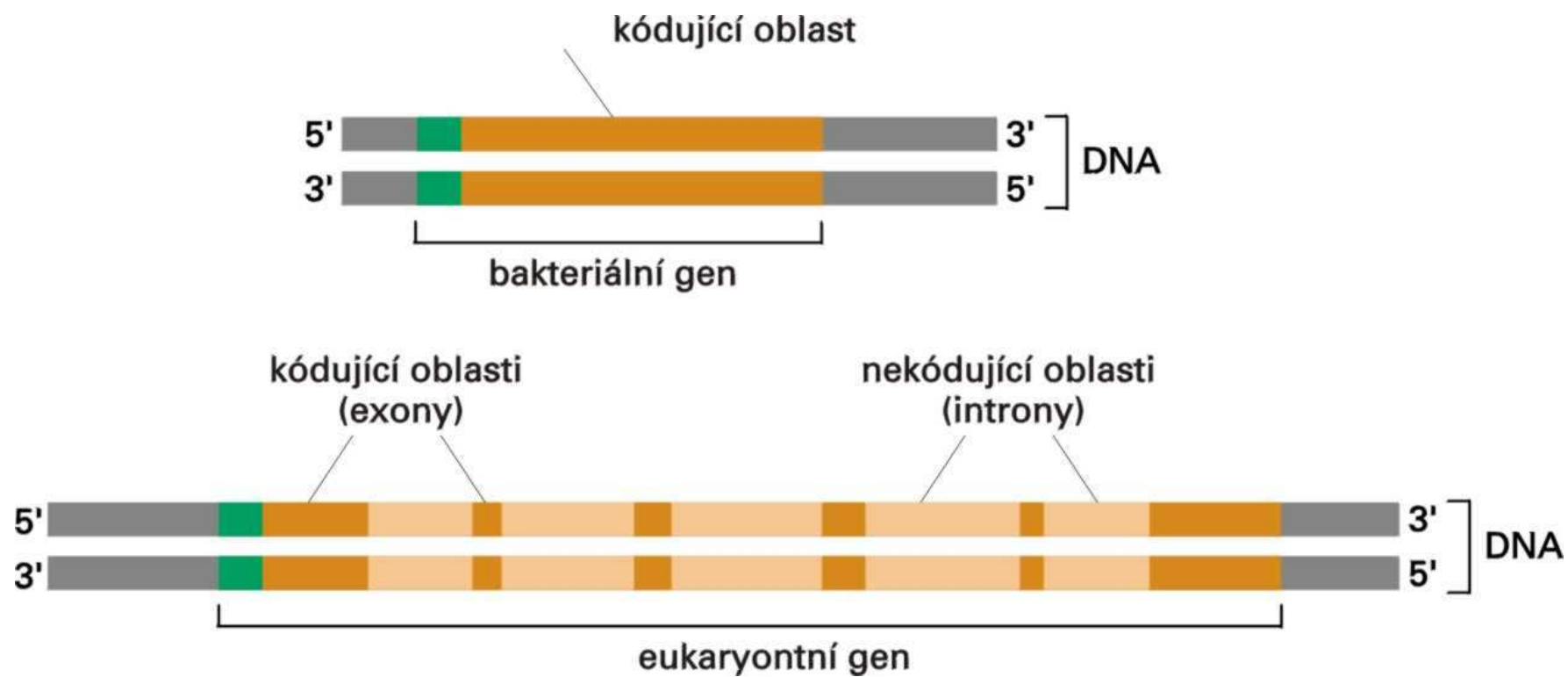
**EXON** - úseky genů, které zůstanou ve výsledné mRNA

**INTRON** - úseky genů, jejichž prepis se vyštěpuje z hn RNA a vzniká výsledná mRNA



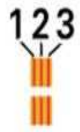


# Bakteriální a eukaryontní gen



# Struktura dvou lidských genů ukazující uspořádání exonů a intronů

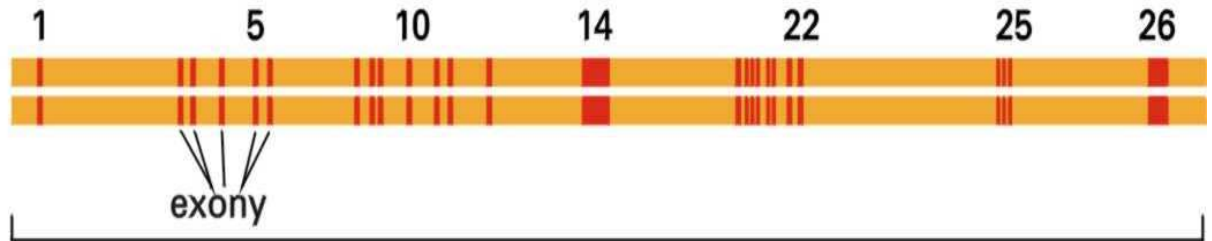
gen lidského  $\beta$ -globinu



2000

nukleotidových párů

gen lidského faktoru VIII



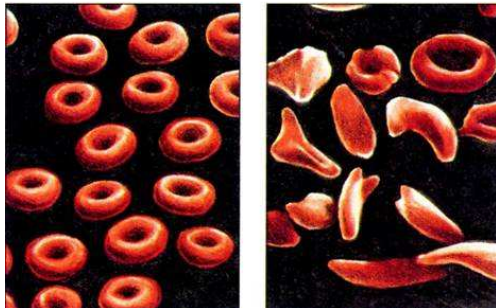
200 000 nukleotidových párů

(A)

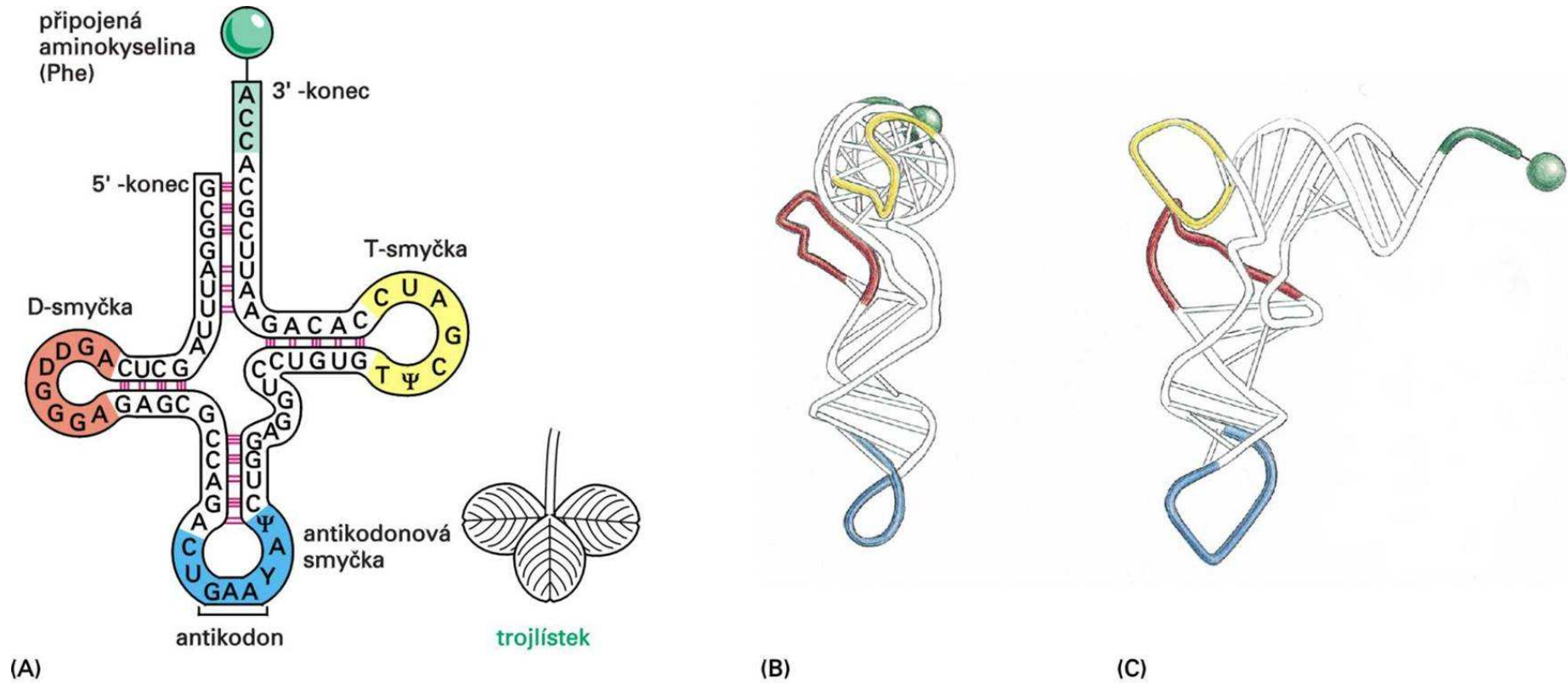
(B)

jednoduchý řetězec  
normálního genu pro  $\beta$ -globin  
GTGCACCTGACTCCTG **A**GGAG ---  
GTGCACCTGACTCCTG **T**GGAG ---  
jednoduchý řetězec  
mutantního genu pro  $\beta$ -globin

záměna jediného  
nukleotidu (mutace)

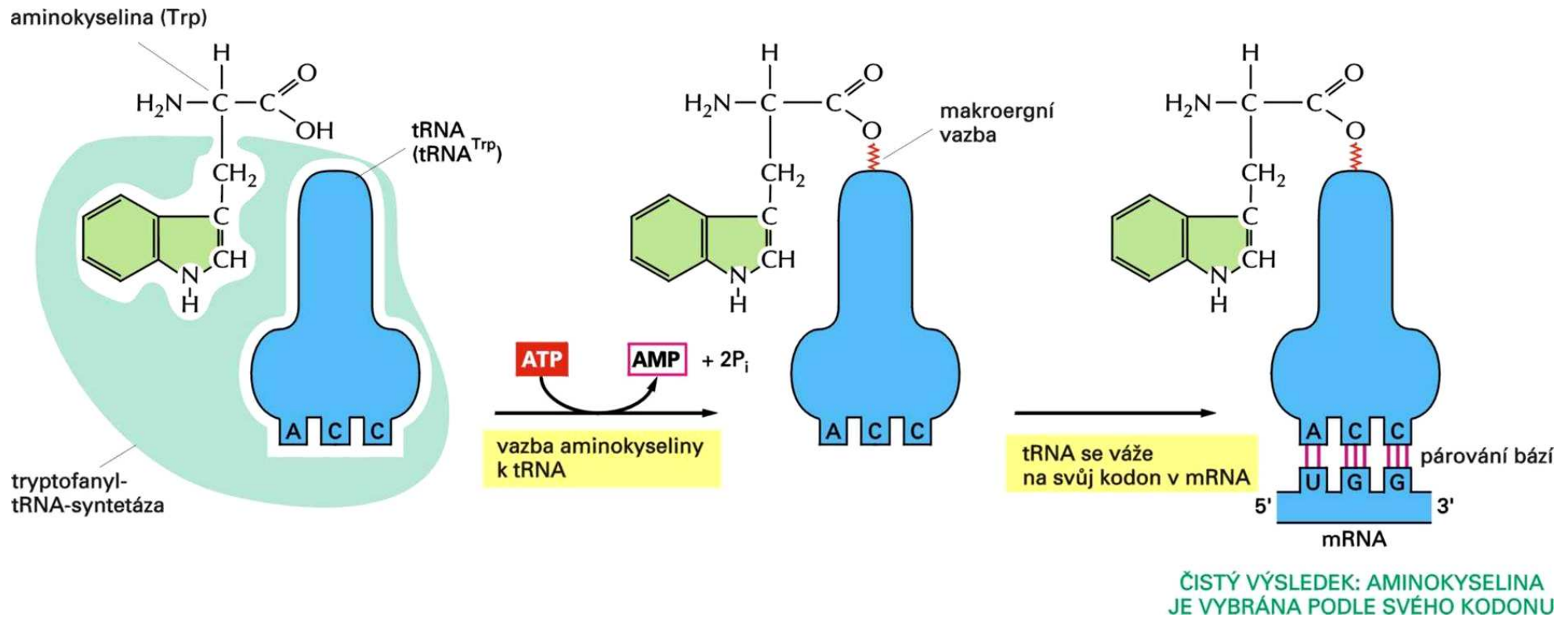


# Molekula tRNA





# Genetický kód je překládán díky dvěma po sobě následujícím adaptorům



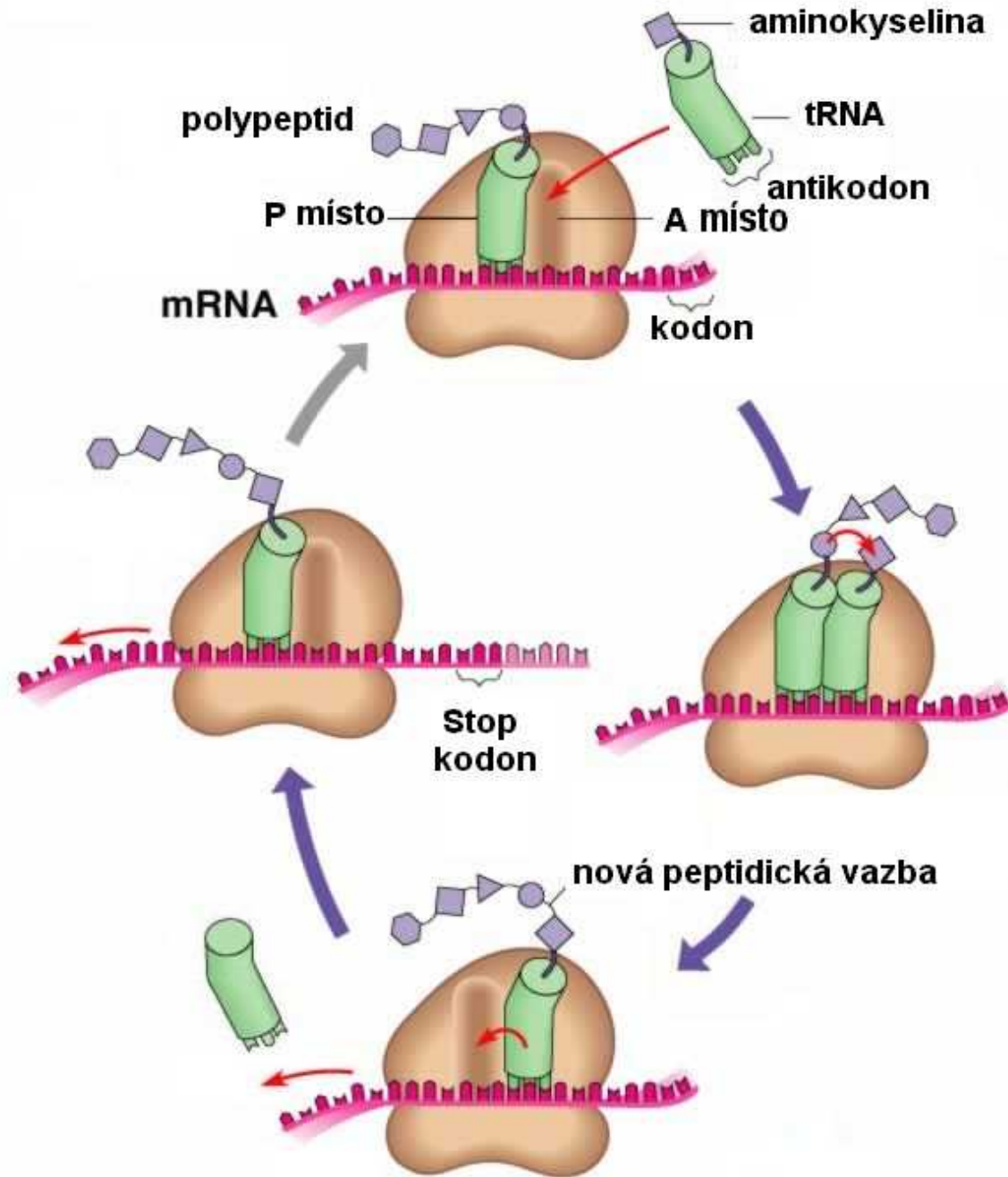
# Genetický kód

GCA	AGA									UUA					AGC						
GCC	AGG									UUG					AGU						
GCG	CGA						GGA		AUA	CUA				CCA	UCA	ACA				GUA	
GCU	CGC						GGC		AUC	CUC				CCC	UCC	ACC				GUC	UAA
	CGG	GAC	AAC	UGC	GAA	CAA	GGG	CAC	AUU	CUG	AAA			CCG	UCG	ACG				GUG	UAG
	CGU	GAU	AAU	UGU	GAG	CAG	GGU	CAU	AUU	CUU	AAG	AUG	UUC	CCU	UCU	ACU	UGG	UAC	UAU	GUU	UGA
Ala	Arg	Asp	Asn	Cys	Glu	Gln	Gly	His	Ile	Leu	Lys	Met	Phe	Pro	Ser	Thr	Trp	Tyr	Val	stop	
A	R	D	N	C	E	Q	G	H	I	L	K	M	F	P	S	T	W	Y	V		

Kolik různých kodónů se vytvoří ze 4 bazí?

64!

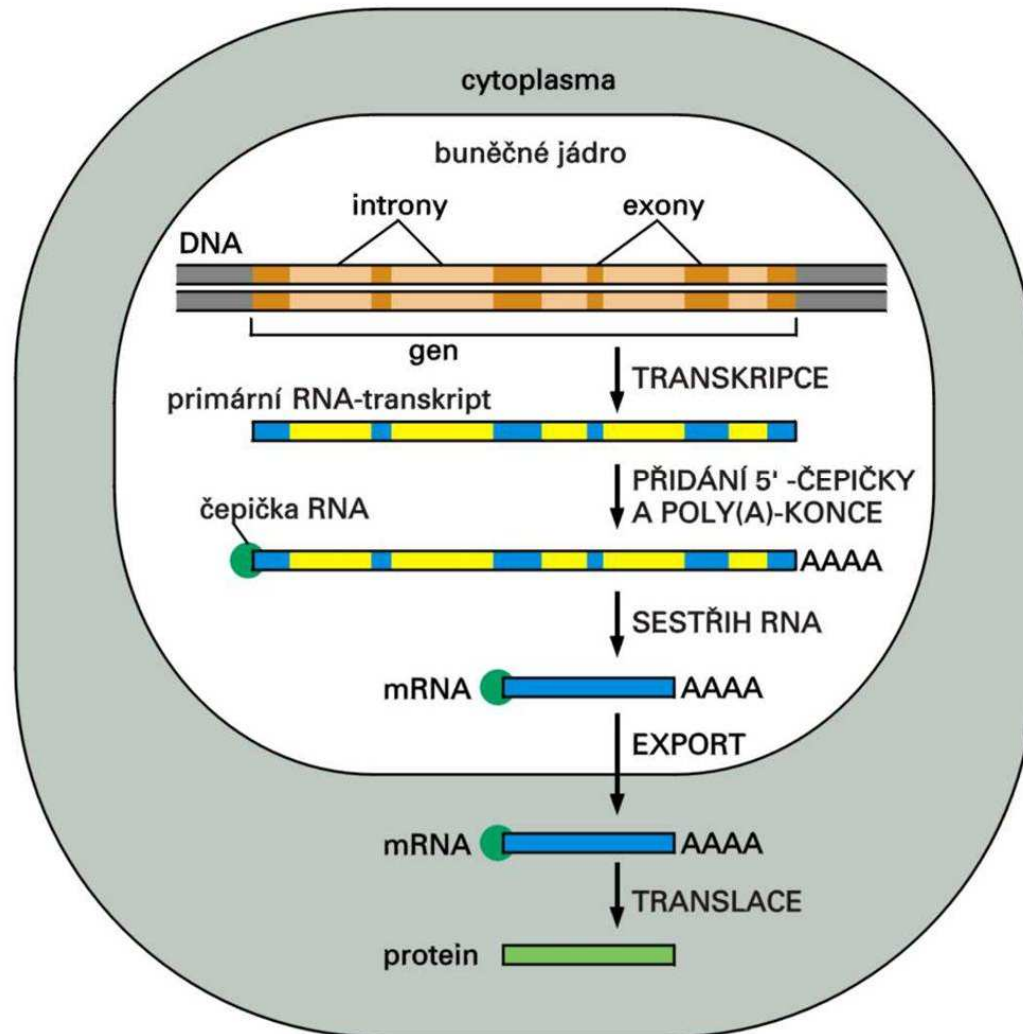
# Translace



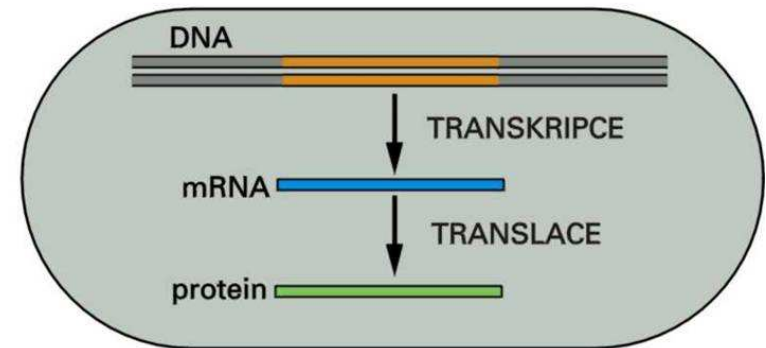


# Souhrn procesů vedoucích od genu k proteinu

(A) EUKARYOTA



(B) PROKARYOTA



# Mitochondriální DNA

- Kružnicová DNA bez histonů
- 1% celkové DNA buňky
- vlastní proteosyntetický aparát (bakterie)
- odlišný genetický kód
- geny pro tRNA, rRNA, enzymy dých. řetězce
- matroklinní dědičnost!

# Mutace a jejich typy

- **Mutace:** - změny genetické informace způsobené působením mutagenních faktorů
  - znehodnocení (šum) v genetické informaci
- **Mutagenní faktory:** fyzikální, chemické, biologické
- **Typy mutací:**
  - genové
  - chromozomové (strukturní aberace – změna struktury chromozomů)
  - genomové (numerické aberace - změna počtu chromozomů)

# Genové mutace

**Substituce:** záměna nukleotidu (páru) jiným

**Inzerce:** včlenění 1 nebo více nukleotidů

**Delece:** ztráta 1 nebo více nukleotidů



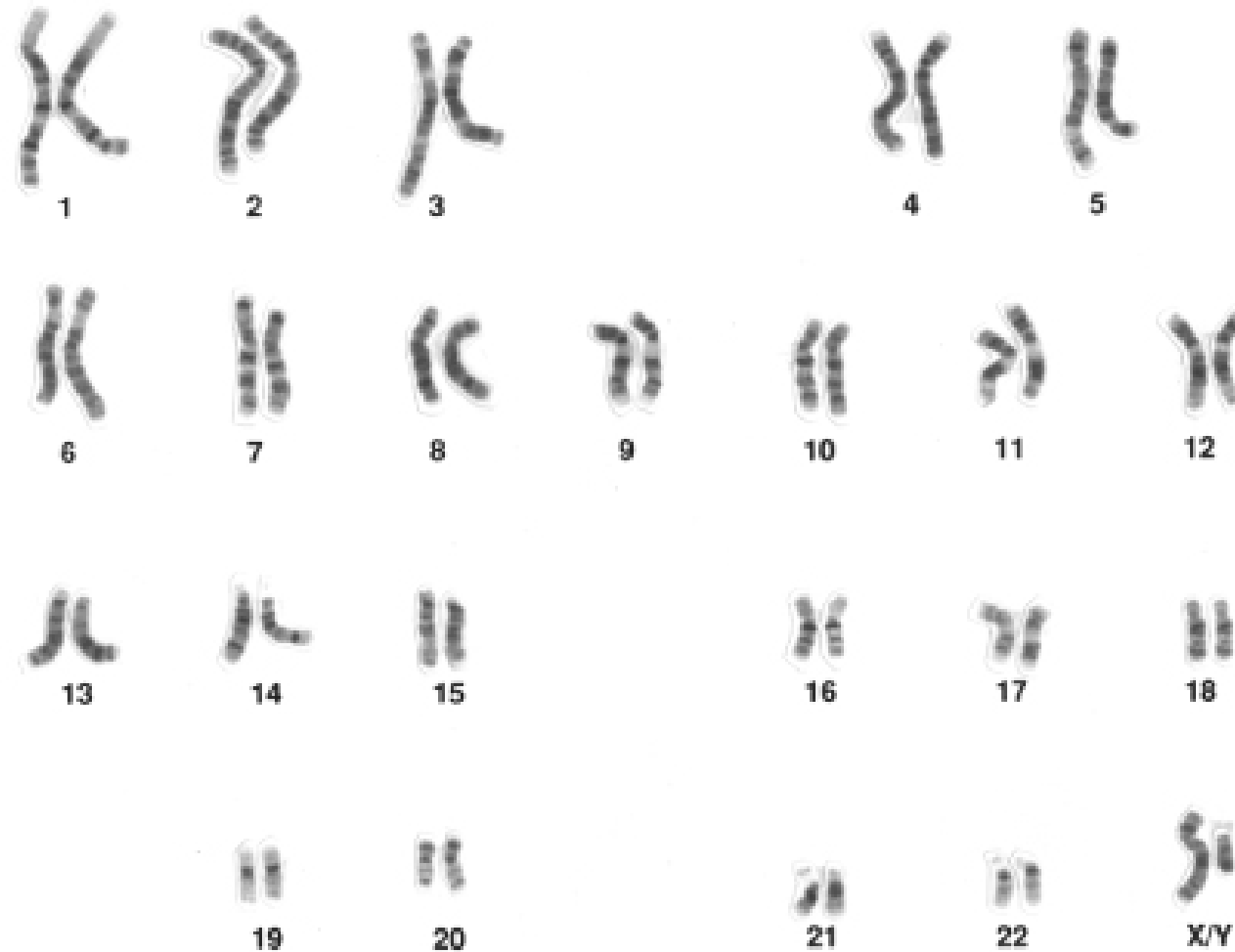
# Choroby podmíněné genovými mutacemi

## Dědičné metabolické poruchy:

- AR, defekt enzymu (molekulární choroby) s nedostatkem jeho produktu nebo hromaděním substrátu před enzym. blokem s toxickým působením substrátu
- Cystická fibrosa, fenylketonurie, galaktosemie, alkaptonurie..

# Karyotyp

Soubor chromozomuů daného organismu



Karyotyp člověka

# Chromozomové mutace

- morfologické změny chromozomů způsobené nejčastěji zlomy, tj. přerušáním kontinuity DNA řetězce
- např. delece, duplikace, inverze, inzerce, translokace

# Genomové mutace

- numerické aberace chromozomů

**Aneuploidie:** změny počtu jednotlivých chromozomů v sadě

**Polyploidie:** změny počtu chromozomových sad

**Vznik:** odchylkami od pravidelné distribuce chromozomů při mitóze nebo meióze