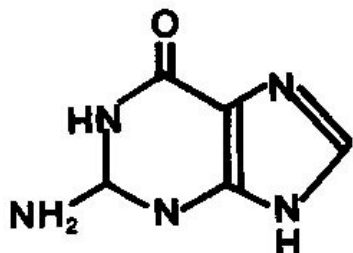
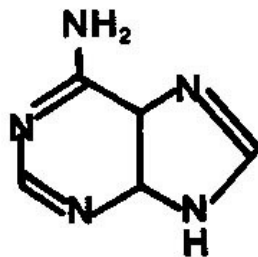


NUKLEOVÉ KYSELINY

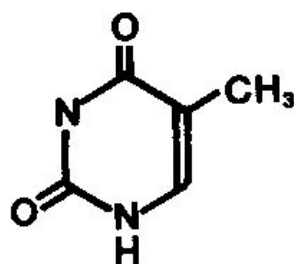
Dusíkaté báze



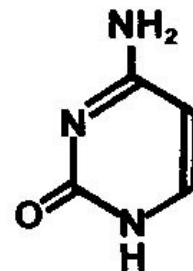
guanin



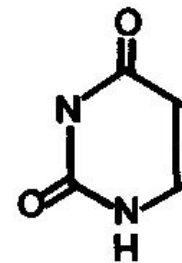
adenin



tymin

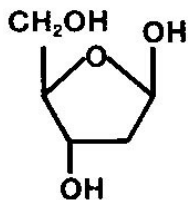


cytozin

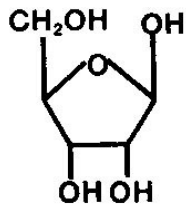


uracil

Cukry

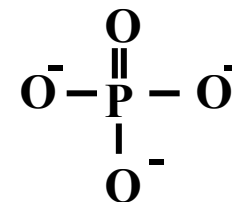


deoxyribóza

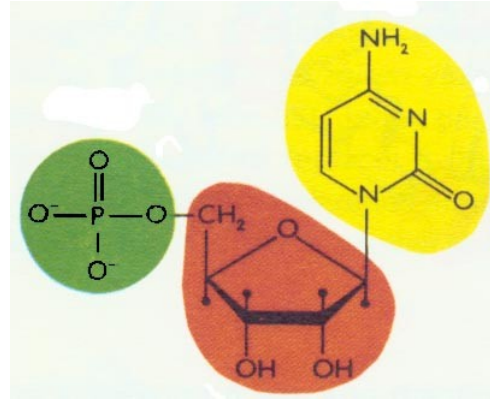


ribóza

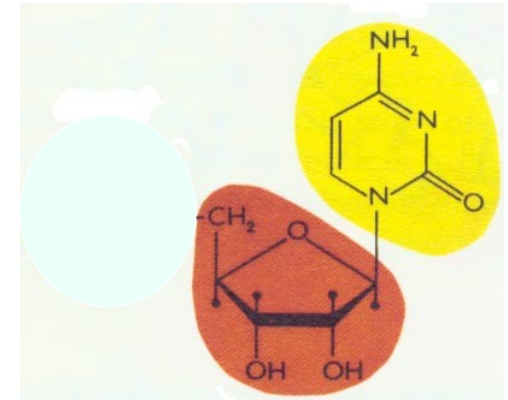
Fosfát



Nukleotid



Nukleozid



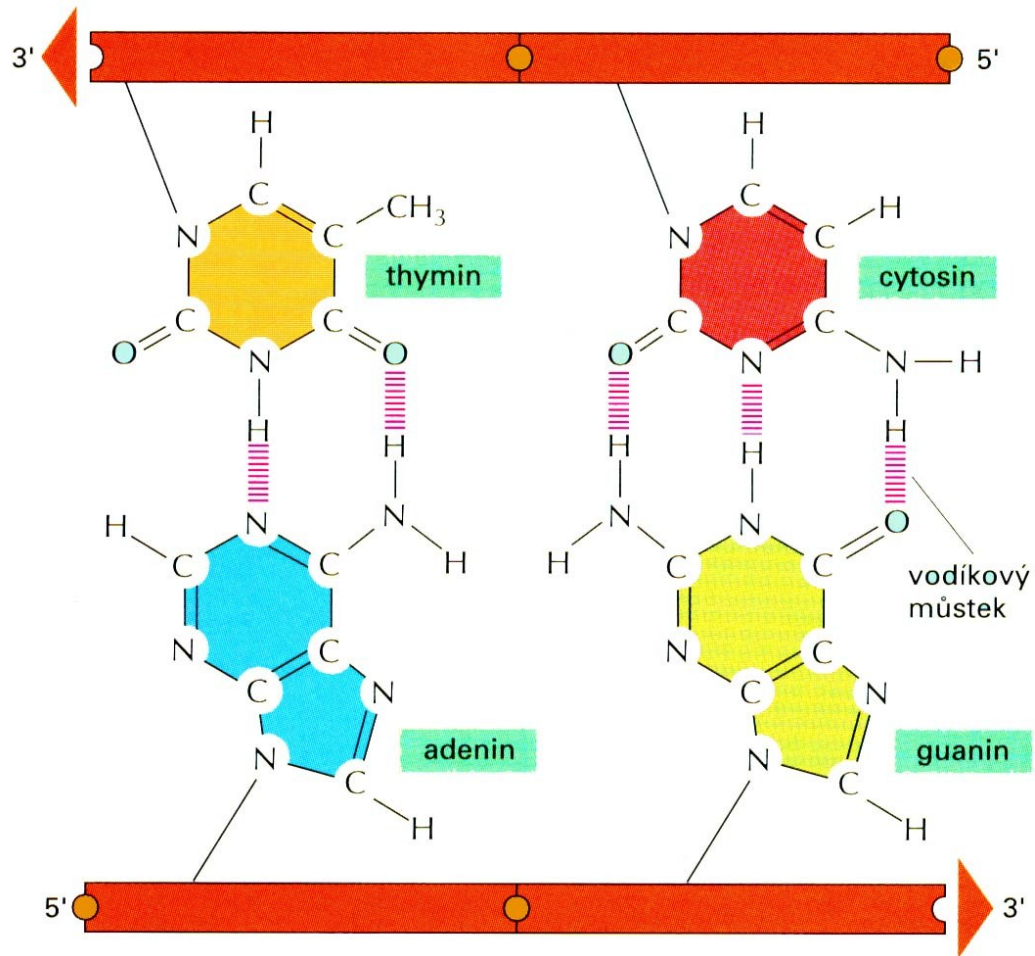
RNA: kyselina ribonukleová

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

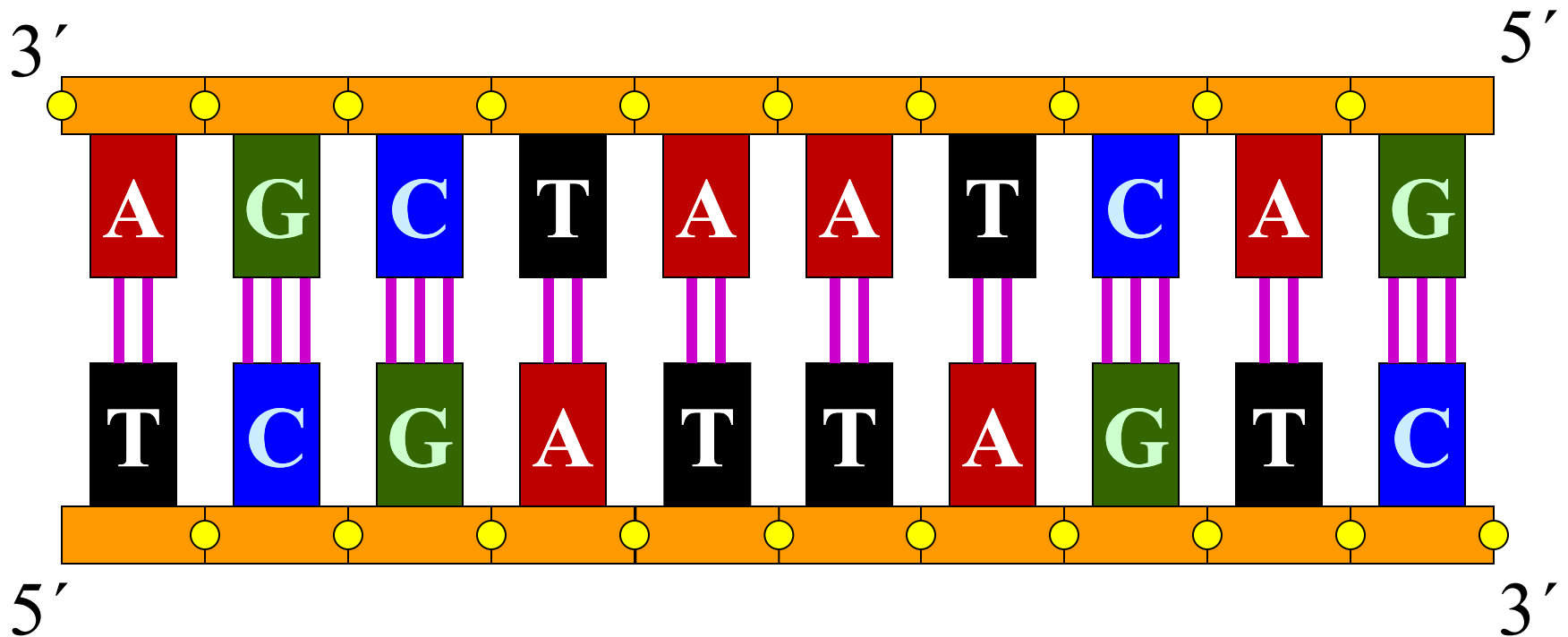
DNA: kyselina deoxyribonukleová

- fosfát + deoxyribóza + (G+C+A+T)

Párování bází

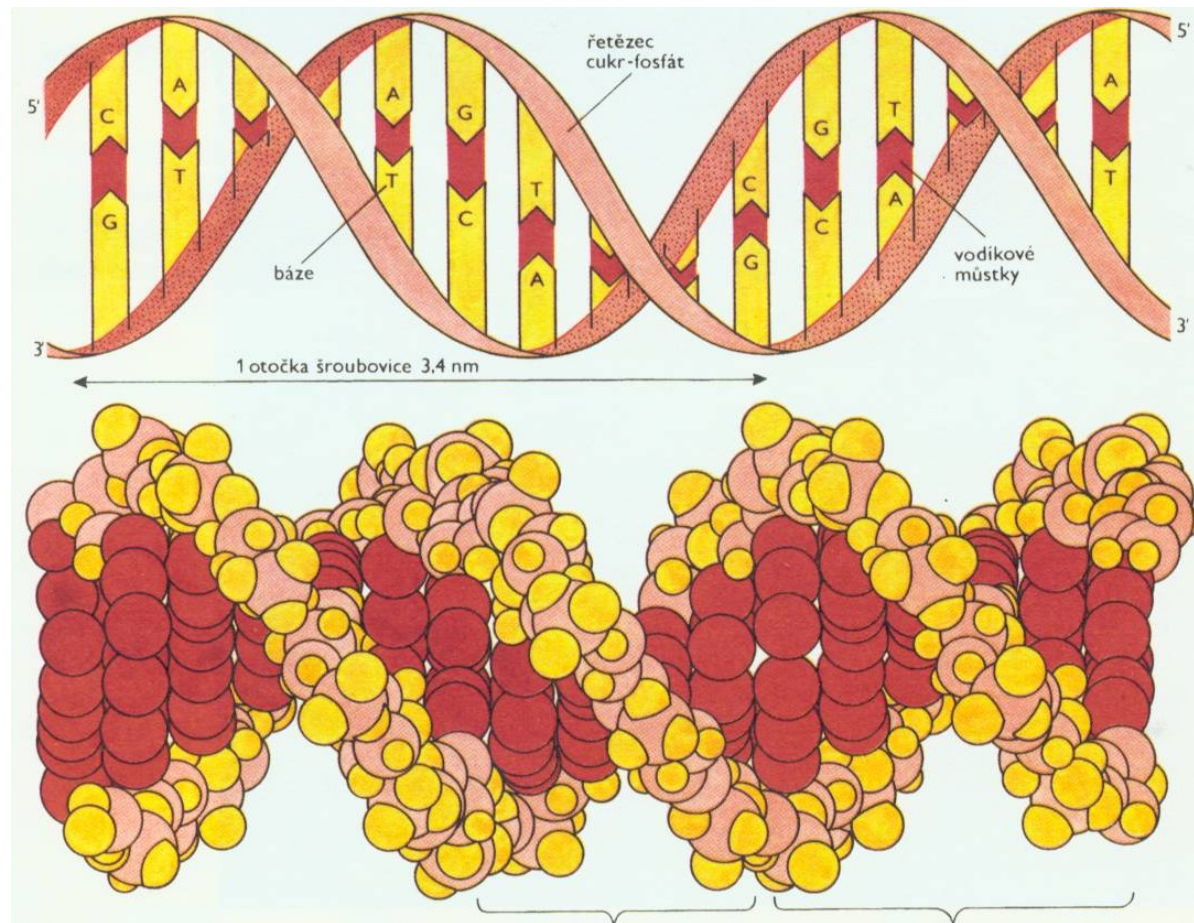


Párování bází

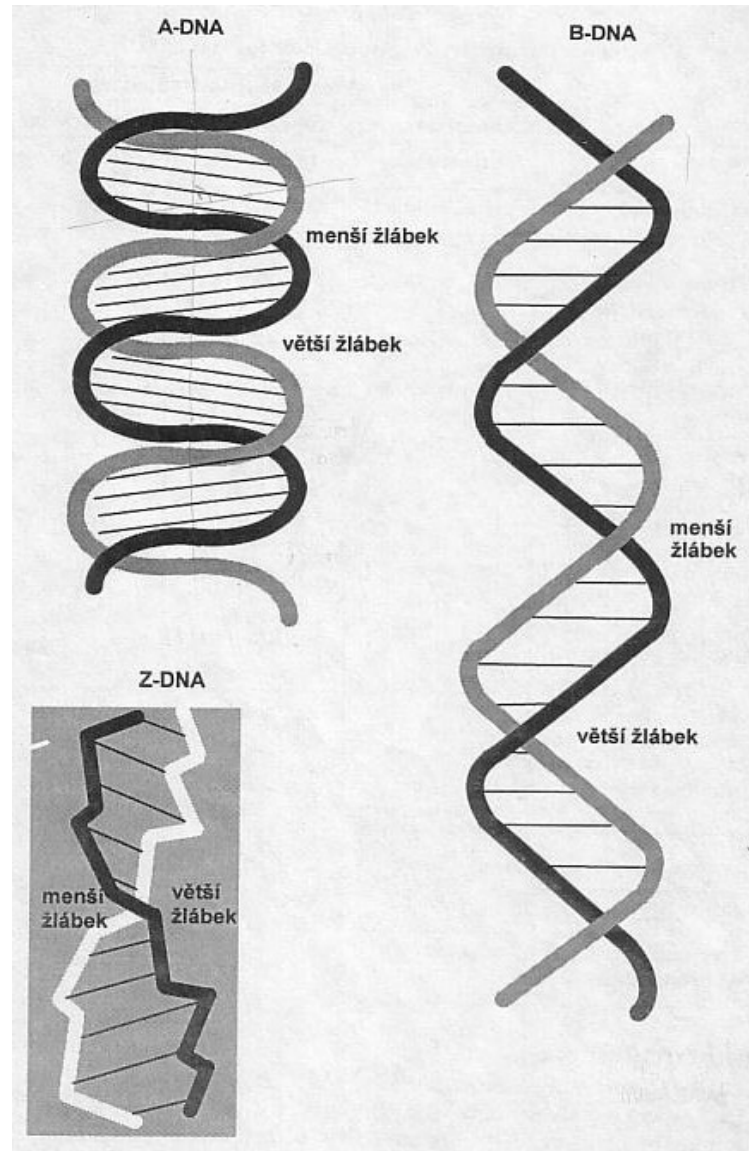


Primární struktura nukleových kyselin:

pořadí nukleotidů v
řetězci nukleové
kyseliny(DNA,RNA)

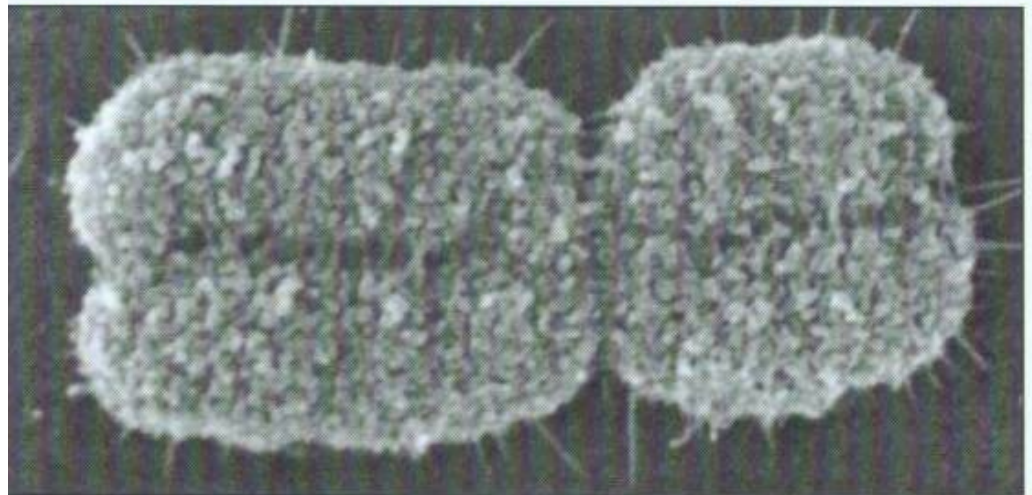
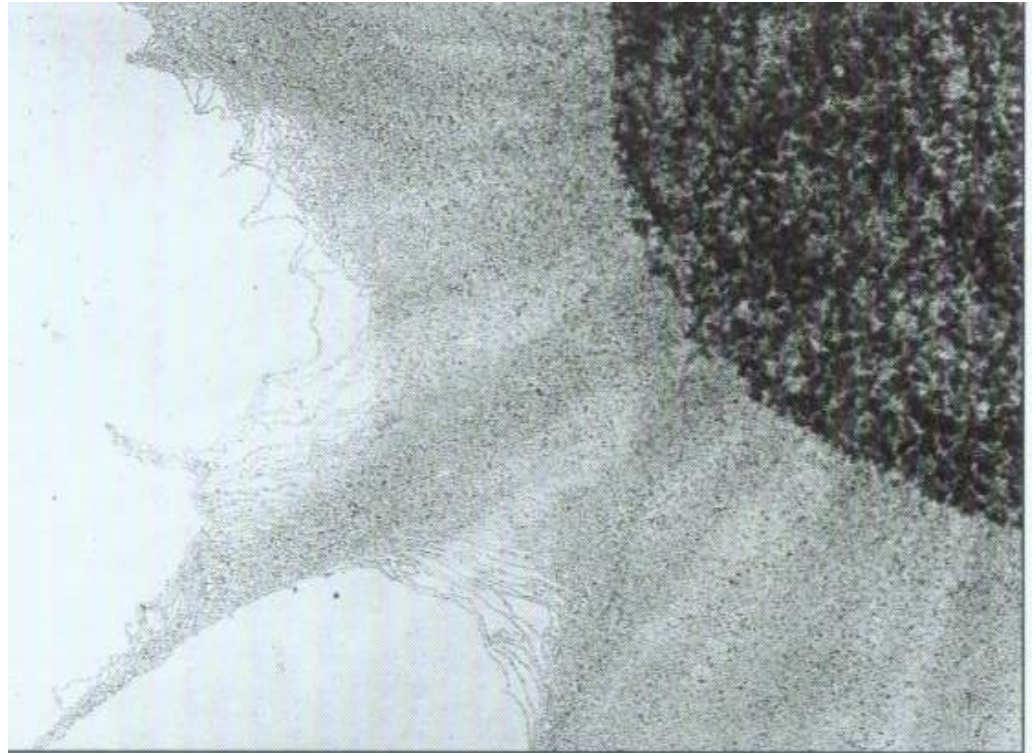
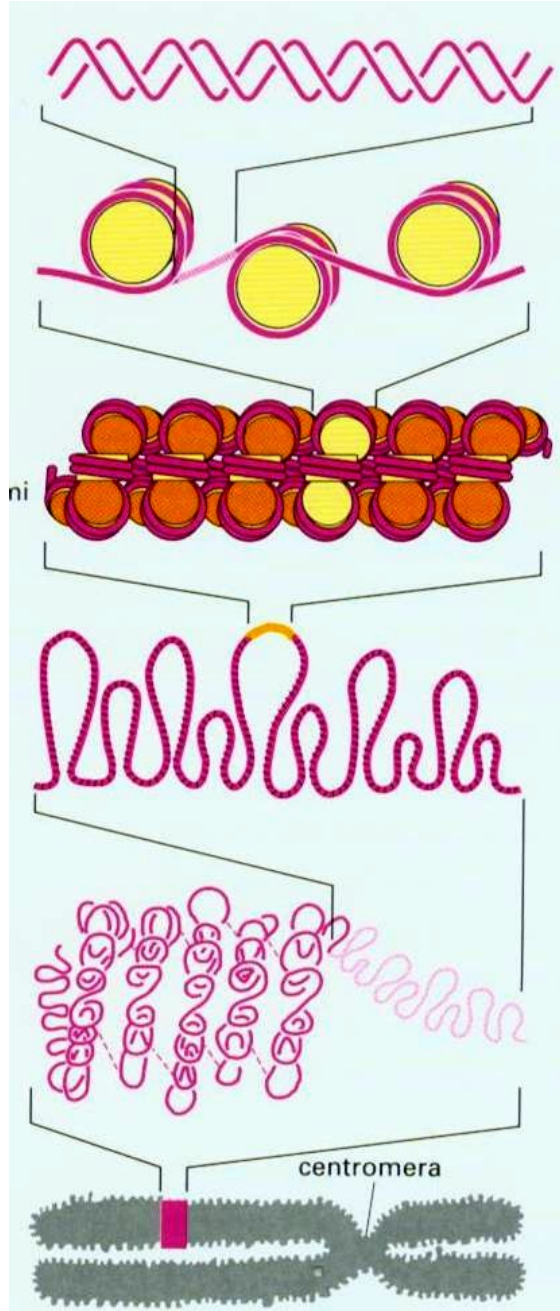


Sekundární struktura DNA:

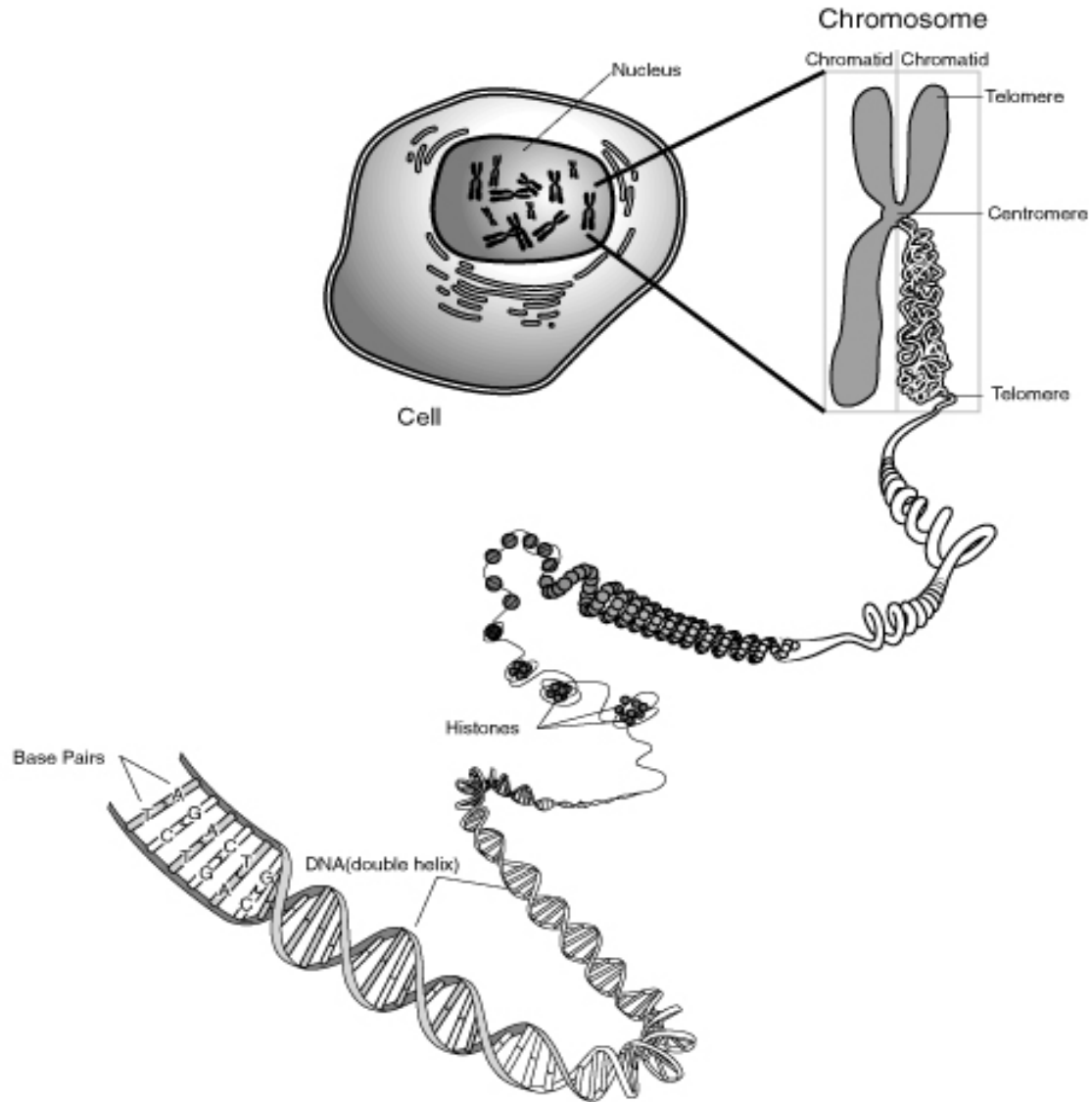


Konformace DNA

Kondenzace chromozomu

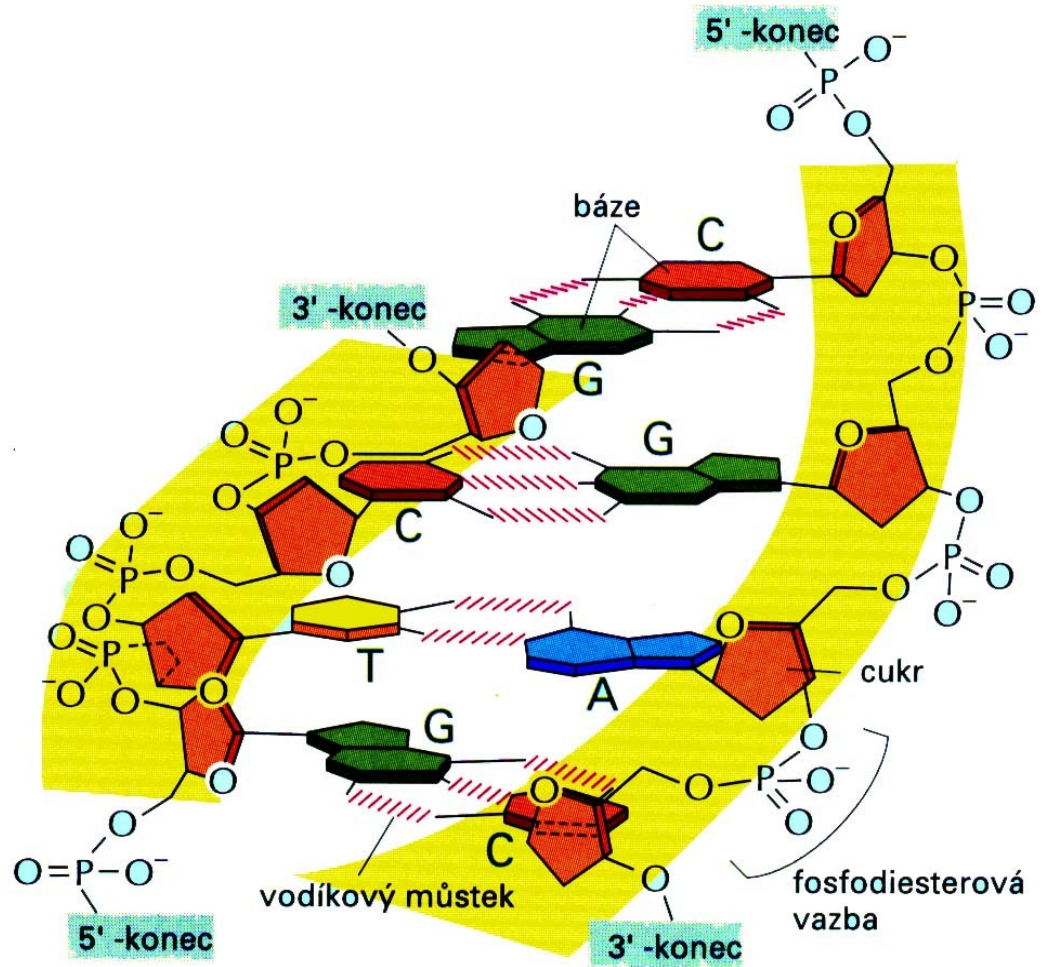


Kondenzace chromozomu

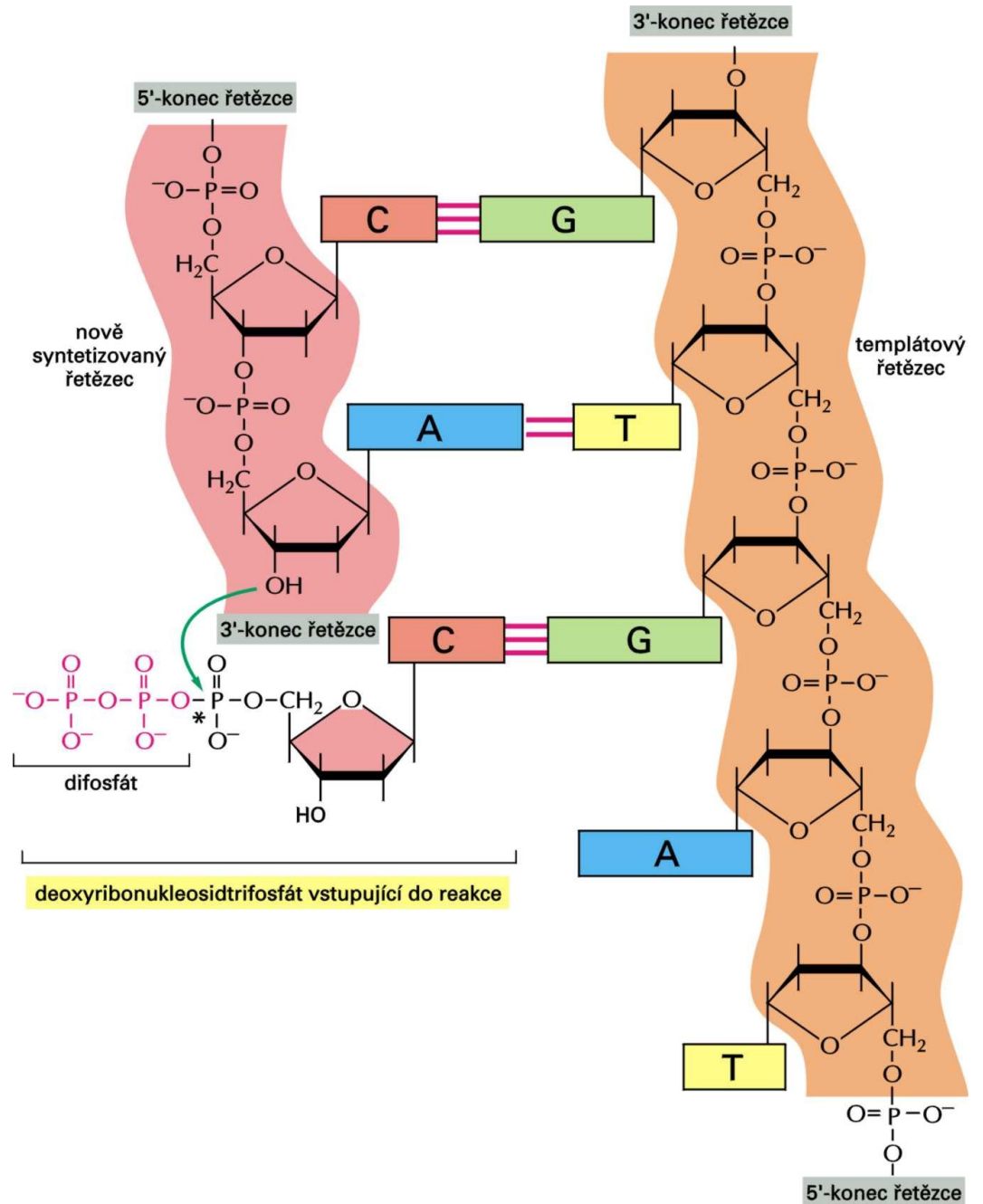


Replikace DNA

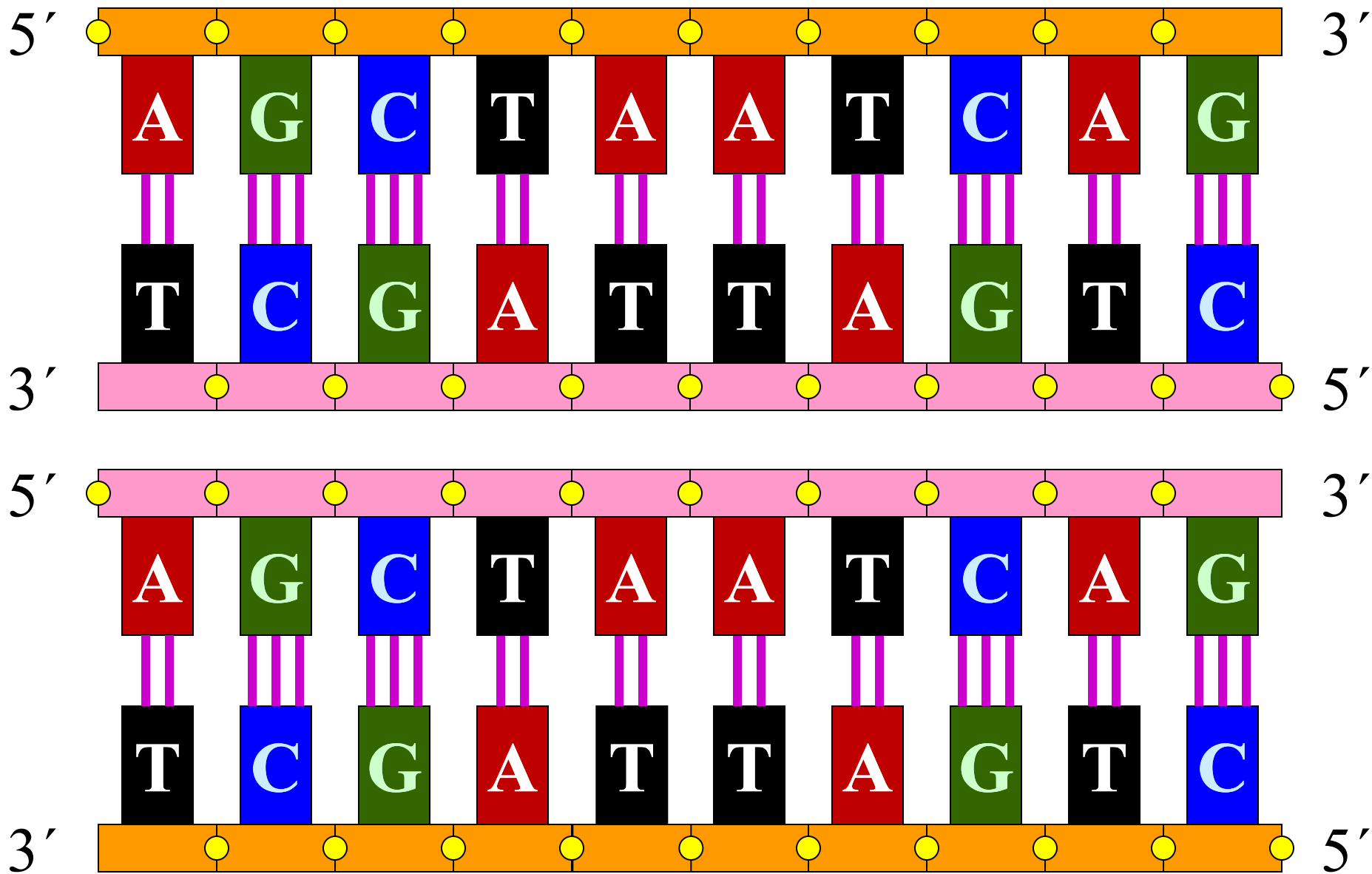
Rozvinutí
dvoušroubice
DNA za účasti
enzymů
(DNA helikáza)



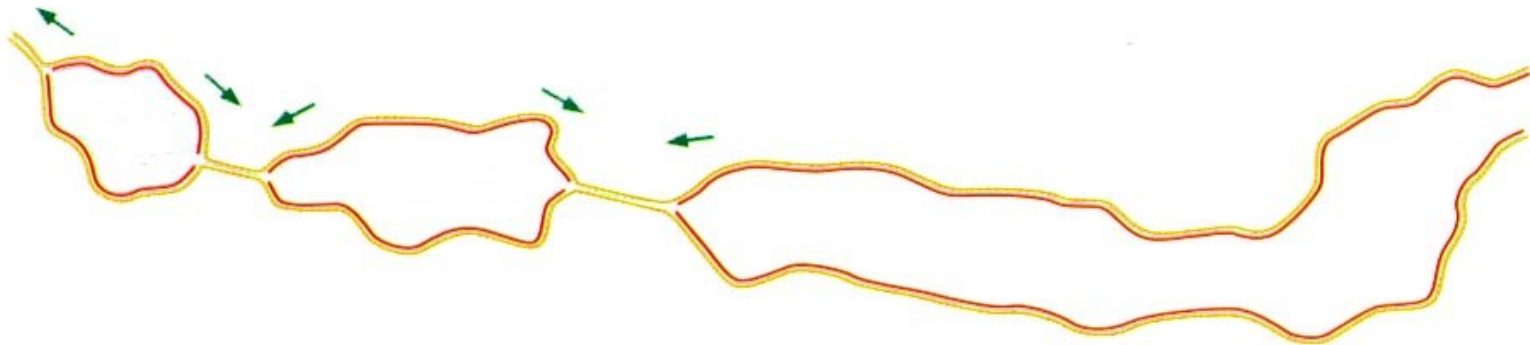
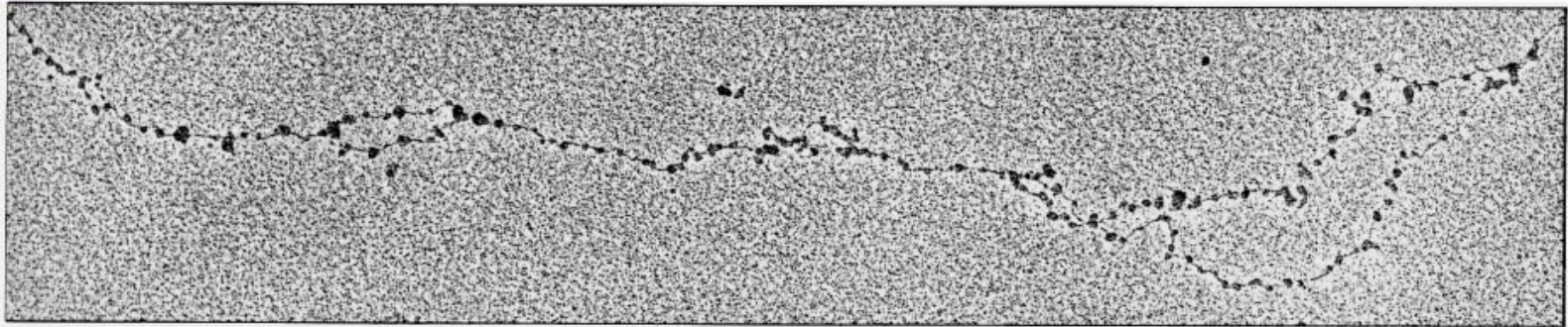
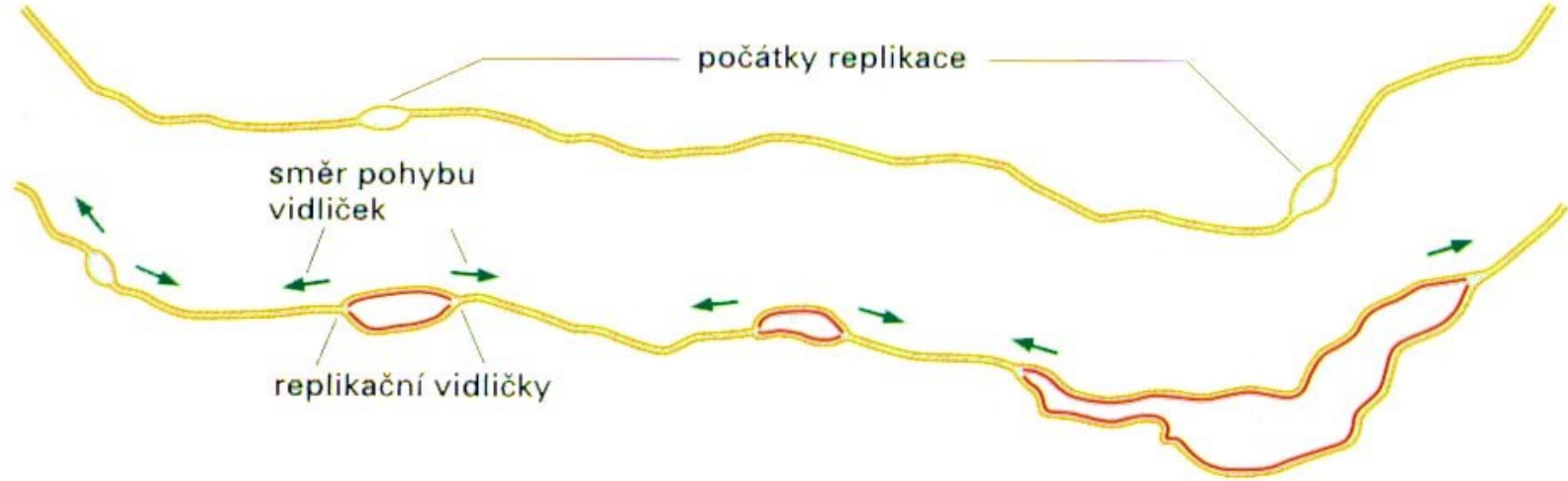
Replikace DNA



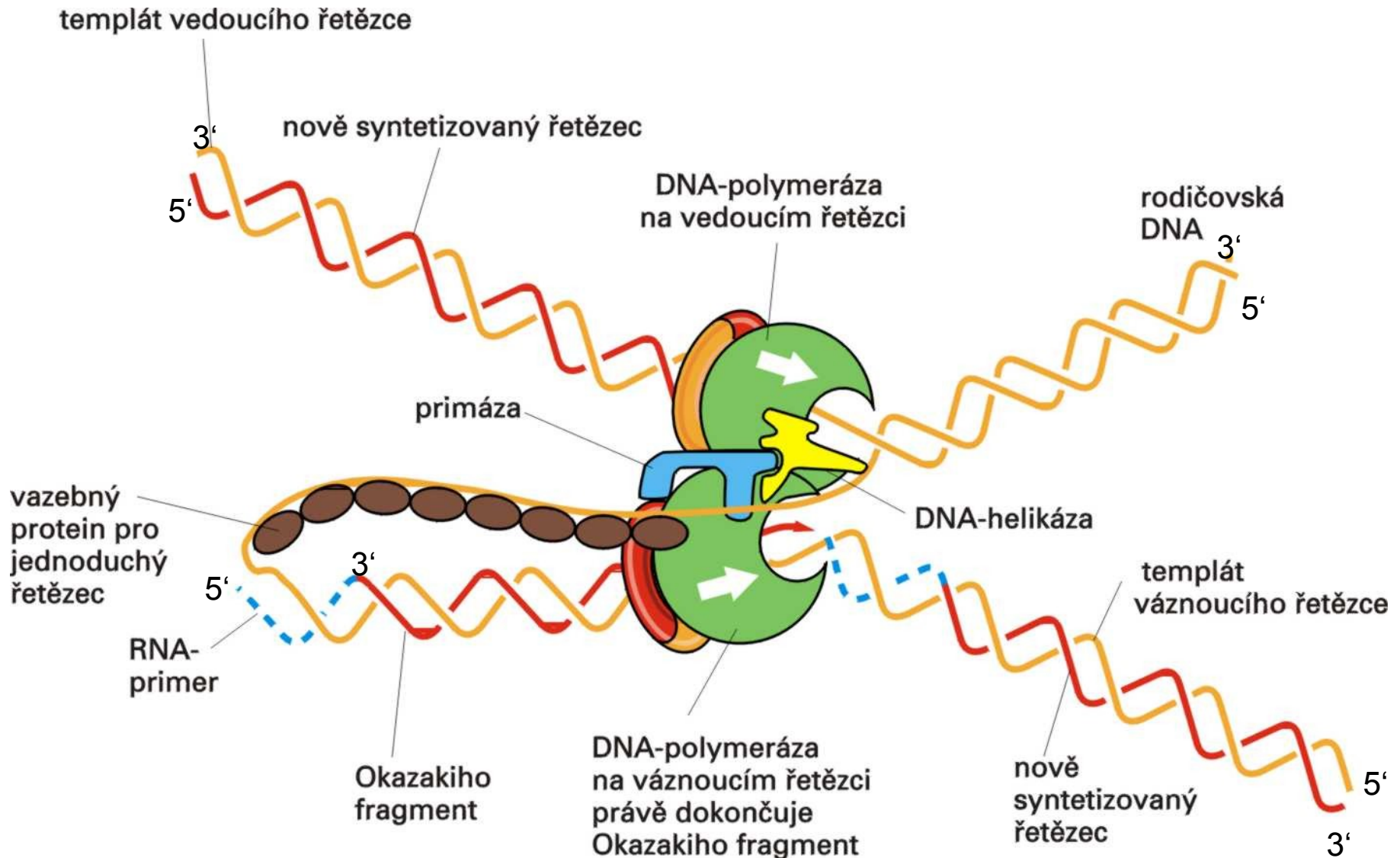
Vytváření komplementárního řetězce (DNA polymeráza)



Replikační vidlice

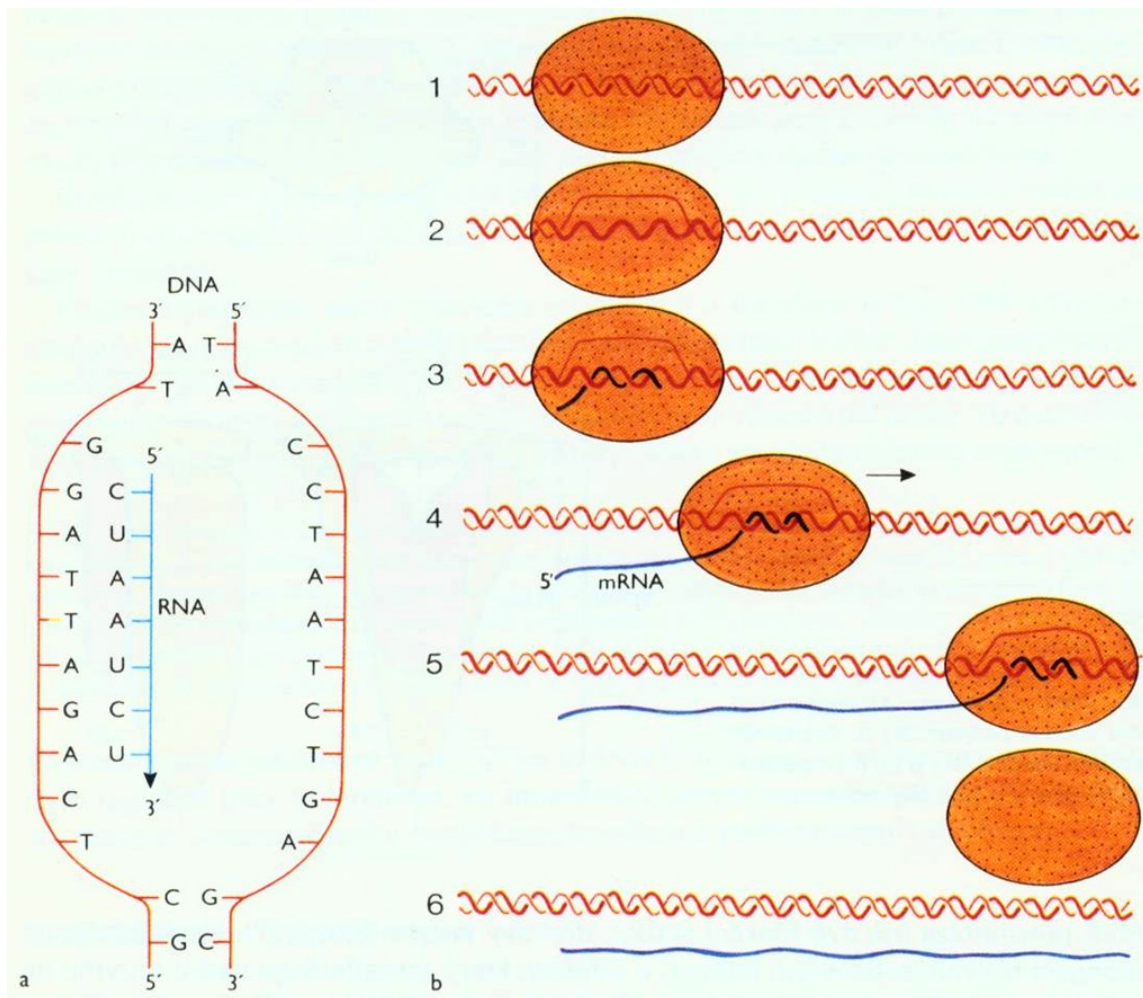


Model replikační vidlice

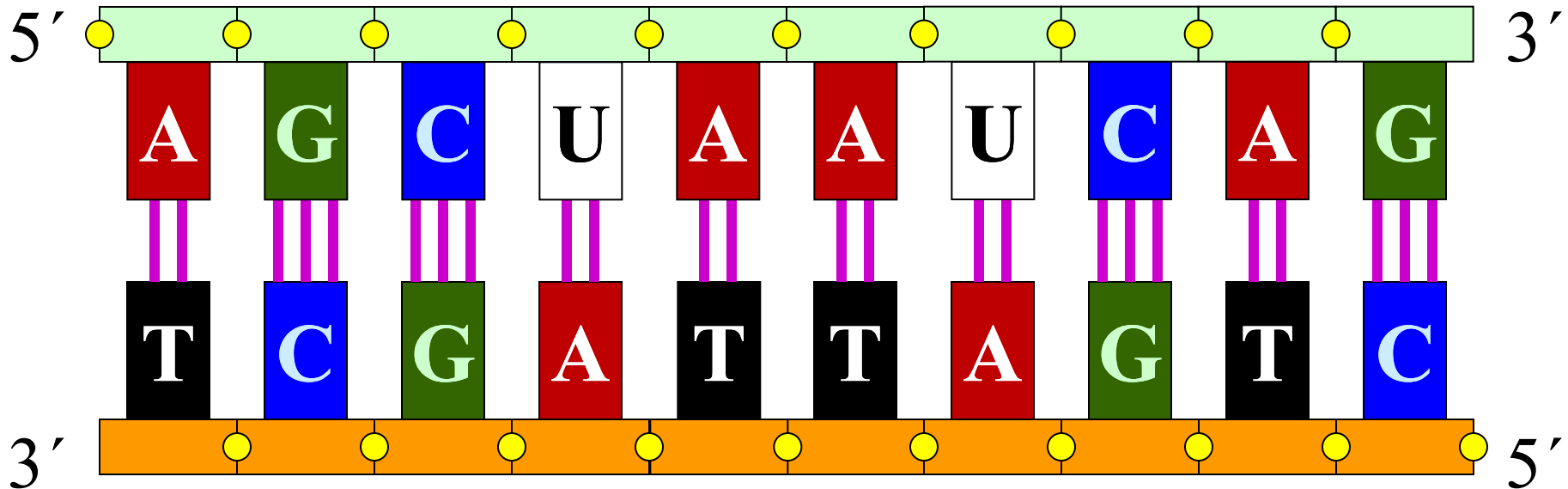


Transkripce

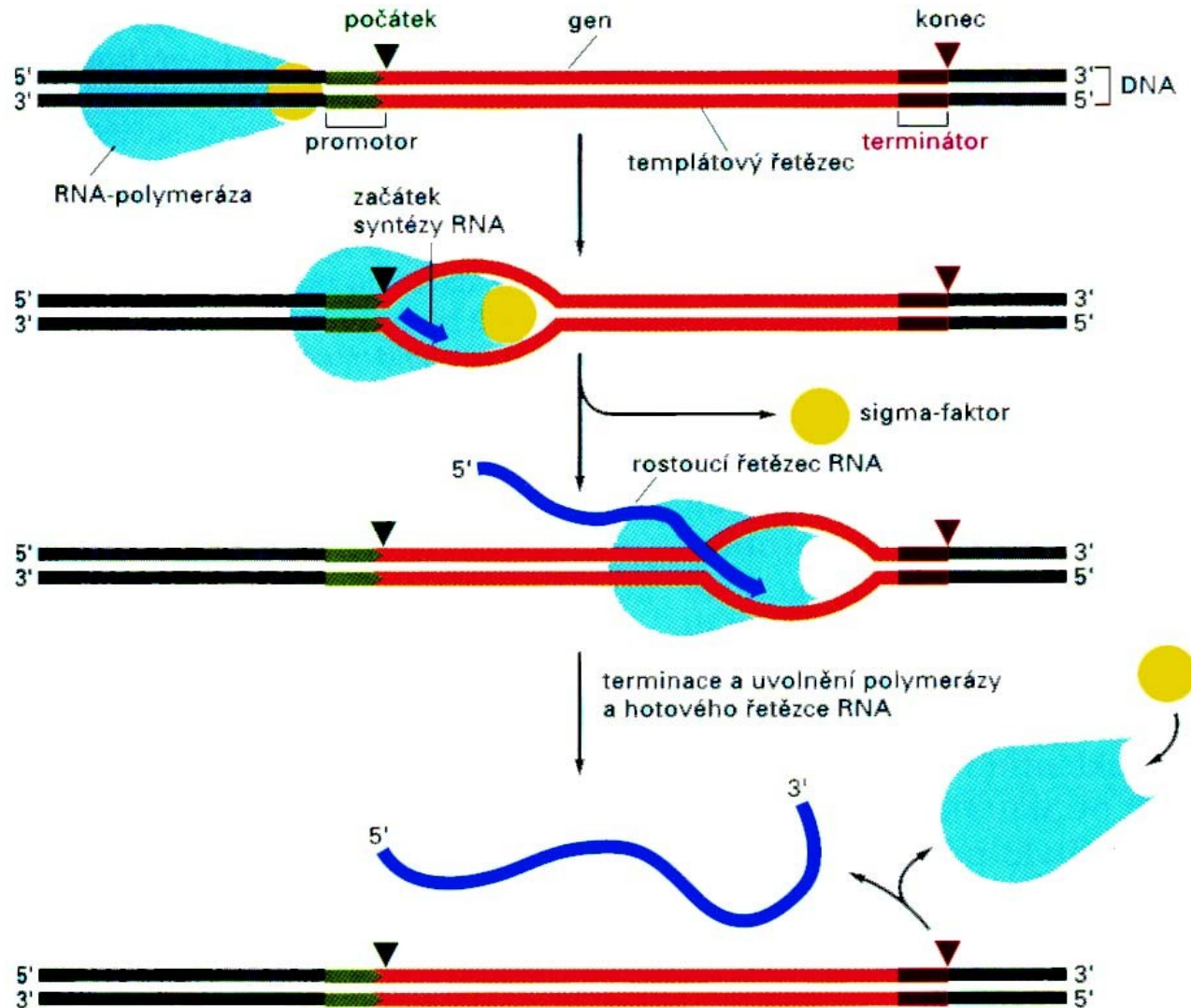
Přepis řetězce DNA do řetězce RNA (DNA-dependentní RNA polymeráza)



Vytváření řetězce mRNA (RNA-polymeráza)



Transkripce



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

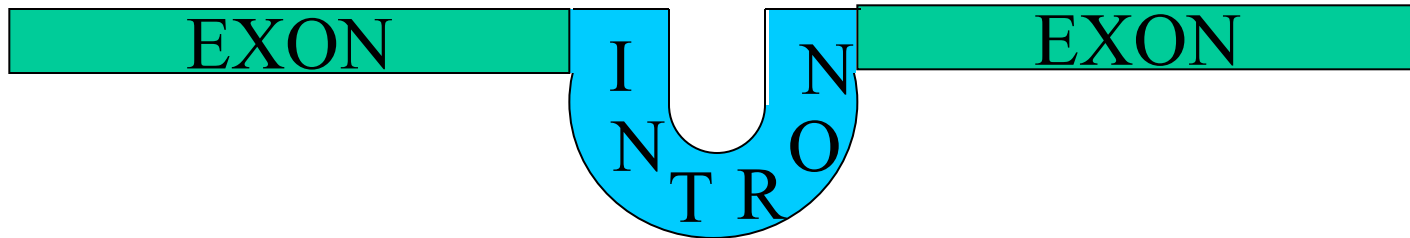
GEN

Gen jednoduchý – souvislé úseky na DNA

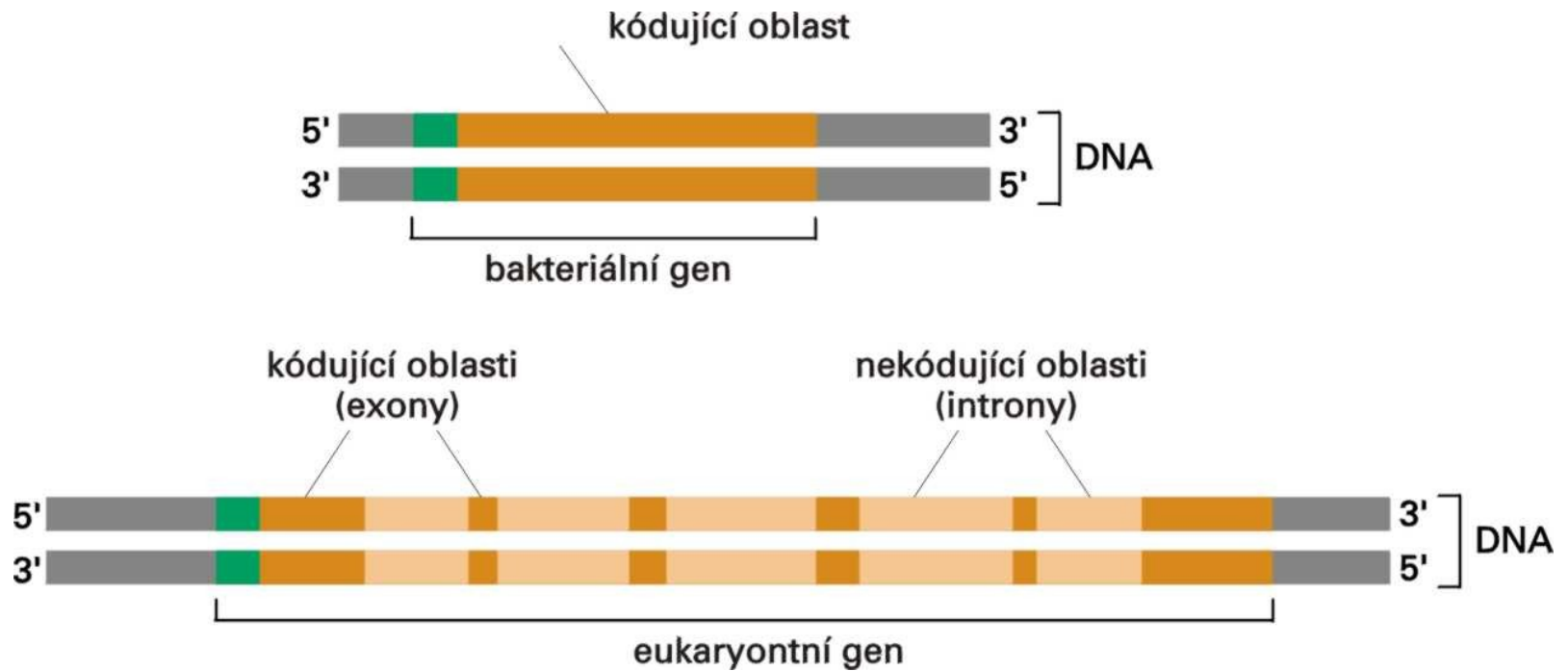
Gen složený – geny sestavené z exonů a intronů

EXON - úseky genů, které zůstanou ve výsledné mRNA

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

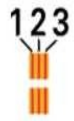


Bakteriální a eukaryontní gen



Struktura dvou lidských genů ukazující uspořádání exonů a intronů

gen lidského β -globinu

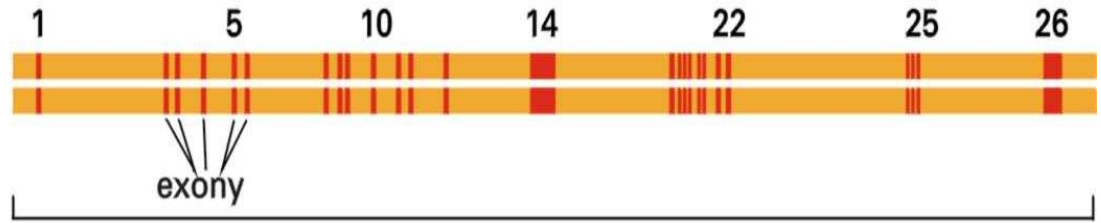


2000

nukleotidových párů

(A)

gen lidského faktoru VIII



(B)

200 000 nukleotidových párů

jednoduchý řetězec
normálního genu pro β -globin

GTGCACCTGACTCCTGA GGAG ---

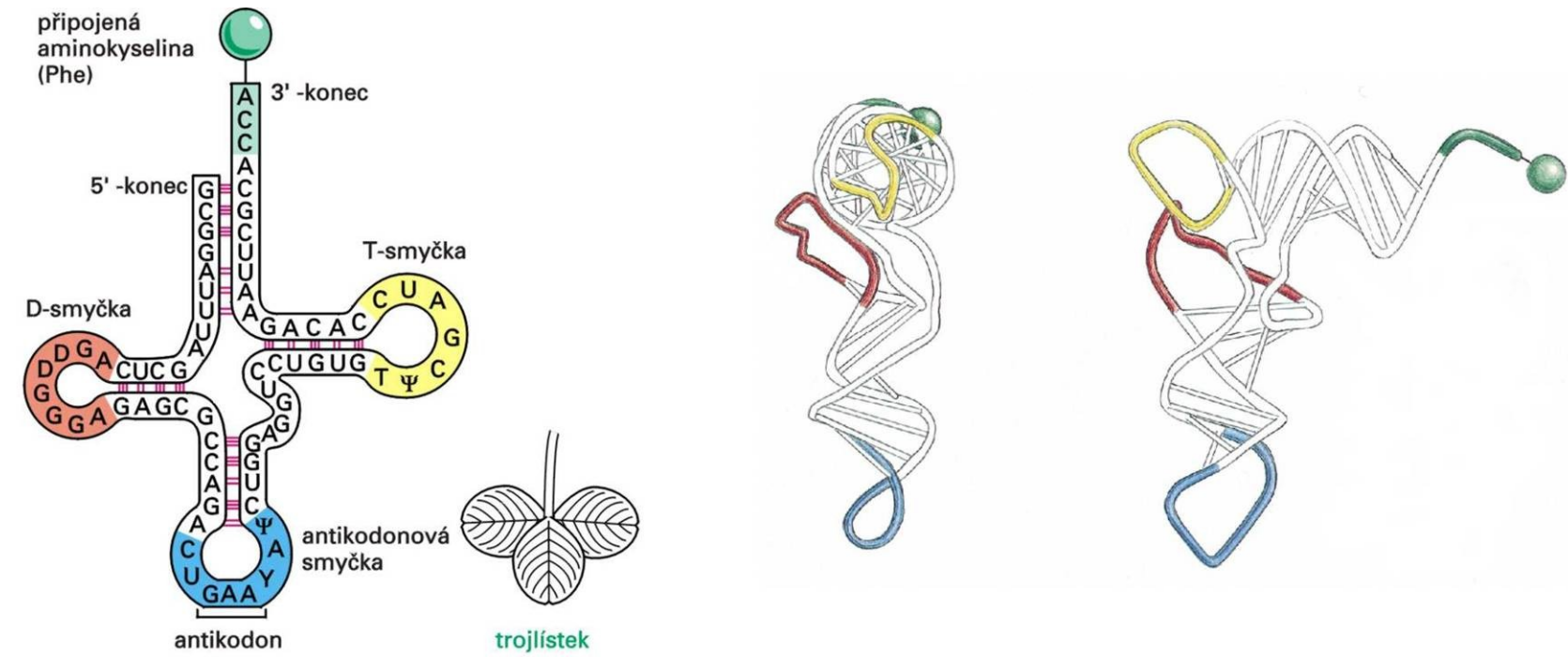
GTGCACCTGACTCCTGT GGAG ---

jednoduchý řetězec
mutantního genu pro β -globin

záměna jediného
nukleotidu (mutace)



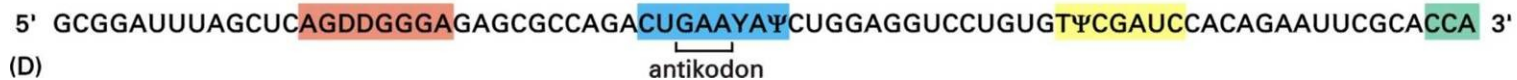
Molekula tRNA



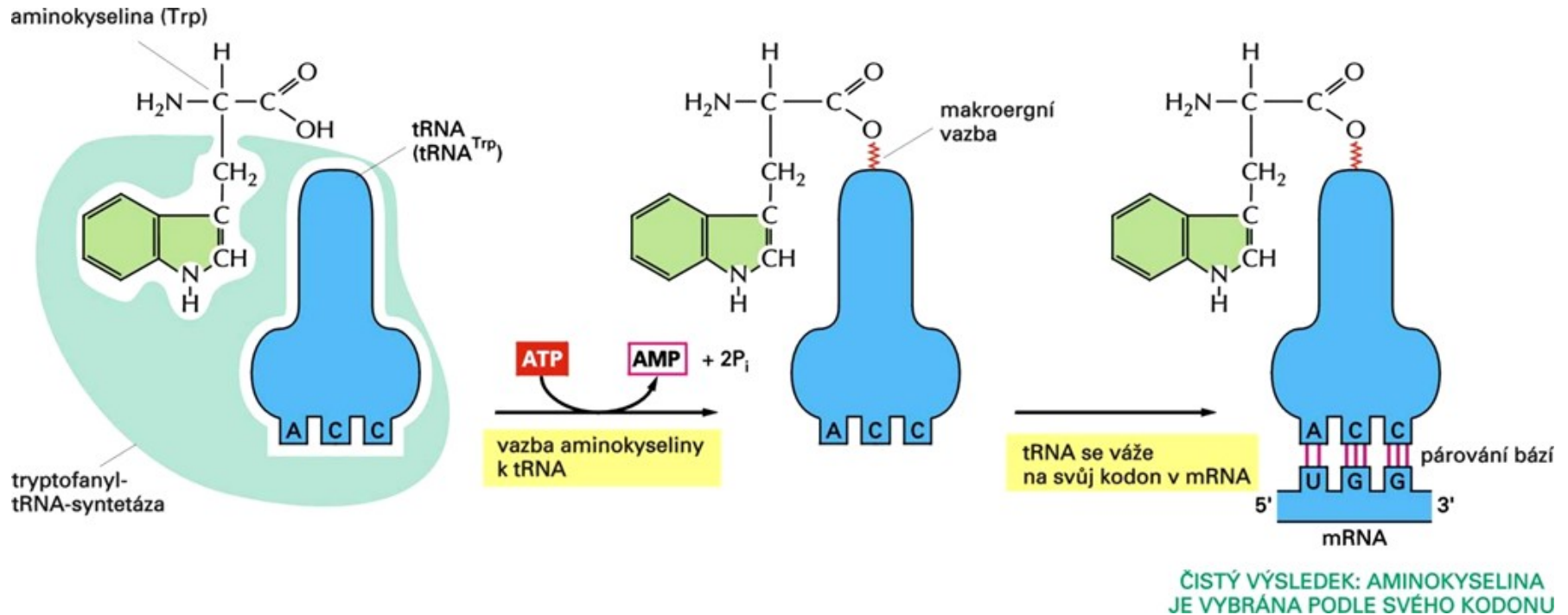
(A)

(B)

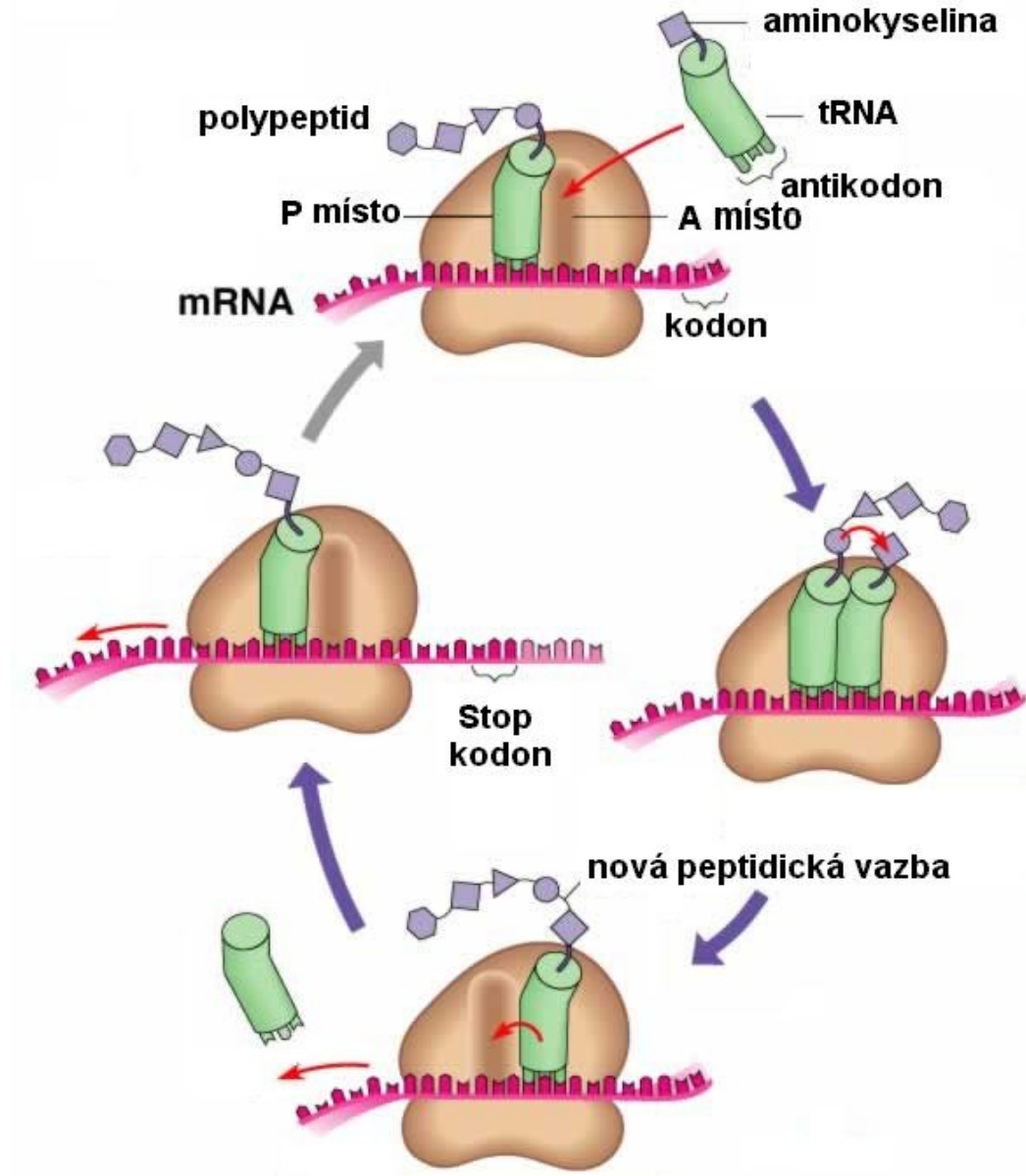
(C)



Genetický kód je překládán díky dvěma po sobě následujícím adaptorům

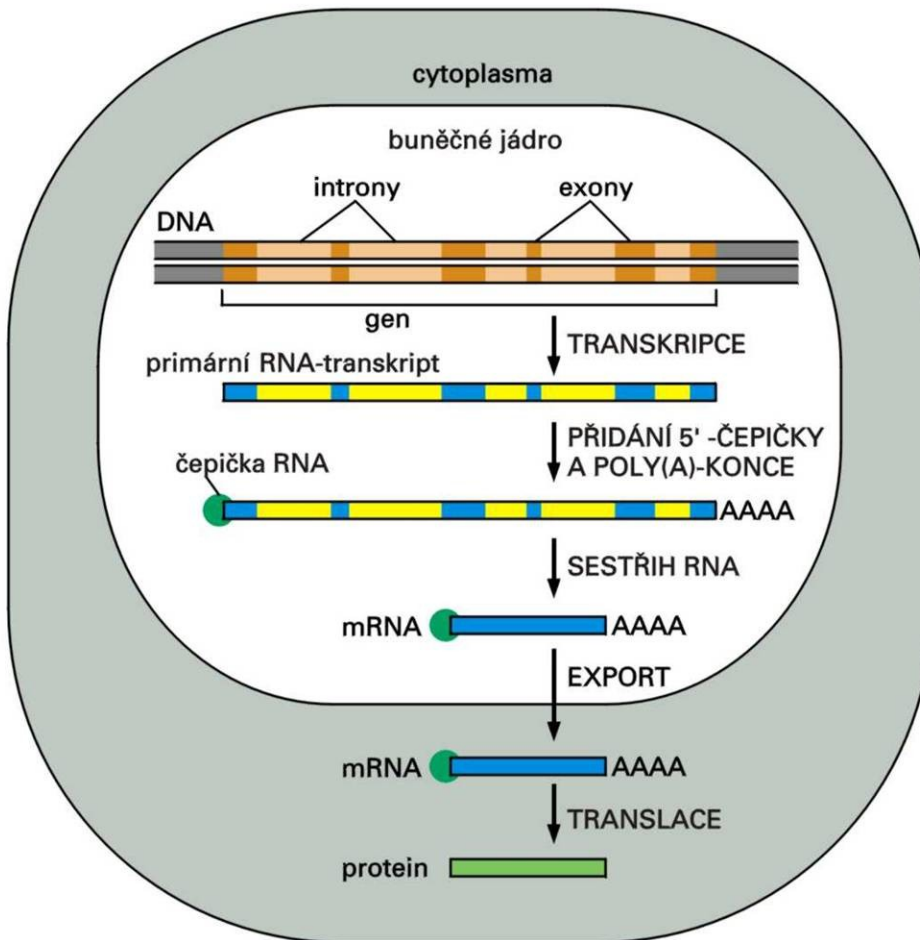


Translace

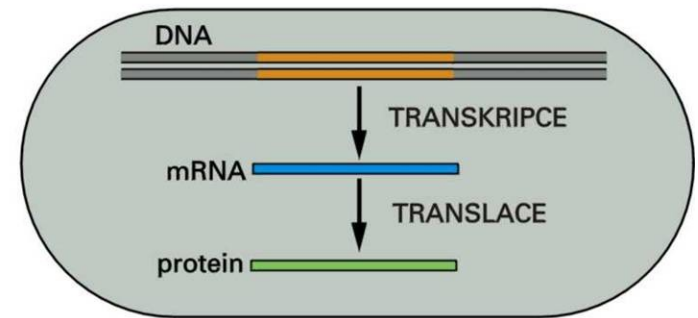


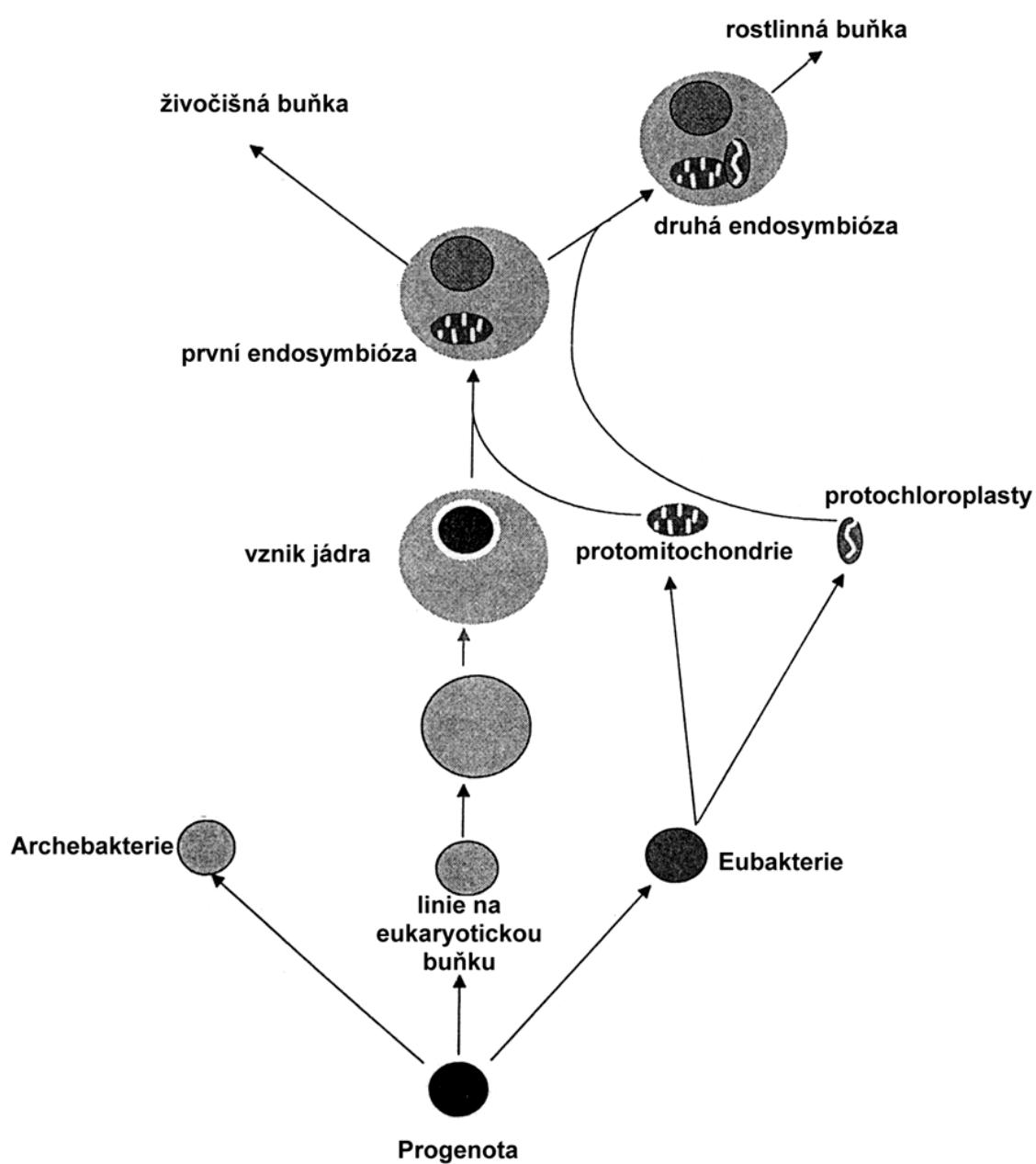
Souhrn procesů vedoucích od genu k proteinu

(A) EUKARYOTA



(B) PROKARYOTA





**800 mil. let
mnohobuněčné
organizmy**

**1. a 2. endosymbióza
1,2 miliardy let**

3,8 – 4,2 miliardy let

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

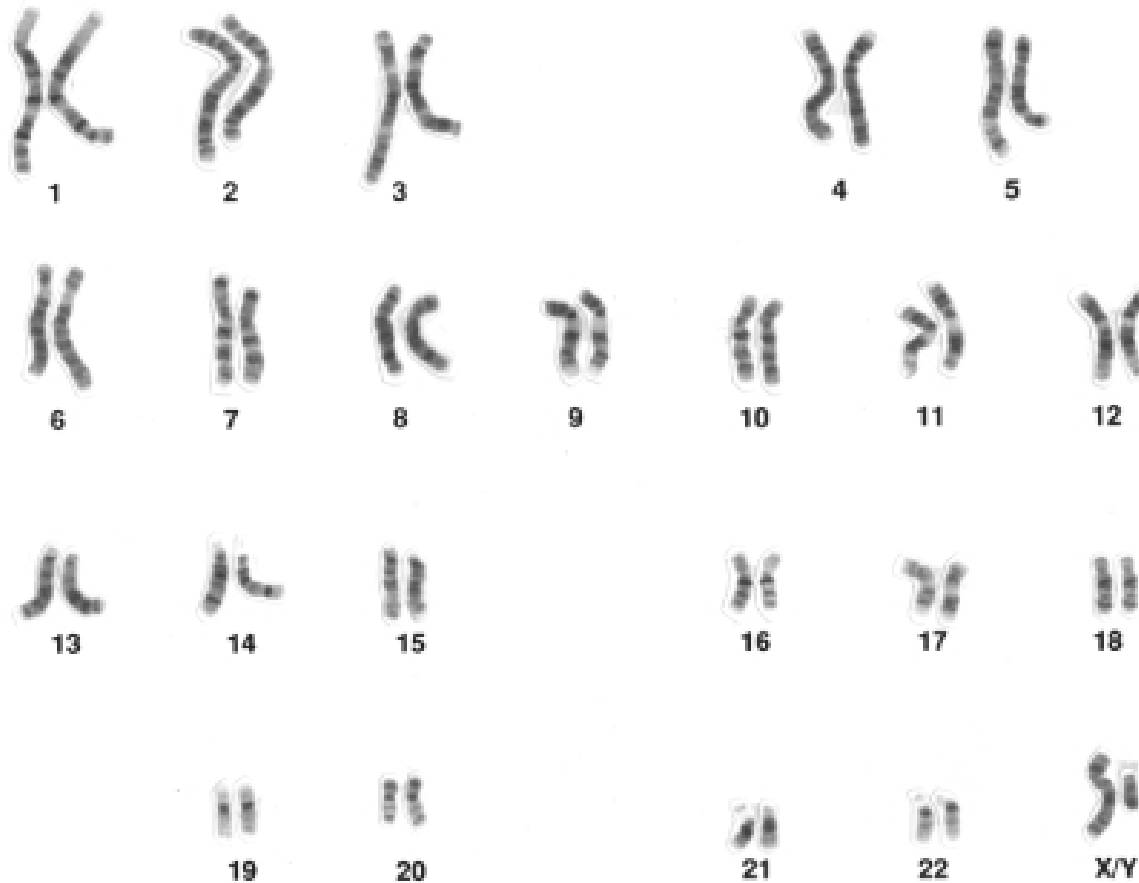
Choroby podmíněné genovými mutacemi

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 chromozomů 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