

1. Úvod do genetiky

- genetika - veda o dedičnosti a premenlivosti živých organizmov
dedičnosť - prenos vlastností z rodičov na potomkov
premenlivosť - variabilita
- genetická rozdiely podmienené génmi
- negenetická rozdiely podmienené faktormi prostredia
Johann Gregor Mendel
- zakladateľ genetiky

1.1. Gén, genotyp

- gén - základná funkčná jednotka dedičnosti
- úsek molekuly DNA, ktorý nesie úplnú genetickú informáciu pre určitú biologickú vlastnosť (napr. pre farbu očí, krvnú skupinu, výšku)
alely - viaceré formy jedného génu
- rôzne alely podmieňujú rozdielne prejavy znaku (alela pre modré, alebo pre hnedé oči, alela pre krvnú skupinu A, B)
genóm - súbor všetkých génov jednej bunky
genotyp - súbor génov jedného organizmu
diploidný organizmus má každý gén zastúpený dvoma alelami (jedným alelickým párom)
chromozómy - útvary, v ktorých je organizovaná DNA
lokus - miesto génu na chromozóme
gény - lokalizované v jadre a mimo jadra
jadrové gény - jadrová dedičnosť
mimojadrové - mimojadrová (mitochondrie, chloroplasty, plazmidy)
diploidný počet chromozómov – $2n$ (u diploidných organizmov)
- chromozómy sú zastúpené párovo
- v páre: rovnaké tvarom, veľkosťou a obsahom
- jeden z páru pochádza zo samčej gaméty, druhý zo samičej
autozómy - chromozómy, ktoré majú svoj pár
gonozómy, heterochromozómy - chromozómy, ktoré pár nemajú
haploidný počet chromozómov – n
v sade sa nachádza len jeden chromozóm z páru

1.2. Znak, fenotyp

- znak - vzniká realizáciou génu v konkrétnych podmienkach
kvalitatívne znaky
(napr. krvná skupina, farba vlasov, farba očí, bezrohosť - rohatosť, farba semien)
- podmienené niekoľkými málo génmi veľkého účinku
kvantitatívne znaky
(výška, váha, dojivosť, znáška)
- podmienené viacerými génmi malého účinku (polygémni)
- na prejave znaku sa výrazne podieľa prostredie
- premenlivosť je kontinuálna
fenotyp - súbor všetkých znakov jedného organizmu
- vonkajší prejav všetkých dedičných informácií
- okrem genotypu sa prejavuje aj vplyv prostredia

1.3. Homozygot, heterozygot, dominantný, recesívny

homologické chromozómy

- dva chromozómy jedného páru (jeden od otca, druhú od matky)

nehomologické chromozómy

- z dvoch rôznych párov

homozygot

- pre daný znak má dve rovnaké alely (má jeden gén 2x)

heterozygot

- pre daný znak má dve rozličné alely

dominantná alela

- „nadradená“

- označuje sa veľkým písmenom

- v homozygotnom aj heterozygotnom stave podmieňuje rovnaký fenotypový prejav

recesívna alela

- „podriadená“

- v heterozygotnom stave je jej prejav potlačený dominantnou alelou

- fenotypovo sa prejaví iba u recesívneho homozygota

označovanie a príklad

A – dominantná alela (hnedé oči)

a – recesívna alela (modré oči)

AA – dominantný homozygot (hnedooký)

Aa – heterozygot (navonok zhodný s dominantným homozygotom)

(hnedooký)

aa – recesívny homozygot (prejavila sa recesívna alela)

(modrooký)

2. Molekulové základy genetiky

2.1. Štruktúra a funkcia nukleových kyselín

DNA - univerzálny nositeľ genetickej informácie (RNA – vírusy, nositeľ – RNA)

- kys. deoxyribonukleová

Watson, Crick – objav štruktúry DNA, (1953)

- 2 komplementárne reťazce stočené do pravotočivej závitnice

„nukleové kyseliny“

- v jadre

DNA, RNA - pozostávajú z nukleotidov

nukleotid: - dusíkatá báza

DNA: A-adenín, G-guanín, C-cytozín, T-tymín

RNA: A, G, C, U-uracil

- cukor (pentóza) – ribóza alebo deoxyribóza

- kys. fosforečná

polynukleotidové reťazce sú spojené podľa princípu komplementarity:

A – T, C – G, A – U, komplementárne bázy sú spojené vodíkovými mostíkmi

poradie nukleotidov - primárna štruktúra NK

DNA - uchováva a odovzdáva geneticкую informáciu zapísanú poradím nukleotidov v jej

primárnej štruktúre

RNA - sprostredkúva prenos genetickej informácie z DNA do poradia aminokyselín

v bielkovine

2.1.1. Prenos genetickej informácie

„ústredná dogma molekulovej biológie“ (Crick, 1958)

DNA (replikácia) → (prepis, transkripcia) → mRNA → (preklad, translácia) → bielkovina

replikácia DNA

kopírovanie, zdvojenie molekuly DNA, (nevyhnutné pre základnú funkciu DNA – zachovávať a odovzdávať genetickú informáciu)

transkripcia, prepis

DNA ako základný nosič informácie neopúšťa jadro, ale táto informácia je prepisovaná do nukleotidov RNA a až táto prechádza do cytoplazmy a je matricou (vzorom) pre syntézu bielkovín

translácia, preklad

informácia kódovaná poradím nukleotidov RNA sa ďalej prekladá do poradia aminokyselín tvoriacich bielkovinu, tento proces prebieha v cytoplazme

2.2. Replikácia – syntéza DNA

- umožňuje odovzdávanie kompletnej genetickej informácie z materskej bunky na dcérske bunky
- prebieha v S-fáze bunkového cyklu
- replikáciou vznikajú dve rovnaké molekuly DNA identické s pôvodnou (materskou) molekulou

2.2.1. Mechanizmus replikácie DNA

- postupné rozpletanie dvojzávitnice DNA (narušenie vodíkových mostíkov medzi jednotlivými bázami nukleotidov)
- ku každej báze sa vodíkovým mostíkom pripojí komplementárny nukleotid,
- DNA – polymeráza – enzým, katalyzuje vzájomné pospájanie nukleotidov do nového reťazca
- výsledok: dve identické molekuly DNA

<http://www.johnkyrk.com/DNAreplication.html>

2.3. Genetický kód

- súbor pravidiel, „kľúč“ podľa ktorých sa genetická informácia zapísaná poradím nukleotidov DNA prevádza na poradie aminokyselín v bielkovine (primárnu štruktúru bielkovín)
- A, T, G, C – nukleotidy (označenie podľa dusíkatej bázy)
- trojica nukleotidov (triplet) sa nazýva kodón (jedno kódové slovo)
- aminokyseliny (20 elementárnych – základných) - (gly) glycín, (ala) alanín, (val) valín, (leu) leucín, (ile) izoleucín, (ser) serín, (tre) treonín, (phe) fenylalanín, (tyr) tyrozín, (trp) tryptofán, (asp) kyselina asparágová, (glu) kyselina glutámová, (asn) asparagín, (glu) glutamín, (cys) cysteín, (met) metionín, (lyz) lyzín, (arg) arginín, (his) histidín, (pro) prolín

vlastnosti genetického kódu:

- je tripletový – každá aminokyselina je kódovaná poradím troch za sebou idúcich nukleotidov (tripletom, kodónom)
- neprekrýva sa – každý nukleotid je súčasťou len jedného tripletu (kodónu)
- je degenerovaný: keďže zabudovanie jednej aminokyseliny môže byť kódované viacerými tripletmi (ochrana pred mutáciami – zmena jednej bázy neznamená zmenu aminokyseliny)
- je univerzálny – platí pre všetky organizmy

2.4. Funkcia génu na molekulovej úrovni

gény sa vyskytujú v troch funkčných formách:

- štruktúrne gény - obsahujú informáciu o poradí aminokyselín v jednej bielkovine, nesú informáciu o jednom konkrétnom znaku organizmu
- prepisujú sa do mediátorovej RNA (mRNA)
- gény pre RNA - prepisujú sa do transférovej (tRNA) a ribozómovej RNA (rRNA)
- regulačné gény - regulujú aktivitu iných génov (nie všetky štruktúrne gény sú aktívne vo všetkých bunkách a v každom čase)

2.5. Expresia génu

expresia – realizácia

2 procesy

- transkripcia – prepis (DNA do mRNA)
- translácia – preklad (mRNA do bielkoviny) - proteosyntéza

2.5.1. Transkripcia genetickej informácie – syntéza mRNA

- prebieha v jadre
- čiastočne sa oddelia dva reťazce DNA,
- jeden reťazec slúži ako matrica (predloha)
- pripájanie nukleotidov na voľné bázy (podľa princípu komplementarity) katalyzuje enzým RNA polymeráza
- uvoľnenie RNA (presun do cytoplazmy)
- spojenie reťazcov DNA

2.5.2. Translácia genetickej informácie – proteosyntéza – syntéza bielkovín

- „preklad“ gen. informácie z poradia nukleotidov do poradia aminokyselín
- prebieha v cytoplazme

ribozómy

- tvorené bielkovinou a rRNA
- zložené s malej a veľkej podjednotky

molekuly mRNA (mediátorovej RNA)

- poradie tripletov (kodónov) v mRNA určuje poradie aminokyselín v bielkovine

transférová RNA (tRNA)

- štruktúra d'atelinového listu
- aminokyselina
- antikodón (komplementárny s kodónom na mRNA)
- každá aminokyselina má „vlastnú“ RNA

proces:

- mRNA sa naviaže na ribozómy
- tRNA sa antikodónmi pripája na kodóny mRNA (prináša aminokyselinu)
- aminokyseliny sa spájajú peptidovou väzbou
- tRNA sa uvoľňuje
- bielkovina sa oddeľuje od ribozómu

<http://www.ncc.gmu.edu/dna/ANIMPROT.htm>

3. Genetika prokaryotov

nemajú typické jadro

nukleoid - prokaryotický chromozóm

- kruhovitá dvojreťazcová molekula DNA,
- baktérie sú haploidné, z každého génu majú len jednu alelu

chromozómová mapa

- ukazuje umiestnenie a poradie génov na chromozóme

3.1. Operóny

- transkripčné jednotky tvorené štruktúrnymi génmi
- súbor niekoľkých štruktúrnych génov, ktoré sa prepisujú do jednej molekuly RNA,
- celý operón sa aktivuje naraz a kóduje syntézu podobných bielkovín
- napr. laktózový operón baktérií sa aktivuje iba v prípade, že sa okolí nachádza laktóza a syntetizuje enzýmy, ktoré ju umožňujú využívať

3.1.1. Jednosmerný prenos genetickej informácie

- konjugácia
- proces podobný pohlavnému rozmnožovaniu
- jednosmerný prenos genetického materiálu z bunky „darcu“ do bunky „prijemcu!“

3.2. Plazmidy

- malé kruhové molekuly DNA
- nesú gen. inf. ktoré nie sú nevyhnutné pre život ale môžu byť pre baktérie prospešné (napr. rezistencia na antibiotiká, ťažké kovy, tox. látky, syntéza toxínov, bielkovín...)
- konjugačné plazmidy – riadia konjugáciu
- replikujú sa samostatne, nezávisle od chromozómu
- ľahko sa do nich včleňujú iné gény
- ľahko prechádzajú z bunky do bunky pri konjugácii
- (posledné dva body – využitie v genetických manipuláciách)

4. Bunkové základy dedičnosti

4.1. Genetika eukaryotickej bunky

eukaryotická bunka

- genetický materiál chránený obalom
- delí sa nepriamym delením jadra (mitóza, meióza)
- gen. inf. sústredená v chromozómoch (v jadre)
- gen. inf. aj v mitochondriách a plastidoch

chromozóm(y)

- stále štruktúry jadra
- úloha pri prenose gen. inf. do dcérskych buniek
- 1 chromozóm – 1 lineárna molekula DNA
- gény na chromozóme: presná poloha
- chromozómy sú charakteristické: počtom, tvarom, veľkosťou

4.2. Počet chromozómov

systematický znak, charakteristický znak biologického druhu,

gaméty (pohlavné bunky):

n - haploidný počet chromozómov (každý chromozóm raz)

somatické bunky:

2n - diploidný počet (jeden od jedného z rodičov, druhý od druhého)
chromozómy sú párové, (každý má dvoj pár)

homologické chromozómy:

pochádzajúce z jedného chromozómového páru

nehomologické, heterologické

pochádzajúce z rozličných chrom. párov

autozómy

somatické chromozómy, obsahujú gény určujúce vlastnosti organizmu

tvoria homologické páry

gonozómy

určujú pohlavie jedinca, nesú aj iné gény (hemofília, daltonizmus)

označ. X, Y, u ženy: XX (homologické), u muža XY (nehomologické)

4.3. Morfológia chromozómov

závisí od mitotického stavu bunky

v nedeliacom sa jadre - dešpiralizované

počas delenia

- špiralizácia (hrubnutie)

- metafáza najlepšie pozorovateľné, tvar X

chromozóm:

- 2 pozdĺžne chromatídy spojené centromérou (miesto pripojenia deliaceho vretienka)

- 2 ramená (podľa polohy centroméry – podľa dĺžky ramien rozdelujeme chromozómy

na rovnoramenné – metacentrické a nerovnoramenné – submetacentrické, akrocentrické

a telocentrické)

- 2 zúženia (konstrikcie) – primárna konstrikcia (centroméra – miesto napojenia

centrioly), sekundárna (na konci ramena, miesto po zúžení – satelit, v zúžení –

organizátor jadierka)

stavba chromozómu

chromatín

DNA + bielkoviny (ako sú uložené?)

bielkoviny = históny – 8 histónov obtočených DNA vytvára nukleozóm

viacnásobnou špiralizáciou chromatínu sa takto vytvára charakteristický

metafázový chromozóm

<http://www.johnkyrk.com/chromosomestructure.html>

karyotyp

- súbor chromozómov jednej somatickej bunky

- 23 párov

- autozómy: 7 (A-G) skupín podľa veľkosti a tvaru, + 2 pohlavné chromozómy

idiogram

- schematické znázornenie karyotypu

<http://www.explorellearning.com/index.cfm?method=cResource.dspView&ResourceID=440>

4.4. Reprodukcia buniek eukaryotov

genetické dôsledky

4.4.1. Mitóza a jej genetické dôsledky

mitóza

- nepriame delenie bunkového jadra

- vznik dcérskych buniek s rovnakým genetickým materiálom

- $2n \rightarrow 2n$ $n \rightarrow n$

- interfáza – S fáza – replikácia DNA (vznik dvoch dcérskych chromatíd)

- pro- meta- ana- telo- fáza

klon - genotypovo rovnaké bunky alebo organizmy

vznik mutácií – zriedkavý, náhodný

4.4.2. Meióza a jej genetické dôsledky

meióza

- rozmnožovanie, pri ktorom vznikajú pohlavné bunky (gaméty) - gametogenéza
- pri oplodnení: $n + n = 2n$ - nevyhnutná redukcia počtu chromozómov
- interfáza – replikácia DNA, chromatídy zostávajú spojené centromérou
- samotná meióza: dve fázy, meióza I a meióza II
- *profáza* meiózy I: homologické chromozómy vytvárajú bivalenty,
- crossing-over: recipročná výmena častí nesesterských chromatíd medzi dvoma chromozómami v rámci bivalentu – vznik rekombinácií
- *anafáza* meiózy I: celé homologické chromozómy sa rozchádzajú k protiláhlým pólom bunky (nenastáva rozdelenie chromozómu v centromére ako v mitóze)
- k jednému pólu putuje „otcovský chromozóm“ k opačnému „materský“
- výsledok: redukcia počtu chromozómov, segregácia – náhodná distribúcia chromozómov, každý člen chromozómového páru sa dostane do inej gaméty
- meióza II – klasická mitóza (bez interfázy – bez syntézy DNA – už je nasyntetizovaná)

dôsledky meiózy:

- vznik 4 rozdielnych buniek
- redukcia počtu chromozómov – vznik haploidných buniek
- crossing-over, segregácia – vznik rozličných kombinácií materiálu od rodičov zabezpečuje, gen. premenlivosť (každá spermia a každé vajíčko nesie jedinečnú kombináciu génov)

5. Mendelove zákony

- Johan Gregor Mendel (1822 – 1884)
- prvé pokusmi overené základy dedičnosti
- krížil rastliny hrachu s rozličnými vlastnosťami, sledoval znaky potomstva a kvantitatívne vyhodnocoval výsledky (krížením hrachu s červenými kvetmi s hrachom s bielymi kvetmi dostaneme v potomstve $\frac{1}{4}$ bielych a $\frac{3}{4}$ červených hrachov)
- formuloval: Mendelove zákony dedičnosti

5.1. Symbolika

gén –

úplná dominancia – dominantná alela úplne prevláda nad recesívnou alelou, dominantnú označujeme veľkým tlačným písmenom (písmeno zodpovedá prvému písmenu anglického pomenovania daného znaku)

recesívnu alelu malým tlačným písmenom

neplná dominancia – intermediarita

alely sa rovnako podieľajú na prejave daného znaku

dominantná červená a recesívna biela v heterozygotnom stave podmieňujú ružové kvety

heterozygot - jedinec, ktorý má vo svojom genotype 2 rôzne alely jedného génu (Rr)

homozygot - jedinec, ktorý má v genotype 2 rovnaké alely jedného génu (RR, rr)

Prehľad znakov u hrachu a zapisovanie ich symbolov

farba kvetov:	červené	(R)	biele	(r)
farba semien:	žlté	(Y)	zelená	(y)
tvar semien:	guľaté	(G)	hrnaté	(g)
farba strukov:	žlté	(Y)	zelené	(y)

Zapisovanie kríženia

rodičia: P: AA x aa
gaméty: G: A A x a a (vlastne meióza)
potomkovia: F1: Aa Aa Aa Aa (oplodnenie)

monohybridizmus – kríženia pri ktorom sledujeme jeden znak (napr. farbu semien)

dihybridizmus – kríženie pri ktorom sledujeme dva znaky (napr. farbu semien a tvar semien)

5.2. Mendelove zákony – monohybridné kríženie

5.2.1. Monohybridné kríženie s úplnou dominanciou

1. Mendelov zákon

zákon o jednotnosti prvej generácie krížencov

Ak sú obaja rodičia homozygotní (AA, aa) vytvárajú pre ten istý znak rovnaký typ gamét. Všetci potomkovia budú homozygotní.

rodičia: P: AA x AA
gaméty: G: A A x A A
potomkovia: F1: AA AA AA AA

Ak sú obaja rodičia homozygotní, ale jeden z nich je dominantný homozygot a druhý je recesívny, ich potomstvo je heterozygotné, navzájom rovnaké.

rodičia: P: AA x aa
gaméty: G: A A x a a
potomkovia: F1: Aa Aa Aa Aa

1. Mendelov zákon

Ak krížime dvoch homozygotov, všetci potomkovia sú rovnakí – tzv. uniformná generácia.

2. Mendelov zákon

Ak krížime heterozygotov z F1 generácie, vzniká súbor jedincov F2. Táto generácia už nie je jednotná, objavujú sa v nej znaky obidvoch rodičov. Genotypový štiepny pomer je 1:2:1, fenotypový 3:1

















rodičia: P: Aa x Aa
gaméty: G: A a x A a
potomkovia: F1: AA Aa Aa aa
1 : 2 : 1

fenotypový pomer: 3 : 1

5.3. Mendelove zákony – dihybridné kríženie

- pri krížení sledujeme 2 znaky
- uplatňuje sa tu 3. Mendelov zákon: zákon o voľnej kombinovateľnosti alel rôznych alelických párov
- medzi alelami génov, ktoré ležia na rôznych chromozómoch existuje vzájomná voľná a nezávislá kombinovateľnosť
- dihybrid vytvára 4 typy gamét, tieto sa môžu voľne kombinovať a vytvoriť 16 rôznych kombinácií
- napr. žltá farba semien (A) je dominantná voči zelenej (a) prvý znak
guľatý tvar semien (B) je dominantný voči hranatému (b) druhý znak

P: AABB (žlté guľaté) x aabb (zelené hranaté)
 gaméty: AB x ab
 F₁: AaBb (žlté guľaté)
 gaméty: AB Ab aB ab
 F₂:

gaméty	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB 	AABb 	AaBB 	AaBb 
Ab	AABb 	AAbb 	AaBb 	Aabb 
aB	AaBB 	AaBb 	aaBB 	aaBb 
ab	AaBb 	Aabb 	aaBb 	aabb 

potom pomer početnosti fenotypov:

9: 3: 3: 1  :  :  : 

5.4. Spätné kríženie

- je kríženie heterozygota s homozygotom
- potomkovia majú rovnaké genotypy a fenotypy ako rodičia

testovacie kríženie:

- kríženie heterozygota a recesívnym homozygotom,
- potomkovia sú heterozygoti a recesívni homozygoti (1:1)
- ale dajú sa fenotypovo odlíšiť

využíva sa pri určovaní genotypu

príklad

máme čierneho pudlíka a chceme zistiť, či je homozygot alebo heterozygot
 skrížime ho s hnedou pudlicou
 a čo vznikne? uvidíme?

ak bol pudlík dominantný homozygot (čierny):

P: (neznámy) \underline{BB} (čierny) x bb (hnedý)
 F₁: Bb (čierna) Bb (čierna) Bb (čierna) Bb (čierna)
 budú všetky šteniatka čierne

ak bol pudlík heterozygot (čierny):

P: (neznámy) \underline{Bb} (čierny) x bb (hnedý)
 F₁: Bb (čierna) Bb (čierna) bb (hnedé) bb (hnedé)
 ak budú niektoré šteniatka hnedé, vieme, že neznámy pudlík bol heterozygot

5.5. Neúplná dominancia – intermediarita

- medzi alelami nie je vzťah nadržadenosti, vo svojom pôsobení sú „rovnako silné“
 dedičnosť sa riadi Menelovými pravidlami, ale heterozygoti majú vlastný fenotyp

príklad:

kríženie andalúzskych sliepok

P: BB (čierna) x bb (biele)
 F₁: Bb (sivé) Bb (sivé) Bb (sivé) Bb (sivé)

genotyp: 100% heterozygoti

uniformné: uniformné sivé

P: Bb (sivé) x Bb (sivé)
 F₁: BB (čierna) Bb (sivé) Bb (sivé) bb (biele)

genotyp: 1:2:1

dom. homozygoti: heterozygoti: rec. homozygoti

fenotyp: 1:2:1

čierna: sivé: biele

podobne sa dedí aj farba kvetu nocovky (červená farba je neúplne dominantná nad bielou, heterozygoti sú ružoví)

5.6. Kodominancia

vo fenotype rovnako prejavujú obidve alely

5.6.1. Dedičnosť krvných skupín systému AB0

gén kódujúci krvnú skupinu má tri alely: I^A , I^B , i

alela i je recesívna

alely I^A , I^B sú voči sebe kodominantné, (obe sa prejavujú vo fenotype)

genotypy a fenotypy krvných skupín

fenotyp:	genotyp	možné gaméty	genotyp
0	ii	iba „i“	recesívny homozygot
AB	$I^A I^B$	I^A alebo I^B	heterozygot
A	$I^A I^A$ $I^A i$	I^A I^A alebo i	dominantný homozygot heterozygot
B	$I^B I^B$ $I^B i$	I^B I^B alebo i	dominantný homozygot heterozygot

príklady

Podľa dostupných informácií vykrižte genotypy a fenotypy krvných skupín vo vašej rodine.

Môžu mať rodičia, ktorí majú krvnú skupinu A, dieťa s krvnou skupinou 0?

Môže mať otec, ktorý má krvnú skupinu B, dieťa s krvnou skupinou A?

V pôrodnici zamenili bábätká: aké a ako.

5.7. Platnosť Mendelových zákonov

Mendelove zákony platia iba za podmienok:

- jeden znak je kódovaný jedným génom (tzv. monogénne znaky)
- gény sú lokalizované na autozómoch (autozómová dedičnosť)

6. Dedičnosť a pohlavie

6.1. Sexualita a pohlavný dimorfizmus

- genetická výbava obsahuje párové autozómy (u človeka 22 párov)
- a jeden pár pohlavných chromozómov (gonozómov) označovaných X a Y
- gonozómy – určujú pohlavie, ale nachádzajú sa na nich aj iné gény (napr. u človeka gén pre tvorbu faktorov zrážania krvi), tieto gény sú viazané na pohlavie
- rozdiely medzi samčím a samičím pohlavím sú dané nielen prítomnosťou pohlavných chromozómov,
- na X a Y - nielen gény týkajúce sa pohlavia

6.2. Pohlavné chromozómy

označujeme X a Y,

ich kombinácia určuje pohlavie

6.3. Chromozómové určenie pohlavia

dve možnosti:

typ drozofila, cicavčí, (aj u človeka)

♀ samičie pohlavie je určené kombináciou XX,

♂ samčie kombináciou XY

typ abraxas, vtáci, (niektoré ryby, motýle)

♀ samičie pohlavie určené kombináciou XY,

♂ samčie kombináciou XX

dedičnosť pohlavia u človeka

P: ♀ XX x ♂ XY

G: X, X x X, Y

F1: XX ♀, XY ♂, XX ♀, XY ♂

pravdepodobnosť narodenia syna alebo dcéry je 1:1 (čo je celkom fér)

6.4. Dedičnosť viazaná na pohlavie

homologické úseky – rovnaké na oboch pohlavných chromozómoch

nehomologické úseky – nachádzajú sa na X chromozóme, ale nie na Y.

– alebo sa nachádzajú na Y, ale nie na X

6.4.1. Dedičnosť viazaná na X chromozóm

dedičnosť viazaná na nehomologické úseky X chromozómu (tie ktoré má X, ale nemá ich Y)

vysvetľovanie postaviť na prejave recesívnej alely lokalizovanej na tomto úseku

♂ keďže samčie pohlavie má X chromozóm len v jednej kópii, gény, lokalizované na X chromozóme nemajú svoj pár, preto sa vo fenotype môže prejavíť aj recesívna alela

obrázok

♀ keďže samčie pohlavie má dva rovnaké chromozómy, má zároveň aj dve alely pre jednotlivé gény, preto sa prejavujú podľa pravidiel o dominancii a recesivite, tzn:
dve dominantné alely: prejaví sa dominantná, heterozygot: prejaví sa dominantná, recesívny homozygot: prejaví sa recesívna

recesívna alela sa môže prejavíť iba ak je v homozygotnom stave

lopatistické zhnutie tejto dedičnosti:

choroby sa dedia po matke, aby bol syn mužom, musí od otca dostať Y chromozóm, chorú alelu preto získava od matky.

Príklad:

Na nehomolgickom úseku X chromozómu sú lokalizované gény pre hemofliu a daltonizmus. Dominantné alely umožňujú zdravý fenotyp, recesívne alely podmieňujú spomínané choroby. Heterozygoti sú zdraví.

čiže:

♀: DD ($X_D X_D$) – zdravá žena
Dd ($X_D X_D$) – prenášačka, zdravá
♂: D0 ($X_D Y$) – zdravý muž
d0 ($X_d Y$) – daltonik

príklady

zdravá žena + daltonik:

P: ♀ $X_D X_D$ x ♂ $X_d Y$
G: X_D, X_D x X_d, Y
F1: $X_D X_d, X_D Y,$ $X_D X_d, X_D Y,$
♀-prenášačka ♂-zdravý ♀-prenášačka ♂-zdravý

dcéry 100%

sú zdravé (po matke zdedili dominantnú alelu)

ale sú prenášačkami (po otcovi zdedili recesívnu alelu)

synovia 100%

sú zdraví (po matke zdedili dominantnú alelu), po otcovi zdedili chromozóm Y, ktorý nenesie žiadnu alelu, preto sa prejavuje matkina dominantná alela, daltonizmus neprenášajú

100% detí je zdravých, dievčatá sú 100% prenášačkami

žena prenášačka + zdravý muž

P: ♀ $X_D X_d$ x ♂ $X_D Y$
G: X_D, X_d x X_D, Y
F1: $X_D X_D, X_D Y,$ $X_d X_D, X_d Y,$
♀-zdravá ♂-zdravý ♀-prenášačka ♂-daltonik

dcéry: zdravé: prenášačky (1:1)
synovia: zdraví: chorí (1:1)

25% šanca, že dieťa bude choré

ochoriet' môže iba syn prenášačky,
 aby ochorela dcéra, musela by byť jej matka prenášačka a otec chorý (čo je dosť nepravdepodobné)

chorá žena + zdravý muž

v prípade hemofílie ťažko hovoriť o chorej žene, je veľmi nepravdepodobné, že by žena ochorela (viď vyššie), okrem toho, asi by mala vážne zdravotné problémy a tieto by neurožňovali počať, vynosiť a porodiť dieťa)

P:	♀ $X_d X_d$	x	♂ $X_D Y$	
G:	X_d, X_d	x	X_D, Y	
F1:	$X_d X_D,$	$X_d Y,$	$X_d X_d,$	$X_d Y,$
	♀-prenáška	♂-daltonik	♀-daltonička	♂-daltonik

dcéry: choré: prenášačky (1:1)
synovia: chorí (100%)

75% šanca, že dieťa bude choré

prenášačka + chorý muž

asi dosť nepravdepodobná situácia (hlavne v prípade hemofílie)

P:	♀ $X_D X_d$	x	♂ $X_d Y$	
G:	X_D, X_d	x	X_d, Y	
F1:	$X_D X_d,$	$X_D Y,$	$X_d X_d,$	$X_d Y,$
	♀-prenáška	♂-zdravý	♀-daltonička	♂-daltonik

dcéry: choré: prenášačky (1:1)
synovia: chorí: zdraví (1:1)

50% šanca, že dieťa bude choré

6.4.2. Dedičnosť viazaná na Y chromozóm

obrázok:

gény prítomné na nehomologickej časti Y chromozómu (časť, ktorú má Y, ale nemá ju X)

dedia sa z otca na syna,

(u mužov sa prejavujú akékoľvek gény umiestnené na tejto časti chromozómu – sú tam predsa len raz)- moja úvaha

6.4.3. Dedičnosť neúplne viazaná na pohlavie

sa týka génov lokalizovaných na homologických úsekoch pohlavných chromozómov,

keďže tieto gény sa nachádzajú na oboch pohlavných chromozómoch rovnako, pri ich dedení sa uplatňuje klasická mendelistická dedičnosť

6.5. Typy heterogametnosti

6.6. Dedičnosť viazaná na X chromozóm pri vtáčom type

netreba prebrať

♀ pohlavie je určené kombináciou XY,

♂ samčie kombináciou XX

dedičnosť sfarbenia dvoch plemien holubov:

sivomodré sfarbenie podmienené recesívnym génom a lokalizovaným na pohlavnom chromozóme X

popolavočervená farba: A

P:	♀ $X_A Y$	x	♂ $X_a X_a$
	popolavočervená holubica		sivomodrý holub
G:	X_A, Y	x	X_a, X_a
F1:	$X_A X_a,$	$X_A X_a,$	$X_a Y,$ $X_a Y,$
	červený holub (2krát)		sivomodrá holubica (2krát)

dedičnosť krížom: samičky zdedili farbu samčieho rodiča, samčekovia zdedili farbu samičky autosexing – metóda, ktorá na základe vonkajších znakov rozlišuje čerstvo vyliahnuté kurčatá na kohútov a sliepky (v našom prípade sú kohútikovia červení a sliepočky sivomodré)

6.7. Dedičnosť znakov ovplyvnených pohlavím

sekundárne pohlavné znaky: (samice vtákov znášajú vajíčka, samice cicavcov produkujú mlieko, mužom rastú fúzy ...+ všeobecne typ postavy, rozloženie ochlpenia)

Tieto znaky sú dedené na autozómoch, genetický základ je rovnaký u oboch pohlaví, k rozdielnym prejavom dochádza pôsobením ženských, resp. mužských pohlavných hormónov

7. Väzba génov

na jednom chromozóme je uložených viacero génov.

takéto gény vytvárajú väzbovú skupinu

pravidlá o väzbe génov sa nazývajú Morganove pravidlá

- gény lokalizované na jednom chromozóme sa dedia spoločne
- gény s na chromozóme uložené lineárne,
- medzi homologickými chromozómami môže prebehnúť crossing-over

chromozómy, ktoré máme od rodičov nezmenené sa nazývajú: rodičovské chromozómy, ktoré vznikli prostredníctvom crossing-overu: rekombinantné

7.1. Podstata väzby (typy väzby)

voľná kombinovateľnosť génov

- ak sú gény umiestnené na rôznych chromozómoch, môže heterozygot AaBb ľahko tvoriť 4 typy gamét: AB, Ab, aB, ab

úplná väzba

- ak sú oba alelické páry na tom istom chromozóme tesne vedľa seba, neprebehne medzi nimi crossing-over, jedinec AaBb takto tvorí iba dva typy gamét: AB, ab

neúplná väzba

- ak medzi dvomi lokusmi na jednom chromozóme prebehne crossing-over, vzniknú rodičovské aj rekombinantné gaméty
- heterozygot AaBb takto tvorí gaméty: AB ab (rodičovské chrom), Ab aB (rekombinantné chrom)
- frekvencia crossing-overu závisí od vzdialenosti medzi génmi na chromozóme: čím vzdialenejšie sú, tým je frekvencia vyššia

7.2. Chromozómové mapy

vyjadrujú poradie génov, ich vzájomnú polohu a umiestnenie na chromozóme

7.3. Význam génovej väzby

gény jednej väzbovej skupiny sa dedia spoločne,

- pozitíva: v evolúcii: priaznivé gény sa mohli dediť spoločne a takto sa zvyšuje schopnosť organizmu prispôbiť sa zmenenému prostrediu (napr. gény pre hustejšiu srst' a zvýšené ukladanie tuku sa môžu dediť spoločne a takto zefektívňujú prežitie v zime)
- negatíva: ak sú pri šľachtení v jednej väzbovej skupine výhodné aj nevýhodné gény, nie je možné ich oddeliť a vytvoriť takto výhodné kombinácie

8. Mimojadrová dedičnosť

chromozómy lokalizované v jadre: jadrová dedičnosť

chromozómy lokalizované mimo jadra: mimojadrová dedičnosť (mitochondrie, plastidy)

8.1. Funkcia a dedičnosť znakov podmienených mimojadrovými génmi

znaky sa dedia po materskom, samičom rodičovi,
samčie mitochondrie po oplodnení praskajú

8.1.1. Dedičnosť panašovania rastlín

9. Mutácie

základný znak živých bytostí: premenlivosť

príčiny premenlivosti:

dedičné (odchýlky sa prenášajú na potomstvo)

nededičné (odchýlky sa neprenášajú na potomstvo, spôsobené faktormi vonkajšieho prostredia)

mutácie:

dedičné zmeny podmienené zmenami DNA

majú význam pri evolúcii, sú zdrojom rozšírenia variability (negatívne mutácie sú eliminované, pozitívne udržiavané)

mutanty – jedince so zmenenou DNA

vlastnosti mutácií: náhle, neusmernené, trvalé, jedinečné

9.1. Mutagény a antimutagény

mutagény - látky alebo faktory, ktoré spôsobujú mutácie

fyzikálne - rôzne druhy žiarenia, (UV, röntgenové)

- UV žiarenie zasahuje do genetického materiálu kože, podnecuje tak vznik nádorov

chemické - lieky, konzervačné látky, pesticídy, rozpúšťadlá

- u žien do 3. mesiaca tehotenstva môžu niektoré lieky spôsobiť genetické poškodenie dieťaťa (tzv. teratogénne účinky lieku)

biologické - onkogénne vírusy spôsobujú nekontrolovateľný rast buniek

antimutagény - látky znižujúce frekvenciu mutácií

antioxidanty - zabraňujú vzniku voľných radikálov (tieto voľné radikály často poškodzujú DNA v bunkách, antioxidanty sú preto významné antimutagény)

reparačné mechanizmy – zabezpečujú opravu mutácií

9.2. Rozdelenie mutácií

- podľa spôsobu vzniku

- spontánne – bez zásahu, ale nie bez príčiny
- indukované – vyvolané zámerne
- podľa typu zasiahnutej bunky
 - somatické – zasahujú telové bunky, neprenášajú sa na potomstvo
 - gametické – vznikajú v gamétach, zasahujú potomstvo
- podľa veľkosti genetickej informácie, ktorá bola mutáciou zasiahnutá
 - génové – zmeny v molekule DNA, zasahujú na úrovni génu
 - chromozómové – zasahujú štruktúru a tvar chromozómu
 - genómové – zmeny v počte chromozómov alebo chromozómových sád

9.3. Vznik mutácie

9.4. Oprava DNA

9.5. Génové mutácie

dedičné zmeny v jednom géne

vznikajú vsunutím, vypadnutím, zámenou jedného alebo viacerých nukleotidov

mutácia v jedinom géne môže spôsobiť vážne vrodené poruchy metabolizmu (hemofília, fenyylketonúria)

mutácie poznáme:

substitúcia – zámena nukleotidov

delécia – strata jedného alebo viacerých nukleotidov

inzercia – vsunutie jedného alebo viacerých nukleotidov

delécia a inzercia sú posunové mutácie, spôsobujú posun čítanie – translácie RNA do bielkoviny

9.6. Chromozómové mutácie

zmeny v štruktúre a tvare chromozómov,

majú väčšie následky ako génové mutácie,

základné typy zmien:

delécia – strata vnútornej časti chromozómu

duplikácia – zdvojenie úseku chromozómu

inverzia – otočenie časti chromozómu o 180°

translokácia – výmena úsekov medzi nehomologickými chromozómami

9.7. Genómové mutácie

zmeny v počte chromozómov

polyploidia – zvýšenie normálneho počtu celých sád chromozómov, v niektorých prípadoch je normálna (pečeňové bunky, rastliny, jeseter), pozitívny význam: vyššie výnosy v poľnohospodárstve, evolučná výhoda,

haploidia – pohlavné bunky, trúdy, u človeka nezlučiteľná s životom,

aneuploidia – +alebo - jeden chromozóm, (dôsledkom nerovnomerného rozdelenia chromozómov pri meióze)

trizómia ($2n + 1$) 21. páru chromozómov, (Downov syndróm)

monozómia ($2n - 1$) – u človeka väčšinou nezlučiteľné so životom

9.8. Genetické riziko faktorov vonkajšieho prostredia

genetické riziko: schopnosť fyzikálnych, chemických a biologických faktorov vyvolať negatívne mutácie

10. Dedičnosť kvantitatívnych znakov

10.1. Kvantitatívne a kvalitatívne znaky

znak: dedične podmienená vlastnosť organizmu

kvalitatívne znaky:

- znak buď je, alebo nie je prítomný
- pri krížení: presné fenotypové kategórie
- (napr.: krvná skupina A, alebo B, AB, O, andulka je buď zelená, modrá, alebo žltá)
- kvalitatívne znaky sú podmienené **génmi veľkého účinku**, kedy 1 gén je zodpovedný za celý prejav znaku

kvantitatívne znaky:

- znak sa prejavuje v rozličnej **intenzite**
- (napr. telesné rozmery, rastové schopnosti, úžitkové vlastnosti)
- podmienené viacerými génmi, tzv. génmi malého účinku
- každý z nich sa na fenotype podieľa malým podielom,
- pri krížení sa vytvárajú rozličné fenotypy (rozdielna výška)
- na výsledku majú veľký podiel aj faktory vonkajšieho prostredia

10.2. Interakcie

10.3. Polygénny systém kvantitatívnych znakov

rozlišujeme 2 typy alel:

neutrálne (quasi recesívne)

označujeme malým písmenom,
podmieňujú minimálny vývin znaku

aktívne alely (quasi dominantné)

označujeme veľkým písmenom,
podieľajú sa na vývine znaku,
ich účinky sa zrátavajú

pri vyhodnocovaní údajom kvantitatívnej dedičnosti sa používajú matematické metódy (štatistika)

Príklad: dĺžka uší králikov:

10.4. Dedivosť

h^2 – vyjadruje podiel genotypu na fenotypickej premenlivosti

napr. pre výšku postavy človeka je koeficient dedivosti: $h^2 = 0,7$ (70 percent genotyp, 30 percent prostredie)

11. Populačná genetika

populácia:

spoločenstvo organizmov jedného druhu, ktoré sa pohlavne rozmnožujú a plodia životaschopné potomstvo

jedince sa navzájom odlišujú – populácia je genotypovo a fenotypovo polymorfná súbor génov všetkých jedincov populácie sa nazýva: genofond

11.1. Veľkosť populácie

rozhoduje počet jedincov, ktorí sú schopní žiť a rozmnožovať sa v určitom prostredí

genetické izoláty: reprodukčne izolované subpopulácie

11.2. Panmixia a autogamia

panmixia: náhodné párenie

autogamia: samoopelivé rastliny, samčia aj samičia gaméta pochádza z toho istého jedinca

imbríding: príbuzenské kríženie, kríženie medzi jedincami, ktorí majú spoločného predka.

aurogamia: znižuje genetickú rôznorodosť populácie, naopak panmixia ju zabezpečuje.

11.3. Kvalitatívne a kvantitatívne znaky v populácii

11.4. Genetická štruktúra populácie

11.5. Hardyho-Weinbergov zákon

11.6. Zmeny početnosti alel v populácii

11.6.1. Náhodné zmeny génov

12. Genetika človeka

dedičnosť ľudských znakov, normálnych aj chorôb
niekoľko oblastí

- klinická genetika (geneticky podmienené choroby, vady)
- cytogenetika (zmeny počtu a štruktúry chromozómov, ich klinické prejavy)
- molekulová genetika (štruktúra génov, génové inžinierstvo)

pre genetiku človeka platia všetky zákony a princípy dedičnosti ako pre ostatné druhy, (napr. pravidlá transkripcie a translácie, Mendelove zákony)

špecifiká genetiky človeka

- človeka nemožno zámerne krížiť, uplatňovať selekciu
- človek netvorí čisté línie, má právo rozhodnúť o svojom manželstve, a o počte svojich potomkov
- malý počet potomkov v rodinách, dlhá generačná doba,
- zložitý genotyp, veľa polygénnych znakov, veľký vplyv prostredia (lekárska starostlivosť)
- kultúrne a sociálne prostredie
- právne predpisy

12.1. Metódy genetiky človeka

málo experimentálne, založené na analýze dokumentov

- rodokmeňová analýza
- výskum dvojčiat
- populačný výskum
- štúdium karyotypov
- genetické a biochemické procesy

12.1.1. Molekulová genetika človeka

12.1.2. Štúdium karyotypov človeka

12.1.3. Rodokmeňová analýza

12.2. Genetické poradenstvo a prenatálna genetická diagnostika

12.3. Dedičnosť normálnych znakov

nepatologická premenlivosť

v praxi: kriminalistika, identifikácia osôb, určovanie otcovstva, daktyloskopia,

13. Génové manipulácie a ich praktické využitie

13.1. Princípy konštrukcie hybridných molekúl DNA a ich klonovania

izolácia prenášaného génu

spojenie prenášača s génom

prenos hybridných molekúl do buniek príjemcu

nemnoženie buniek s hybridnou DNA

význam: organizmy získavajú nové vlastnosti, napr. E coli produkuje inzulín,

diskusia: geneticky modifikované organizmy

vypracovala: Mgr. Andrea Vargová