

meducate

ÚVOD DO GENETIKY

Genetika

- odvetvie biológie, ktoré skúma dedičnosť
- vysvetľuje, ako sa charakteristiky organizmov prenášajú do ďalšej generácie
- študuje tiež genetickú variabilitu
 - potomstvo pohlavne rozmnožujúcich sa organizmov nie je úplne identické so svojimi rodičmi

Molekulový základ pre vlastnosti organizmov

- **gén** = jednotka genetického materiálu, ktorá kóduje určitý znak
 - sekvencia nukleotidov v DNA, ktorá nesie informáciu o stavbe proteínu
- 1. transkripcia = prepis génu do molekuly mRNA
- 2. translácia = syntéza proteínu podľa informácie v mRNA
- 3. funkcia vytvoreného proteínu ovplyvní fungovanie bunky
- 4. zmena sa môže následne prejaviť v tkanive, orgáne alebo aj celom organizme
- vlastnosti
 - monogénne = určené jediným génom
 - polygénne = určené interakciou mnohých génov
- **genóm** = súbor génov jedného organizmu (u človeka cca. 21 000 génov)

ÚVOD DO GENETIKY

Gény a alely

- **gén**

- genetický základ pre znak → farba semien hrachu

- **alely**

- špecifické formy určitého génu → alela pre zelenú farbu; alela pre žltú farbu

- gén môže mať aj viac ako dve alely

- v diploidných bunkách majú gény po dve alely

- jednu zdedil potomok po matke, druhú po otcovi

- **genotyp** = súbor všetkých alel všetkých génov u jedinca

Príklady:

ÚVOD DO GENETIKY

Gény a alely

- A = alela pre zelenú farbu semienok hrachu (dominantná alela)
- a = alela pre žltú farbu semienok hrachu (recesívna alela)

Genotyp (kombinácia alel)

AA = dominantný homozygot

aa = recesívny homozygot

Aa = heterozygot

Fenotyp (prejav znaku navonok)

zelené semená

žlté semená

zelené semená



Úplná dominancia

- heterozygot je fenotypovo identický s dominantným homozygotom (prítomnosť dominantnej alely „A“ u heterozygota úplne potlačí prejav recesívnej alely „a“)

ÚVOD DO GENETIKY

Gény a alely

- B = alela pre červenú farbu kvetov (dominantná alela)
- b = alela pre bielu farbu kvetov (recesívna alela)

Genotyp (kombinácia alel)

BB = dominantný homozygot

bb = recesívny homozygot

Bb = heterozygot



Fenotyp (prejav znaku navonok)

červené kvety

biele kvety

ružové kvety

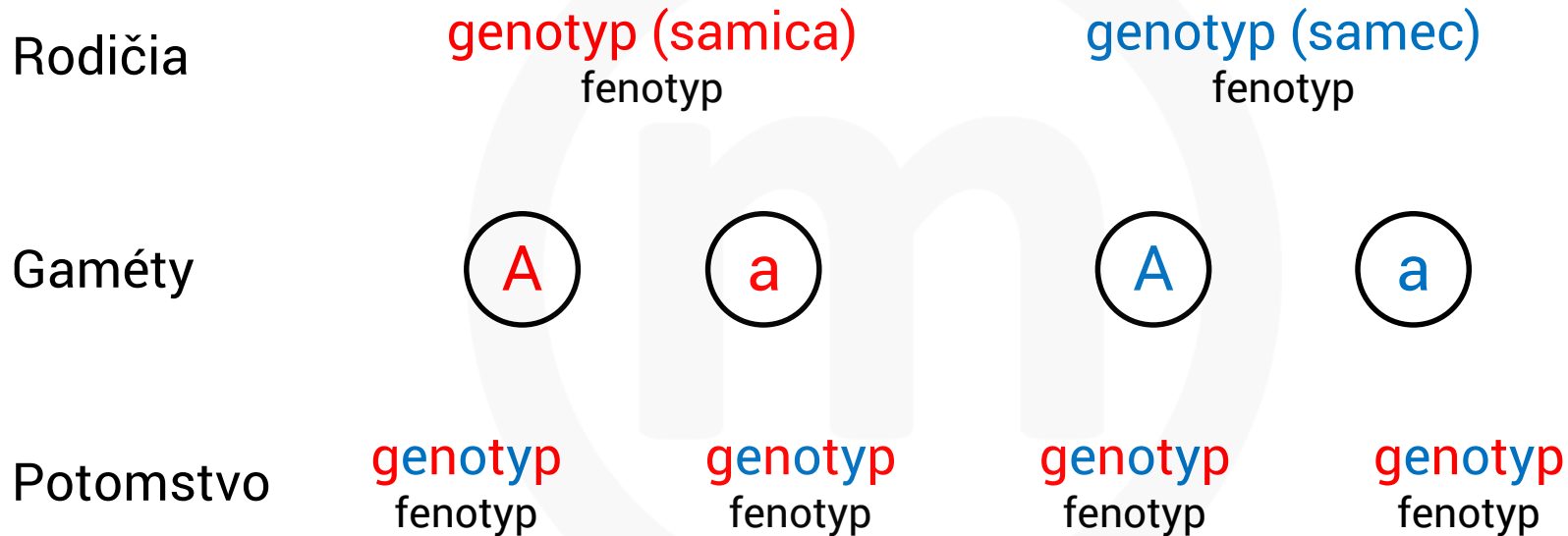


Neúplná dominancia (intermediarita)

- heterozygot je fenotypovo odlišný od oboch homozygotov
(prítomnosť dominantnej alely „B“ u heterozygota neúplne potlačí prejav recesívnej alely „b“)

ÚVOD DO GENETIKY

Mendelove zákony

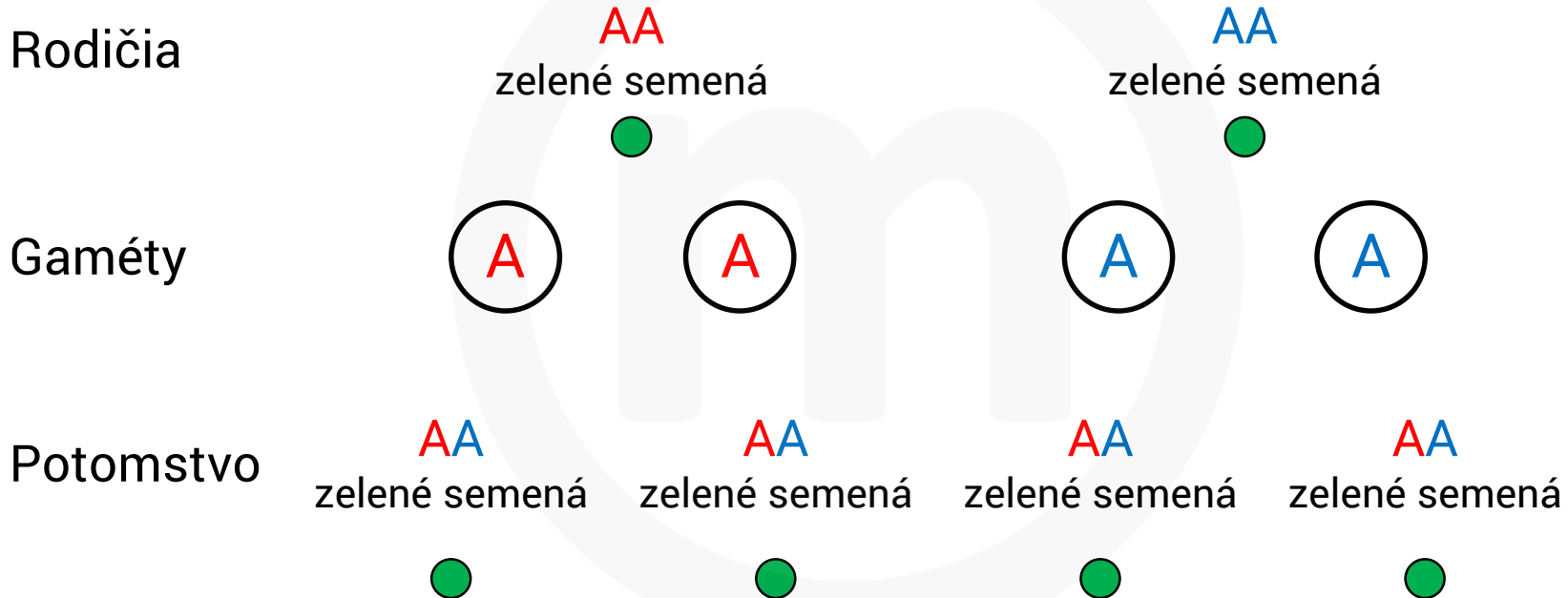


monohybridizmus = zameranie na jeden znak

dihybridizmus = zameranie na dva znaky súčasne

ÚVOD DO GENETIKY

1. **Mendelov zákon** = kríženie dvoch homozygotov vedie k **uniformnému** potomstvu



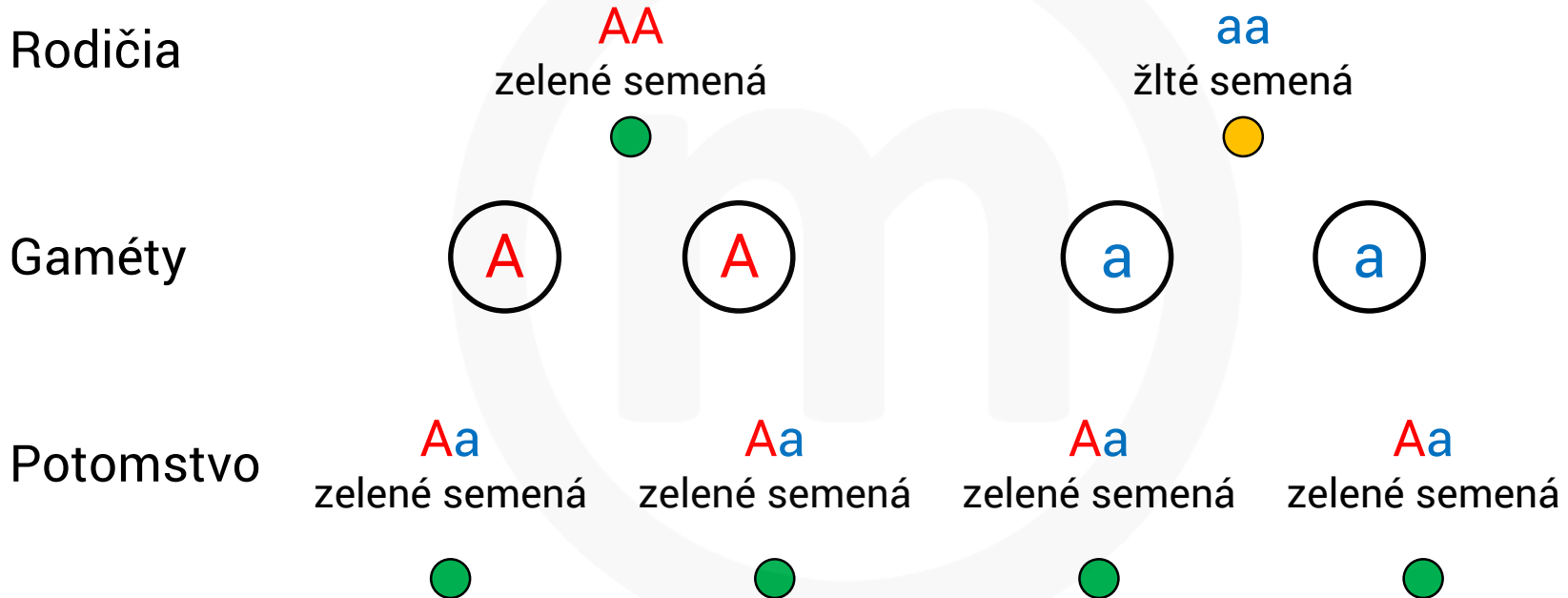
ÚVOD DO GENETIKY

1. **Mendelov zákon** = kríženie dvoch homozygotov vedie k **uniformnému** potomstvu



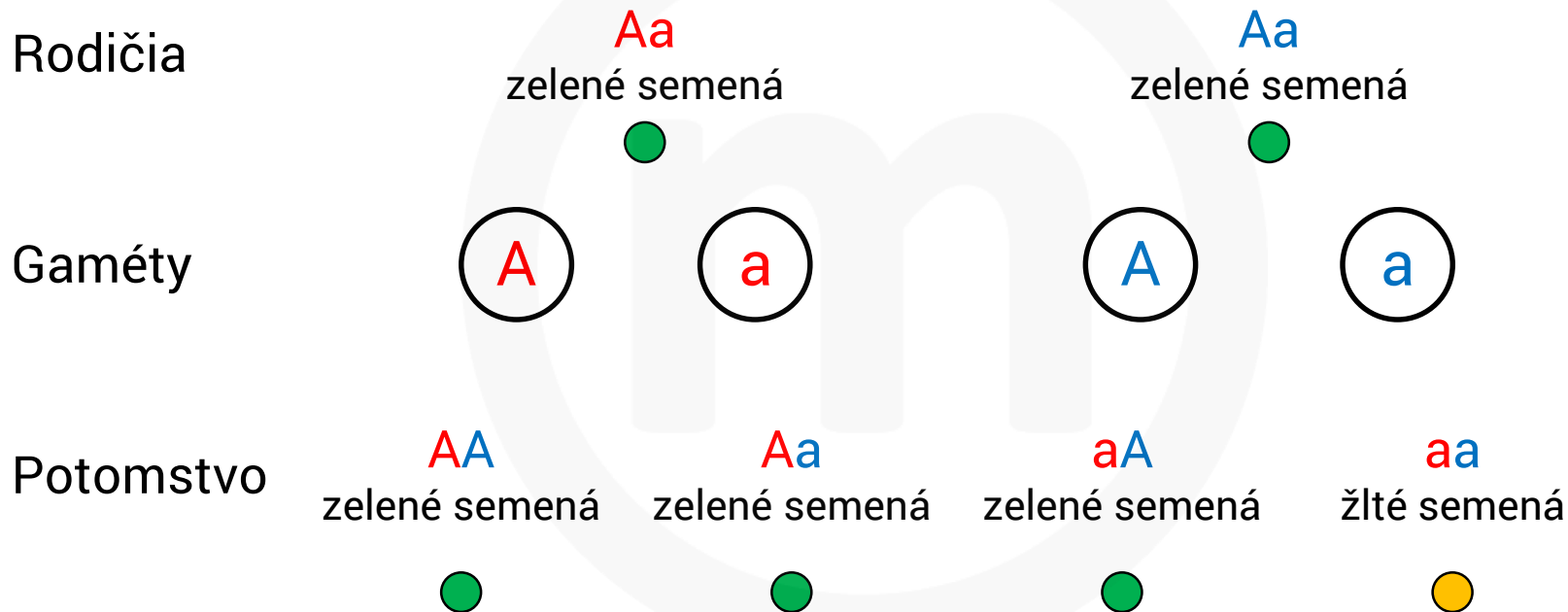
ÚVOD DO GENETIKY

1. **Mendelov zákon** = kríženie dvoch homozygotov vedie k **uniformnému** potomstvu



ÚVOD DO GENETIKY

2. Mendelov zákon = kríženie dvoch heterozygotov vedie k špecifickým pomerom





















Genotypový pomer = 1:2:1 Fenotypový pomer = 3:1

ÚVOD DO GENETIKY

Dihybridizmus - zameranie na dve vlastnosti naraz

- A = alela pre zelené semená (dominantná alela)
- a = alela pre žlté semená (recesívna alela)
- B = alela pre guľaté semená (dominantná alela)
- b = alela pre nepravidelné semená (recesívna alela)



















		aabb (žlté nepravidelné semená) 			
	gaméty	ab	ab	ab	ab
AABB (zelené guľaté semená) 	AB	AaBb 	AaBb 	AaBb 	AaBb 
	AB	AaBb 	AaBb 	AaBb 	AaBb 
	AB	AaBb 	AaBb 	AaBb 	AaBb 
	AB	AaBb 	AaBb 	AaBb 	AaBb 

uniformné potomstvo
(rovnaký genotyp, rovnaký fenotyp)

ÚVOD DO GENETIKY

Dihybridizmus - zameranie na dve vlastnosti naraz

- A = alela pre zelené semená (dominantná alela)
- a = alela pre žlté semená (recesívna alela)
- B = alela pre guľaté semená (dominantná alela)
- b = alela pre nepravidelné semená (recesívna alela)

		AaBb (zelené guľaté semená) 			
		AB	Ab	aB	ab
AaBb (zelené guľaté semená) 	AB	AABB 	AABb 	AaBB 	AaBb 
	Ab	AAbB 	AAbb 	AabB 	Aabb 
	aB	aABB 	aABb 	aaBB 	aaBb 
	ab	aAbB 	aAbb 	aabB 	aabb 

fenotypový pomer
9:3:3:1

Mutácie

- génové mutácie
- chromozómové mutácie
- genómové mutácie



Génové mutácie

- zmena v poradí nukleotidov v jednom géne
 - jeden alebo viac nukleotidov sa zamení za iné = **substitúcia**
 - jeden alebo viac nukleotidov sa odstráni = **delécia**
 - jeden alebo viac nukleotidov sa vloží = **inzercia**
- mRNA prepísaná podľa mutovaného génu má odlišný 1 alebo viaceré kodóny
- transláciou vznikne proteín s 1 alebo viacerými odlišnými aminokyselinami
 - proteín môže fungovať chybné alebo nefunguje vôbec
- porucha funkcie proteínu ovplyvňuje bunku a niekedy aj celý organizmus
- príklady
 - **kosáčikovitá anémia** (mutovaný gén pre hemoglobín)
 - **svalová dystrofia** (mutovaný gén pre dystrofín)

Chromozómové mutácie

- štruktúrne defekty chromozómov
 - strata časti chromozómu (delécia)
 - zdvojenie časti chromozómu (duplikácia)
 - obrátenie časti chromozómu (inverzia)
 - výmena častí medzi nehomologickými chromozómami (translokácia)
 - rozpad chromozómu (fragmentácia)

Genómové mutácie

- abnormálny počet chromozómov alebo chromozómových sád (normálne somatické bunky majú 2 chromozómové sady (46 chromozómov))
 - príklady abnormálneho počtu chromozómov
 - **Downov syndróm** (47 chromozómov, trizómia 21)
 - **Turnerov syndróm** (45 chromozómov, monozómia X)
 - príklady abnormálneho počtu chromozómových sád
 - ak sú v somatickej bunke 3 chromozómové sady = **triploidia**
 - ak sú v somatickej bunke 4 chromozómové sady = **tetraploidia**

ÚVOD DO GENETIKY

Gény významne prispievajú k štruktúre a funkcii organizmu, ale nie sú jediným vplyvom, ktorý treba brať do úvahy.

Vo väčšine prípadov ovplyvňuje štruktúru, funkciu a správanie organizmu komplikovaná **interakcia génov a životného prostredia**.