

# meducate

## ÚVOD DO GENETIKY

## Genetika

- odvětví biologie, které zkoumá dědičnost
- vysvětluje, jak se charakteristiky organismů přenášejí do příští generace
- studuje také genetickou variabilitu
  - potomstvo pohlavně rozmnožujících se organismů není zcela identické se svými rodiči

# ÚVOD DO GENETIKY

## Molekulový základ pro vlastnosti organismů

- **gen** = jednotka genetického materiálu, která kóduje určitý znak
  - sekvence nukleotidů v DNA, která nese informaci o stavbě proteinu
- 1. transkripce = přepis genu do molekuly mRNA
- 2. translace = syntéza proteinu podle informace v mRNA
- 3. funkce vytvořeného proteinu ovlivní fungování buňky
- 4. změna se může následně projevit v tkáni, orgánu nebo i celém organismu
- vlastnosti
  - monogenní = určeny jediným genem
  - polygenní = určeny interakcí mnoha genů
- **genom** = soubor genů jednoho organismu (u člověka cca. 21 000 genů)

# ÚVOD DO GENETIKY

## Geny a alely

- **gen**

- genetický základ pro znak

→ barva semen hrachu

- **alely**

- specifické formy určitého genu

→ alela pro zelenou barvu; alela pro žlutou barvu

- gen může mít i více než dvě alely

- v diploidních buňkách mají geny po dvě alely

- jednu zdědil potomek po matce, druhou po otci

- **genotyp** = soubor všech alel všech genů u jedince

Příklady:

# ÚVOD DO GENETIKY

## Geny a alely

- A = alela pro zelenou barvu semen hrachu (dominantní alela)
- a = alela pro žlutou barvu semen hrachu (recesivní alela)

## Genotyp (kombinácia alel)

AA = dominantní homozygot

aa = recesivní homozygot

Aa = heterozygot

## Fenotyp (projev znaku navenek)

zelená semena

žlutá semena

zelená semena



## úplná dominance

- heterozygot je fenotypově identický s dominantním homozygotem (přítomnost dominantní alely "A" u heterozygotů zcela potlačí projev recesivní alely "a")

# ÚVOD DO GENETIKY

## Geny a alely

- B = alela pro červenou barvu květů (dominantní alela)
- b = alela pro bílou barvu květů (recesivní alela)

## Genotyp (kombinace alel)

BB = dominantní homozygot

bb = recesivní homozygot

Bb = heterozygot



## Fenotyp (projev znaku navenek)

červené květy

bílé květy

růžové květy

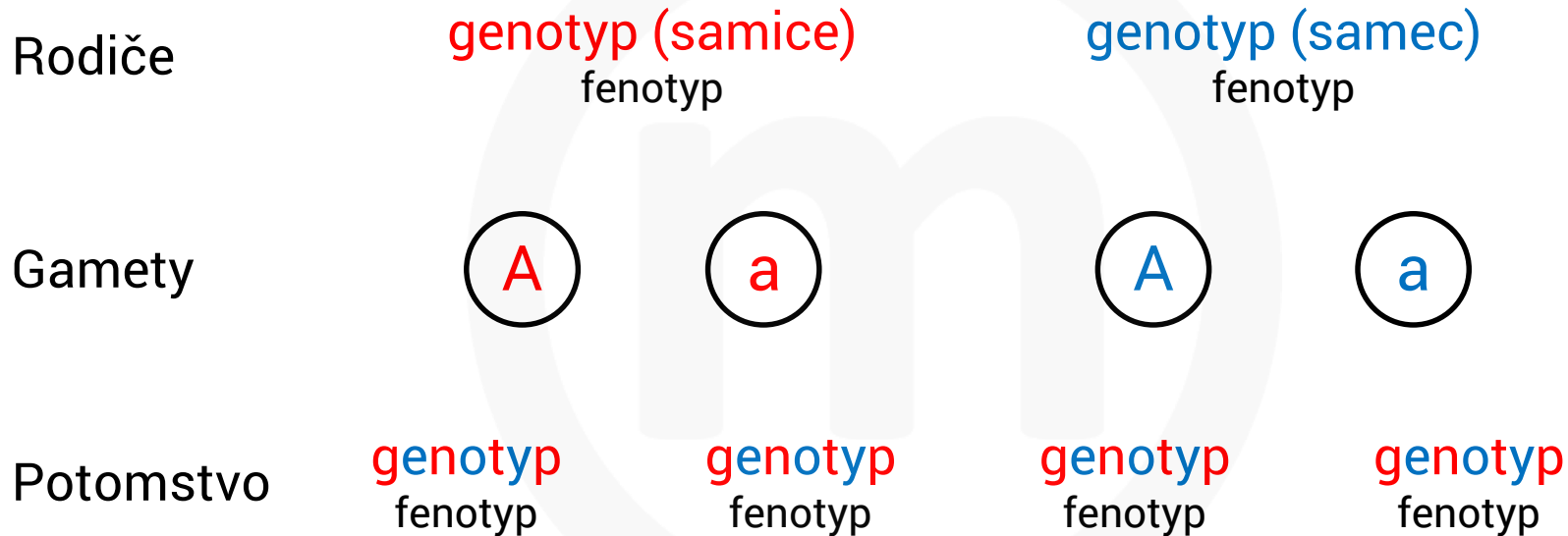


## neúplná dominance (intermediarita)

- heterozygot je fenotypově odlišný od obou homozygotů  
(přítomnost dominantní alely "B" u heterozygotů neúplně potlačí projev recesivní alely „b“)

# ÚVOD DO GENETIKY

## Mendelovy zákony



monohybridizmus = zaměření na jeden znak

dihybridizmus = zaměření na dva znaky současně

## ÚVOD DO GENETIKY

1. **Mendelův zákon** = křížení dvou homozygotů vede k **uniformnímu** potomstvu

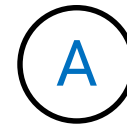
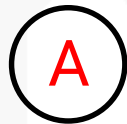
Rodiče

AA  
zelená semena

AA  
zelená semena



Gamety



Potomstvo

AA  
zelená semena

AA  
zelená semena

AA  
zelená semena

AA  
zelená semena





## ÚVOD DO GENETIKY

1. **Mendelův zákon** = křížení dvou homozygotů vede k **uniformnímu** potomstvu

Rodiče

aa

žlutá semena

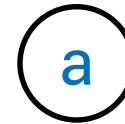
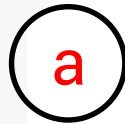


aa

žlutá semena



Gamety



Potomstvo

aa

žlutá semena



aa

žlutá semena



aa

žlutá semena



aa

žlutá semena



## ÚVOD DO GENETIKY

1. **Mendelův zákon** = křížení dvou homozygotů vede k **uniformnímu** potomstvu

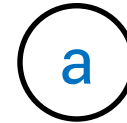
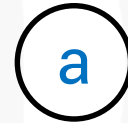
Rodiče

AA  
zelená semena

aa  
žlutá semena



Gamety



Potomstvo

Aa  
zelená semena

Aa  
zelená semena

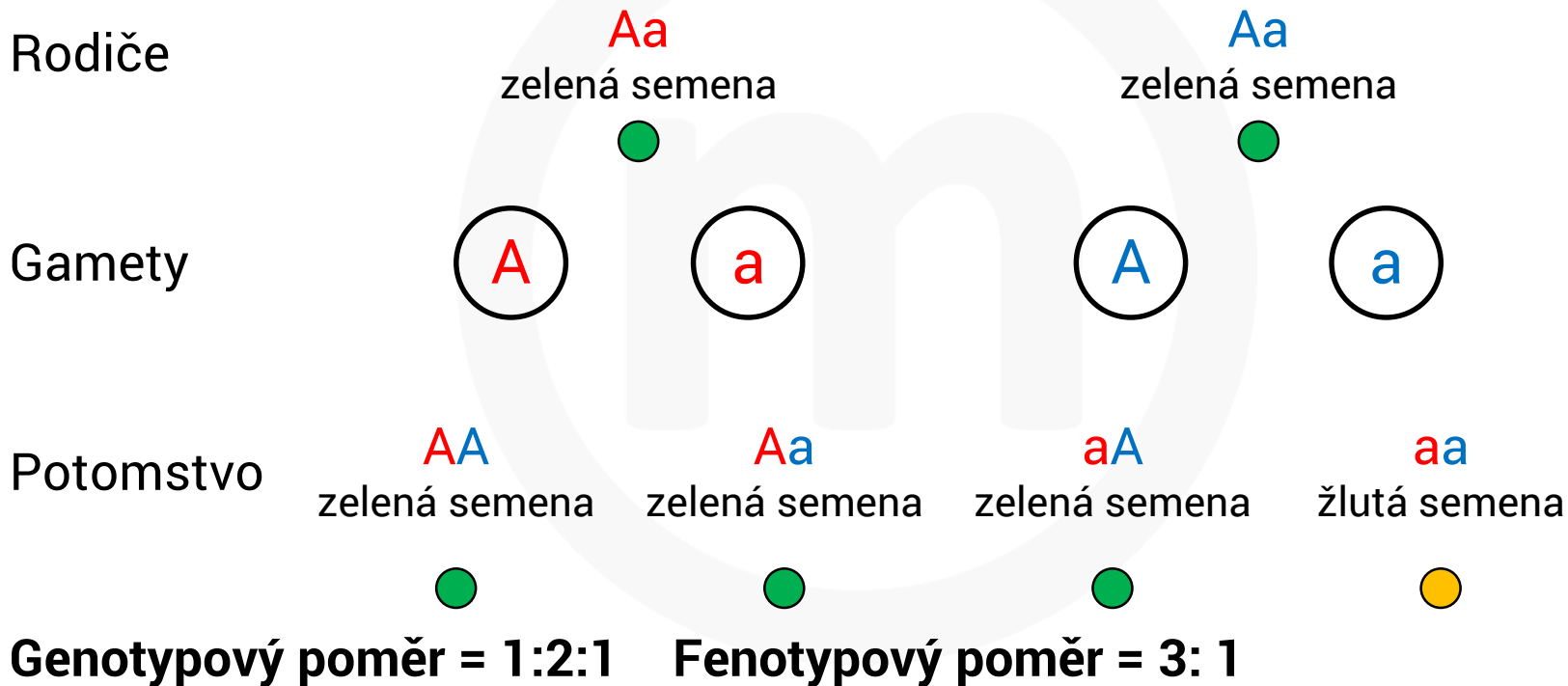
Aa  
zelená semena

Aa  
zelená semena



# ÚVOD DO GENETIKY



















## 2. Mendelův zákon = křížení dvou heterozygotů vede k specifickým poměrem



# ÚVOD DO GENETIKY

## Dihybridizmus - zaměření na dvě vlastnosti najednou

- A = alela pro zelená semena (dominantní alela)
- a = alela pro žlutá semena (recesivní alela)
- B = alela pro kulatá semena (dominantní alela)
- b = alela pro nepravidelná semena (recesivní alela)



















		aabb (žlutá nepravidelná semena) 			
	gamety	ab	ab	ab	ab
<b>AABB</b> (zelená kulatá semena) 	AB	AaBb 	AaBb 	AaBb 	AaBb 
	AB	AaBb 	AaBb 	AaBb 	AaBb 
	AB	AaBb 	AaBb 	AaBb 	AaBb 
	AB	AaBb 	AaBb 	AaBb 	AaBb 

**uniformní potomstvo**  
(stejný genotyp, stejný fenotyp)

# ÚVOD DO GENETIKY

## Dihybridizmus - zaměření na dvě vlastnosti najednou

- A = alela pro zelená semena (dominantní alela)
- a = alela pro žlutá semena (recesivní alela)
- B = alela pro kulatá semena (dominantní alela)
- b = alela pro nepravidelná semena (recesivní alela)

		AaBb (zelená kulatá semena) 			
		AB	ab	aB	ab
AaBb (zelená kulatá semena) 	AB	AABB 	AABb 	AaBB 	AaBb 
	ab	AAbB 	AAbb 	AabB 	Aabb 
	aB	aABB 	aABb 	aaBB 	aaBb 
	ab	aAbB 	aAbb 	aabB 	aabb 

fenotypový poměr  
**9:3:3:1**

## Mutace

- genové mutace
- chromozomální mutace
- genomové mutace



## Genové mutace

- změna v pořadí nukleotidů v jednom genu
  - jeden nebo více nukleotidů se zamění za jiné = **substituce**
  - jeden nebo více nukleotidů se odstraní = **delece**
  - jeden nebo více nukleotidů se vloží = **inzerce**
- mRNA přepsána podle mutovaného genu má odlišný 1 nebo více kodony
- ribosomálním přepisem vznikne protein s 1 nebo více odlišnými aminokyselinami
  - protein může fungovat chybně nebo nefunguje vůbec
- porucha funkce proteinu ovlivňuje buňku a někdy i celý organismus
- příklady
  - **srpkovitá anemie** (mutovaný gen pro hemoglobin)
  - **svalová dystrofie** (mutovaný gen pro dystrofin)

## Chromozomální mutace

- strukturní defekty chromozomů
  - ztráta části chromozomu (delece)
  - zdvojení části chromozomu (duplikace)
  - převrácení části chromozomu (inverze)
  - výměna částí mezi nehomologickými chromozomy (translokace)
  - rozpad chromozomu (fragmentace)



## Genomové mutace

- abnormální počet chromozomů nebo chromozomových sad (normální somatické bunky mají 2 chromozomové sady (46 chromozomů))
  - příklady abnormálního počtu chromozomů
    - **Downův syndrom** (47 chromozomů, trizomie 21)
    - **Turnerův syndrom** (45 chromozomů, monozomie X)
  - příklady abnormálního počtu chromozomových sad
    - pokud jsou v somatické buňce 3 chromosomové sady = **triploidie**
    - pokud jsou v somatické buňce 4 chromosomové sady = **tetraploidie**

## ÚVOD DO GENETIKY

**Geny** významně přispívají ke struktuře a funkci organismu, ale nejsou jediným vlivem, který je třeba brát v úvahu.

Ve většině případů ovlivňuje strukturu, funkci a chování organismu komplikovaná **interakce genů a životního prostředí**.