

Otázka 26. – Genetika mnohobuněčného organismu

- Základní vlastnost života – rozmnožování
- Vznik jedinců téhož druhu, k němuž patří rodiče – rodiče musí předávat další generaci znaky, které přísluší danému druhu
- Dědičnost – schopnost předávat znaky
- Geny - každá živá soustava na každé úrovni organizace si během života uchovává nezměněné informace, podle nichž si vytvořila všechny vlastnosti a které zdědila – informace dědičné (genetické) - molekulární nositelé
- S dědičností je spojena tendence se odlišit v rámci populace – variabilita (proměnlivost)
 - Individuální
 - Vnitřní příčiny – odchylky v souborech genetických informací
 - Vnější příčiny – podmínky prostředí, kde organismus žije
 - Historická
 - Proměnlivost v čase (dlouhodobě) – evoluce
- Věda o dědičnosti a proměnlivosti = genetika
- Historie
 - 1865 - Johan Gregor Mendel
 - Po 17 letech zveřejnil výsledky pokusů – křížil jednoleté hrachové lusky
- Základní pojmy
 - Genotyp – soubor všech alel genů
 - Fenotyp – všech vlastností organismů
 - Dominance a recesivita – dominance alely převažuje nad recesivitou alely
 - Kodominance – žádná z alel není dominantní
 - Homozygot – jedinec, který má stejné alely určitého druhu
 - Heterozygot – jedinec, který má alely různého druhu
 - Hybridizace – křížení – pohlavní rozmnožování dvou jedinců
 - Hybrid – kříženec

Prokaryotní buňka

- Nepravé jádro – nukleoid – tvořeno jedním chromozomem (když je tvořena jen jedním chromozomem => je haploidní)
- Kruhovitě uzavřená molekula DNA bez jaderného obalu
- Plazmidy = malé kruhové molekuly DNA bakterií – rezistence na antibiotika, metabolické funkce, vektory (přenašeče cizorodých genů v genovém inženýrství)

Eukaryotní buňka

- Pravé jádro – na povrchu má jadernou membránu (dvojitou)
- V nedělicím se jádře je chromatin
- V dělicím se jádře jsou chromozómy – vzniknou u chromatinu kondenzací
 - Chemicky je chromatin a chromozóm stejný, ale jinak vypadají
- Nukleoosom – eukaryotní chromozómy jsou lineární, základem je DNA (vázaná v nukleohistonovém komplexu) - DNA ovijí histonová jádra (8 molekul histonu)
- Chromozómy
 - Část, která u sebe drží krátká a dlouhá raménka se nazývá kinetochor
 - Metacentrický – chromozóm s jedním krátkým a jedním dlouhým raménkem
 - Submetacentrický – kratší krátké raménko
 - Akrocentrický – skoro žádné krátké raménko
 - Telocentrický – žádné krátké raménko
 - Orientace v ramenech – proužkování chromozómy – specifikované barvení – různě široké proužky
 - Chromozómová mapa zařazuje gen do konkrétního chromozómu, ramena i proužku
- Vazba genů
 - Všechny alely uložené v jednom chromozómu se předávají potomkům jako celek – jsou vázány jeden za druhým (lineární řada)
 - Chromozómové místo pro určitý gen – genový lokus
 - Všechny chromozómy v tělní (somatické) buňce jsou párové

- Chromozómy téhož páru = homologické
- Chromozómy různých párů = heterologické
- Počet a tvar chromozómů (genové alely) jsou pro každý biologický druh konstantní a charakteristické
- Lze sestavit individuální karyotyp každého druhu (barvicí a molekulárně genetické metody)
- Idiogram – standardní obraz
- Chromozómové určení pohlaví
 - V každé chromozómové sadě jsou (n-1) somatických chromozómů = autozomy a 1 pohlavní chromozóm = gonozóm (je párový jen u jednoho pohlaví, u člověka je to dívka)
- Homogametické (XX – dívky) a heterogametické (XY – kluci), ptáci to mají obráceně
- Znaky vázané na pohlaví – X a Y jsou heterologické, s výjimkou malé oblasti (zatím 7 genů)

Genetika mnohobuněčného organismu

- Základní metoda výzkumu dědičnosti – pokusné křížení (=hybridizace) - cílené pohlavní rozmnožování dvou vybraných jedinců opačného pohlaví
- Cíl – genetický výzkum – analýza znaků hybridů, šlechtění – vytvoření hybridů se žádoucí kombinací znaků
- Křížení jedinců stejného druhu
- Mezidruhové křížení – velmi podobné genomy – hybrid je téměř nebo úplně sterilní (kůň + osel, pšenice + žito)
- Symboly genů – písmena – první písmena názvu primárního genového produktu nebo jím určeného fenotypového znaku – barva očí
- Mendelovy zákony
 - Homozygot – AA, BB, aa, bb
 - Heterozygot – Aa, Bb
 - Vztahy mezi alelami – úplná dominance a recesivita, neúplná dominance a recesivita, intermediarita, kodominance
 - 1. Mendelův zákon o stejnorodosti první generace kříženců
 - Zákon o uniformitě první generace potomků
 - Je-li jeden z rodičů dominantní homozygot a druhý recesivní homozygot, jsou jejich potomci vždy heterozygotní a fenotypově stejní
 - $AA \times aa = Aa$
 - 2. Mendelův zákon o nestejnorodosti druhé generace kříženců
 - Křížení heterozygotů – štěpný poměr
 - 3. Mendelův zákon o volné kombinovatelnosti alel
 - Křížení z hlediska 2 znaků – dihybridismus
 - Přenos dvou vzájemně nenavázaných alel- jsou na různých chromozomech, 4 typy gamet (AB, Ab, aB, ab)
 - Vazba genů – méně typů gamet, pokud neproběhl crossing-over
 - Genové interakce – komplementarita (=spolupracující geny), epistáze (=určitá alela potlačuje projev jiného genu), duplicitní interakce (=jeden znak je podmíněn různými geny)
- Gonozomální dědičnost
 - Geny na gonozomech (pohlavních chromozomech)
 - Nejvíce nás zajímají geny, které jsou lokalizované v heterologické části gonozomu X – fenotypový projev alel nezávisí jen na tom, zda jsou dominantní nebo recesivní, ale i na pohlaví jedince
 - Heterologní část – rozdílná, geny zde lokalizované podmiňují znaky označené jako úplně vázané na pohlaví
 - Homologní část – stejná, geny zde lokalizované podmiňují znaky označované jako neúplně vázané na pohlaví
 - U jedince typu XY – se všechny takové alely projeví nezávisle na tom, zda jsou dominantní nebo recesivní
 - U jedince typu XX- se tyto alely chovají jako autozomální- 3 genotypové kombinace (AA,aa,Aa), fenotyp závisí na vztazích mezi alelami
 - Při autozomální dědičnosti nezávisí výsledek křížení na tom, kterou formu znaku má který z rodičů
 - U X-chromozomální dědičnosti nejsou výsledky křížení stejné – výsledky křížení závisí na pohlaví nositelů alel

- U člověka – více než 50 genů na heterologické části chromozómu X – recesivní alela na X způsobuje například hemofilii, daltonismus
- Znaky pohlavně vázané – geny na pohlavních chromozómech – na Y – přenos z otce na syny, na X – dědí se na dcery i syny
- Znaky pohlavně ovládané – geny na autozomech – řídí funkce pohlavních žláz a hormonů –druhotné pohlavní znaky

Genetika populací

- Populace – soubor jedinců stejného druhu, kteří spolu žijí v daném čase na určitém místě
- Populace obvykle z jednoho nebo několika společných předků
- Každá populace je prostorově oddělena od ostatních téhož druhu
- Jedinci v populaci se mohou neomezeně křížit
- Genofond populace
 - Obsažen v souboru všech gamet všech jedinců populace
- Genová struktura populace – modelová představa o zastoupení 2 alel velkého účinku- např. A, a – možné kombinace jsou AA, Aa, aa
- Frekvence (poměrné zastoupení) alely A se značí p (A) a frekvence alely a se značí q (a)
- Autogamní a malé populace
 - Inbrední
 - Malé populace – příbuzenské křížení a u lidí nenáhodné párování (výběr podle náboženství, úrovně dosaženého vzdělání, výšky...)
 - Každou generací vzrůstají frekvence homozygotů na úkor heterozygotů
- Panmiktická populace
 - Panmixie – náhodné párování
 - Dostatečně velká populace – pokud je reprodukce členů populace stejná a pokud do