

Základní gen. pojmy

- eukaryotní b. mají své vlastní jádro
- v každé b. našeho těla je určité množství DNA – stejnou gen. info, kromě č. krv. + pohl. b. (mají jen půlku gen. informace)
- v každém typu b. jsou **aktivní jiné geny** → **vyrábí jiné bílkoviny**
- vlákno DNA se obmotává kolem bílkovin – **HISTONŮ** – několik mol. histonů se shluknou do několika kuliček → vznik útvarů tvořených z histonů s namotanou DNA = **NUKLEOZÓM** → stáčí se do „vývrtky“ = **CHROMATIN** (vlákno vlny)
- na začátku buň. dělení se chromatin ještě složitěji zamotává = **SPIRALIZACE** (zahušťování) → z chromatinu → **CHROMOZÓMY**
- stavba chromozomu – písmenko x, uprostřed je zúžen (centromera), dvě půlky = chromatidy
- typy chr. → centromera uprostřed = metacentrický chr., submetacentrický = centromera posunuta, akrocentrický chr. = centromera ještě výše, telocentrický chr. = hodně vysoko
- na konci buň. dělení dojde k **DESPIRALIZACI** → chromatin
- **KARYOTYP** = soubor chromozómů v jádru jedné b. (zdravý člověk – jeho karyotyp tvoří 23 párů chromozómů – tělní b., pohl. b. – poloviční počet chr.) → gen. b. vyfotí na začátku dělení → chrom. jsou vidět a genetici je srovnají
- chrom. v karyotypu jsou ve dvojicích → **HOMOLOGICKÉ CHR.** = stejná velikost a tvar → patří k sobě (původem je 1 chr. od matky a jeden od otce)
- např. pes má 72 chromozómů (36 párů) – počet chr. nesouvisí s vyspělostí organismu
- 1. -22. pár chrom. jsou **AUTOZOMY** = jsou zde uloženy nejrůznější geny, nesouvisí s pohlavím člověka
- poslední dvojice chr. (23. pár) = **GONOZOMY** – určí již v prenatálním vývoji naše pohlaví, dva chrom. X → žena, jeden X a jeden Y (naproti X je velmi maličký) → muž, XY – **heterochromozómy** = liší se od sebe
- **GEN = VLOHA** = úsek DNA, nesoucí informaci pro stavbu jedné bílkoviny (určitý znak → vlastnost), př. gen pro barvu květů u hrachu, gen pro krevní skupinu → proteiny jsou buď **biokatalyzátory**, které podporují nějakou reakci, nebo jsou **regulační bílkoviny** – mají na starost manifestaci (vytvoření) znaku
- **ALELA** = **určitá forma** (varianta) **genu**, jeden gen existuje v rámci lidské populace v několika alelách, např. existuje gen pro krevní skupinu, tento gen se vyskytuje v populaci v několika alelách (několik krevních skupin – alela pro kr. skupina A, B a 0)

ZNAK = jakákoliv vlastnost organismu, např. barva kůže, vlnitost vlasů, hmotnost, IQ, velikost nohy

- 1) **kvalitativní** – vyskytují se u různých jedinců v různých formách (kvalitách), např. barva květů hrachu, levorukost, pravorukost, muž, žena, krevní skupiny (A, B a 0) - pouze tři druhy, v dané populaci se vyskytují **pouze v několika variantách**, které se od sebe liší a neexistuje mezi nimi žádný přechod
- 2) **kvantitativní** - liší se u různých jedinců stupněm (mírou) svého vyjádření, př. výška, velikost chodidla, hmotnost, krevní tlak, inteligence, krevní tlak – plynulá **škála**

→ GENY VELKÉHO A MALÉHO ÚČINKU

- **kvalitativní znaky** jsou většinou podmiňovány malým množstvím genů, často genem jediným = **GEN VELKÉHO ÚČINKU**

- **kvantitativní znaky** jsou výsledkem spolupůsobení většího počtu genů, každý z nich se podílí na projevu znaku jen trochu = **GEN MALÉHO ÚČINKU** = **polygenní systém**, naše výška je určena velkým množstvím genů, některé geny jsou aktivní a některé inaktivní (podle počtu aktivních genů)
- **GENOM** = soubor všech genů v jedné buňce (jaderný a mitochondriální genom)
- **GENOTYP** = soubor všech genů daného organismu
- **FENOTYP** = soubor všech znaků daného organismu (jak jsme velcí, jaké máme vlasy...)

otázky:

- v lidské buňce jsou 2 alely od každého genu
- bakteriální buňka má 1 alelu - 1 chromozóm → od každého genu pouze jedna alela

MENDELOVY ZÁKONY

- věnují se **autozomální** (na autozomech- 1. -22. pár chrom.) dědičnosti **kvalitativních znaků** (buď a nebo)
- autozomální dědičnost = dědičnost znaků, jejichž geny jsou uloženy na autozomech
- kvalitativní znaky – určeny 1 genem, každý gen má na chromozomu své místo = **LOCUS**
- v tělních buňkách (které jsou diploidní) existují pro 1 gen 2 alely – 1 konkrétní forma genu (jsou na homolog. chromozomech ve stejném místě)
- **HOMOZYGOT**
- **HETEROZYGOT**
- v tělních buňkách existují pro 1 gen 2 alely – 2 konkrétní formy genu, tyto 2 alely mohou být:
 - a) stejné (člověk je pro daný znak **homozygot**), od otce i od matky jedna alela pro skup. A
 - b) různé (člověk je pro daný znak **heterozygot**), od otce budete mít jinou alelu než od matky
- jaký bude znak navenek, záleží, jaký je mezi 2 alelami vztah:
 - 1) **úplná dominance a recesivita** – jedna alela (dominantní) úplně potlačí projev té druhé (recesivní), dominantnost genů je daná, dominantní alela = **A**, recesivní = **a**
 - 2) **neúplná dominance a recesivita** – dominantní alela potlačí recesivní jen částečně, dominantní alela se projeví ve fenotypu více, recesivní méně
 - 3) **kodominance** – obě alely jsou stejně „silné“ a projeví se ve fenotypu stejnou mírou, např. alela pro skup. A a pro skup. B → krevní skupina AB

J. G. Mendel (1822)

- narodil se na Moravě, studoval ve Vídni
- věnoval se **křížení hrachu** = **hybridizace** hrachu, díky čemuž se odvodily jeho zákony dědičnosti
- jeho názory byly uznány až v r. 1900
- v době, kdy žil, nebyla známa existence DNA – všechny své závěry formuloval jen na základě pozorování

3 zákony (používané a platné dodnes)

- používané symboly:

P – **parentální** (rodičovská generace)

F₁ – 1. **filiální generace** (potomci rodičovské generace)

F₂ – 2. **filiální gen.** (potomci 1. filiální generace)

1. Mendelův zákon = zákon o uniformitě (=stejnosti) kříženců (hybridů) v F₁ generaci

- křížením 2 různých homozygotů vznikají heterozygoti, kteří jsou genotypově i fenotypově všichni stejní (uniformní)
- barva semen hrachu:
A = žlutá barva semen (dominantní alela)
a = zelená barva (recesivní alela)
p: AA (žlutí) x aa (zelení)
gamety: AA a aa
kombinační čtverec:
F₁: Aa, Aa, Aa, Aa (všechny žluté)

2. Mendelův zákon = zákon o štěpení kříženců (hybridů) v F₂ generaci

- křížením heterozygotů F₁ generace vzniká F₂ generace, takto vzniklí jedinci nejsou všichni stejní, kromě dominantního znaku se objeví i znak recesivní

Příklad:

1. U hrachu setého je červená barva květů úplně dominantní nad bílou barvou. Jakou barvu květů budou mít potomci vzniklí křížením recesivního homozygota s heterozygotem?

A = červená barva

a = bílá barva

P: aa (bílá barva) + Aa (červená barva)
gamety: aa a Aa

	a	a
A	Aa	Aa
A	Aa	Aa
	A	a
a	aA	aa
a	aA	aa

F₁: 50 % potomků bude mít barvu červenou a 50 % bude mít bílou

2. U skotu je bezrohlost úplně dominantní vůči rohatosti. Jaké potomstvo můžeme očekávat po zkřížení bezrohého býka s rohovou krávou, když víme, že tato kráva měla již dříve při zkřížení s tímto býkem rohaté tele?

A = bezrohlost

a = rohatost

býk: bezrohý - teoreticky AA nebo Aa

kráva: rohatá – genotyp aa

již tele bylo rohaté → aa

2 možné genotypy: a) AA, b) Aa

	a	a
--	---	---

a)

A	Aa	Aa
A	Aa	Aa
	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

b)

Dědičnost krevních skupin

- pro krev. skupiny existují v lidské populaci **3 alely** (alela pro krev. skupinu A, B, 0)
- každý člověk má z těchto 3 alel pouze 2
- výsledná krevní skupina (fenotyp) závisí na vztahu mezi těmito 2 alelami
- alela A a B – vztah kodominance
- alela A a 0 – vztah úplné dominance a recesivity, A je dominantní
- alela B a 0 – vztah úplné dominance a recesivity, B je dominantní

Fenotyp (krev. skup.)	A	B	AB	0
genotyp	AA, A0	BB, B0	AB	00

Oba rodiče mají krevní skupinu A. Určete, jako krevní skupinu mohou mít jejich děti.

a) oba homozygoti AA

	A	A
A	AA	AA
A	AA	AA

→ 100 % dominantní homozygoti, krev. skupina A

b) oba heterozygoti

	A	0
A	AA	A0
0	A0	00

→ 25 % domin. homozygoti + 50 % heterozygoti, + 25 recesivních homoz., krev. skupina A, 0

c) jeden bude homozygot AA a nebo heterozygot A0

	A	0
A	AA	A0
A	AA	A0

→ 50 % domin. homozygotů a 50 % heterozygotů, krev. skupina A

3. Mendelův zákon = zákon o nezávislém kombinování alel

- poznámka:

- 1. a 2. M. zákon platí pro **monohybridní křížení** (sledujeme **dědičnost 1 znaku** – např. barvy semen)
- 3. M. zákon platí pro **dihybridní křížení** (sledujeme **dědičnost 2 znaků** – barvu a tvar semene)
- **křížením 2 dvojnásobných heterozygotů vznikají potomci, u nichž se mohou objevit všechny možné kombinace genotypů i fenotypů**

Kdy 3. Mendelův zákon neplatí aneb vazba genů:

- pokud jsou **2 různé geny určující 2 znaky uloženy na stejném chromozomu** → jsou ve VAZBĚ – neplatí zákon o nezávislém kombinování alel
- při tvorbě gamet – alely různých genů jsou přenášeny společně
- nové kombinace – jen jako důsledek crossing-overu

síla genové vazby:

- síla určuje, jaká je pravděpodobnost, že dojde mezi 2 geny na 1 chromozomu ke zlomu – následně část chromozomu s 1 genem bude při crossing-overu vyměněna → **REKOMBINACE**
- závisí na tom, kde leží a na vzdálenosti mezi 2 geny
- čím dál jsou geny od sebe, tím je menší genová síla a je větší pravděpodobnost, že dojde k rekombinaci
- vyjadřuje se **Morganovým číslem – p** (podle Thomase Morgana – 19. st.)
- $p = \left(\frac{R}{N} + R \right) \cdot 100$
- jednotka **cM** (centimorgan)
- R...počet potomků s novým fenotypem v důsledku crossing-overu
- N...počet potomků s rodičovskou sestavou alel
- Morganovo číslo udává % gamet, kde došlo k rekombinaci
- když $p=0$ → geny se nachází v těsné blízkosti, nedochází ke zlomu (rekombinaci), mají silnou genovou vazbu a dědí se společně
- p se blíží 60 → geny jsou hodně vzdálené a často dochází k rekombinaci
- **$p = 50$ → vazba je nejslabší, leží na opačných koncích chromozomu a platí 3. Mendelův zákon**

Dědičnost kvantitativních znaků

- kvantitativní znak = jedinci se od sebe liší mírou projevu tohoto znaku → obrovská variabilita fenotyp, projevu, např. tělesná výška, hmotnost, inteligence, krev, tlak..., určen velkým počtem genů (od každého 2 alely) → geny malého účinku – soubor těchto genů = polygenní systém

Polygenní systém:

2 typy alel:

1. aktivní alely – každá zvyšuje hodnotu fenotypu i určitou jednotku
2. neutrální alely – nemají žádný vliv na fenotyp

Vliv vnějšího prostředí na fenotypový projev kvantitativního znaku:

pro kvantitativní znak platí:

- genotyp + vnější prostředí = fenotyp, př. inteligence, tělesná hmotnost x krevní skupina (kvalitativní znak)

Rozdělení četnosti výskytu kvantitativních znaků u potomků:

- nejméně je jedinců s minimální a max. hodnotou znaků (hodně malých a hodně velkých)
- nejvíce je jedinců s průměrnou formou znaku (středně vysokých) → ukazuje Gaussova křivka