

GENETIKA

dědičnost x proměnlivost

Dědičnost

Schopnost organismů přenášet genetickou informaci z rodičovské generace na generaci potomků.



identická dvojčata

Variabilita (proměnlivost)

Schopnost organismů vytvářet různé formy, vizuálně odlišitelné.



(*Tulipa* sp.)

Mezidruhová genetická variabilita

slon africký (*Loxodonta africana*)

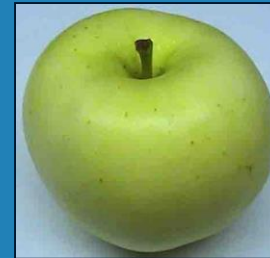


blecha obecná
(*Pulex irritans*)

X



Vnitrodruhová genetická variabilita



variabilita odrůd jabloní
Malus x domestica



Kvalitativní a kvantitativní znaky

Kvalitativní znaky:

- Řízeny malým počtem genů velkého účinku - **majorgeny**.
- Minimální vliv vnějších podmínek
- Je dán konkrétní počet alternativ znaku.
- Slovní popis: barevné projevy, tvary.

Kvalitativní a kvantitativní znaky

Kvantitativní neboli metrické znaky:

- Řízeny větším počtem genů malého účinku – **minorgeny**.
- Vyjadřují se číselnou hodnotou a jednotkou měřeného znaku.
- Plynule proměnlivá variabilita, které se posuzuje statistickými parametry.
- Výrazně ovlivňovány podmínkami vnějšího prostředí.

Rozdíly mezi kvalitativními a kvantitativními znaky



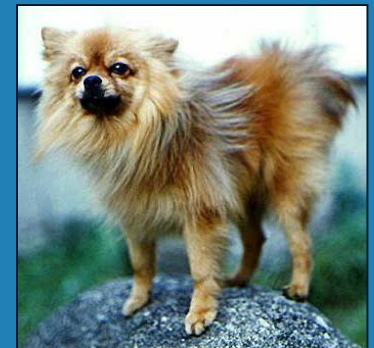
Dalmatin

Kvalitativní znaky:

- ???

Kvantitativní znaky:

- ???



Čivava

Negenetická variabilita

kupírování ocasu



rozdílná
úprava
srsti

Pudl velký bílý

Rozdíly mezi genetickou a negenetickou variabilitou

Genetika umožňuje rozlišit **příčiny vzniku variability organismů.**



Genetická variabilita –
panašování listů u chmele
Humulus japonicus →



← Negenetická variabilita
způsobená napadením
chmele (*Humulus
lupulus*) peronosporou
chmelovou
(*Peronosplasmopara
humuli*)

Rozdělení genetiky

Podle úrovně výzkumu:

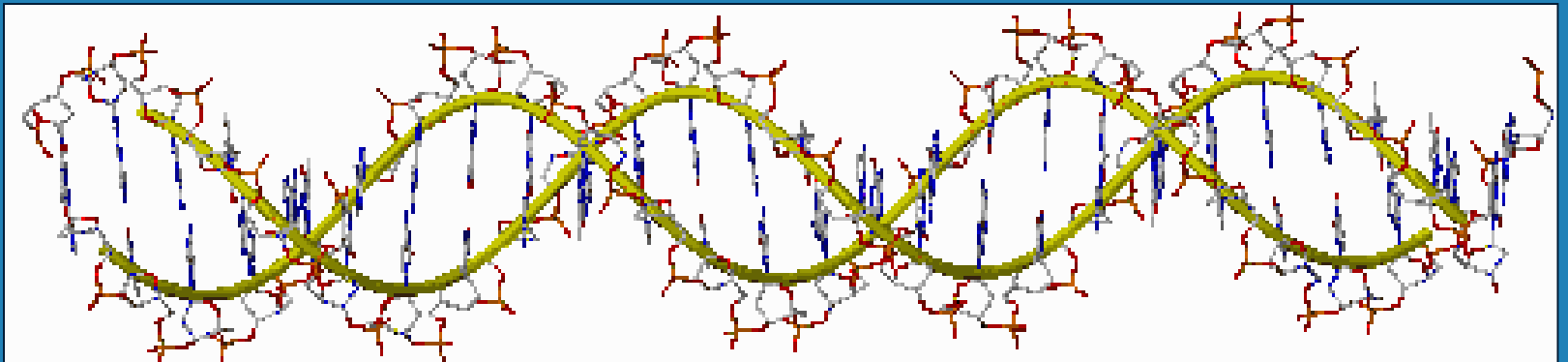
- molekulární genetiky
- cytogenetika
- genetiky jedinců
- populační genetiky

Rozdělení genetiky

Podle organismů, které jsou zkoumány:

- genetika mikroorganismů
- genetika rostlin
- genetika živočichů
- genetika člověka

Molekulární podstata dědičnosti



Zápis, přenos a realizace genetické informace

Zápis v buňkách v podobě molekul **nukleových kyselin** (DNA, RNA).

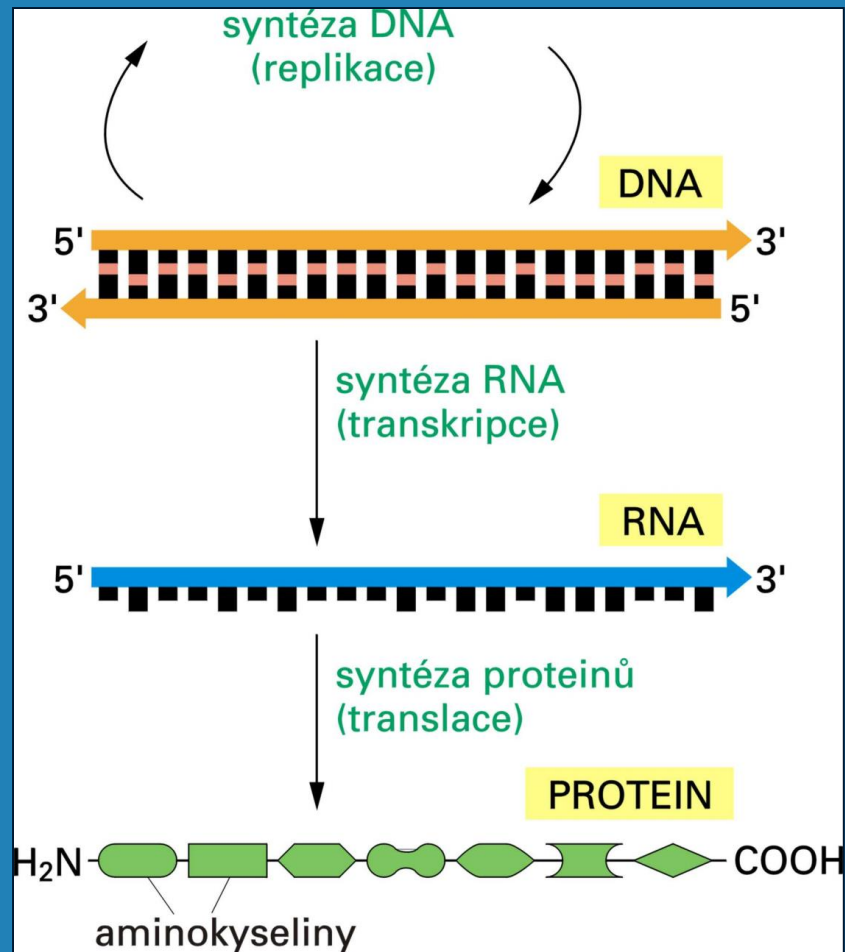
Přenos do nových buněk prostřednictvím **replikace DNA**.

Realizace prostřednictvím **transkripce** a **translace**.

Transkripce: přepis G.I. do podoby RNA

Translace: překlad G.I. do podoby proteinu

Ústřední dogma molekulární genetiky



Struktura DNA

Dusíkaté báze:

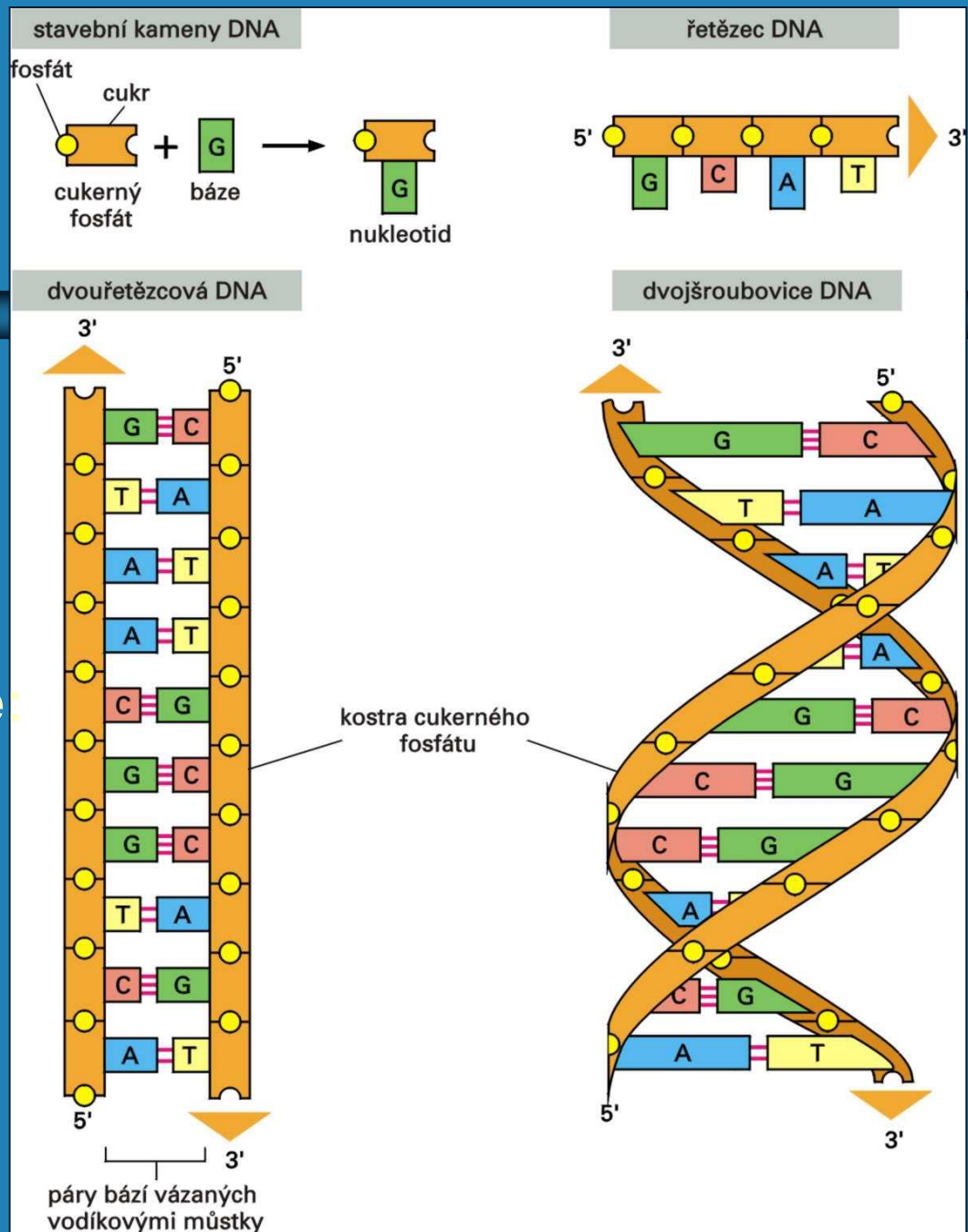
Purinové báze:

adenin, guanin

Pyrimidinové báze:

cytosin, thymin

Vzájemná
komplementarita
bází

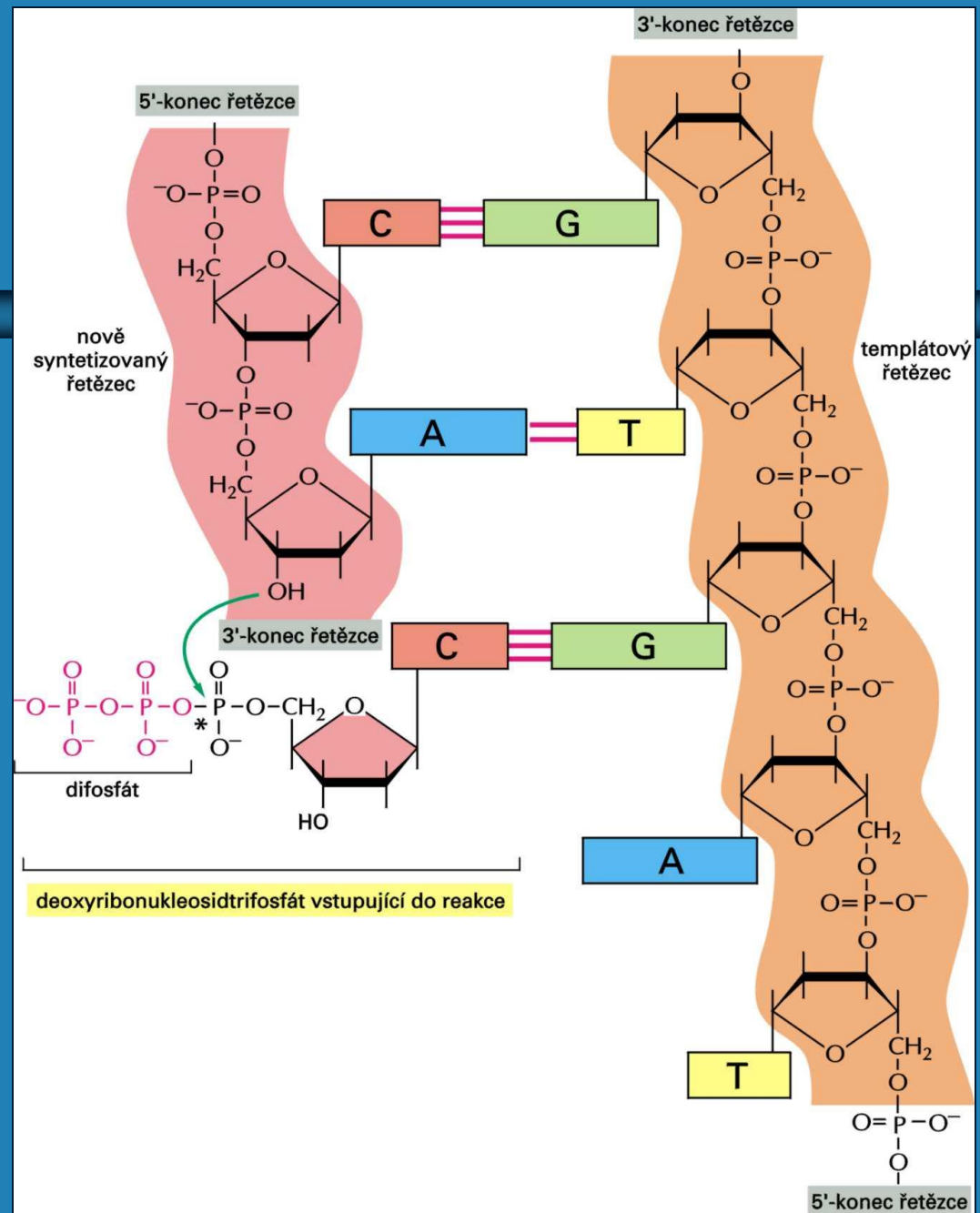


Struktura DNA

Každé vlákno lineární molekuly má **konec 5' a 3'**.

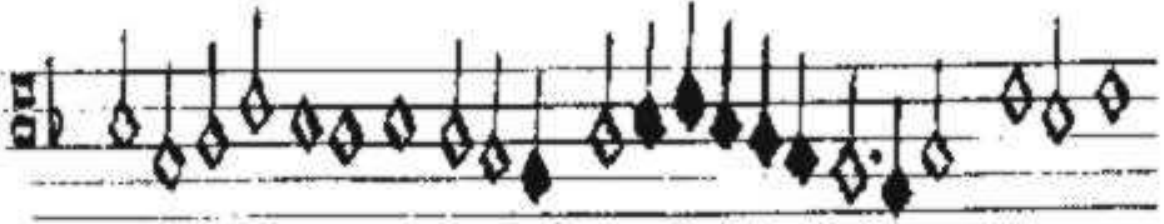
Označení vyplývá z číslování atomů uhlíku 2-deoxyribózy.


Vlákná jsou orientována **antiparalelně**.



Způsoby zápisu informace


(A) molekulární biologie je...

(B) 

(C) 

(D)

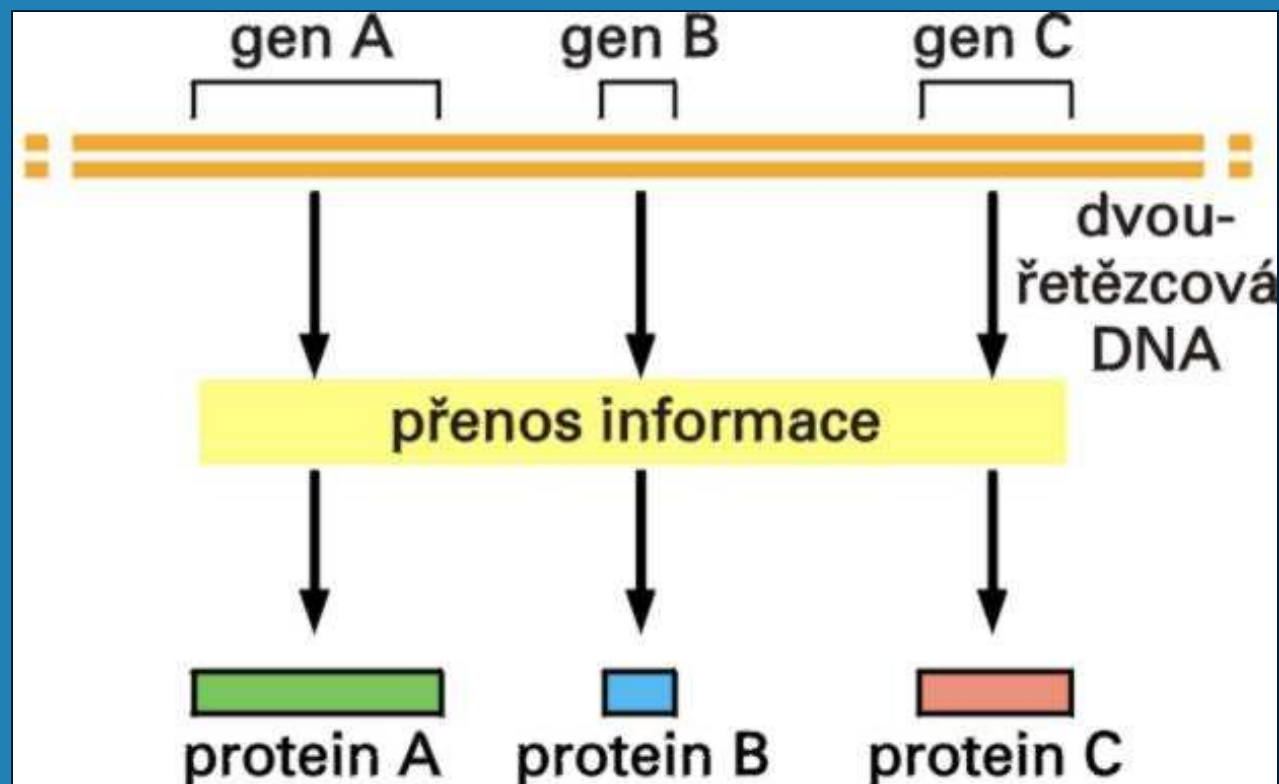
(E) TTCGAGCGACCTAACCTATAG



Molekulárněgenetická definice genu

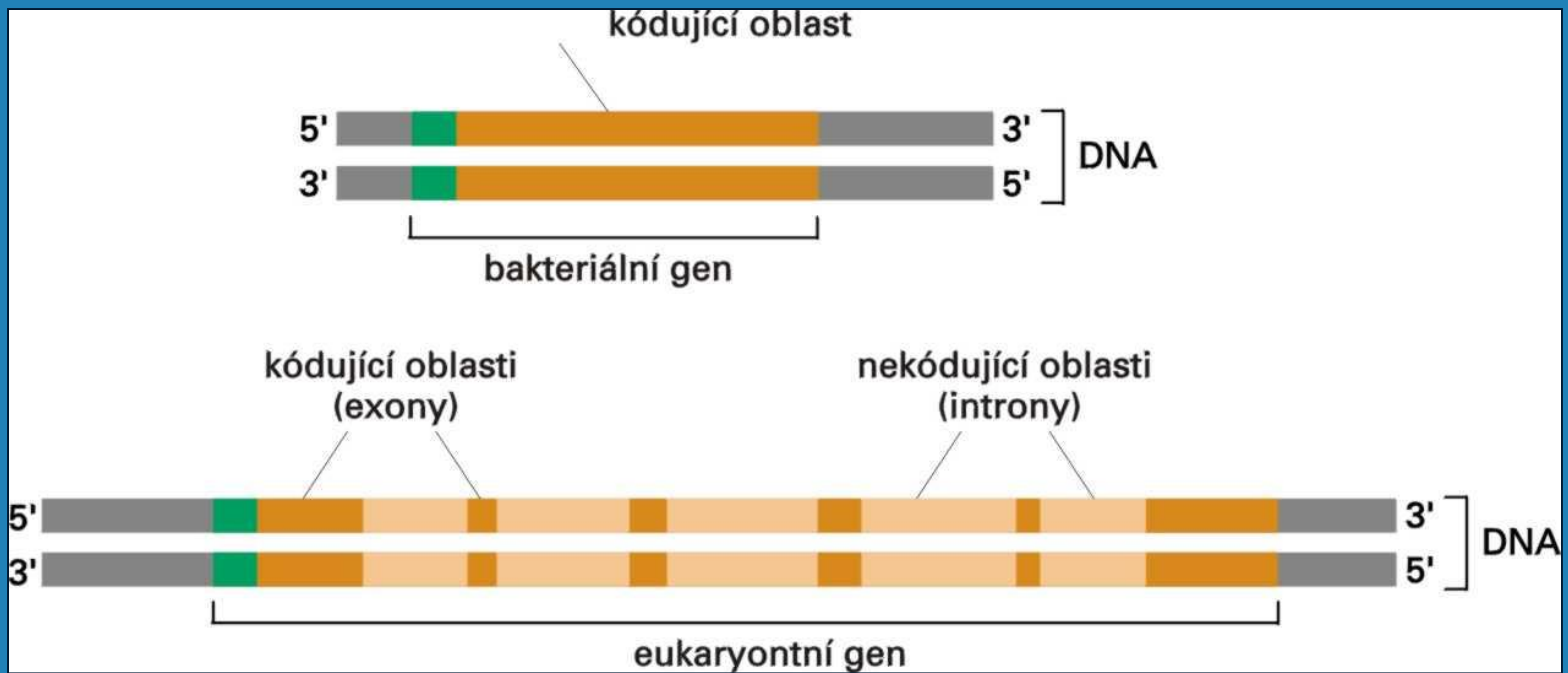
Gen = **úsek molekuly DNA**,
kódující podobu a řídící syntézu
určitého polypeptidového řetězce.

Každý gen obsahuje informaci pro tvorbu proteinu



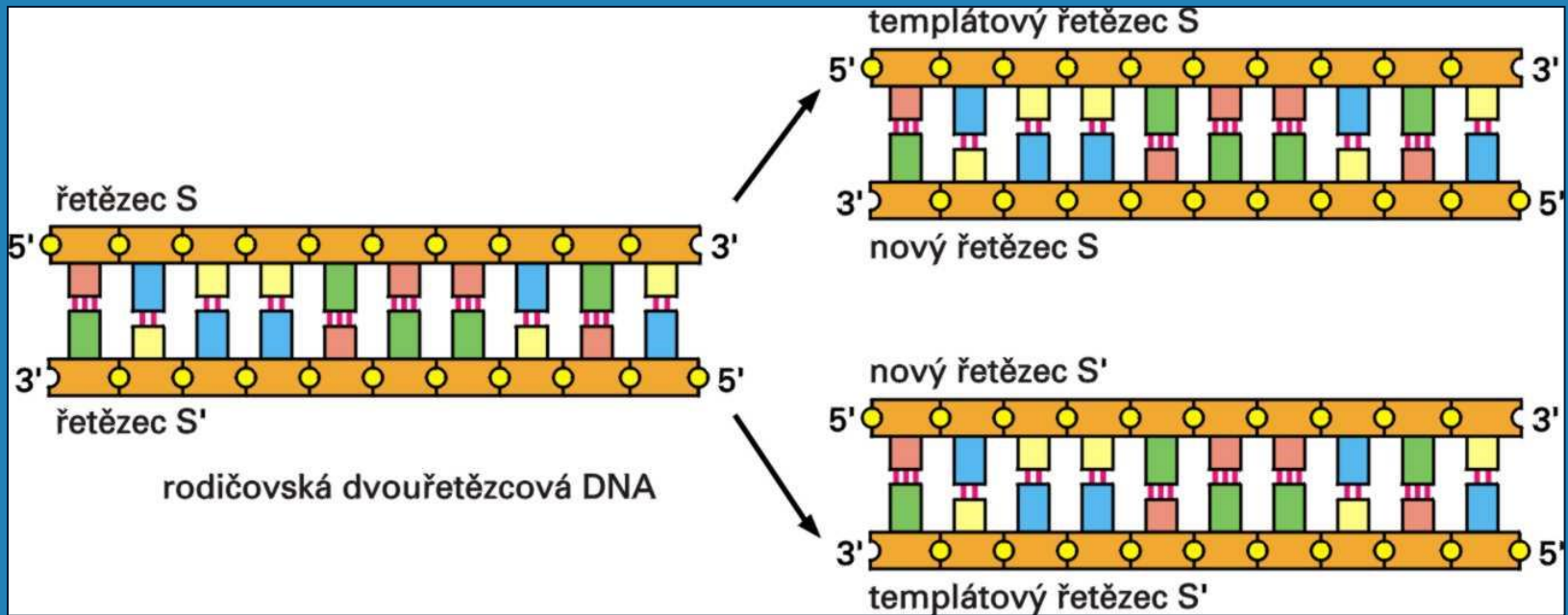
zjednodušené schéma

Prokaryotické a eukaryotické geny



Pro eukaryotní geny je charakteristický výskyt kódujících oblastí (**exony**) a nekódujících oblastí (**introny**).

Replikace DNA

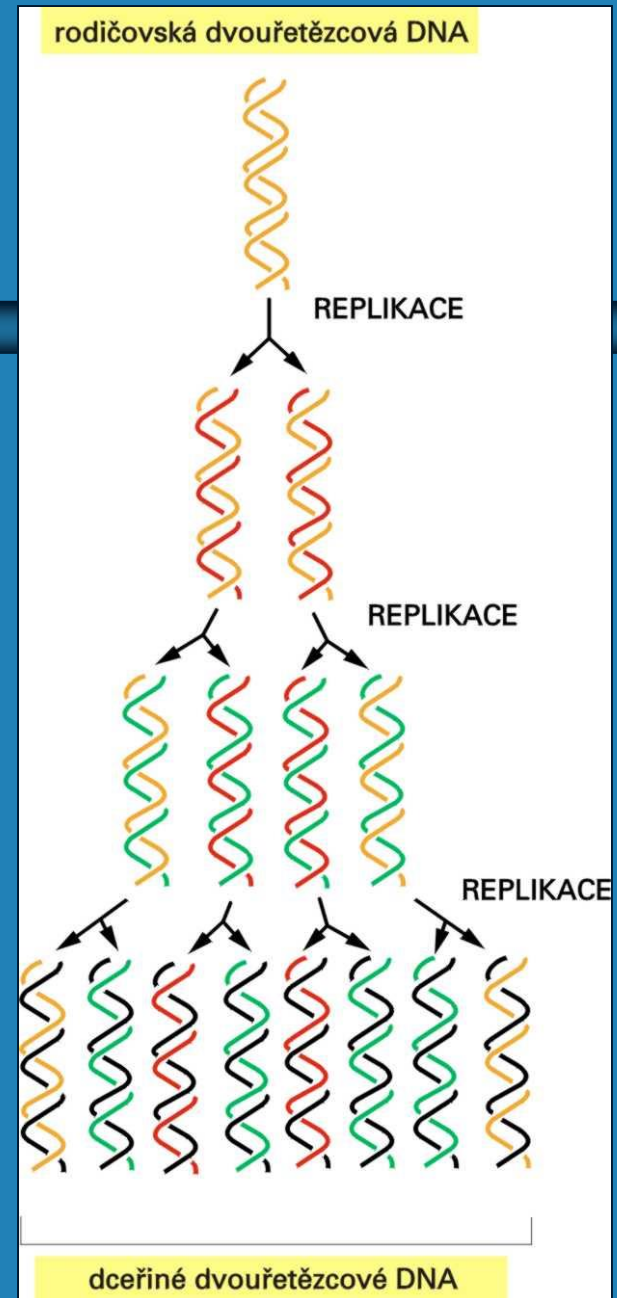


Enzymatický jev vedoucí ke zdvojení molekul DNA

Semikonzervativní replikace DNA

Dceřiné molekuly DNA:

- jedno vlákno původní
- jedno vlákno nově syntetizované



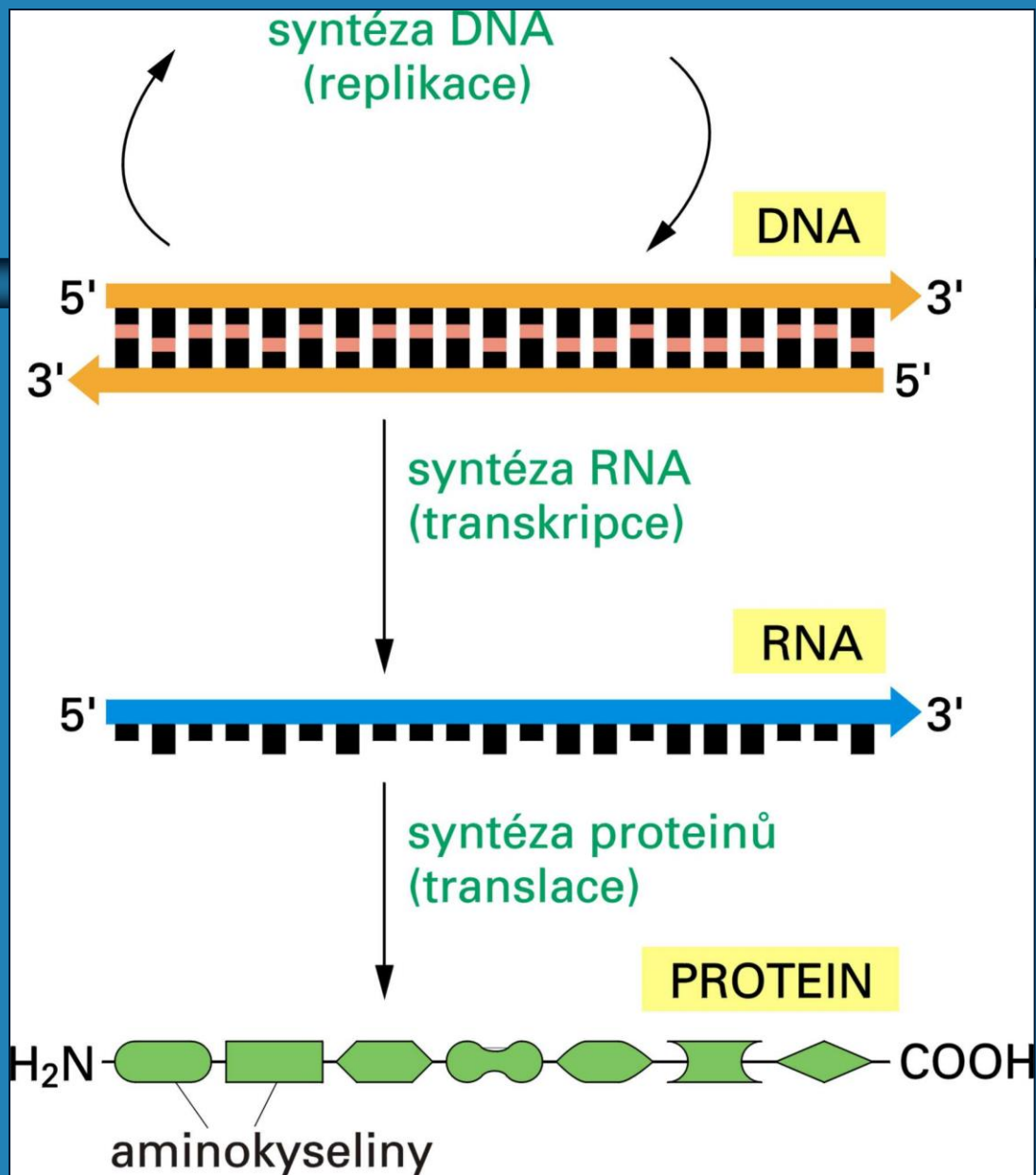
Semidiskontinuita replikace DNA

Tvorba nového řetězce probíhá vždy ve směru 5'-3'.

Podle vlákna s orientací 3'-5' ve směru replikace probíhá replikace spojitě – hovoříme o **vedoucím vlákně**.

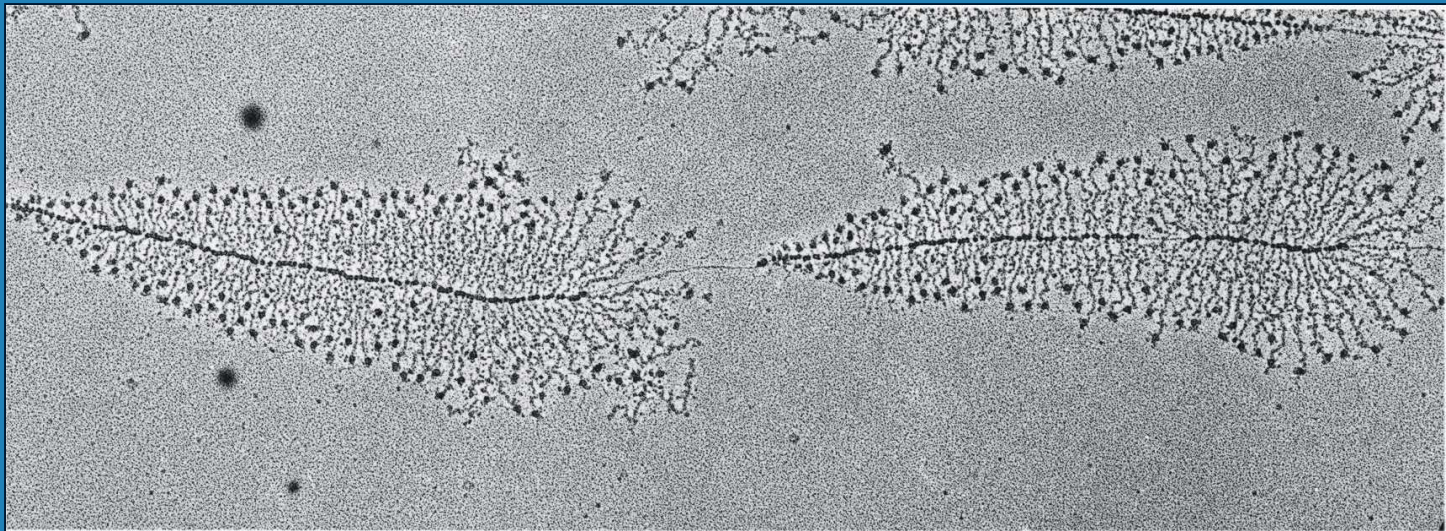
Podle druhého původního vlákna s orientací 5'-3' ve směru replikace probíhá replikace po krátkých úsecích, které se nazývají **Okazakiho fragmenty**. (**vážnouch** neboli **opožďující se vlákně**).

Od DNA k proteinu



Transkripce

Proces vzniku molekul RNA je označován jako **přepis** neboli **transkripce**.



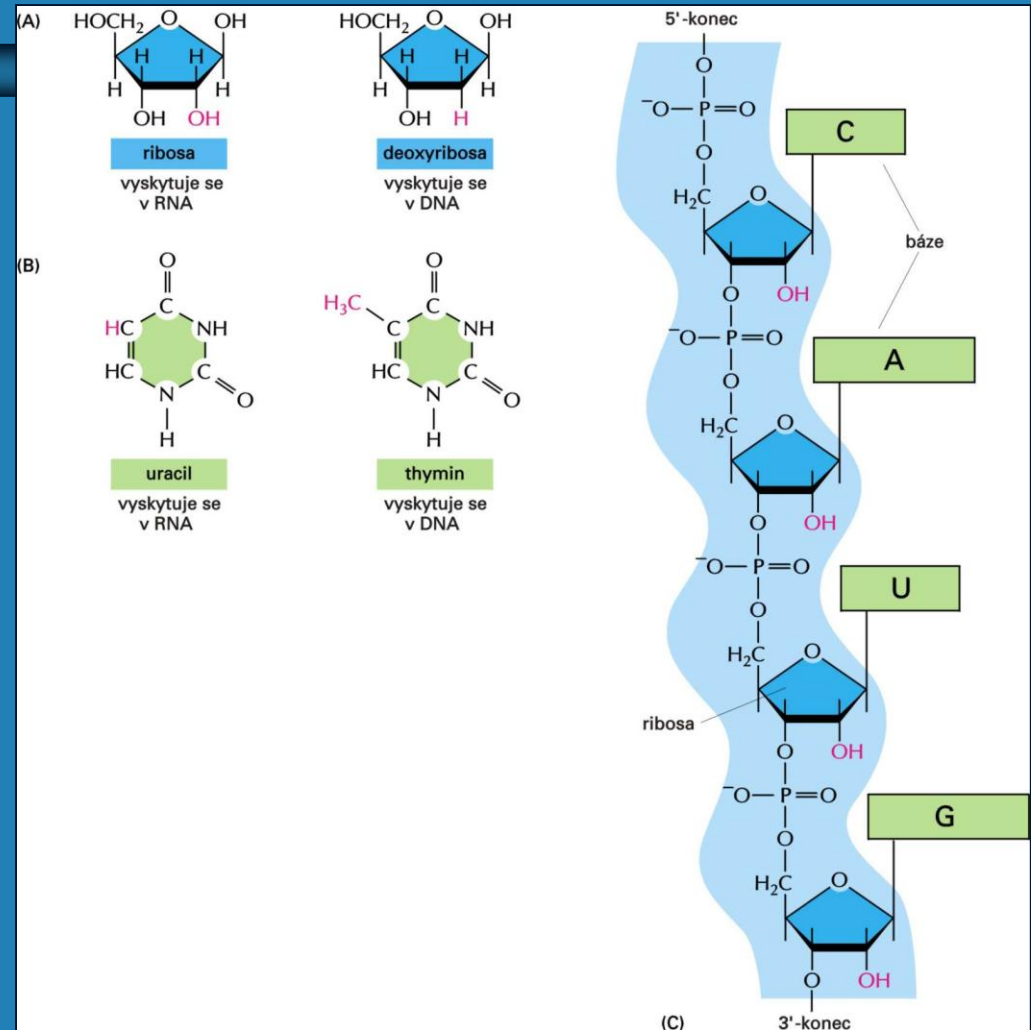
transkripce v elektronovém mikroskopu

Struktura molekuly RNA

RNA nevytváří dvoušroubovicovou strukturu.

Cukernou složkou jsou molekuly ribózy.

Thymin (T) nahrazen uracilem (U).



Typy molekul RNA

Tři funkční typy molekul RNA:

- **mRNA** (mesenger) určuje pořadí aminokyselin v polypeptidovém řetězci.
- **tRNA** (transfer) zajišťuje přísun správných aminokyselin do vznikajícího řetězce.
- **rRNA** (ribosom) součást ribozómů.

Molekula tRNA – struktura jetelového list

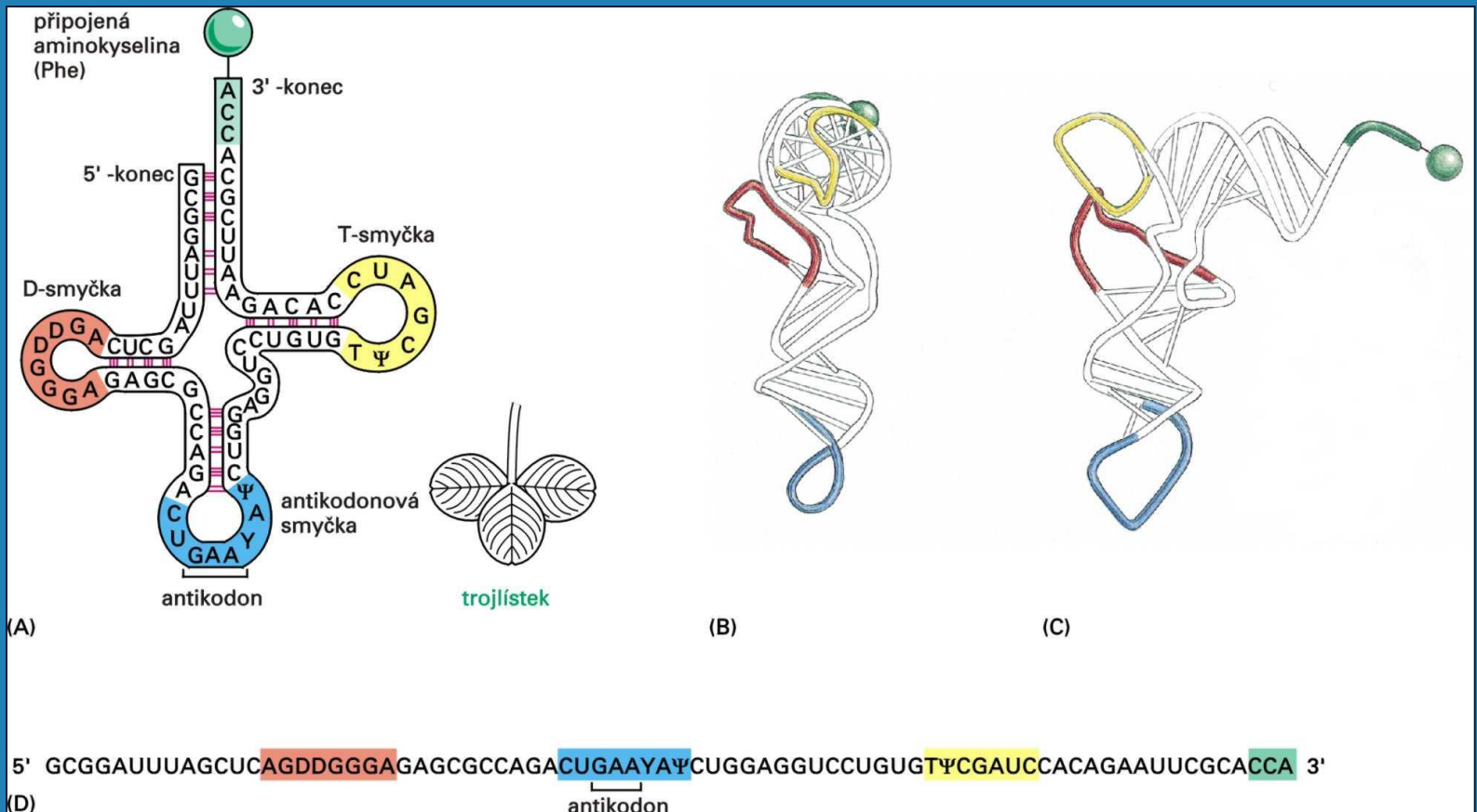
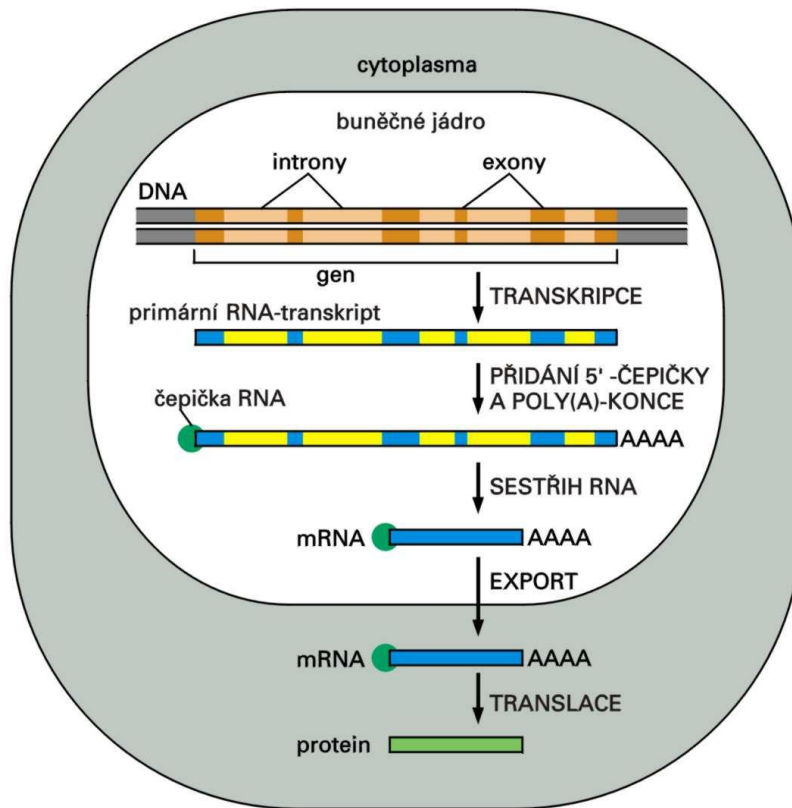
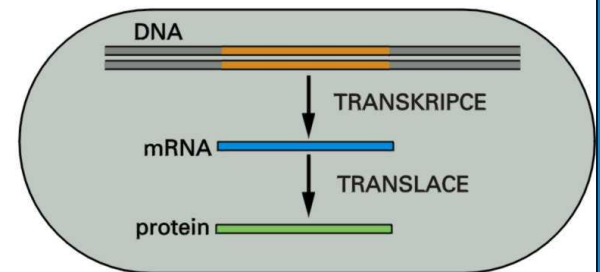


Schéma proteosyntézy

(A) EUKARYOTA



(B) PROKARYOTA

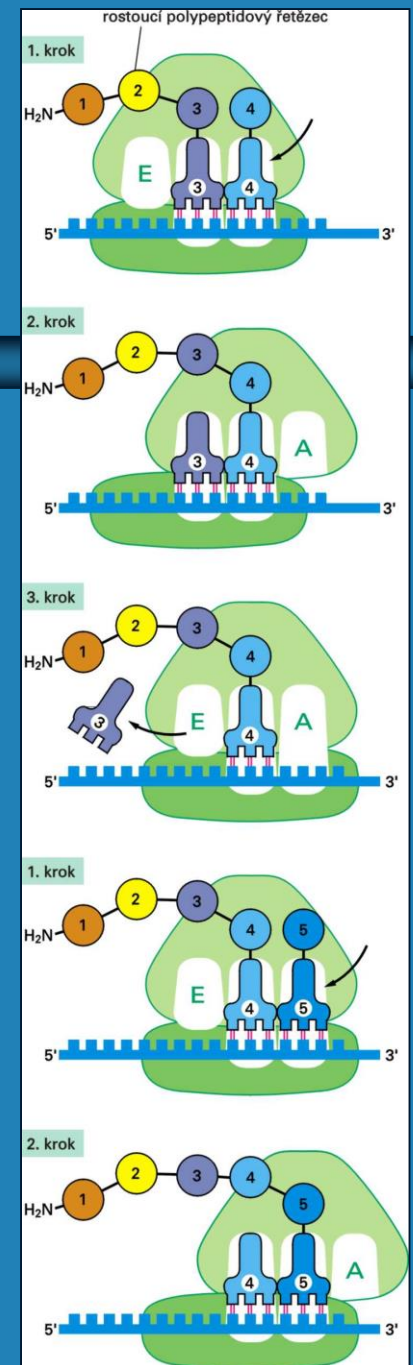


Translace molekuly mRNA

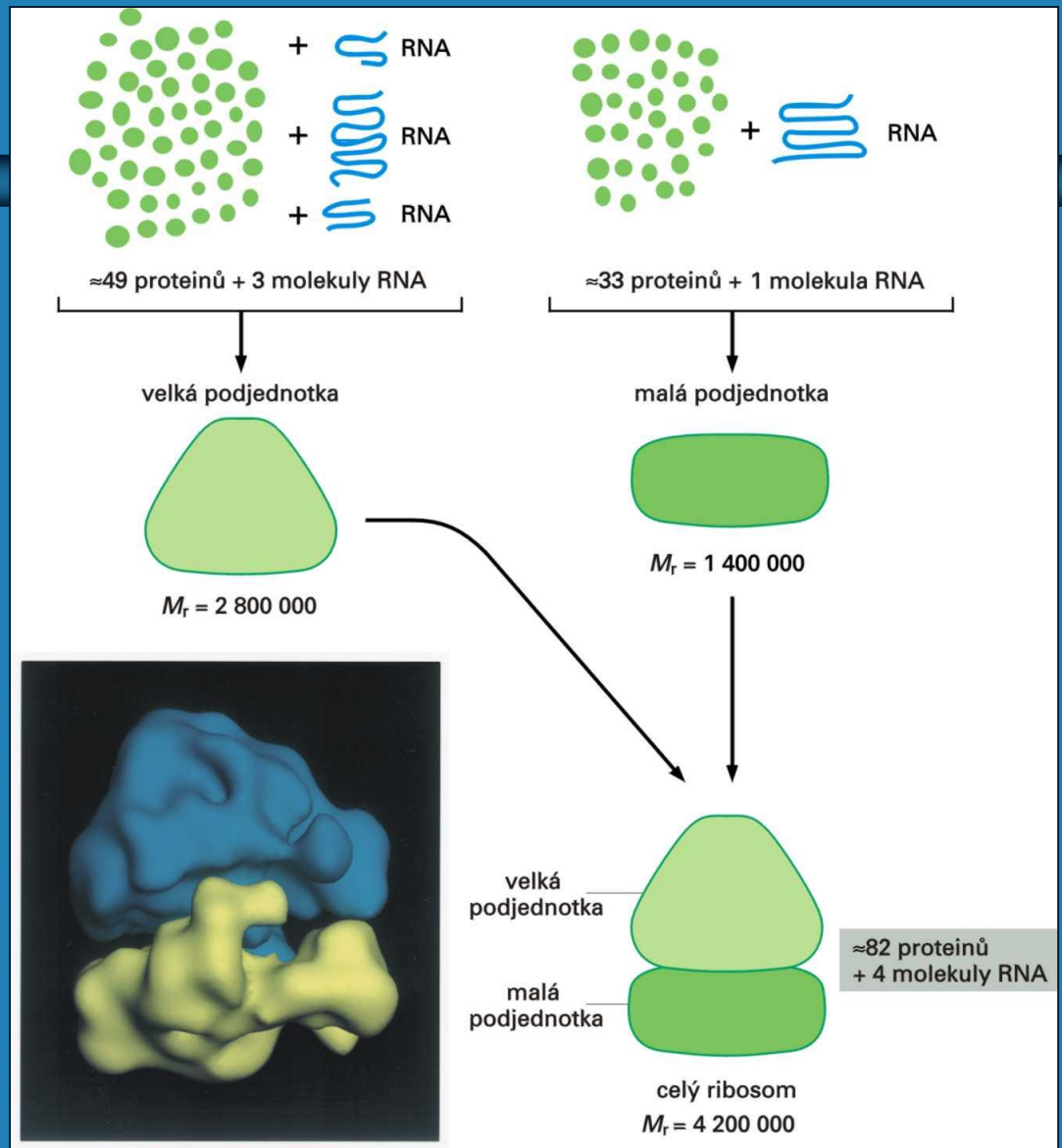
Translace probíhá v cytoplazmě v organelách **ribozómech**.

Genetická informace je čtena po trojicích bází (**kodónech**) na mRNA.

Správné aminokyseliny jsou zabudovány na základě komplementarity mezi kodónem mRNA a **antikodónem** tRNA.



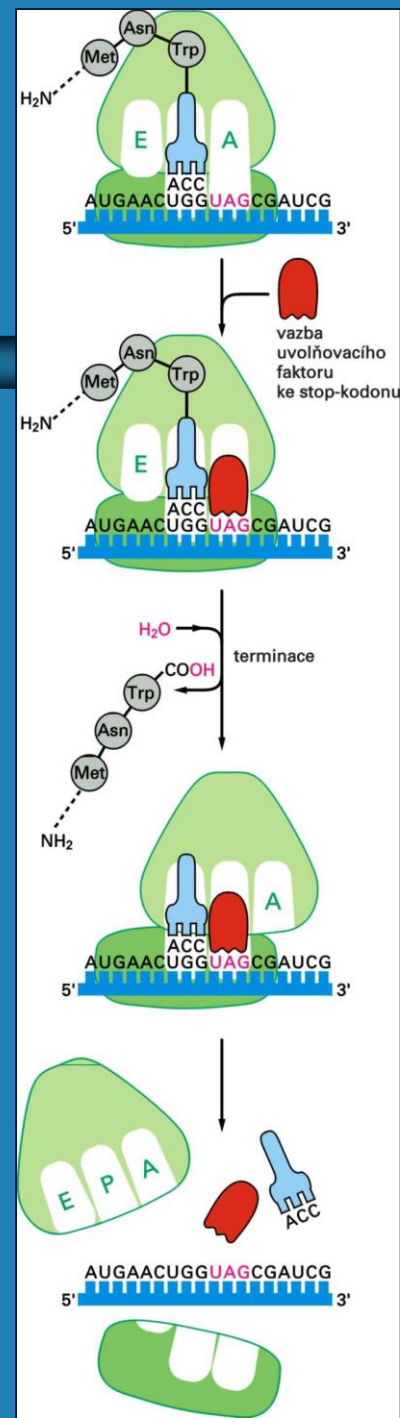
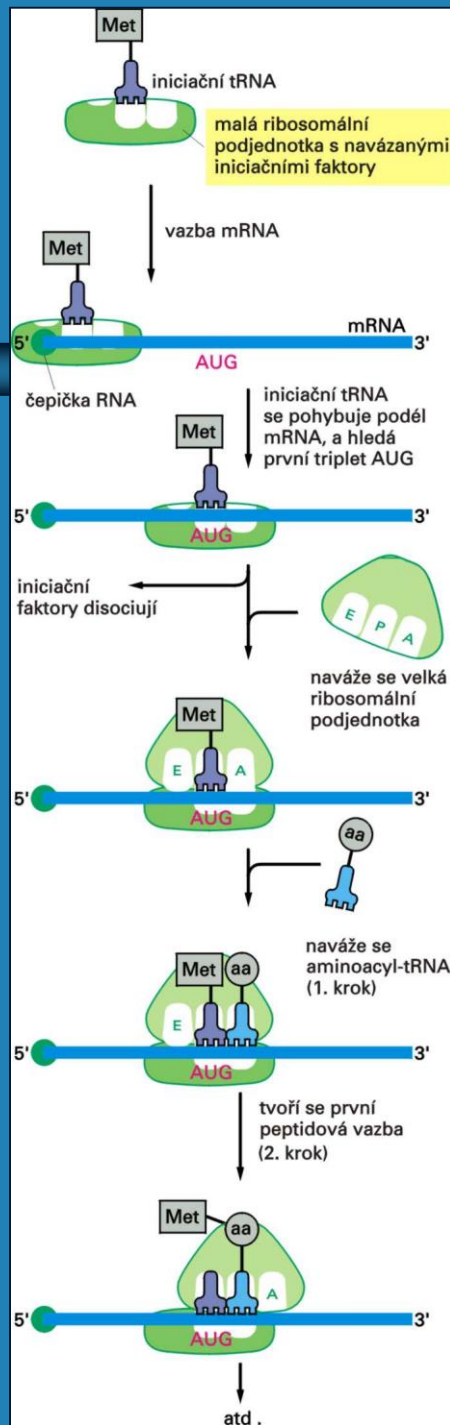
Eukaryotní ribozóm



Průběh translace

Translace je tvořena fázemi:

- iniciace
- elongace polypeptidového řetězce
- terminace



Cytogenetika

Zkoumá dědičnost a proměnlivost organismů na buněčné úrovni.



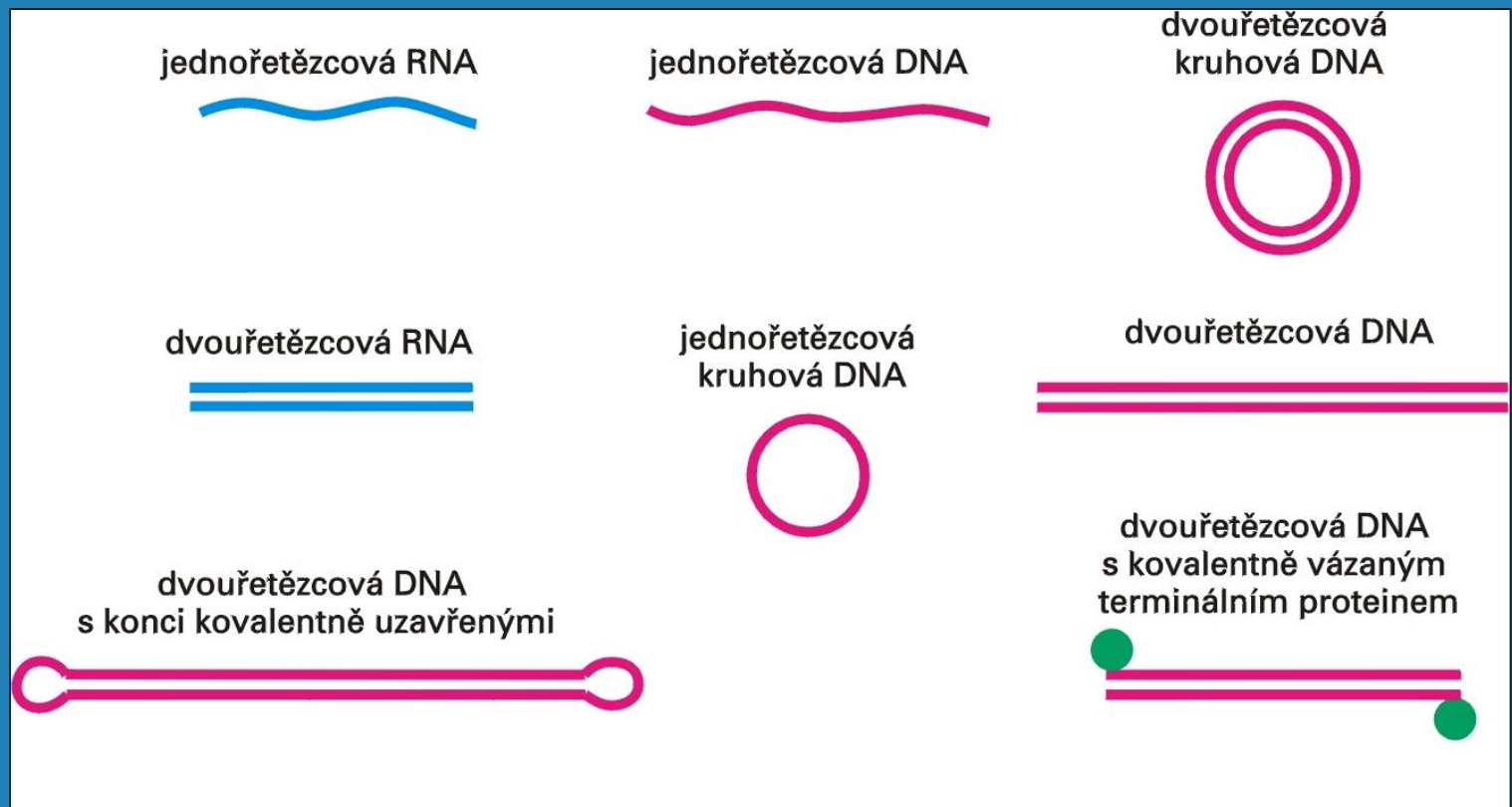
Buněčná doktrina

Robert Virchow (1858)

„Buňky vznikají z buněk a jedinou možnou cestou jak vytvořit více buněk, je dělení buněk, které již existují“.

Genetická výbava virů

Viry se vyznačují variabilitou svého genomu.





Genetická výbava prokaryot

bakteriální chromozóm - základní rozměrná kružnicová molekula ds DNA

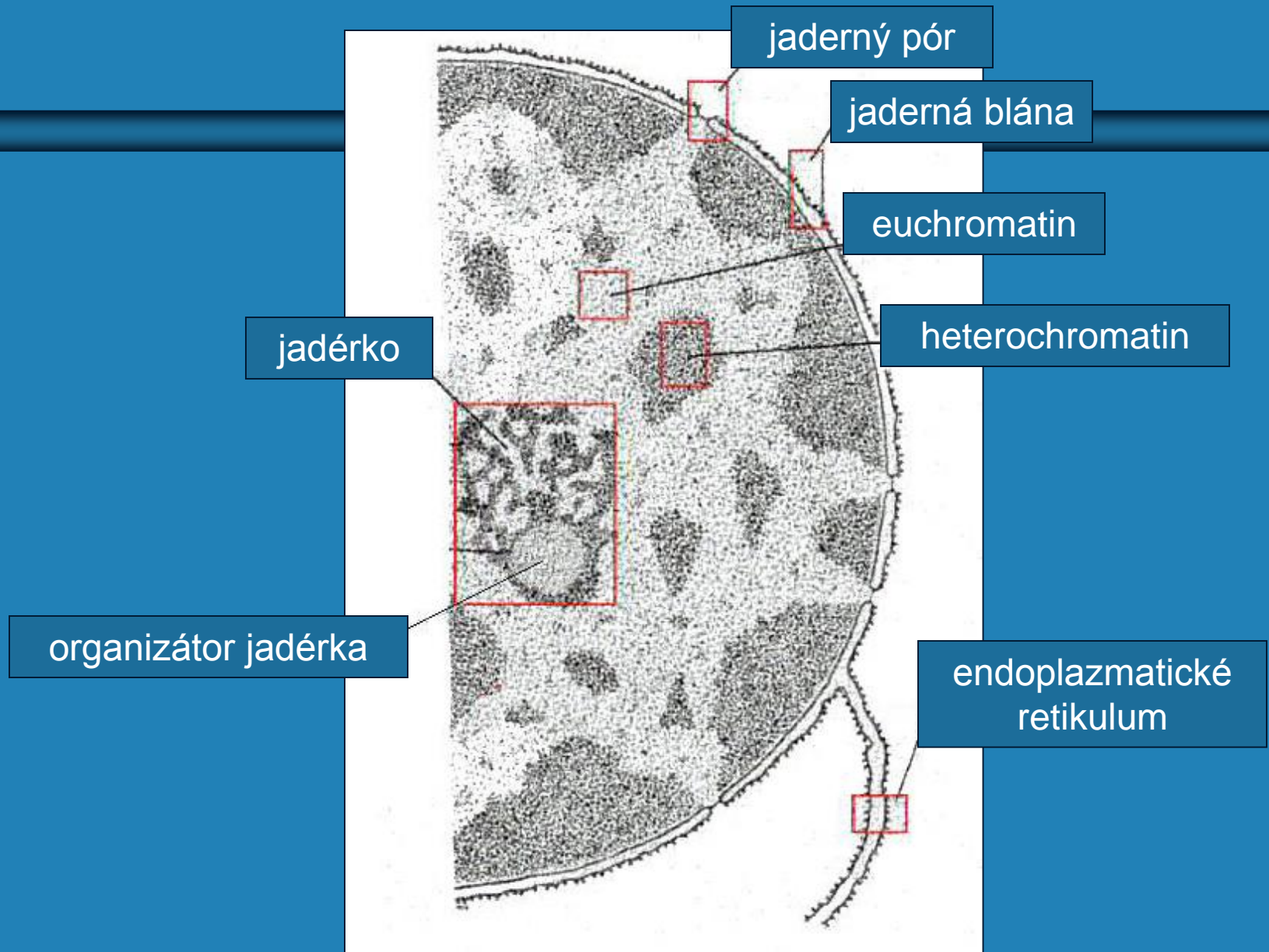
plazmidy - menší cirkulární molekuly ds DNA (souvisí s konjugací nebo virulencí)

Genetická výbava eukaryot

genom – základní výbava uložená v jádře ve formě lineárních molekul ds DNA.

plazmon - soubor cirkulárních nebo lineárních molekul DNA v semiautonomních organelách (mitochondrie, plastidy)

Mikroskopická struktura jádra



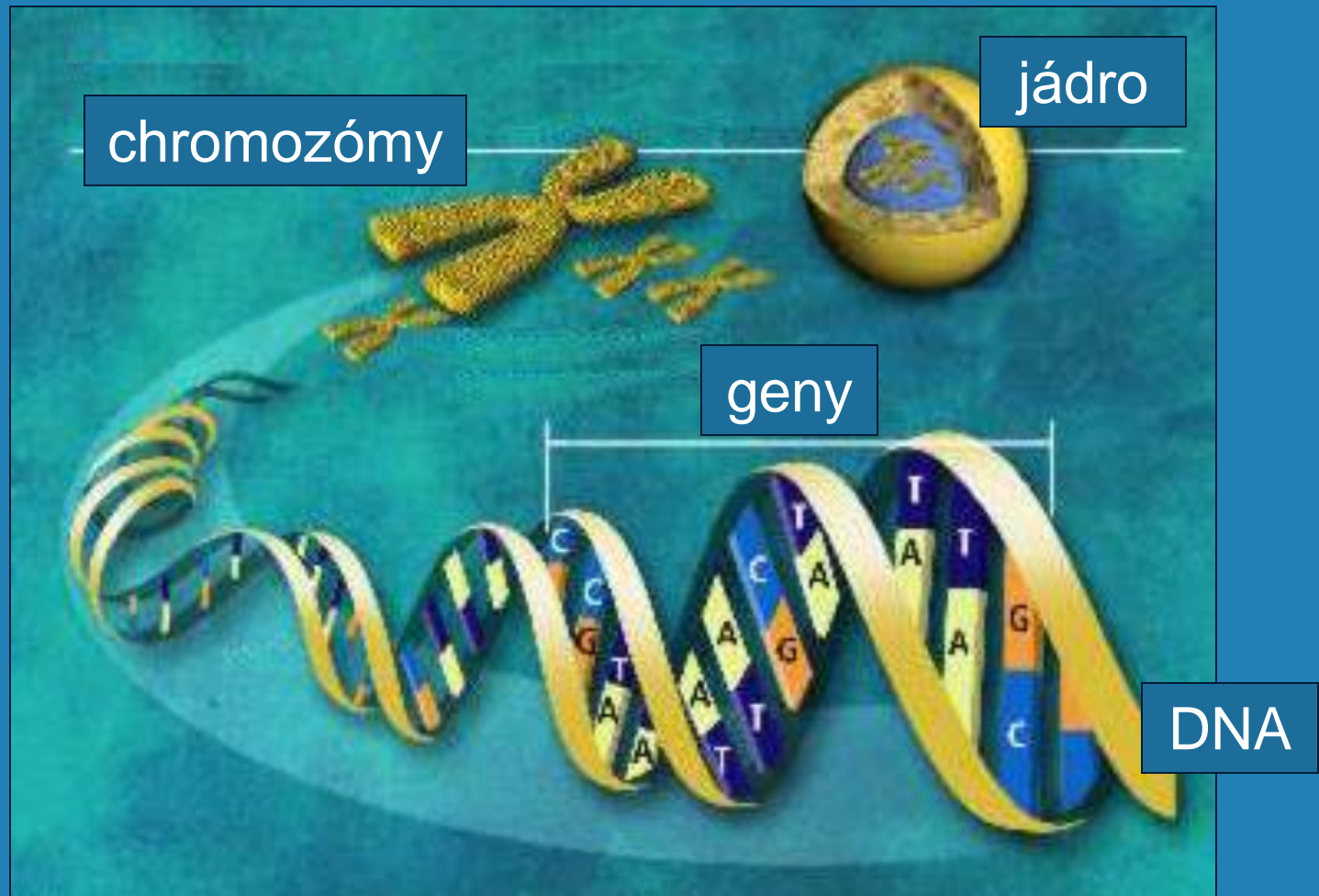
Chromatin

komplex DNA a různých typů proteinů

heterochromatin - geneticky málo aktivní
(vysoký stupeň kondenzace DNA)

euchromatin - geneticky aktivní oblast jádra
(nízký stupeň kondenzace DNA)

Organizace jaderného genomu



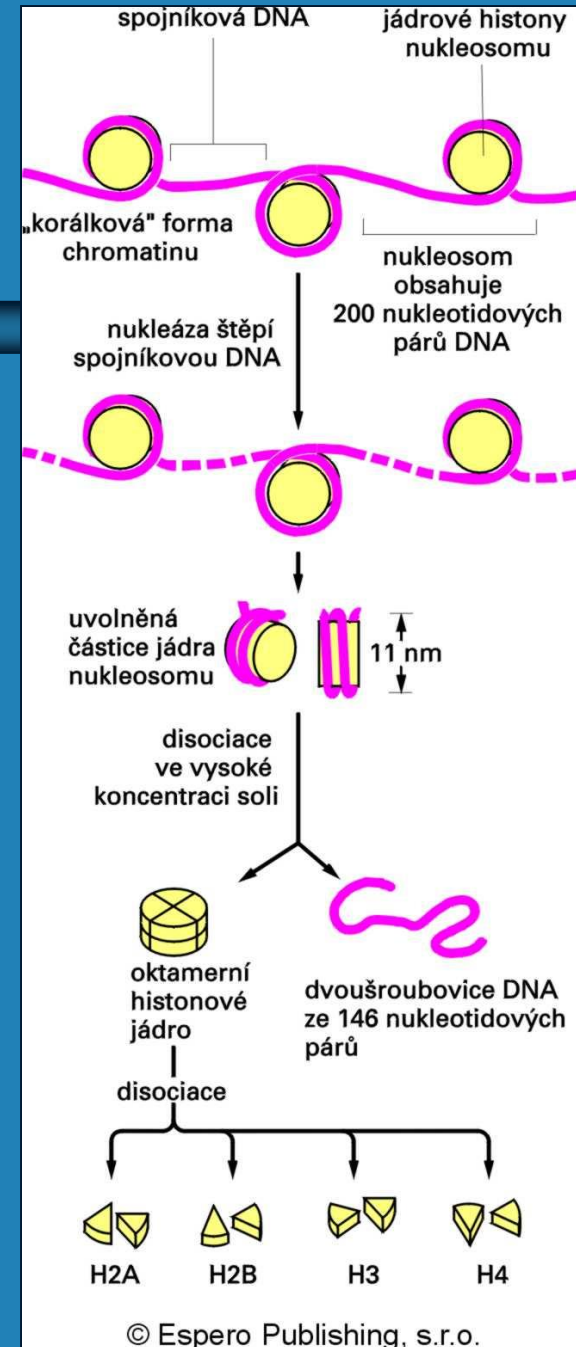
Histony

Na stavbě chromozómu se podílejí proteiny histonové a nehistonové povahy.

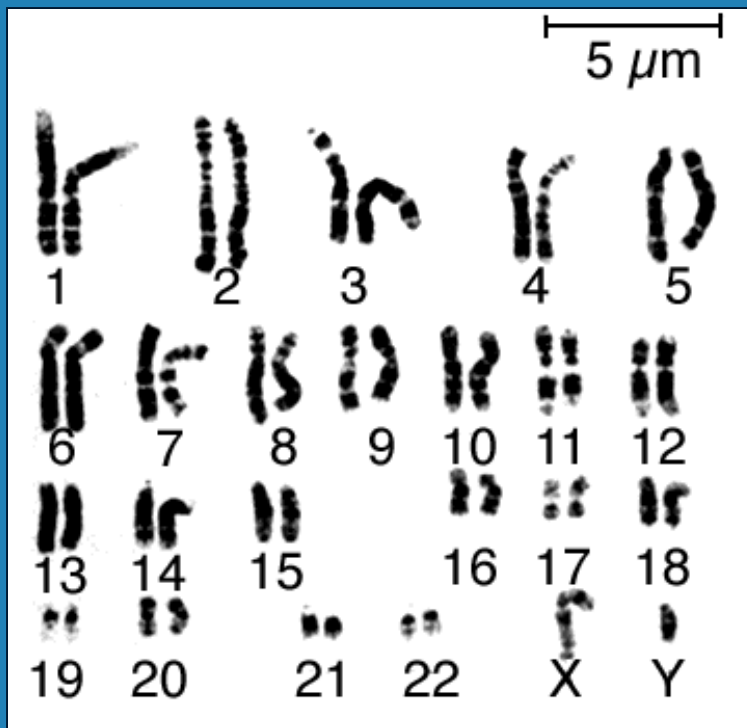
Histony jsou bazické bílkoviny. Vždy dva histony **H2A**, **H2B**, **H3** a **H4** vytvářejí oktamer

Nukleozóm – oktamer histonů s navinutou DNA

Histon **H1** propojuje vždy sousední nukleozómy a vytváří **chromatinové vlákno** o průměru 30 nm.



Karyotyp, autozomy a gonozomy



karyotyp geneticky zdravého muže

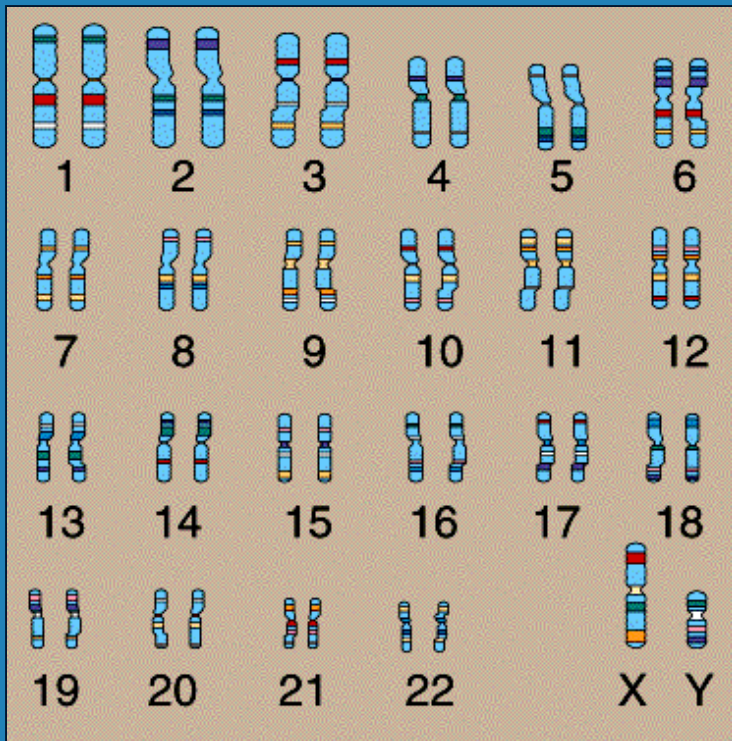
Karyotyp – stabilní soubor chromozómů umístěných v jádře

Dvojice (páry) morfologicky shodných **homologních chromozómů**.

gonozomy určující pohlaví jedince pár XX – žena, XY – muž.

Zbývající chromozomy jsou označovány jako **autozomy**.

Idiogram

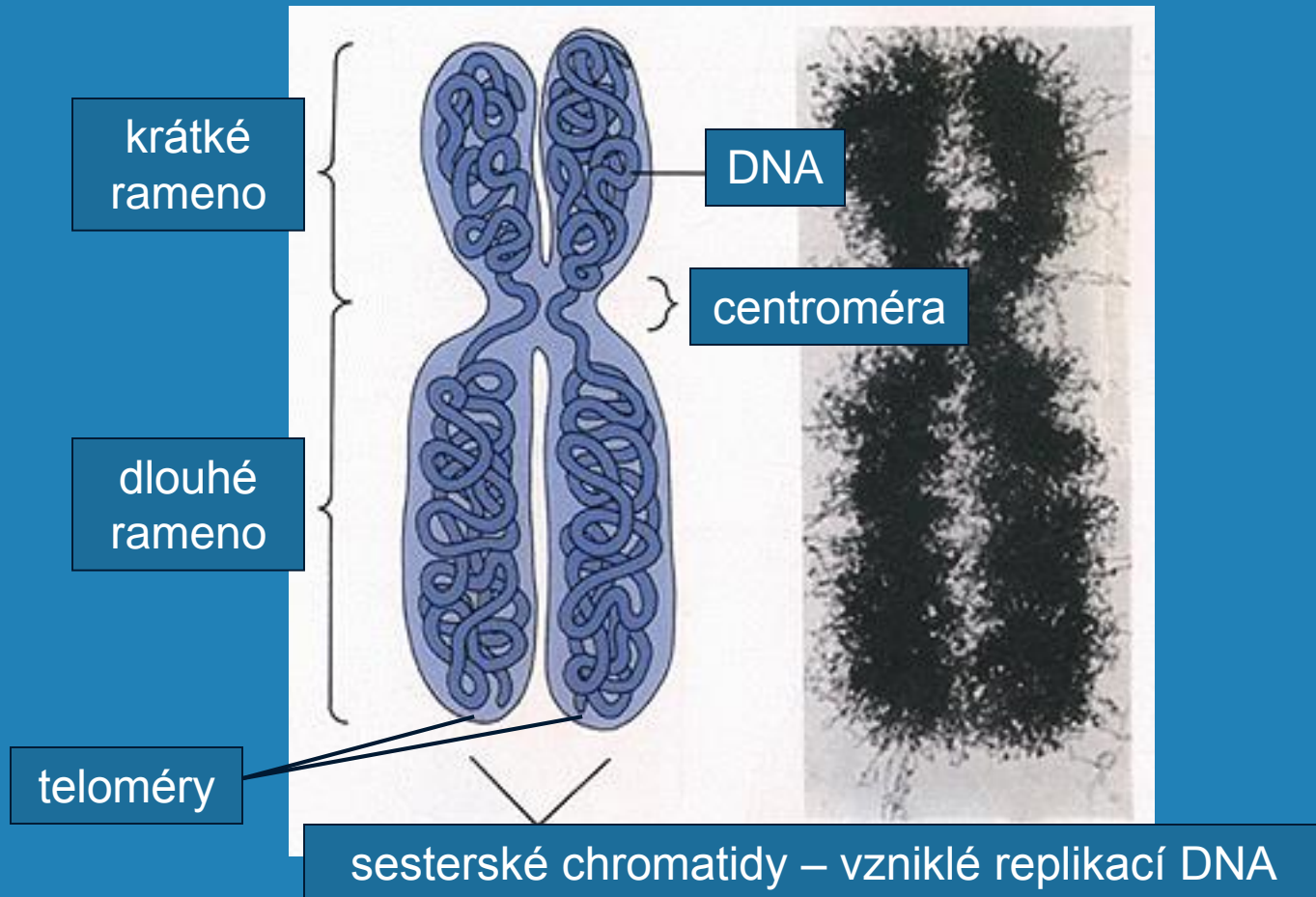


idiogram - grafické vyjádření ideálního karyotypu

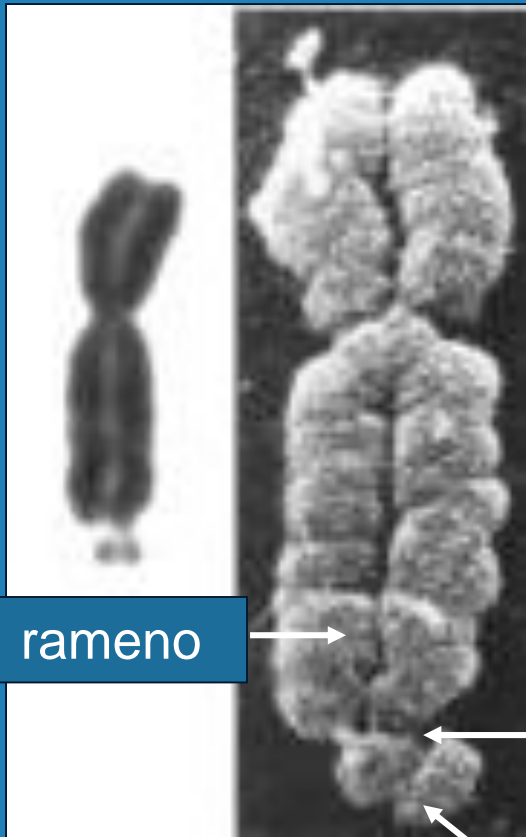
Pro popis chromozómů se využívá techniky **proužkování.**

idiogram geneticky zdravého muže

Popis chromozómu



Satelity chromozómů



rameno

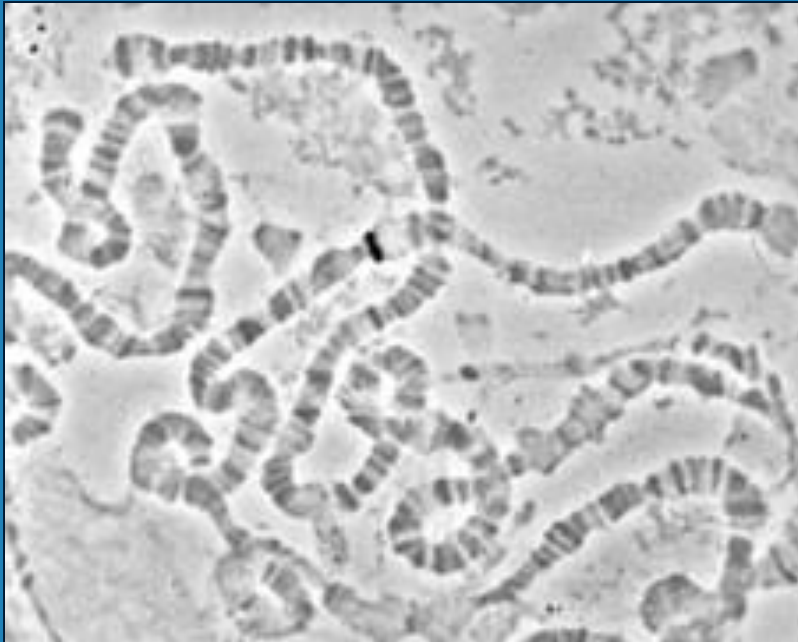
satelit - přívěsek.

sekundární konstriktce - místo
oddělující satelit

sekundární konstriktce

satelit

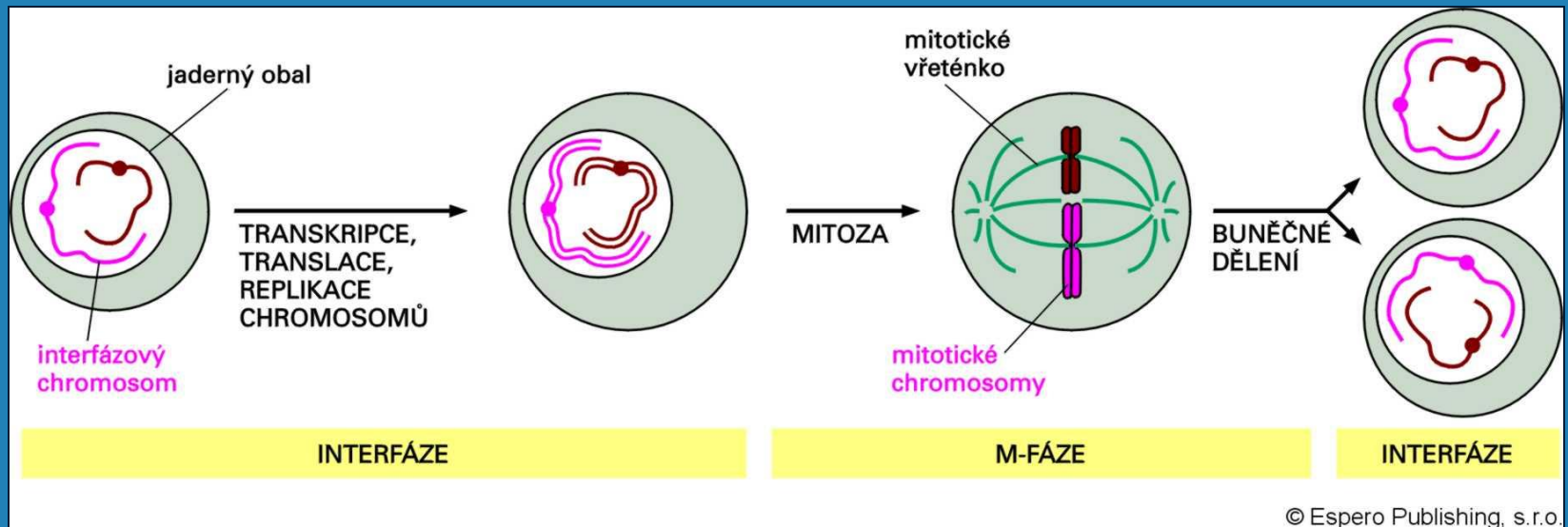
Polyténní chromozómy



polyténní chromozóm

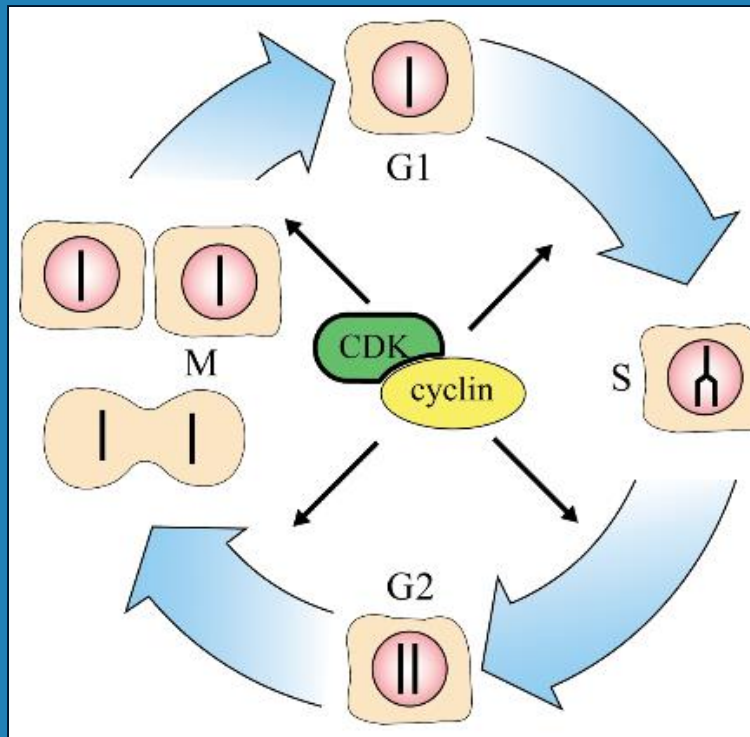
Tyto chromozómy se vyskytují například ve **slinných žlázách** larev některých druhů hmyzu.

Buněčný cyklus somatické buňky



Buněčný cyklus popisuje procesy, které probíhají v buňce mezi dvěma po sobě jdoucími cytokinezemi.

Detailní členění buněčného cyklu



Interfáze buněčného cyklu se člení na:

G1 fázi

S fázi

G2 fázi.

Jestliže se buňka dostane do nevhodných podmínek, může z G1 fáze přejít do **fáze G0**, která zastaví ostatní kroky cyklu.

Přechod jednotlivých fází je řízen enzymem **cyklin-dependentní kinázou** (CDK) a proteinem **cyklinem**.

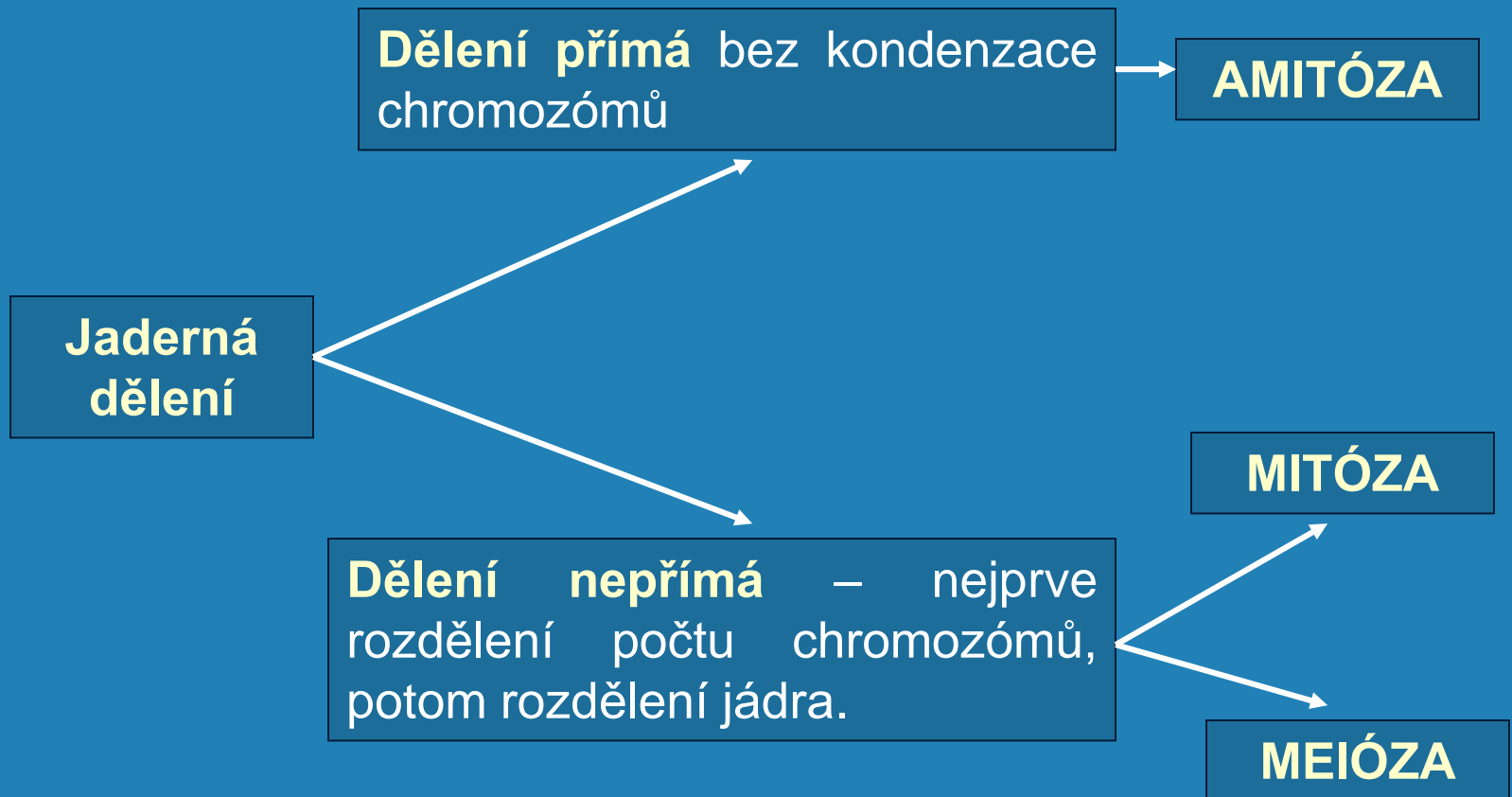
Karyokineze a cytokineze

Procesy, které souvisejí s dělením jádra jsou označovány jako **karyokineze**.

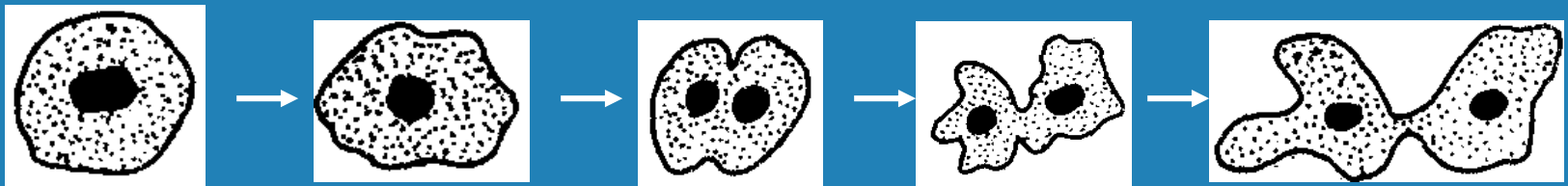
Termín **cytokineze** označuje mechanismy dělení buňky.

Karyokineze předchází cytokinezi.

Karyokineze – dělení jádra



Amitóza

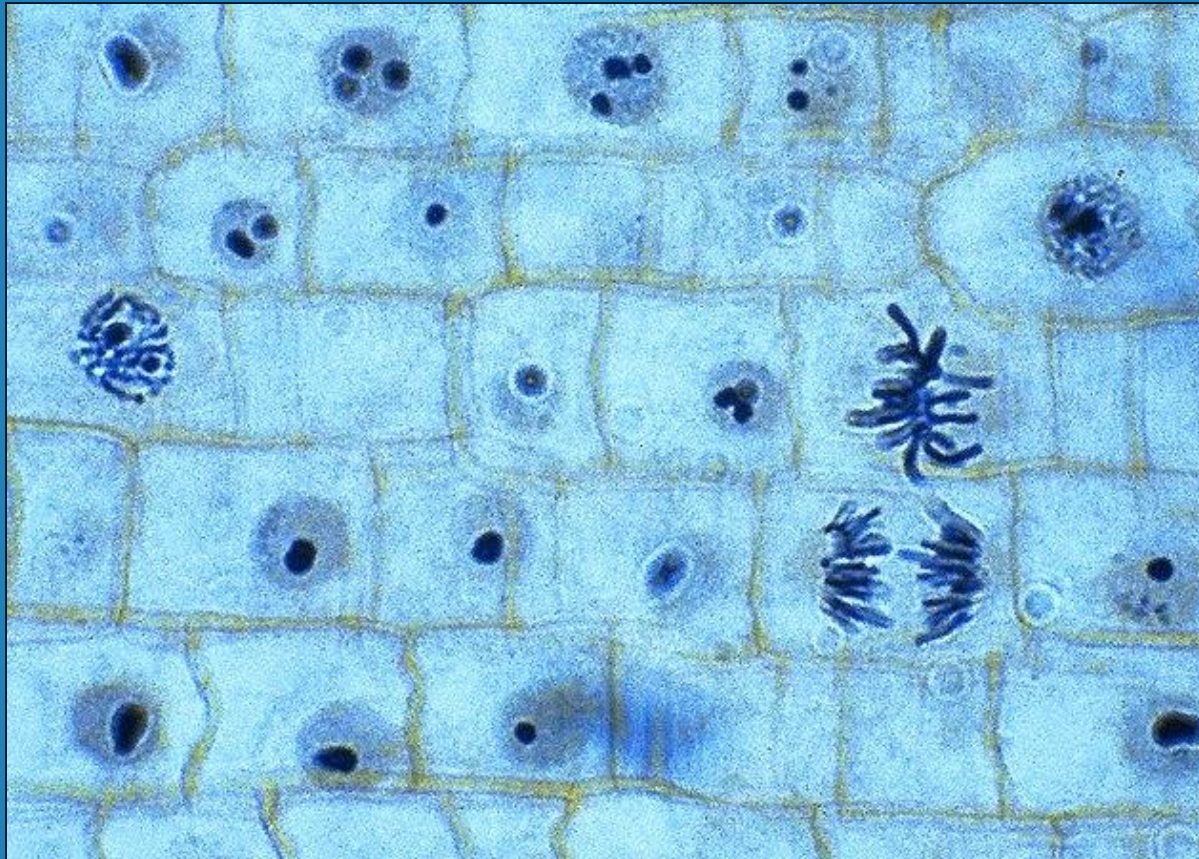


dělení jádra **bez kondenzace chromozómů**.

Jádro i buňka se **piškotovitě protáhne a zaškrť**.

Dojde k naprosto **nahodilému rozdělení** původního jádra na dvě části, které jsou z genetického hlediska neekvivalentní.

Mitóza



mitóza v rostlinných meristémeh

Mitóza a její charakteristika

somatické buňky

Z **mateřské buňky** vznikají dvě **dceřinné buňky**, se zcela **identickou genetickou informací** jako měla buňka mateřská.

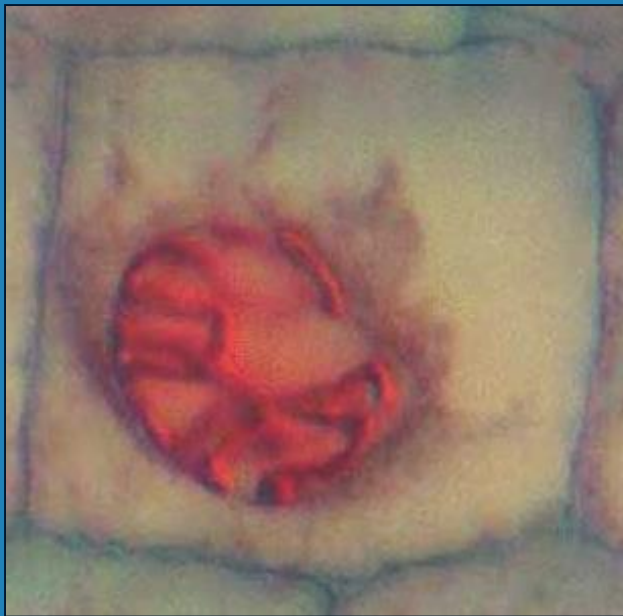
U rostlin probíhá mitóza v dělivých - **meristematických pletivech**.

Fáze mitózy

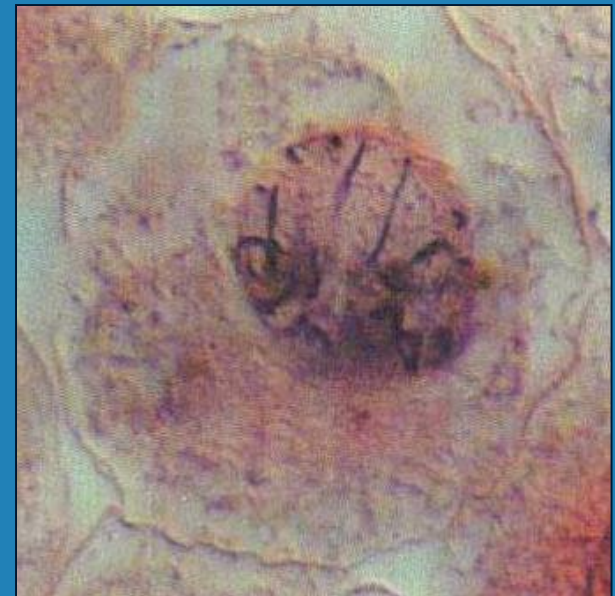
Mitóza se člení na následující fáze:

1. **Profáze**
2. **Metafáze**
3. **Anafáze**
4. **Telofáze**

Mitotická profáze u rostlinné a živočišné buňky



rostlinná buňka



živočišná buňka

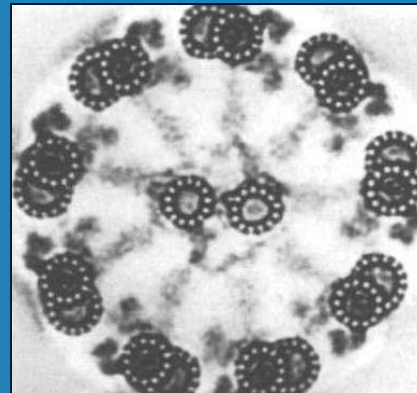
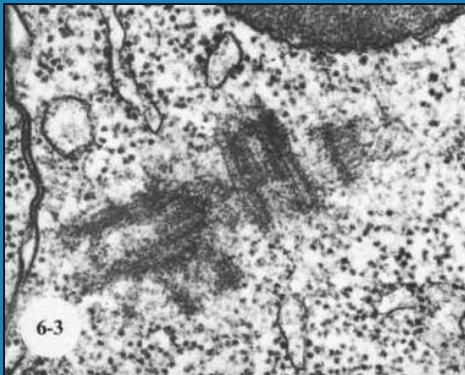
Centrioly a centrozóm



centrioly

Ve střední části zejména živočišných buněk se v profázi vytvoří **dvě centrioly**, které jsou tvořeny vlákny mikrotubulů.

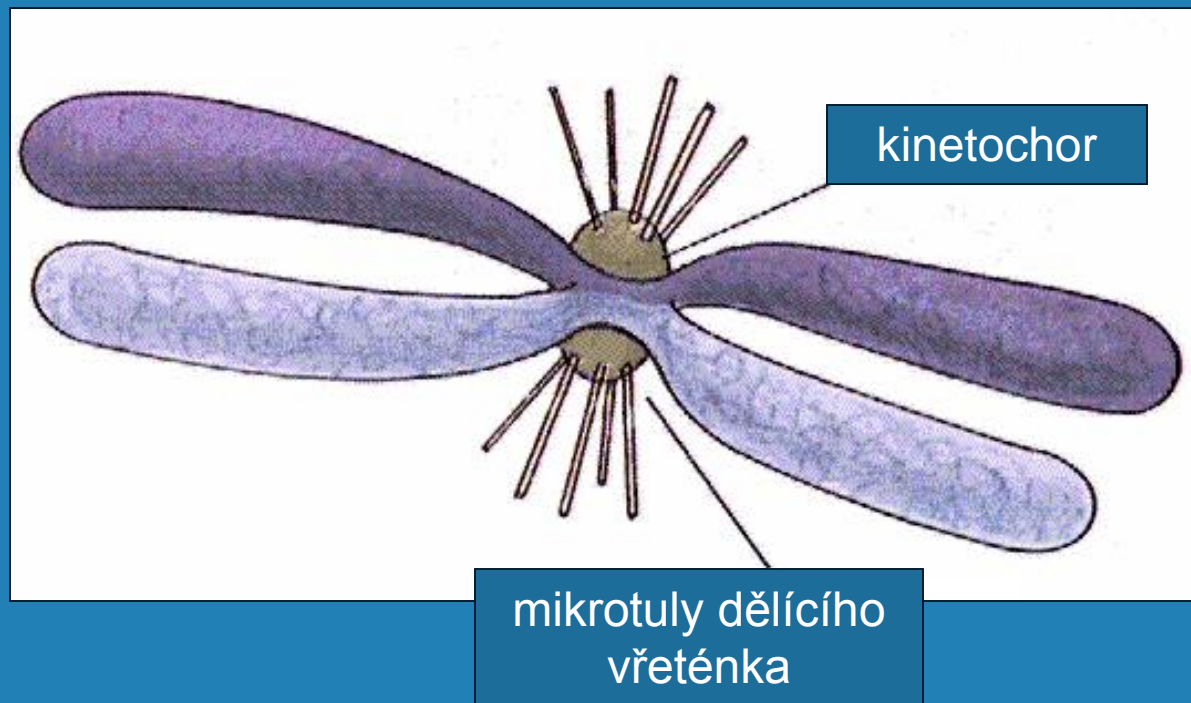
V oblasti centriol se následně vytvoří útvar zvaný **centrozóm**, ze kterého „vyrůstají“ **mikrotubulová vlákna**, která jsou součástí mitotického dělicího vřeténka.



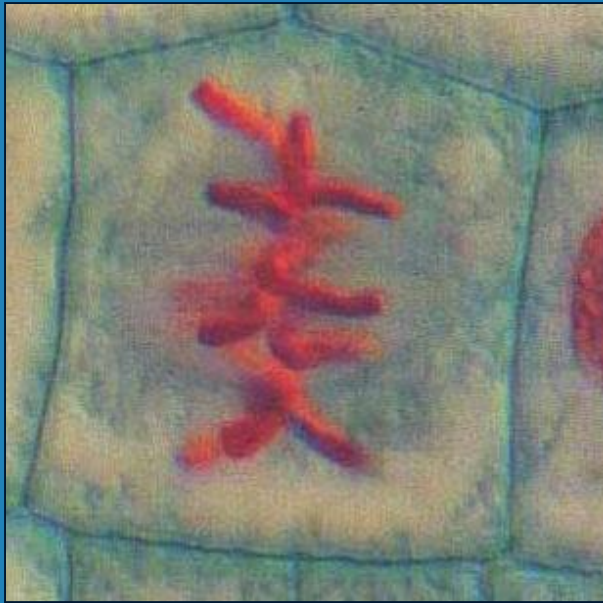
průřez mikrotubulu
tvořeného protofilamenty

Metafázický chromozóm s připojenými mikrotubuly

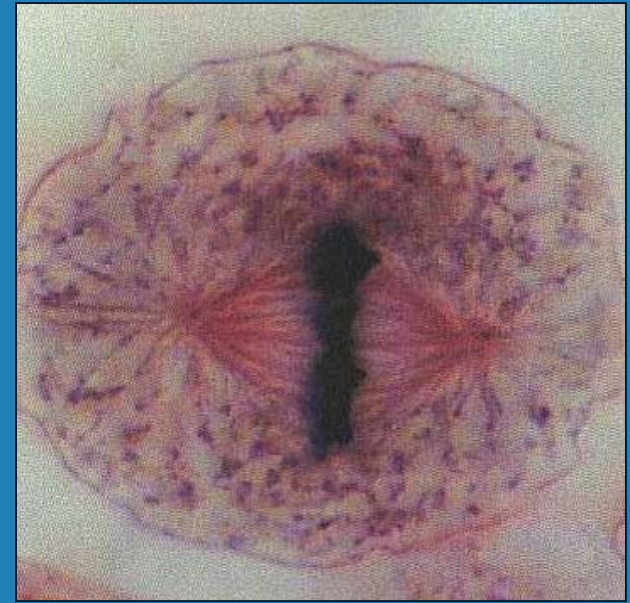
Do oblastí centromer je navázána bílkovina zvaná **kinetochor**.



Mitotická metafáze u rostlinné a živočišné buňky

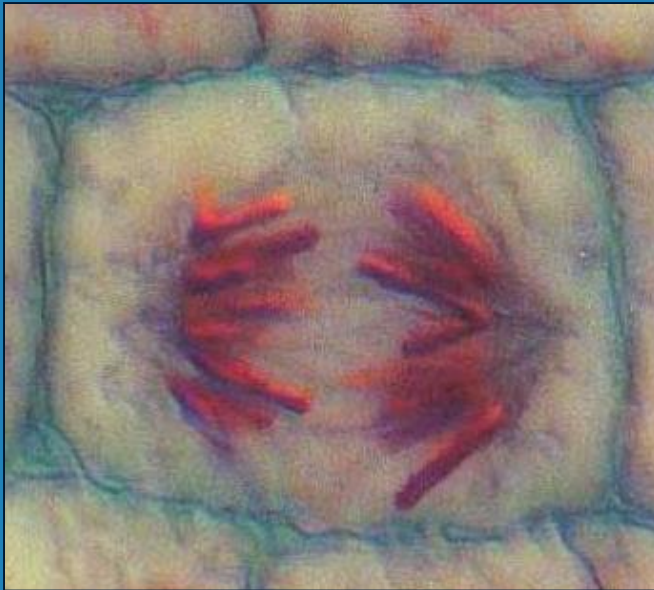


rostlinná buňka

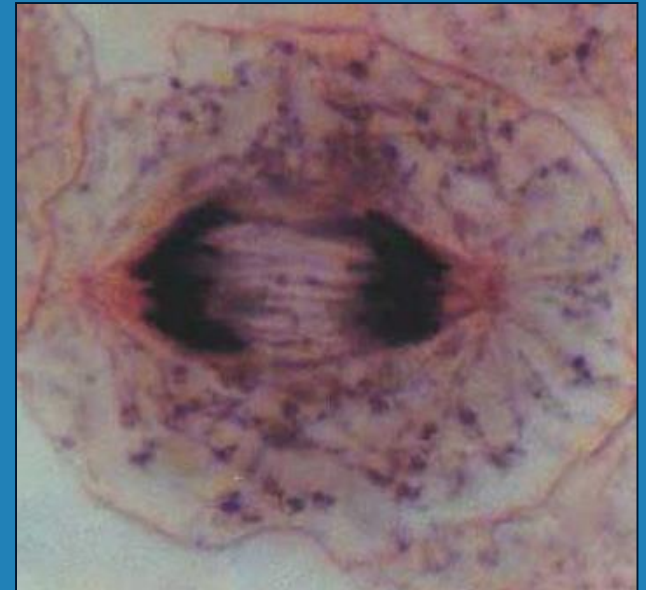


živočišná buňka

Mitotická anafáze u rostlinné a živočišné buňky

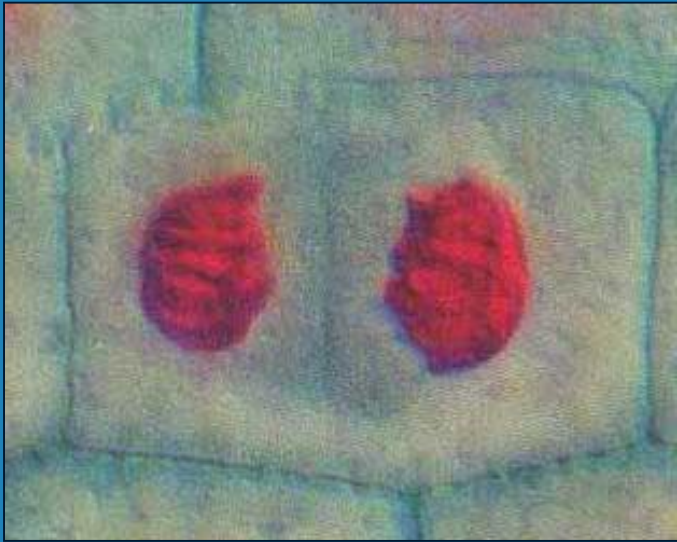


rostlinná buňka

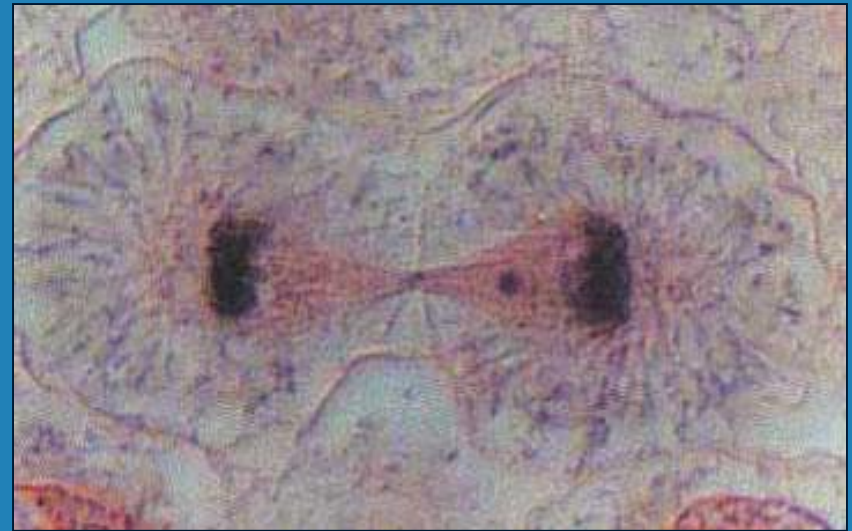


živočišná buňka

Mitotická telofáze u rostlinné a živočišné buňky



rostlinná buňka



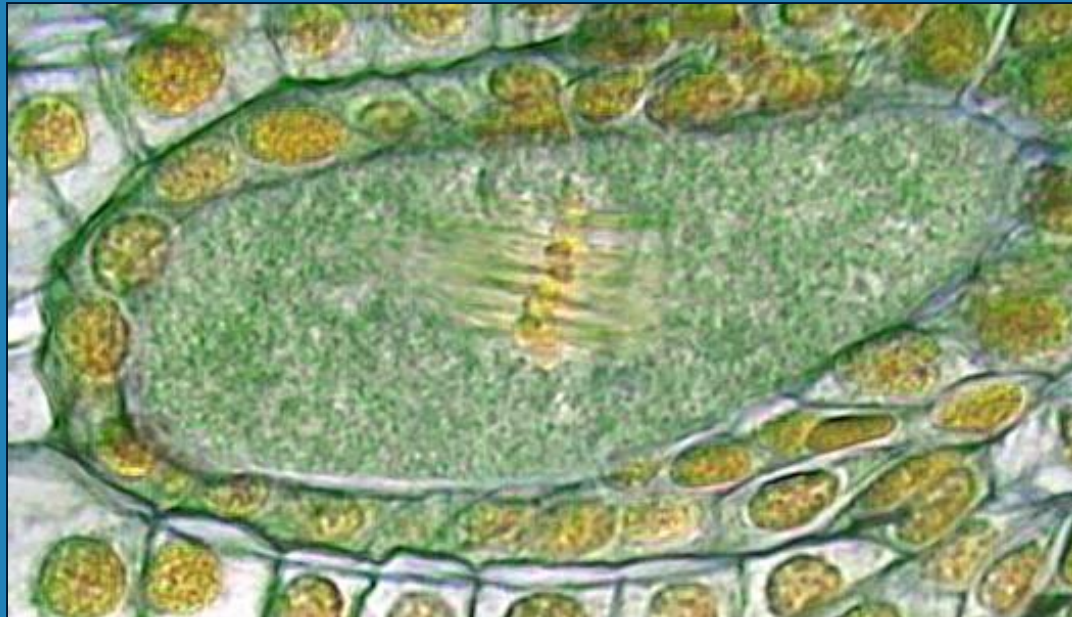
živočišná buňka

Cytokineze

U **rostlinných buněk** dochází v oblasti ekvatoriální roviny k **hromadění Golgiho vesikulů**, které splývají a dávají **vzniknout střední lamele a buněčné stěně**.

U **živočišných buněk** se v oblasti ekvatoriální roviny objevují mikrotubuly a mikrofibrily, které začínají vytvářet **zaškrcující prstenec**, který způsobí oddělování buněk – **rýhování**.

Meiόza



meiόza v rostlinném vajíčku

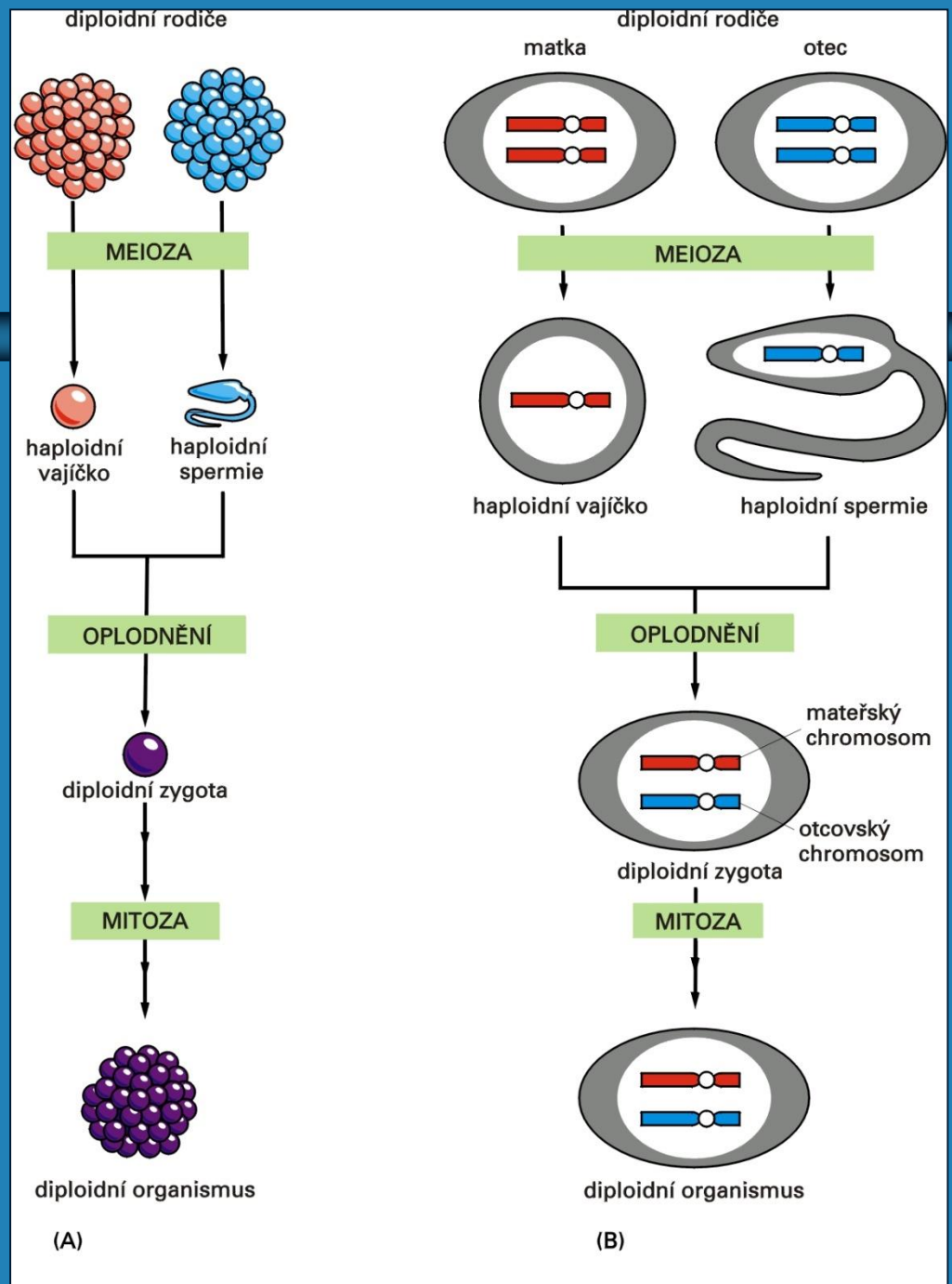


Meióza a její charakteristika

Meióza zajišťuje vznik pohlavních buněk (gamet) s redukováným (haploidním) počtem chromozómů

Dvě po sobě jdoucí dělení jádra buňky

Meióza a pohlavní rozmnožování



Fáze meiózy

Meióza představuje dvě dělení jádra, která následují za sebou.

Meióza I - redukční - heterotypické dělení

profáze I (leptotene, zygotene, pachytene, diplotene a diakineze)

metafáze I

anafáze I

telofáze I

Meióza II - ekvační dělení - homeotypické dělení

profáze II

metafáze II

anafáze II

telofáze II

Meióza I – heterotypické dělení

Označení „heterotypické dělení“ vychází ze skutečnosti, že princip této etapy meiózy je odlišný od mitózy.

Profáze I

Leptotene: Spiralizace chromozómů

Zygotene: Vznik bivalentů v rámci homologních párů chromozómů

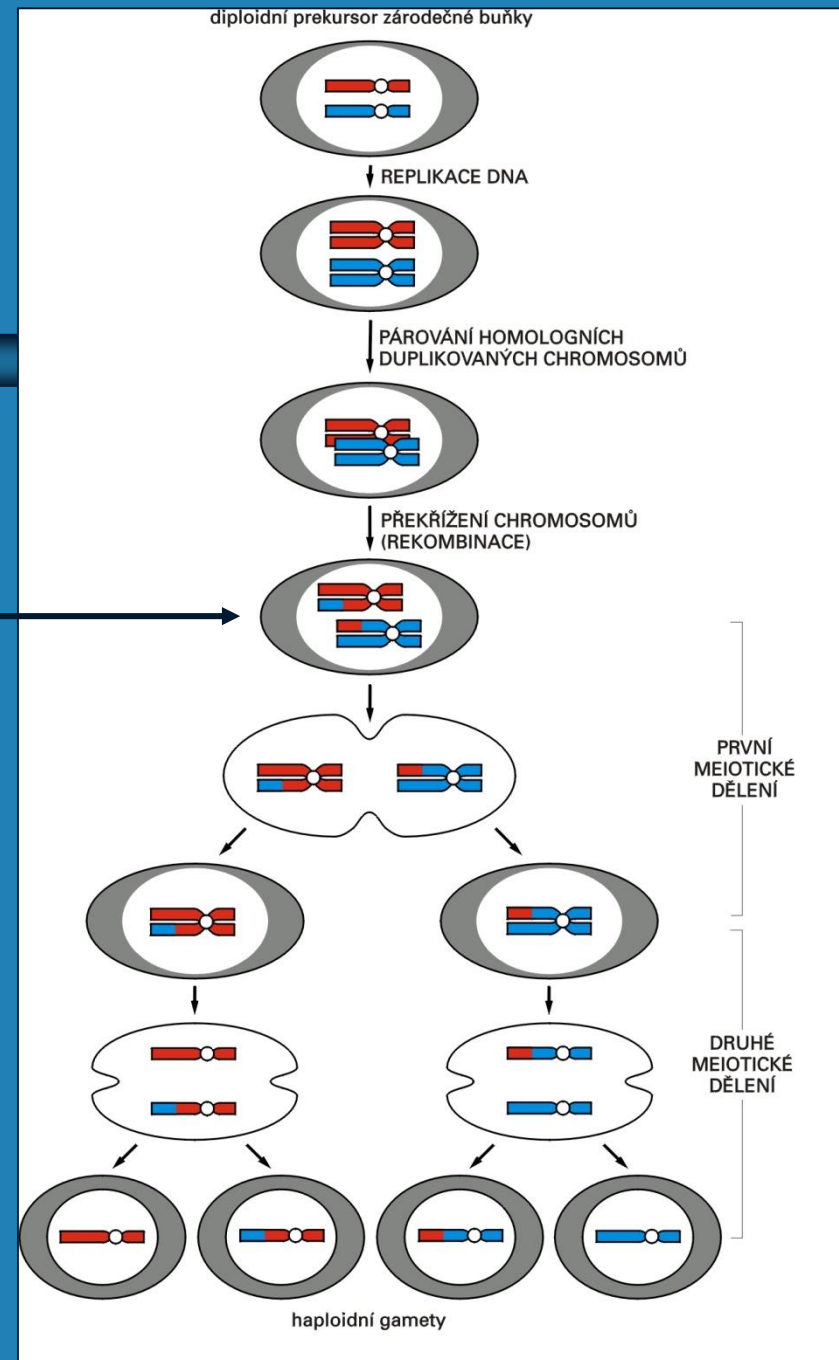
Pachytene: Vznikají chiazmata (crossing-over), chromozomy jsou poutány mikrotubuly dělicího vřeténka.

Diplotene: Chromozómy se zkracují a částečně rozpojují

Diakineze: Přejít do metafáze

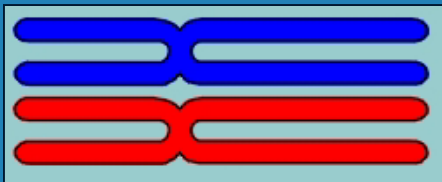
Schéma meiózy

Crossing-over:
rekombinační
událost spojená
s výměnou částí
chromatid

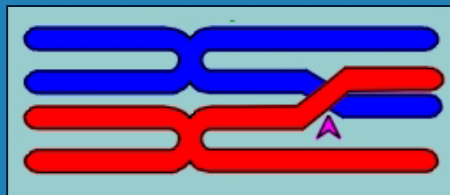


Jednoduchý crossing-over a rekombinace v genetice

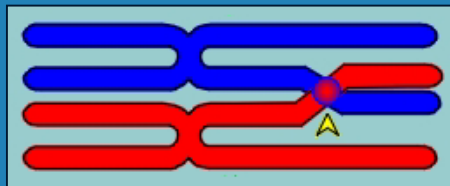
Jednoduchý crossing-over (hollyday junction)



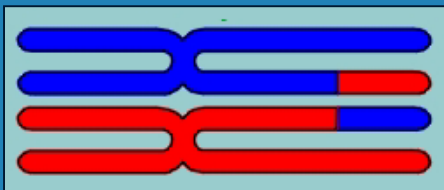
Dvojice homologních chromozómů



chiazma - útvar překřížených nesesterských chromatid homologních chromozómů v meiotické pachytene.



V anafázi I dojde k **přerušení chiazmat**.



Výsledkem je výměna koncových částí nesesterských chromatid – **rekombinace**.

Crossing-over v mikroskopickém preparátu



3. Mendelovy zákony



Rostlinné modely

J. G. Mendela

J. G. Mendel prováděl křížení u **různých taxonů** s cílem získat nové okrasné formy:

orlíček

třezalka

hrušeň

rozrazil

hledík

netýkavka

hrách

violka

zvonek

hrachor

mochna

kukuřice

ostřice

Inice

slivoň

pcháč

kohoutek

rozchodník

tykev

fiala

řeřicha

hvozdík

nocenka

divizna

Alternativy kvalitativních znaků u hrachu

barva děloh

žlutá



→ dominantní znak

zelená



→ recesivní znak

tvar zrna

kulatý



→ dominantní znak

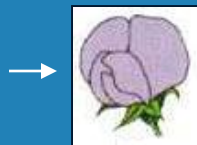
svrasklý



→ recesivní znak

barva květu

fialová



→ dominantní znak

bílá



→ recesivní znak

Základní principy klasické genetiky

1. Zákon o uniformitě první filiální generace a identitě reciprokých křížení
2. Zákon o čistotě vloh a štěpení
3. Zákon o volné kombinovatelnosti vloh.

Terminologie

Genotyp

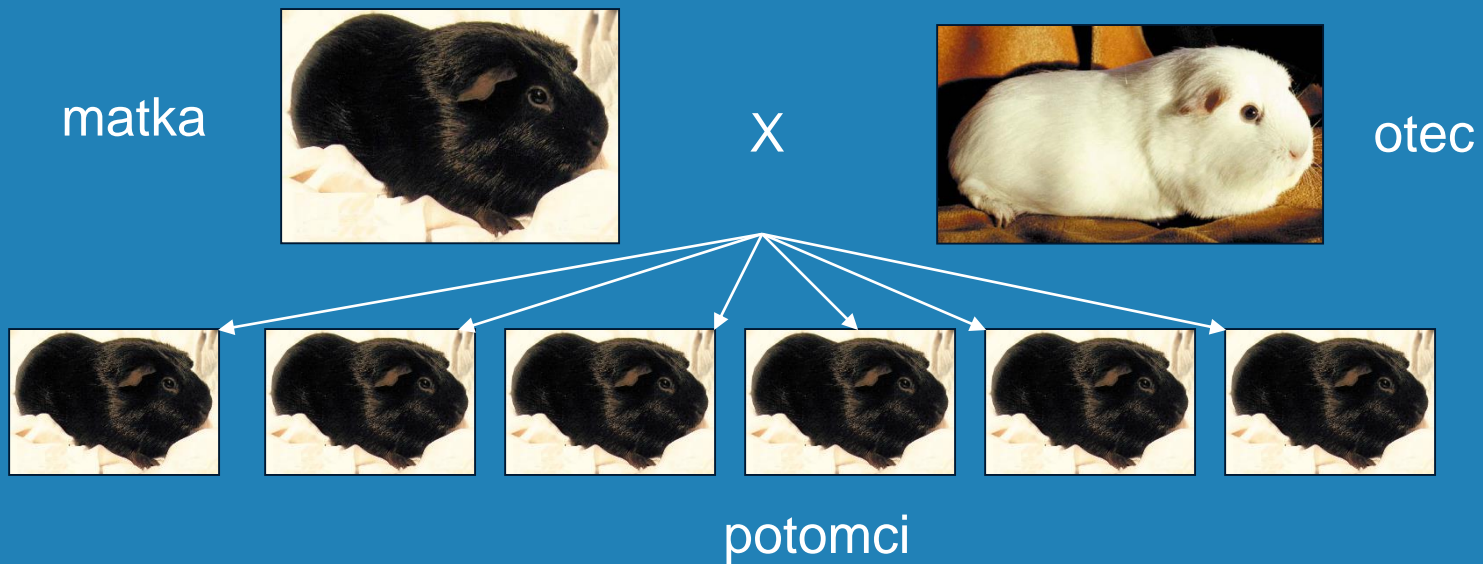
Sledovaný soubor genů organismu. Geny se symbolizují obvykle písmeny – gen A, gen Mlo1, Rf...

Fenotyp

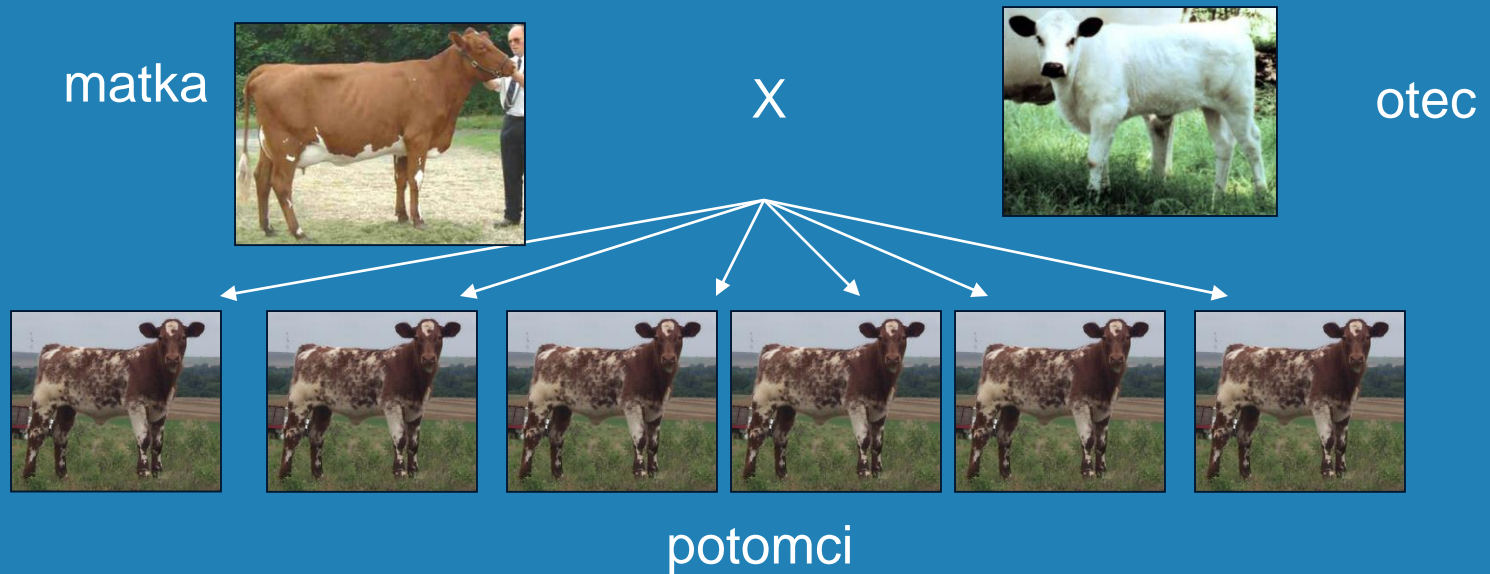
Soubor hodnocených vlastností daného organismu

Vzniká jako interakce genotypu a vlivů vnějšího prostředí.

Úplná dominance a recesivita



Neúplná dominance a recesivita



Označování generací a křížení

P: Parentální - rodičovská generace

F: Filiální – generace potomků (F₁, F₂, ... F_n)

Po zkřížení dvou sourozenců z F₁ generace vzniká **generace F₂**.

Po zkřížení dvou sourozenců z F₂ generace vzniká **generace F₃**

Křížení se vyjadřuje symbolem **X** zapsaným mezi rodičovské genotypy nebo fenotypy.

Uniformita a štěpení (segregace)

genotypová či fenotypová uniformita generace -
všichni jedinci mají stejný genotyp či fenotyp

genotypové či fenotypové štěpení – jedinci v
generaci mají různý genotyp či fenotyp

Míru štěpení neboli segregace hodnotíme genotypovým
a fenotypovým štěpným poměrem.

Fenotypově uniformní potomstva



Fenotypově štěpící potomstva

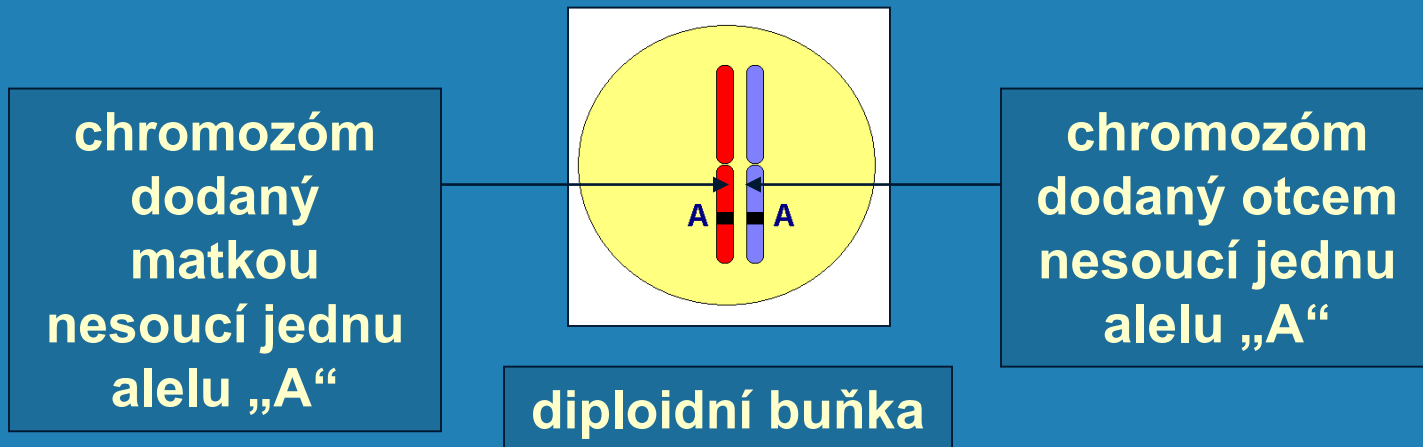


Gen, alela, lokus a podvojn \acute{e} založení d \acute{e} dičnosti

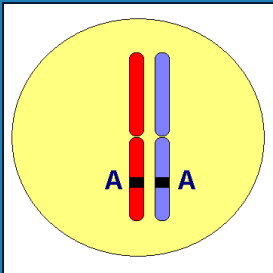
Gen - základn \acute{i} jednotka d \acute{e} dičnosti.

Alela - konkr \acute{e} tn \acute{i} forma genu.

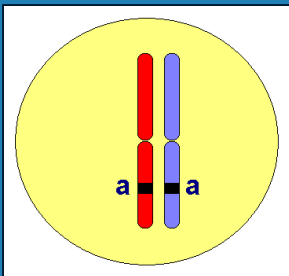
Lokus - um \acute{i} st \acute{e} n \acute{i} genu na chromoz \acute{o} mu



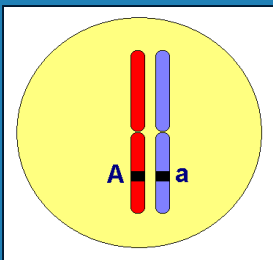
Alelické sestavy genotypu



dominantním homozygot (AA) - obě alely dominantní, jedinec nese dominantní fenotyp

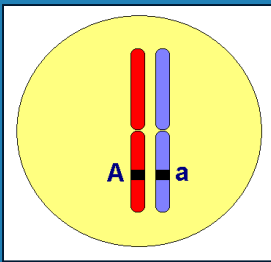


recesivním homozygot (aa) - obě alely recesivní, jedinec nese recesivní vlastnost

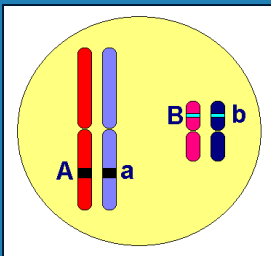


Heterozygot (Aa) - jedna alela dominantní a druhá recesivní

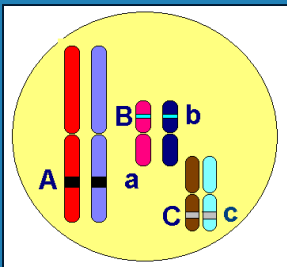
Monohybrid, dihybrid, ...



monohybrid Aa: heterozygot v jednom alelickém páru.



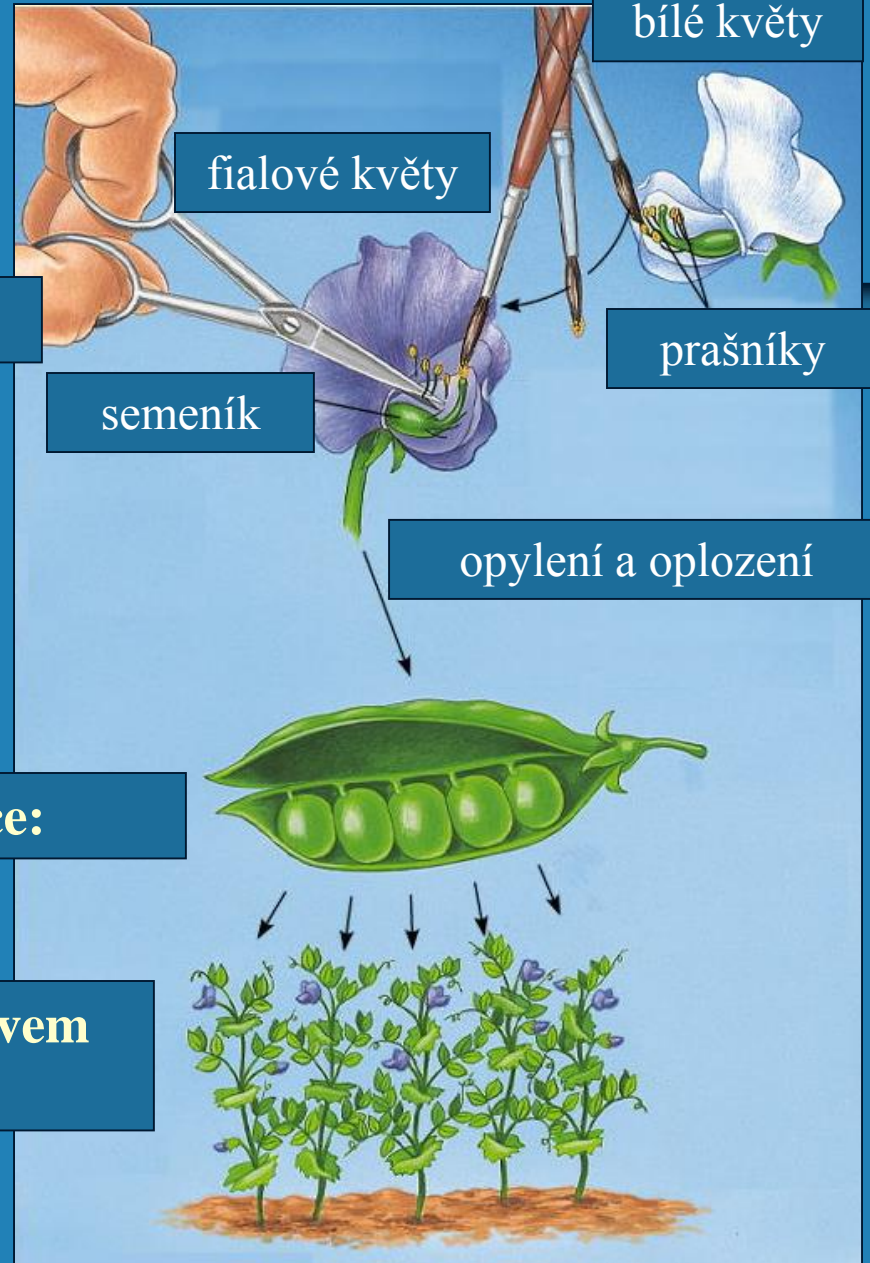
dihybrid AaBb: heterozygot ve dvou alelických párech



???

Křížení

rodičovská generace P:



semena F₁ generace:

potomstvo F₁ generace s projevem sledovaného znaku

Úplná dominance barvy květů u hrachu (*Pisum sativum*)

P: fialová x bílá







AA x aa

F₁: fialová



Aa

F₁ generace je
genotypově i
fenotypově uniformní

	A	A
a	Aa 	Aa 
a	Aa 	Aa 

Neúplná dominance barvy květů u kejklířky (*Mimulus cardinalis*)

P: červená x žlutá







BB x bb

F₁: oranžová



Bb

F₁ generace je
genotypově i
fenotypově uniformní

	B	B
b	Bb 	Bb 
b	Bb 	Bb 

Zákon o čistotě vloh a štěpení

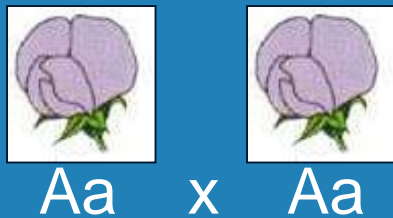
Alely **nestejné** **kvality** u heterozygota **Aa** se předávají do další generace čistě **jedna oddělená od druhé**.

Oddělení (segregace) je důsledkem **meiózy** a **monohybrid** **Aa** vytváří 50% gamet s dominantní alelou „A“ a 50% gamet s recesivní alelou „a“.

Štěpení potomstva se hodnotí na základě **štěpných poměrů**.

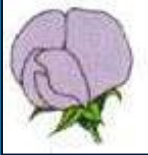
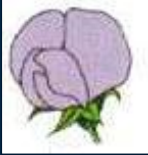
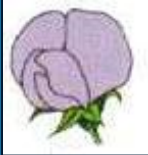

Úplná dominance barvy květů u hrachu (*Pisum sativum*) v F₂ generaci

Zkřížení dvou potomků z F₁ generace:



F₂ : genotypový š.p. **1:2:1**

fenotypový š.p. **3:1**

	A	a
A	AA 	Aa 
a	Aa 	aa 

Neúplná dominance barvy květů u kejklířky (*Mimulus cardinalis*) v F₂ generaci

Zkřížení dvou potomků z F₁ generace:



Bb x Bb

F₂ : genotypový š.p. **1:2:1**

fenotypový š.p. **1:2:1**

	B	b
B	BB 	Bb
b	Bb 	bb

Zpětné křížení neboli back-cross

Křížení heterozygota Aa s homozygotním jedincem.

Bc: **Aa x aa** - testovací zpětné křížení

Bc: **Aa x AA**



Testovací zpětné křížení

Bc: Aa x aa

Bc:



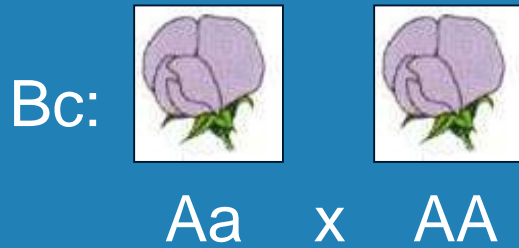
Aa x aa



	A	a
a	Aa 	aa 

Bc generace štěpí genotypově i fenotypově v poměru **1:1**.

Zpětné křížení

Bc: Aa x AA



	A	a
A	AA 	Aa 

Bc generace štěpí genotypově v poměru **1:1**,
fenotypově je uniformní.

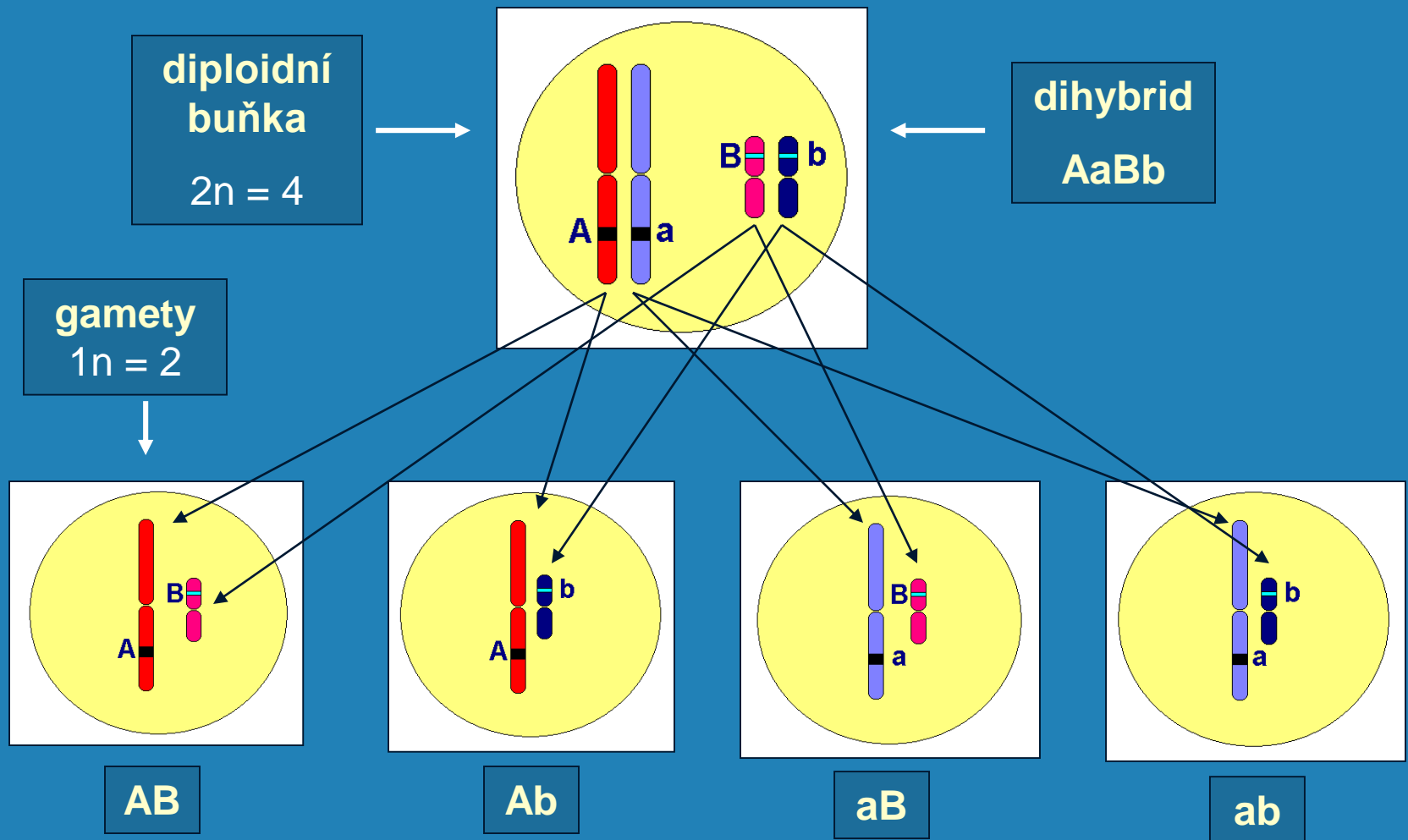
Zákon o volné kombinovatelnosti vloh

a) rozchod alel různých alelických párů během meiotického dělení do tolika typů gamet, kolik je možných typů kombinací alel podle **pravidel kombinatoriky** (2^n : n = stupeň hybridnosti daného jedince)

b) všechny možné typy gamet vznikají se **shodnou pravděpodobností**

Nastává, jsou-li předmětné geny lokalizovány na různých chromozómech

Zákon o volné kombinovatelnosti vloh



Vznik dihybrida

U hrachu je žlutá barva děloh (A) dominantní nad zelenou a kulatý tvar semen (B) nad svrasklým.



P: AAbb x aaBB




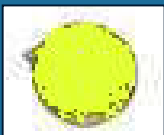


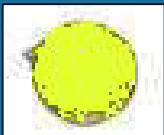

Gamety: Ab aB

F₁:

AaBb



Štěpení v F₂ generaci dihybrida

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

Úhlopříčka homozygotů a úhlopříčka heterozygotů

Zelenou barvou je ve
čtverci F_2 generace
dihybrida vyznačena
úhlopříčka homozygotů

Červenou barvou je ve
čtverci F_2 generace
dihybrida vyznačena
úhlopříčka heterozygotů

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

Šlechtitelské novinky v F₂ generaci



P: AAbb x aaBB

F₁: AaBb



Šlechtitelské novinky jsou definovány jako potomci, kteří se nacházejí na úhlopříčce homozygotů a odlišují se svým fenotypem i genotypem od parentální generace.

F₂: AaBb x AaBb

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