

# GENETIKA

– VĚDA, KTERÁ SE ZABÝVÁ PROJEVY  
DĚDIČNOSTI A PROMĚNLIVOSTI

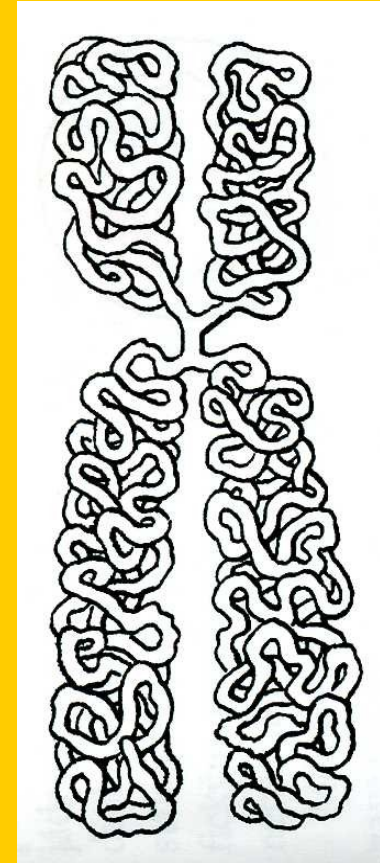
Petra Jůzlová

# Klíčové pojmy:

- CHROMOZOM, ALELA, GEN, MITÓZA, MEIÓZA, GENOTYP, FENOTYP, ÚPLNÁ DOMINANCE, NEÚPLNÁ DOMINANCE, KODOMINANCE,
- HETEROZYGOT, HOMOZYGOT DOMINANTNÍ, HOMOZYGOT RECESIVNÍ, DIPLOIDIE, HAPLODIE, MENDELOVY ZÁKONY, DĚDIČNOST POHLAVÍ, CHOROBY VÁZANÉ NA POHLAVÍ, MUTACE, MUTAGENY

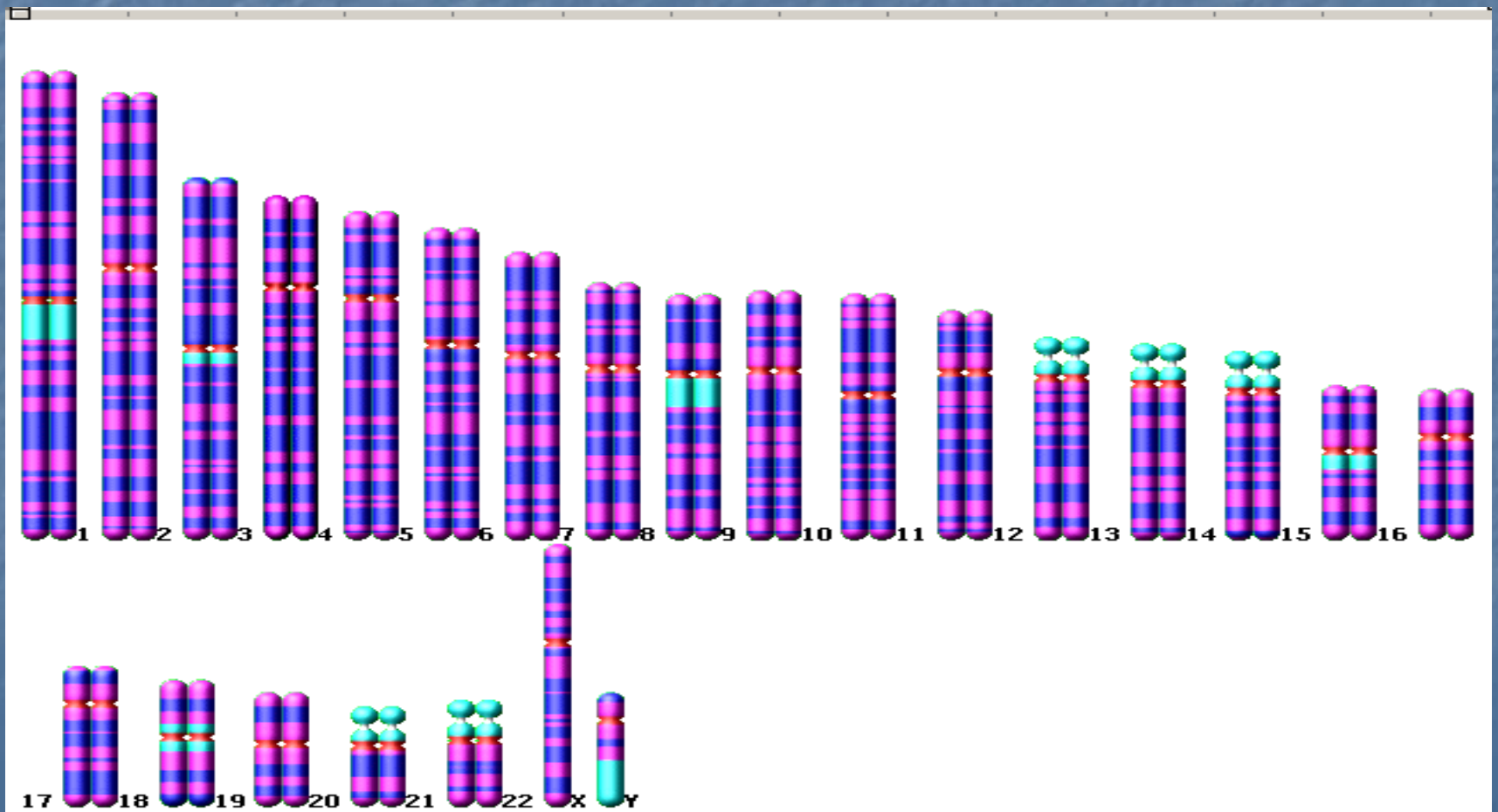
# GENETICKÁ INFORMACE

- - U buněčných organismů je genetická informace uložena v **CHROMOZOMECH** v buněčném jádře
- - Chromozom je tvořen **stočeným vláknem** chromatinu (z nukleových kyselin – DNA a proteinů)
- - Chromozom – dvě stejné **chromatidy** (jak tvarem, tak genetickou informací, spojeny **centromerou**)
- Pro každá druh je charakteristický počet chromozomů – člověk **2x23** chromozomů



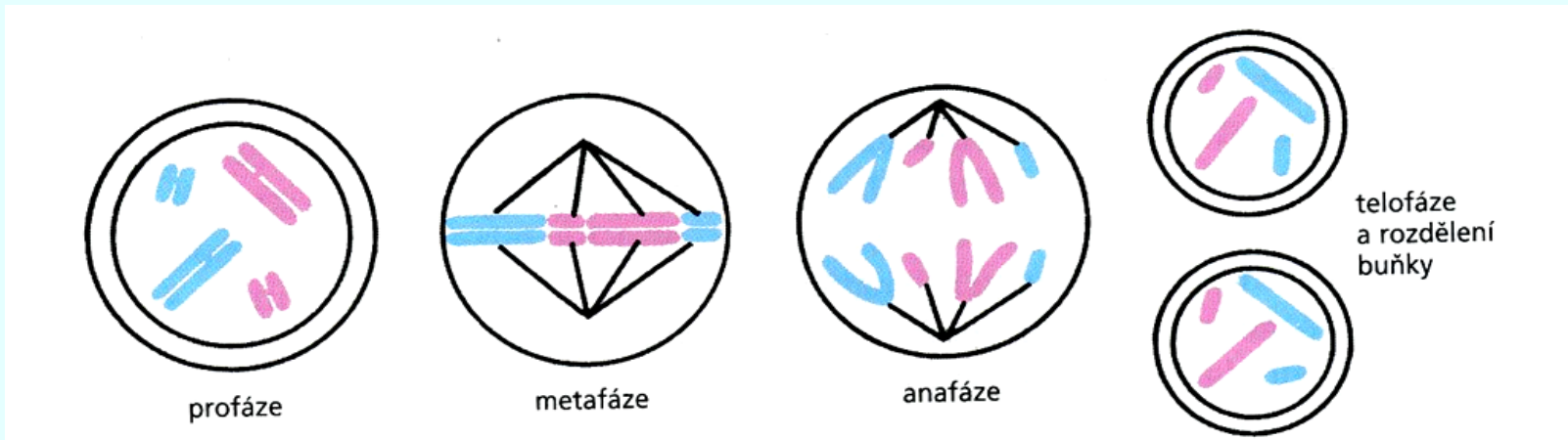
# Chromozomy u člověka

lidské buňky obsahují 23 sad chromozomů – tedy 46 (poslední sada jsou chromozomy pohlavní)



## MITÓZA – buněčné dělení tělních buněk

(z jedné buňky vznikají dvě, aniž by došlo ke změně genetické informace)  
dále jen pro pochopení – nebude se zkoušet



**profáze – spiralizace chromozomů**

**metafáze – tvorba dělicího vřeténka, uchycení  
v oblasti centromery**

**anafáze – podélné štěpení na dvě chromatidy**

**telofáze – vznik dceřiných jader a dceřiných buněk**

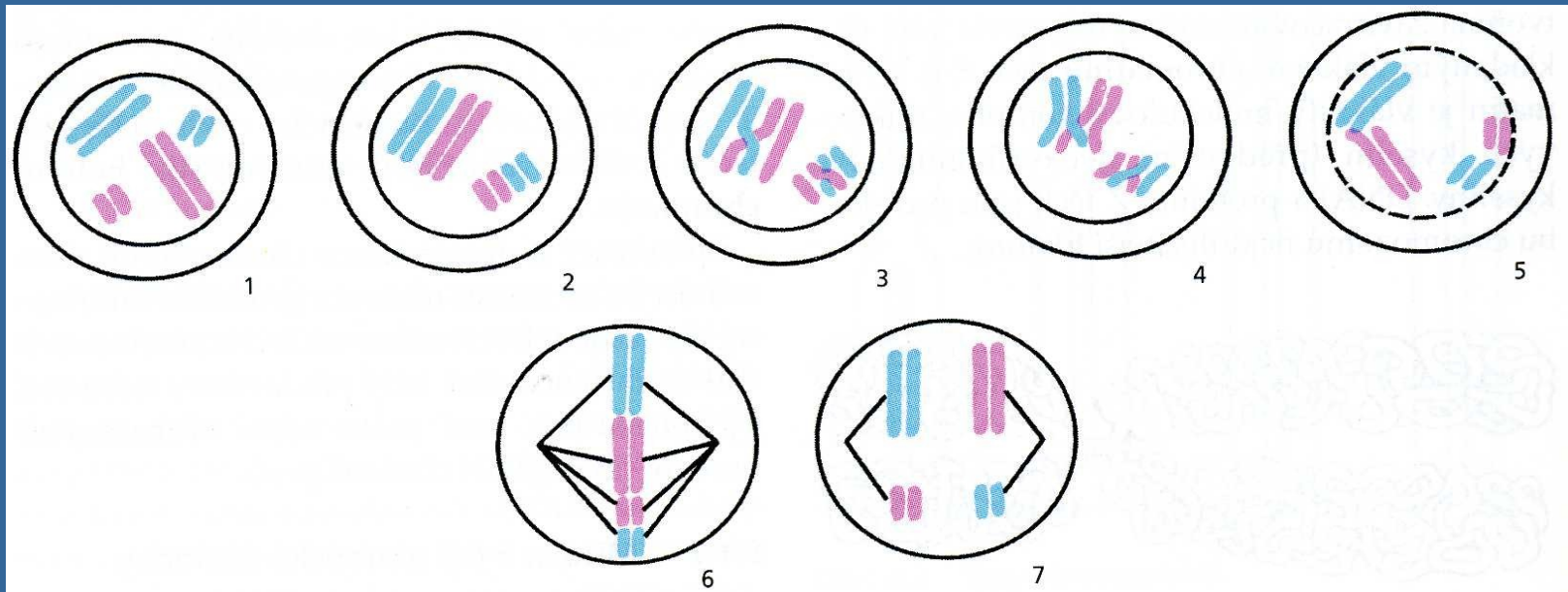
**interfáze – obnovení dvouchromatidové stavby  
chromozomu (okopírování podle jedné původní)**

# MEIÓZA — buněčné dělení pohlavních buněk

(z jedné buňky vznikají nové s polovičním počtem chromozomů)

I. Fáze

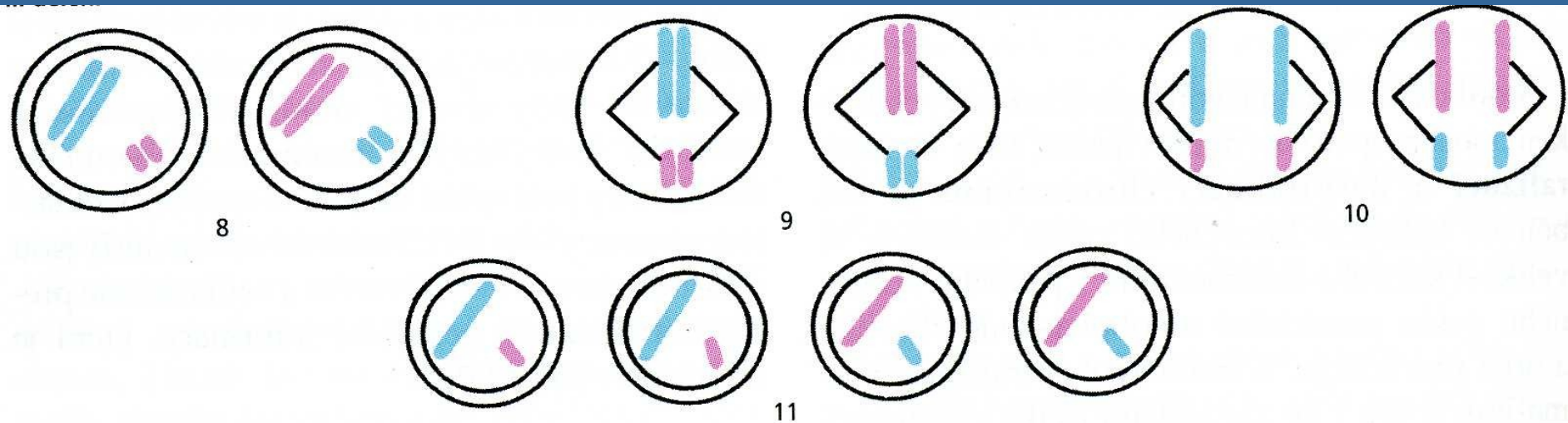
pro pochopení souvislosti



Shodné chromozomy se k sobě podélně přiloží (přičemž může dojít k vzájemné výměně jejich částí – crossing over)

Dále dochází k rozchodu chromozomů z páru k pólům dělicí se buňky, tedy po ukončení této fáze se z původní jedné buňky obsahující dvě sady chromozomů vytvoří dvě dceřiné buňky obsahující po jedné sadě.

## II.fáze



Toto druhé dělení odpovídá mitóze – tedy dojde k podélnému rozštěpení chromozomů, jejich rozchodu a dotvoření chybějící části.

**Chromozomů v jádrech je však pouze jedna sada.**

**Vznikají ČTYŘI nové buňky , avšak ne vždy jsou všechny životaschopné.**

# Srovnání

**DŮLEŽITÉ !!!**

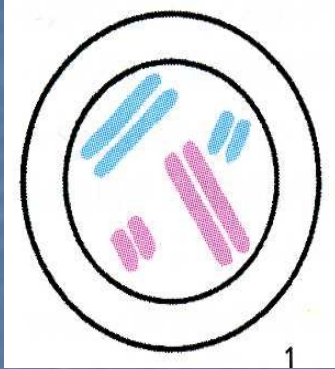
**Výsledkem mitotického dělení jedné buňky (obsahující dvě sady chromozomů) jsou dvě buňky shodné s původní (obsahující diploidní počet chromozomů – dvě sady).**

**X**

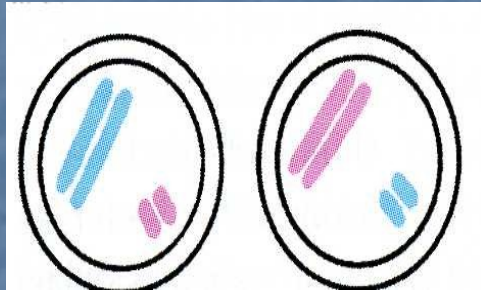
**Výsledkem meiotického dělení jedné buňky (obsahující dvě sady chromozomů) jsou čtyři pohlavní buňky (haploidní - obsahující jednu sadu chromozomů).**



# Buňka a počet sad chromozomů



**DIPLOIDIE – (DIPLOIDNÍ BUŇKA)**  
ve většině buněk v tělech rostlin a živočichů najdeme diploidní počet chromozomů – dvě úplné sady –  $2n$



**HAPLOIDIE – (HAPLOIDNÍ BUŇKA)**  
v buňkách sloužících k pohlavnímu rozmnožování najdeme vždy pouze haploidní počet chromozomů – jednu sadu –  $1n$

**POLYPLOIDIE – některé buňky mohou obsahovat i více než dvě sady chromozomů. Tento stav najdeme v některých pletivech rostlin.**

# Genotyp a fenotyp jedince

Spojením dvou pohlavních (haploidních) buněk **GAMET** a jejich jader vznikne iniciační buňka nového jedince – **ZYGOTA**. Ta obsahuje genetickou informaci od obou rodičovských jedinců – od každého jednu sadu chromozomů.

**GEN** - genetická informace je uložena v úseku DNA

## GENY VELKÉHO ÚČINKU

- na tvorbě znaku (většinou kvalitativního) se podílí málo genů – často jeden (př. žlutá barva blatouchu)
- = gen má velký fenotypový význam
- vliv prostředí má malý význam

## GENY MALÉHO ÚČINKU

- na tvorbě znaku (většinou kvantitativního) se podílí mnoho genů (př. hmotnost organismu)
- = gen má malý fenotypový účinek
- vliv prostředí má velký význam

# GENOTYP – soubor všech alel každé buňky jednoho

konkrétního organismu

- ALELY – možné varianty jednoho genu
  - může kódovat TVORBU funkčních látek
  - může kódovat ABSENCI tvorby funkčních látek

## Homozygotní genotyp

**AA** – homozygot dominantní

projevím se , projeví se

**aa** – homozygot recesivní

neprojevím se, neprojevím se

## Heterozygotní genotyp

**Aa** nebo **aA** - heterozygot

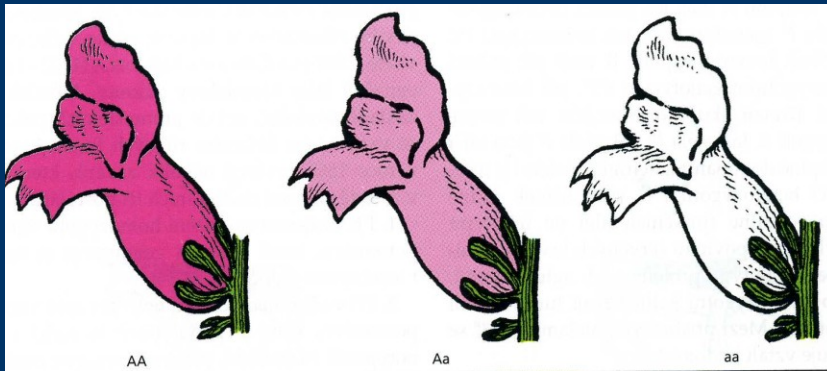
neprojevím se , projeví se

**FENOTYP** – konkrétní projev genotypu  
organismu na jeho vlastnostech



genotyp	AA	Aa	aa
fenotyp	A	A	a

**Úplná dominance** – i jedna dominantní alela stačí, aby  
se vlastnost 100% projevila



genotyp AA Aa aa  
fenotyp A Aa a

**Neúplná dominace** — jedna dominantní alela NESTAČÍ ke  
100% projevení vlastnosti

**Kodominance** — existuje více alel pro různé vlastnosti

IA – projevím se jako A

IB – projevím se jako B

i – neprojevím se

(dědičnost krevních skupin)

## Vyzkoušejte si Dědičnost krevních skupin

Znáte všechny možné kombinace genotypu krevních skupin. Jaký bude jejich fenotyp – jakou krevní skupinu budou mít lidé s tímto genotypem?

$I_A I_B$	$I_A I_A$	$I_B I_B$	$I_A i$	$I_B i$	$i i$
-----------	-----------	-----------	---------	---------	-------

AB	A	B	A	B	O
----	---	---	---	---	---

Lidé mohou mít šest možných genotypů pro krevní skupiny, ve fenotypu (navenek) se však projeví jen jako čtyři možnosti.

# Johan Gregor Mendel (1822 – 1884)

- opat brněnského kláštera

- zabýval se šlechtěním

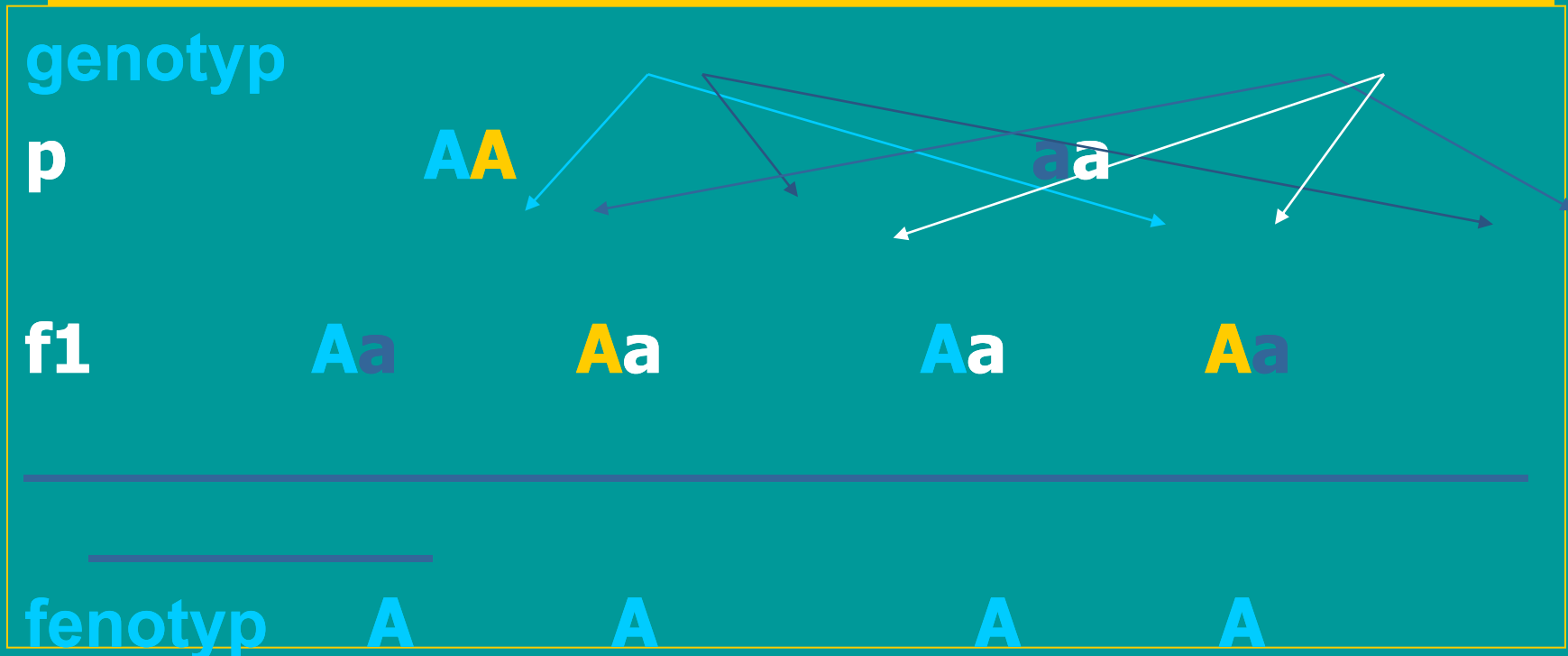


Mendel

- Při pokusech na hrachu zjistil, že při křížení dochází ke stejným statistickým výsledkům
- Podle nich formuloval zákony, aniž by znal podstatu dědičnosti

# 1. Mendelův zákon – o uniformitě první generace kříženců

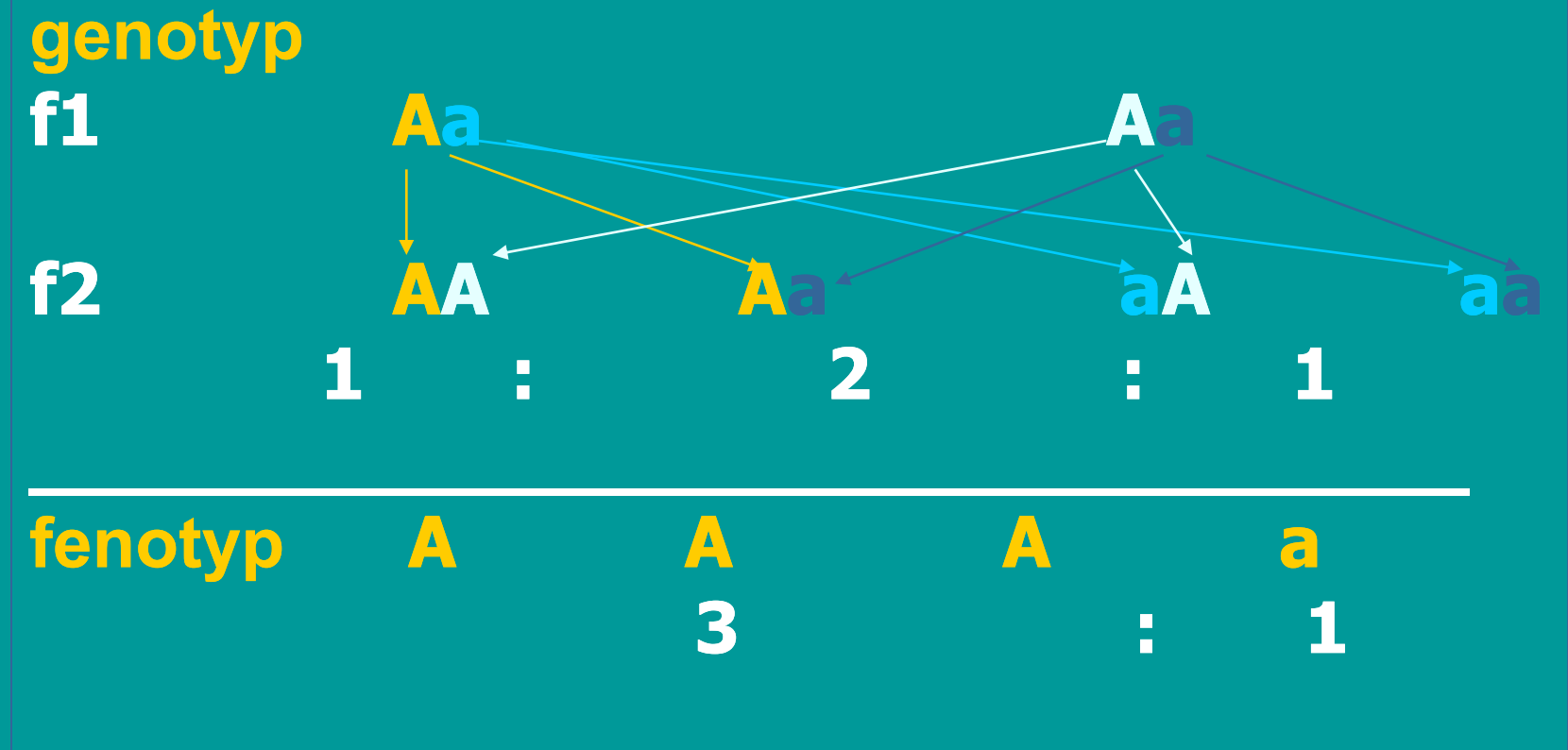
Když křížíme dva různé homozygoty (recesivního a dominantních), jejich potomci budou pouze heterozygoti.





## 2. Mendelův zákon – o segregaci a kombinaci alel v druhé generaci kříženců

Když křížíme dva heterozygoty, jejich potomci mohou být jak **heterozygoti**, tak i **homozygoti dominantní** a **homozygoti recesivní**.



### 3. Mendelův zákon — o volné kombinovatelnosti alel

Když křížíme dva jedince **heterozygoty ve DVOU** alelách, může nám vzniknout se stejnou pravděpodobností **16** možných zygotických **genotypových kombinací**.

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

Štěpný poměr 1:2:1:2:4:2:1:2:1 = 16

fenotyp	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb
Štěpný poměr 9:3:3:1				

Mendlovy zákony platí, avšak jsou platné s jistými omezeními.

# Chromozomové určení pohlaví

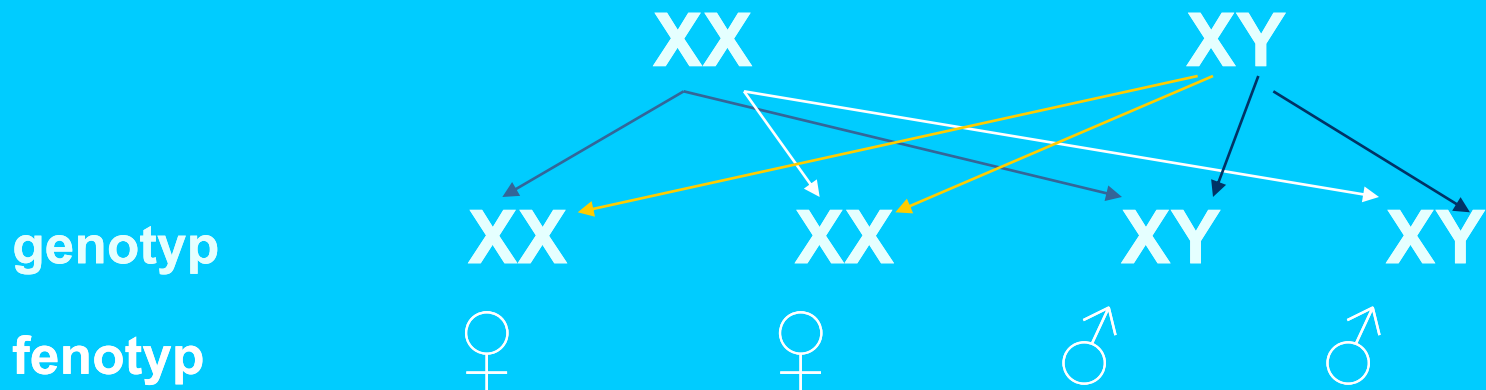
u nejspolehlivějších organismů s odděleným pohlavím gonochoristů (opak hermafrodita – nerozlišené pohlaví – má samčí i samičí gonády)

## Savčí typ chromozómového určení pohlaví

pohlavní chromozomy – označovány X a Y

**kombinace XX - ženské pohlaví**

**XY - mužské pohlaví**



Pohlavní chromozomy mají přímý vliv na určení pohlaví, ale projev ve fenotypu (např. velikost poprsí u žen) je ovlivněn i geny ležících na jiných chromozomech než pohlavních

## Pohlavně vázaná dědičnost

### Přímá dědičnost

XX

zdravá žena

XY

nemocný muž

XX XX

holčičky zdravé

XY XY

kluci nemocní

Problém je na chromozomu Y a ten k sobě nemá žádnou protiváhu, proto jej dědí všichni mužští potomci.

### Nepřímá dědičnost

XX

zdravá žena (nositelka)

XY

zdravý muž

XX

zdravá

XX

nositelka

XY

zdravý

XY

nemocný

Problém je na chromozomu X a tak se přenáší v populaci. projeví se u části mužských potomků.

## Pohlavně ovládaná dědičnost

Určitý znak se projeví díky přítomnosti ženských nebo mužských hormonů v těle – druhotné pohlavní znaky.

## Vyzkoušejte si Dědičnost daltonismu (barvosleposti)

Těhotná kamarádka má strach, že se jí narodí dítě s barvoslepostí, jakou má i její bratr. Jaká je pravděpodobnost této genetické choroby vázané na pohl. chromozom X u jejího dítěte?

Protože bratr chorobu má, ona může být přenašečkou \_  
s 50 % pravděpodobností.

Pokud je přenašečkou	XX (ona)	XY (manžel)		
jejich děti	XX	XX	XY	XY
fenotyp		zdravá přenašečka	zdravý	nemocný
pravděpodobnost		75%	:	25%

# Mutace a mutageny

Mutace – změny genetické informace způsobené mutageny

Mutageny – látky působící tyto mutace (chemikálie, záření, stárnutí)

Genové mutace – změní se pouze jeden úsek na chromozomu – např. rakovina

Chromozomové mutace – zlomy, přestavby na chromozomech – ztráty či přemístění celých bloků genetických informací

Genomové mutace – změny počtu chromozomů  
trizomie 21 Downova choroba, supermuž, superžena

# Prenatální genetická diagnostika (vyšetření genetických vad v těhotenství)

Pro každé počaté dítě platí obecné populační riziko 3-5% , že se může narodit s nějakou vrozenou vadou. Naprostá většina těchto vad vzniká náhodně u konkrétního plodu a nemá souvislost s rodovým výskytem.

- **Trojité test (triple test)**
- Tento test se provádí mezi 14.-18. (nejlépe 16,5 -17) týdnem těhotenství.
- Triple test odhaluje dvě nejčastější vady – rozštěpy a chromozonální abnormality, nejčastěji Downův syndrom
  
- **Kombinovaný test v I. trimestru**
- Stanovení dvou plasmatických bílkovin provádí se v 9-11. týdnu gravidity. Tento test v kombinaci s měřením šíjové řasy a detekci přítomnosti NB (nosní kůstky) může odhalit až 87 % plodů s Downovým syndromem.
  
- **Nuchální translucence - NT**
- Ultrazvukové měření ztlustění na šíji plodu. (v 11. - 13. týdnu gravidity). 70 % plodů s některými vrozenými vadami má významný otok na šíji způsobený nahromaděním tekutiny – takto lze odhalit až 75 % chromozonálních abnormalit (Downův syndromu, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Turnerův syndrom a vady srdeční).



- **Přítomnost nosní kůstky**

- Ultrazvukem se sleduje obličej plodu a pokud mu v 11. až 14. týdnu chybí nosní kůstka nebo je nedostatečně vyvinutá, je velmi pravděpodobné, že plod trpí trisomií 21, 18, nebo 13, případně jinou genetickou vadou. Diagnózu musí potvrdit ještě další vyšetření

- **Ultrazvukové vyšetření ve 2. trimestru**

- Provádí se ve 20. - 22. týdnu těhotenství. Hodnotí se následující orgány: srdce (4 oddíly, velké cévy), bránice, žaludek, ledviny, močový měchýř, páteř, přední břišní stěna, pupečník, mozek, obličej, 4 končetiny. Rovněž chování plodu, umístění a struktura placenty a množství plodové vody.

- **Amniocentéza**

- je odběr několika mililitrů plodové vody (většinou mezi 15. a 18. týdnem gravidity).
- Cytogenetické vyšetření chromozómů s vysokou pravděpodobností (99,5 %) určí genetické postižení plodu

- **Biopsie choriových klků**

- se provádí v 10. - 12. týdnu těhotenství. Biopstická jehla se zavádí do děložní dutiny buďto přes břišní stěnu nebo poševní cestou. Ze získaného vzorku je možné provést cytogenetické a molekulárně genetické vyšetření.
- Cytogenetické vyšetření chromozómů s vysokou pravděpodobností (99,5 %) určí genetické postižení plodu.

Více [www.repromeda.cz](http://www.repromeda.cz)

Děkuji za pozornost.