

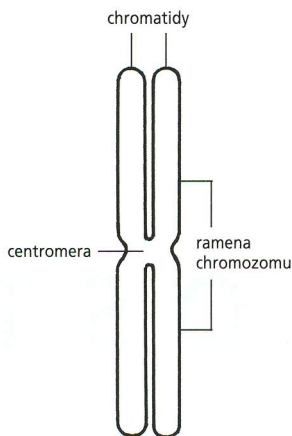
8.1 Cytologické základy dědičnosti

8.1.1 Chromozomy, jejich struktura a funkce

CHROMOZOMY. U eukaryotních organizmů jsou geny z převážné části umístěny na chromozomech soustředěných v **buněčných jádrech**. Buněčné jádro a pochody, které v něm probíhají, mají proto pro dědičnost prvořadý význam.

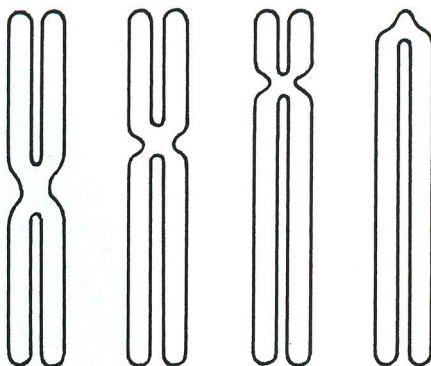
Velikost i tvar jednotlivých chromozomů jsou velmi rozmanité, pro daný druh organismu jsou však vždy shodné a stálé. Délka chromozomových petic se pohybuje od několika desetin mikrometru až po desítky mikrometrů, velikost každého chromozomu se však v průběhu každého buněčného cyklu pravidelně mění v souvislosti se změnami ve vnitřním chromozomovém uspořádání během buněčného cyklu.

Tvarově se od sebe jednotlivé chromozomy odlišují především umístěním **centromery**, oblasti, kterou lze na chromozomu pozorovat podle zřetelného zúžení jeho vnější stavby (tzv. primárního zúžení, *obr. 8.1*). Centromera se může



Obr. 8.1 Vnější stavba chromozomu.

nacházet uprostřed chromozomu (pak jsou obě ramena chromozomu, oddělená centromerou, stejně dlouhá), nebo může být umístěna blíže k jednomu konci chromozomu (velikost chromozomových ramen je pak rozdílná). U některých organismů se vyskytují také chromozomy jedno-



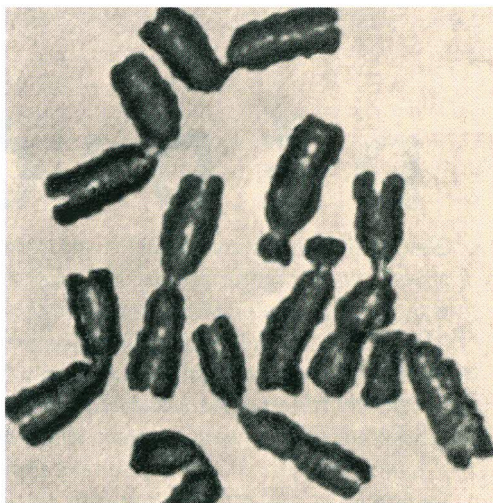
metacentrický submetacentrický akrocentrický telocentrický

Obr. 8.2 Typy chromozomů.

ramenné (centromera je u nich umístěna na jednom z konců, *obr. 8.2*). Koncové oblasti chromozomů se nazývají **telomery**.

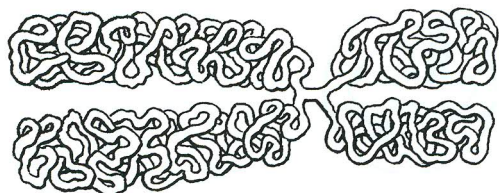
Také počet chromozomů v buněčném jádře může být velice rozmanitý, od dvou do několika set, pro určitý konkrétní druh je však vždy stejný a neměnný.

Velikost, tvar a počet chromozomů v buněčném jádře jsou významnými rozlišovacími znaky pro zařazování organismů např. do jednotlivých rostlinných a živočišných druhů. Každý druh živého organismu je tedy mj. určován i tvarově a početně charakteristickým souborem svých chromozomů, neboli svým **karyotypem** (*obr. 8.3*).



Obr. 8.3 Karyotyp pivoňky polokřovité (mikrofotografie).

CHROMATIN. Vnitřní stavba chromozomů je tvořena závitnicovitě stáčeným a navíc ještě překládaným vláknem **chromatinu** (obr. 8.4). Chromatin je vláknitý molekulový komplex nukleových kyselin (především deoxyribonukleové kyseliny, DNA) a proteinů. Z těch jsou pro stavbu chromozomů nejdůležitější **histony**.



Obr. 8.4 Submikroskopická stavba chromozomu.

Šroubovicovým stáčením chromatinových vláken a jejich opětovným rozvíjením, tedy tzv. **spiralizací a despiralizací chromozomů**, k níž během každého buněčného cyklu dochází, se velikost každého chromozomu v průběhu buněčného cyklu pravidelně mnohonásobně zkracuje a opět prodlužuje. K intenzivní spiralizaci chromatinu, a tím i ke zkracování délky chromozomů, dochází při dělení buněčného jádra. Díky zhuštění chromozomové hmoty je možno chromozomy obarvit a mikroskopicky je pozorovat, počítat a měřit, což lze provádět právě jen v tomto období buněčného cyklu. Mimo období jaderného dělení jsou chromatinová vlákna chromozomů rozvinuta (despiralizována), chromozomy jsou proto značně dlouhé, mají nitkovitou podobu a jejich obraz se v mikroskopu ztrácí. V buněčném jádře lze pak obarvit jen jakousi **chromatinovou síť**. Oblasti chromozomů, prodávající takovýto pravidelný cyklus změny svého vnitřního uspořádání, jsou označovány jako **euchromatin**. Některé oblasti chromozomů

(a někdy i celé jednotlivé chromozomy) však buď trvale, nebo někdy i jen dočasně, takovýmto změnám svého vnitřního uspořádání nepodléhají, a zůstávají během buněčného cyklu stále částečně spiralizované. Ty se označují jako **heterochromatin**.

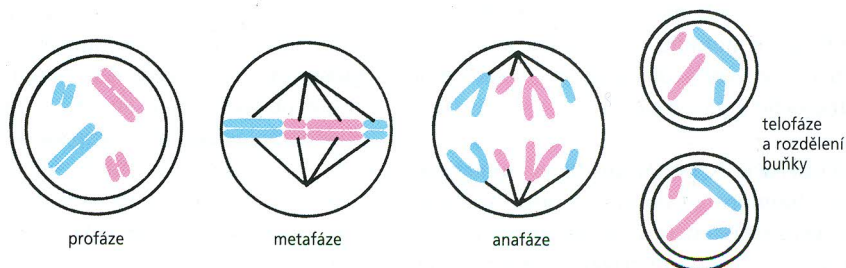
Spiralizace a despiralizace chromozomů úzce souvisí s možností realizace genetické informace, obsažené v DNA-sequencích chromatinových vláken chromozomů, tedy především s možností její transkripce. Jsou proto velmi významnými procesy při regulaci činnosti genů.

8.1.2 Mitóza a její genetické důsledky

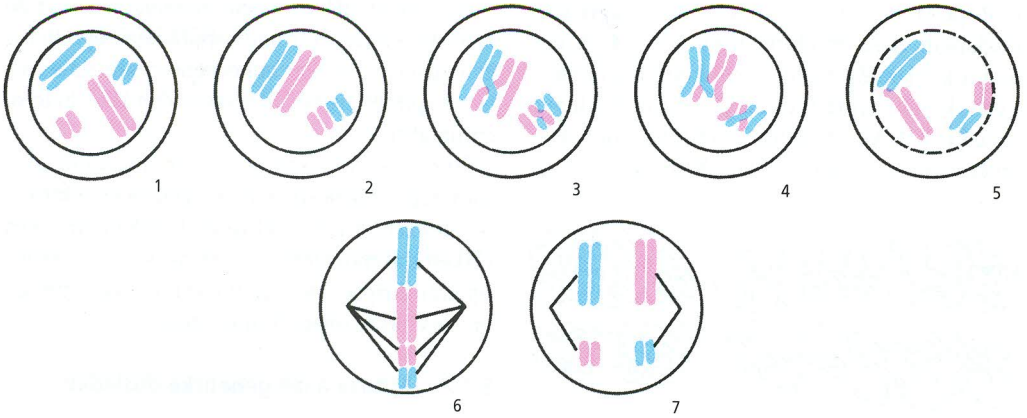
V počátečních fázích dělení buněčného jádra je každý chromozom zdvojenou strukturou, neboť je tvořen vždy dvojicí shodných podélných „polovin“ nazývaných **chromatidy**. Sesterské chromatidy jsou spolu vzájemně spojeny v oblasti centromery (obr. 8.1). Sesterské chromatidy jsou shodné nejenom svým tvarem a velikostí, ale především obsahem genetické informace, která je obsažena v jejich DNA.

MITÓZA. Předávání chromozomů z mateřských buněk do buněk dceřiných je u somatických buněk zajišťováno specifickým dělením buněčného jádra, které se nazývá **mitóza**. Mitotické dělení probíhá v několika fázích (**profáze** – kondenzace chromozomů, **metafáze** – tvorba dělicího vřeténka, na něž se chromozomy upínají, **anafáze** – podélné rozštěpení centromer, vznik dceřiných chromozomů, a konečně **telofáze** – vznik dceřiných jader ze shluků dceřiných chromozomů). V průběhu mitózy původní mateřské

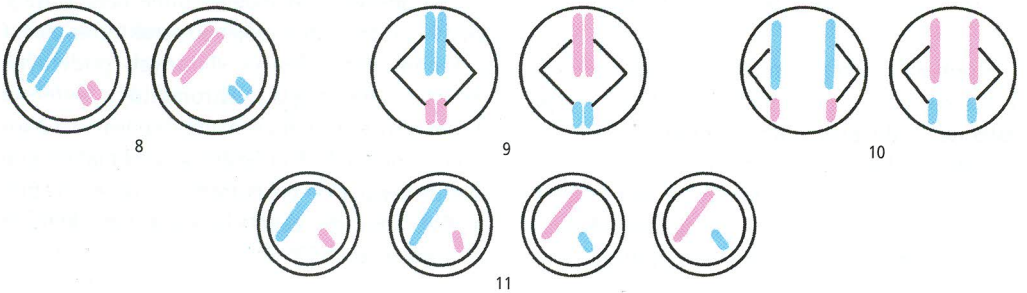
Obr. 8.5 Genetické schéma mitotického dělení buněčného jádra.



I. dělení



II. dělení



Obr. 8.6 Genetické schéma meiotického dělení buněčného jádra. 1 až 5 profáze I. dělení, 6 metafáze I. dělení, 7 anafáze I. dělení, 8 profáze II. dělení, 9 anafáze II. dělení, 10 metafáze II. dělení a vznik tetrády haploidních gamet.

jádro zaniká, z každého dvouchromatidového chromozomu vznikají dva jednochromatidové **dceřiné chromozomy**, které se následně rozcházejí k opačným pólům buňky. Dceřiná jádra tak mají vzájemně naprosto shodnou sestavu chromozomů, se shodným obsahem genetické informace, a jsou tudíž geneticky zcela rovnocenná (obr. 8.5). Mitóza je biologickým mechanismem, zajišťujícím kontinuitu a neměnnost genetické informace ve všech somatických buňkách mnohobuněčného organismu.

INTERFÁZE. K obnově dvouchromatidové stavby chromozomů dochází v průběhu buněčného cyklu v období mezi ukončenou a nejbližší další mitózou, v tzv. **interfázi**. Interfáze se dále

člení na **fázi postmitotickou (G₁-fázi)**, **fázi syntetickou (S-fázi)** a **fázi premitotickou (G₂-fázi)**, po níž následuje další mitóza (M-fáze). Ke zdvojení (reduplikaci) hmoty chromozomů dochází v S-fázi, kdy probíhá intenzivní replikace DNA a syntéza proteinových složek chromatinových vláken.

8.1.3 Meióza a její genetické důsledky

DIPLOIDIE. U evolučně vyspělejších eukaryotických organismů jsou chromozomy v buněčných jádrech somatických buněk přítomny vždy v párech. Každý chromozom je tedy v buněčném jádře obsažen dvakrát, jako dvojice párových chromozomů. Párové chromozomy jsou **homologické**; shodují se velikostí, tvarem a vazbovou skupinou genů (viz str. 91). Párová přítomnost homologických chromozomů v buněčných jádrech somatických buněk se nazývá **diploidie** (symbol **2n**), buněčná jádra somatických buněk obsahují dvě identické sady chromozomů (obr. 8.6).

HAPLOIDIE. V jádrech specializovaných pohlavních buněk (neboli **gamet**) je však z každého páru homologických chromozomů přítomen vždy jen jeden chromozom. Počet chromozomů je zde oproti somatickým buňkám snížen na polovinu, gamety jsou **haploidní** (symbol n). Přítomnost jen jednoho chromozomu z každého páru homologických chromozomů v buněčných jádrech gamet se nazývá **haploidie**. Ke snížení diploidního počtu chromozomů na haploidní stav dochází při tvorbě pohlavních buněk specifickým **redukčním dělením buněčného jádra**, neboli **meiózou**.

Meiotické dělení probíhá vždy ve dvou na sebe navazujících dělicích cyklech, označovaných jako **meióza I** a **meióza II**, nebo také jako **dělení heterotypické** a **dělení homeotypické**. Každé z nich se obdobně jako mitóza člení na profázi, metafázi, anafázi a telofázi. Období mezi meiózou I a meiózou II se nazývá **interkineze**.

MEIÓZA I. V průběhu profáze heterotypického dělení se k sobě párové homologické chromozomy vzájemně podélně přikládají a spojují se v tzv. **bivalenty**. Právě ve stadiu bivalentů může mezi nesesterskými chromatidami homologických chromozomů docházet i ke vzájemné výměně jejich částí – k procesu nazývanému **crossing-over**, který je podstatou **genetických rekombinací**.

V následujícím průběhu heterotypického dělení nedochází u jednotlivých chromozomů, na rozdíl od mitózy, k podélnému rozštěpení jejich centromer a ke vzniku jednochromatidových dceřiných chromozomů, ale k opačným pólům buňky se rozcházejí nerozštěpené dvouchromatidové chromozomy z bivalentů. Z každého původního páru homologických chromozomů se tak rozchází jeden chromozom k jednomu a druhý ke druhému pólu buňky. V dceřiných jádrech, vznikajících po prvním meiotickém dělení, je tedy pouze poloviční počet chromozomů oproti výchozímu jádru mateřskému, protože z každého páru homologických chromozomů je zde přítomen pouze jeden chromozom.

MEIÓZA II. Navazující druhé meiotické (homeotypické) dělení má průběh v podstatě

shodný s mitózou. Probíhá však v jádrech s již sníženým, haploidním počtem chromozomů, takže při něm vznikají dceřiná jádra, obsahující opět jen jednu chromozomovou sadu. Výsledkem meiózy diploidního jádra jedné výchozí mateřské buňky je tedy (po následném buněčném rozdělení) čtveřice gamet s haploidními buněčnými jádry (**meiotická tetráda**).

ZYGOTA. Význam meiózy vyplývá z vlastní podstaty pohlavního rozmnožování, při němž se gamety vytvářejí. Při pohlavním rozmnožování vzniká nový jedinec na základě splynutí **pohlavních buněk (gamet)** dvou rozdílných rodičů. Jejich splynutím a následným splynutím jejich jader (**oplozením**) vzniká iniciální buňka nového jedince, **zygota**, v jejímž jádře je již opět každý chromozom obsažen v párové dvojici (každý pár homologických chromozomů obsahuje jeden párový chromozom od jednoho a druhý od druhého rodiče). Buněčné jádro zygoty (oplozeného vajíčka) je tedy diploidní, a protože se dále dělí mitoticky, jsou diploidní i jádra všech somatických buněk, které postupným následným dělením u mnohobuněčného organismu ze zygoty vznikají.

Rozchod párových chromozomů z bivalentů k opačným pólům buňky v heterotypickém dělení je náhodný, z každého páru homologických chromozomů se může ke shodnému pólu buňky rozejít se stejnou pravděpodobností jak „mateřský“, tak „otcovský“ homologický chromozom. Gamety proto v rámci haploidních sestav chromozomů ve svých buněčných jádrech obsahují nejrozličnější kombinace „mateřských“ a „otcovských“ chromozomů z jednotlivých homologických párů. Protože homologické chromozomy rodičů nemusí vždy obsahovat zcela totožné genetické informace (resp. obsahují tytéž geny, ale ty mohou být na různých homologických chromozomech přítomny ve svých funkčně různých formách), dochází v důsledku meiózy k obrovskému genetickému rozrůznění vznikajících gamet, a následně pak i potomků, vznikajících při oplození jejich spojením. Genetická rozmanitost potomstva je navíc ještě zesilována i již zmíněným procesem crossing-over.