

Dědičnost - genetika



GENETIKA

= nauka o **dědičnosti** (to co máme s rodiči společného)
a **proměnlivosti** (čím se od sebe lišíme) organismů

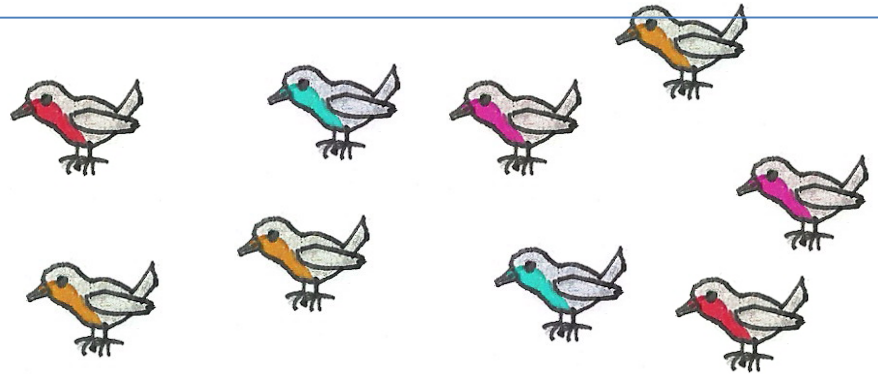
DĚDIČNOST:

= schopnost živých organismů,
díky které si mohou **předávat z**
generace na generaci shodné
znaky, vlohy a schopnosti



PROMĚNLIVOST:

odlišnost jedinců jednoho druhu a
jejich rozdílná schopnost
reagovat na podmínky prostředí





Johan Gregor Mendel

(1822 – 1884)

- **zakladatel genetiky**
- přírodovědec, učitel, mnich, opat
- zabýval se cílevědomým křížením rostlin hrachu (sledoval – barvu, tvar, velikost, ...) → zjistil, že rodiče nepředávají potomkům znaky, ale pouze elementy (**geny**), které tyto znaky určují



semeno		květ	lusk		stonek	
tvar	dělohy	barva	tvar	barva	umístění	velikost
						
šedý & kulatý	žluté	bílá	plný	žlutý	lusky a květy podél stonku	dlouhý
						
bílý & svrasklý	zelené	fialová	příškrčený	zelený	koncové lusky, vrcholový květ	krátký
1	2	3	4	5	6	7

♂



♀



♀



♂



P: AA X aa

G: A, A a, a

F₁: Aa, Aa, Aa, Aa

genotyp

P: AA X aa

G: A, A a, a

F₁: Aa, Aa, Aa, Aa



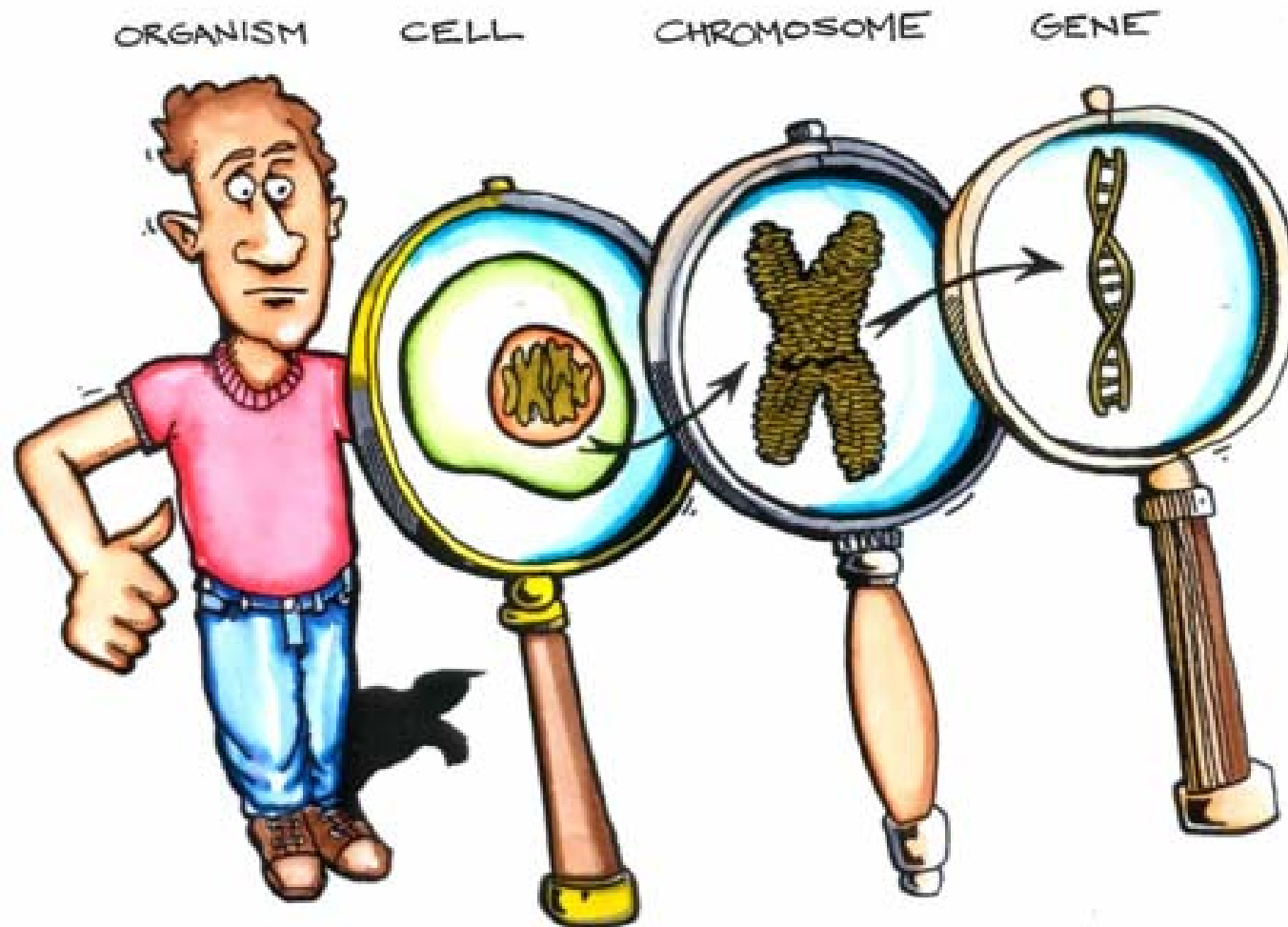



fenotyp



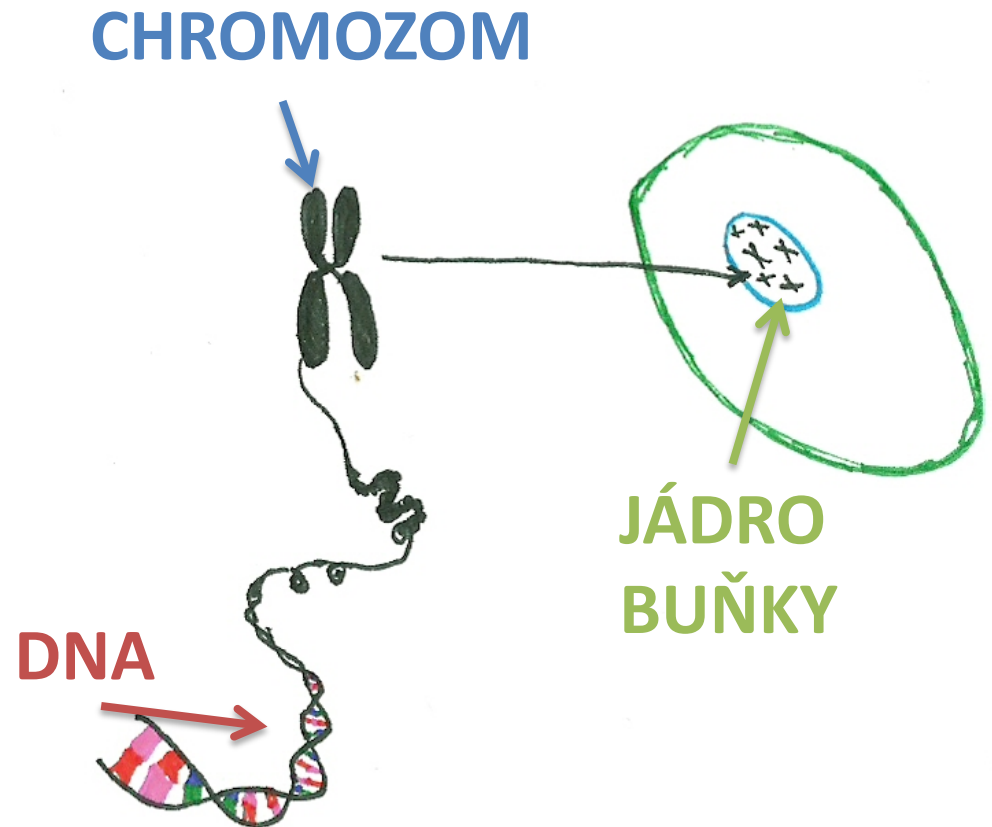



Organismus – buňka - chromozom - DNA

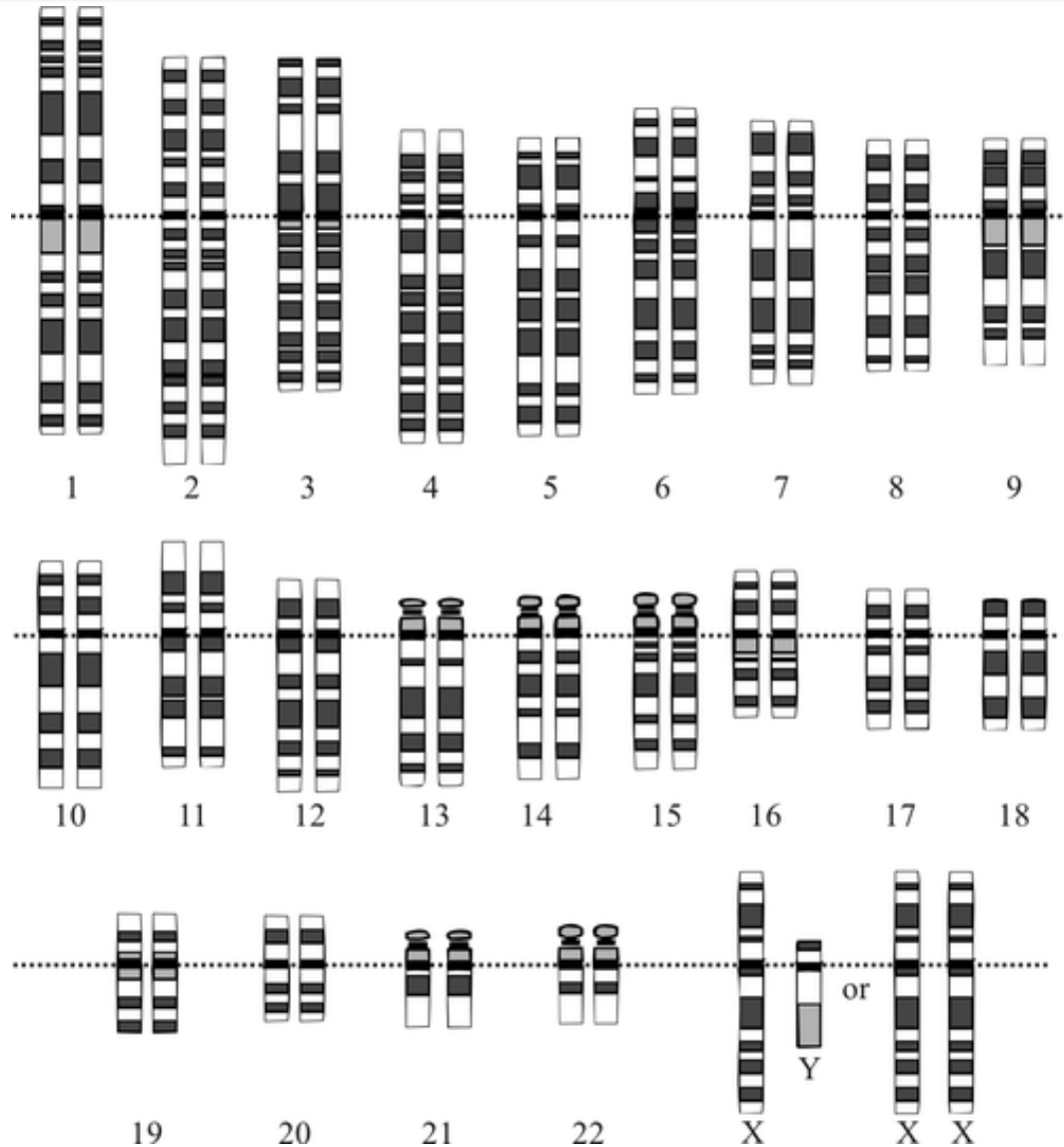


CHROMOZOM

- **DNA** je sbalená do chromozomů, které jsou uloženy v jádře buňky
- člověk má dvě sady chromozomů (22 párů stejných) + 1 pár pohlavní



Lidské chromozómy

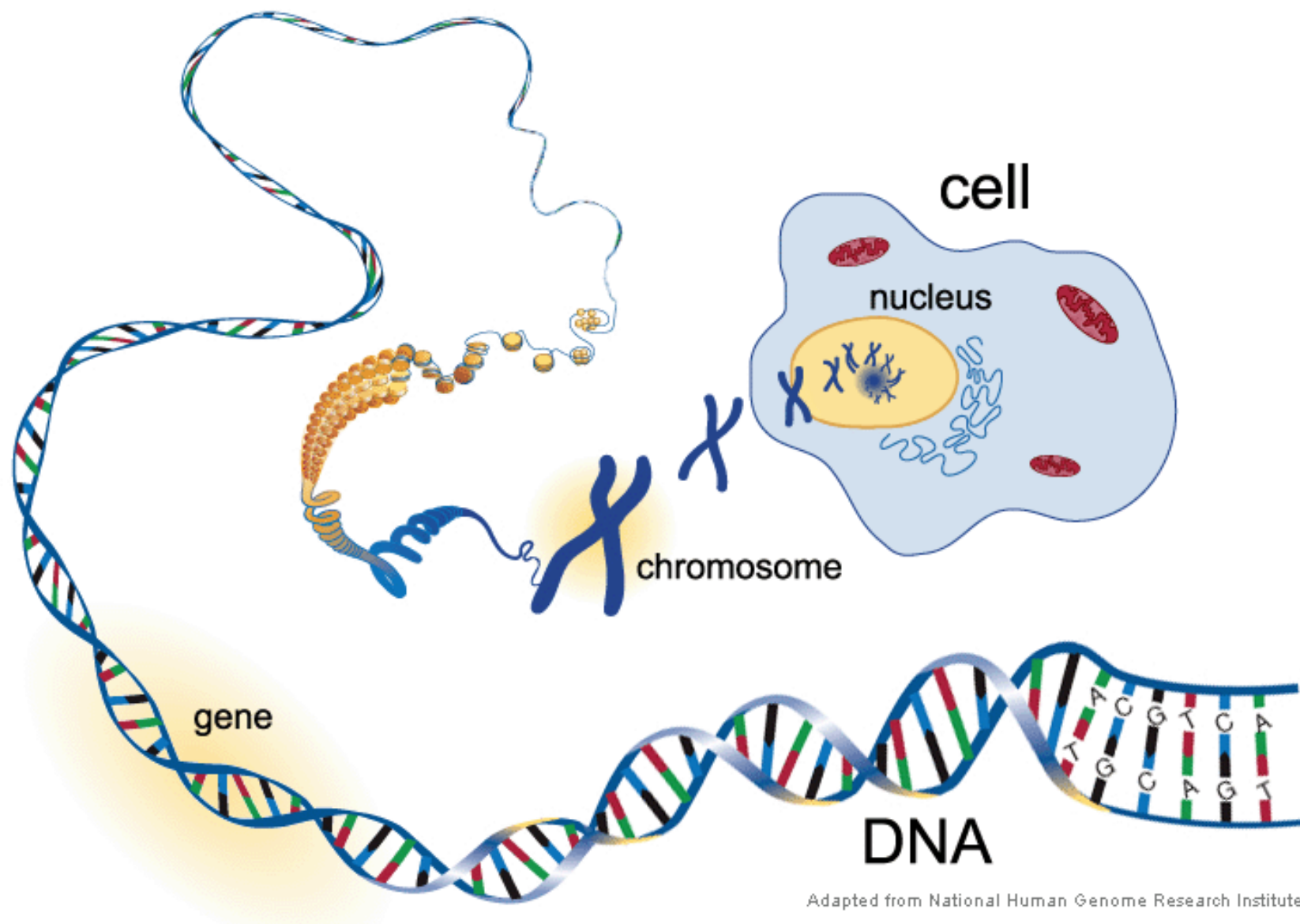


22 párů stejných

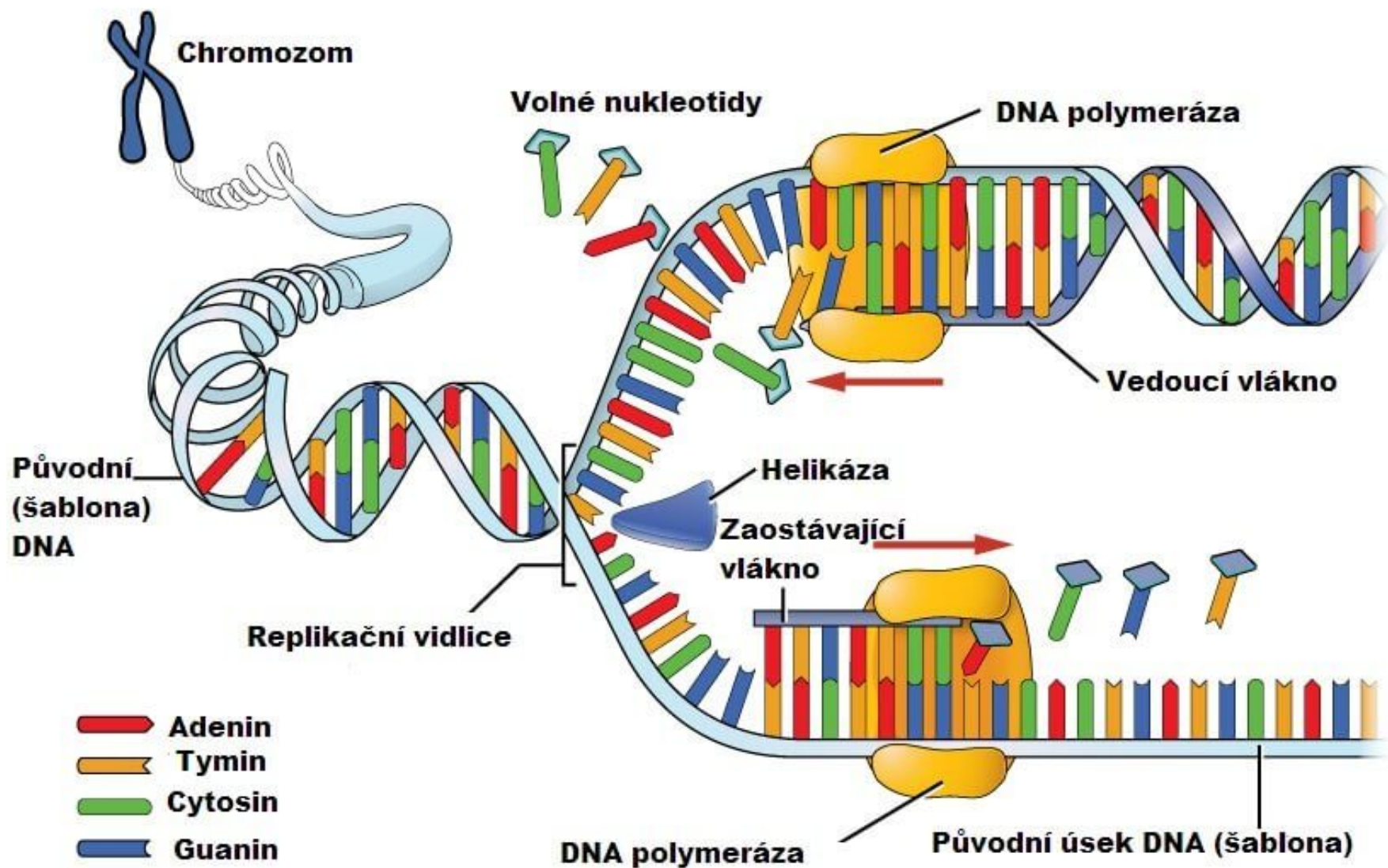
a poslední
pár určuje pohlaví

XY muž

XX žena



Adapted from National Human Genome Research Institute



DNA

DNA: DeoxyriboNukleová kyselina (Acid), tvořená dvoušroubovicí, ve které je uložena dědičná informace

- obsahuje 4 typy molekul (A, C, T, G) – tvořící genetický kód
- nachází se v jádře každé tělní buňky



A	G	C	T
T	C	G	A

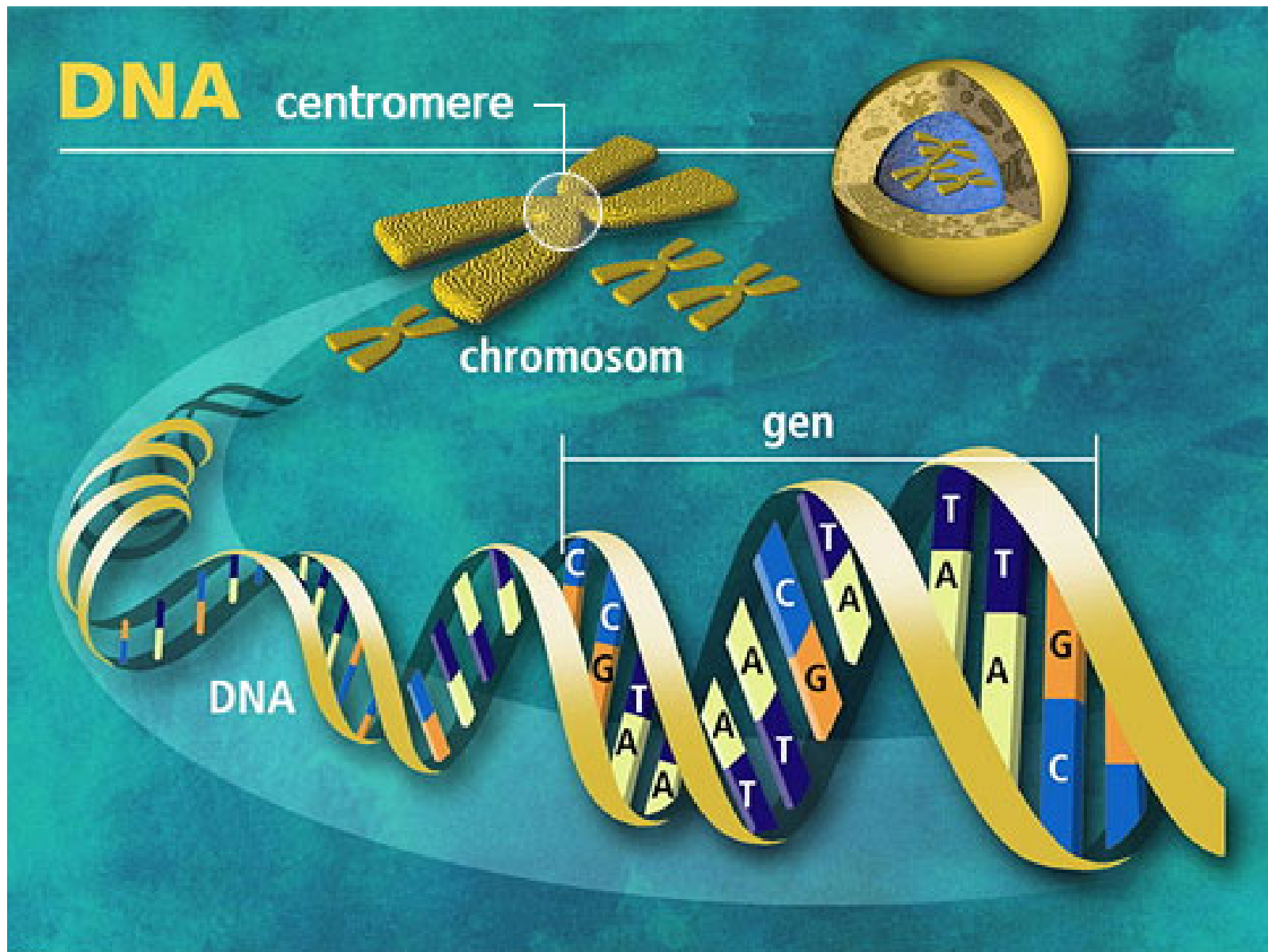
DNA

centromere

chromosom

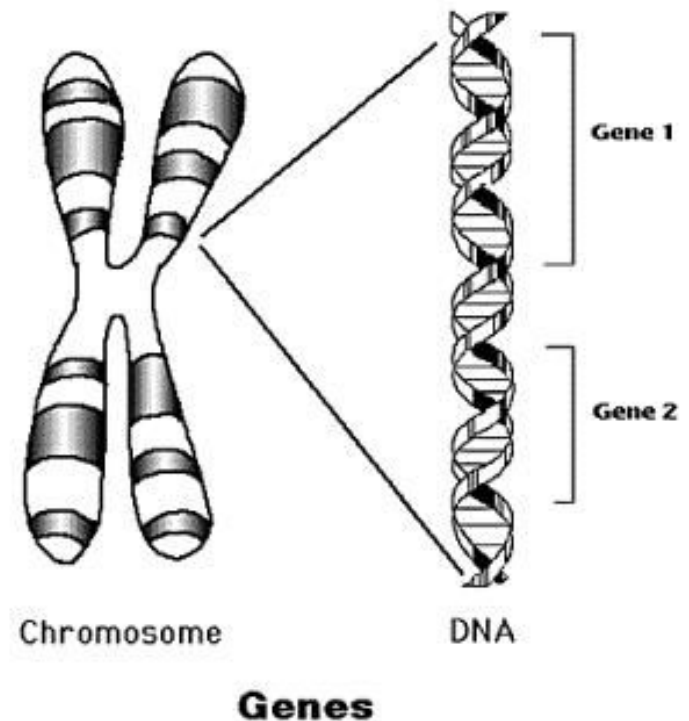
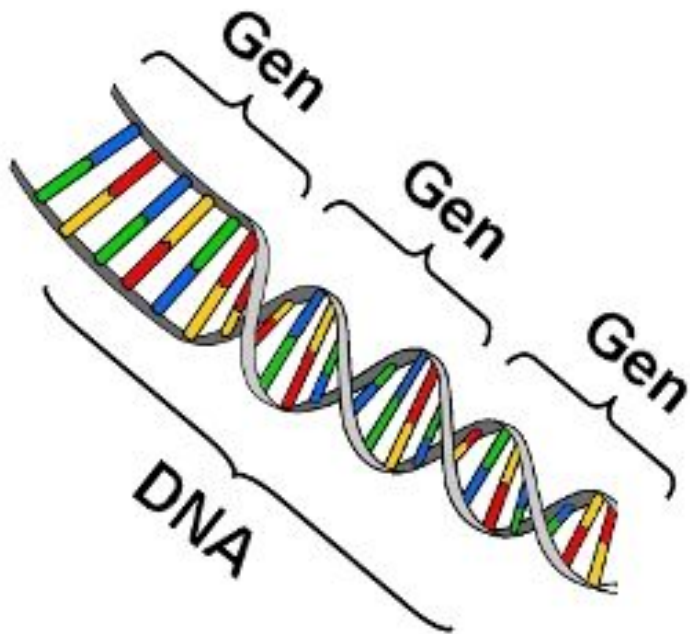
gen

DNA



Gen - vloha

- základní jednotka genetické informace
- úsek v molekule DNA
- 1 gen = **obsahuje informaci pro vytvoření určité vlastnosti, znaku**



Počet, tvar a velikost chromozómů je charakteristická pro každý organismus – počet chromozómů v tělních buňkách:

člověk: $2n = 46$ (2 soubory po 23) – $n = 23$

šimpanz: $2n = 48$ (2 soubory po 24) – $n = 24$

kůň: $2n = 64$ (2 soubory po 32) – $n = 32$

kapr: $2n = 104$ (2 soubory po 52) – $n = 52$

hrách: $2n = 14$ (2 soubory po 7) – $n = 7$

borovice: $2n = 24$ (2 soubory po 12) – $n = 12$

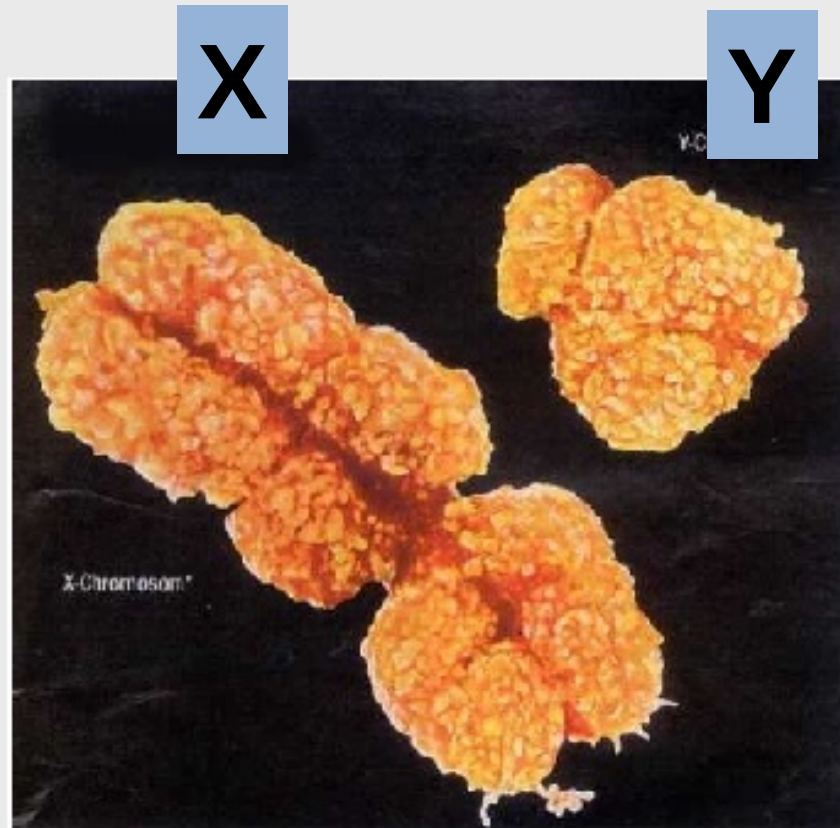
v jádru pohlavní buňky

jsou chromozómy vždy po jedné sadě (souboru)

-X = žena , Y = muž

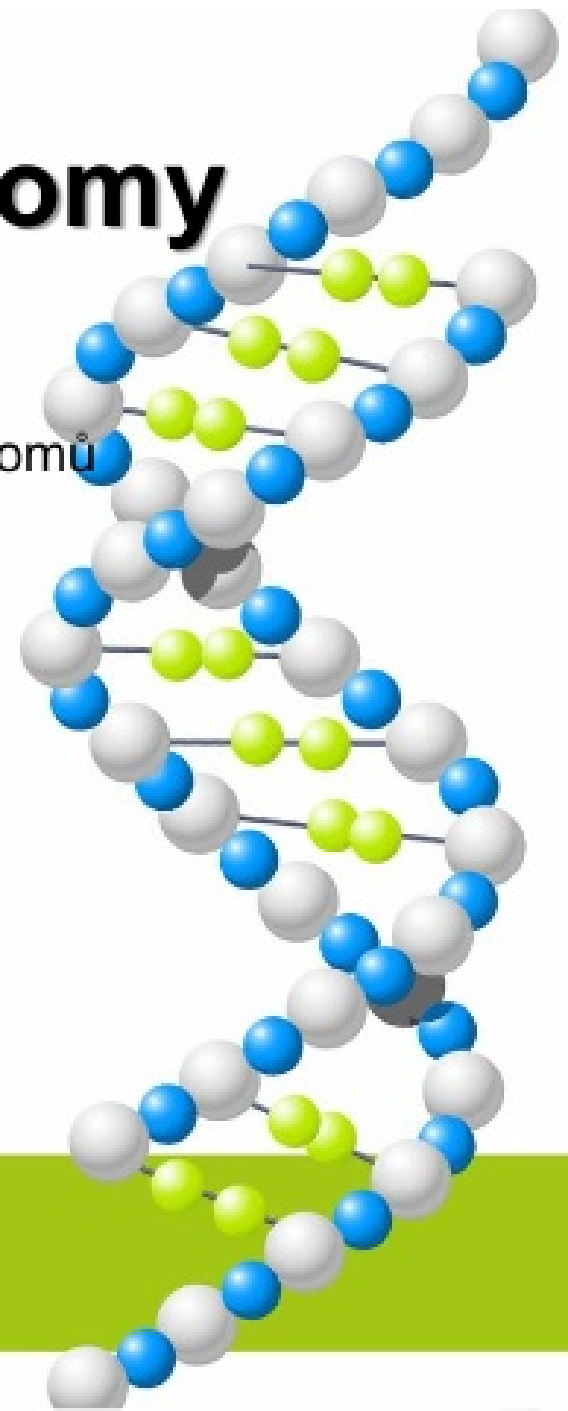
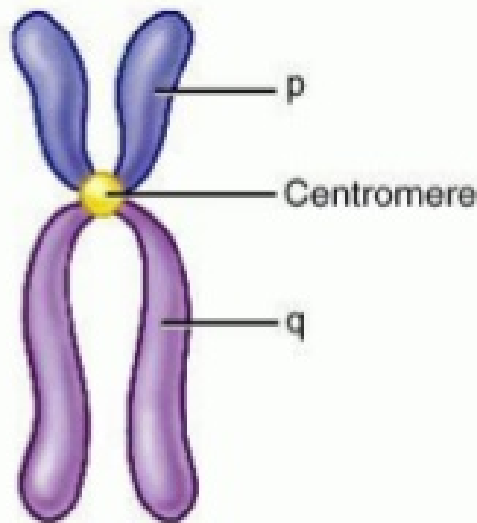
Chromozomové určení pohlaví

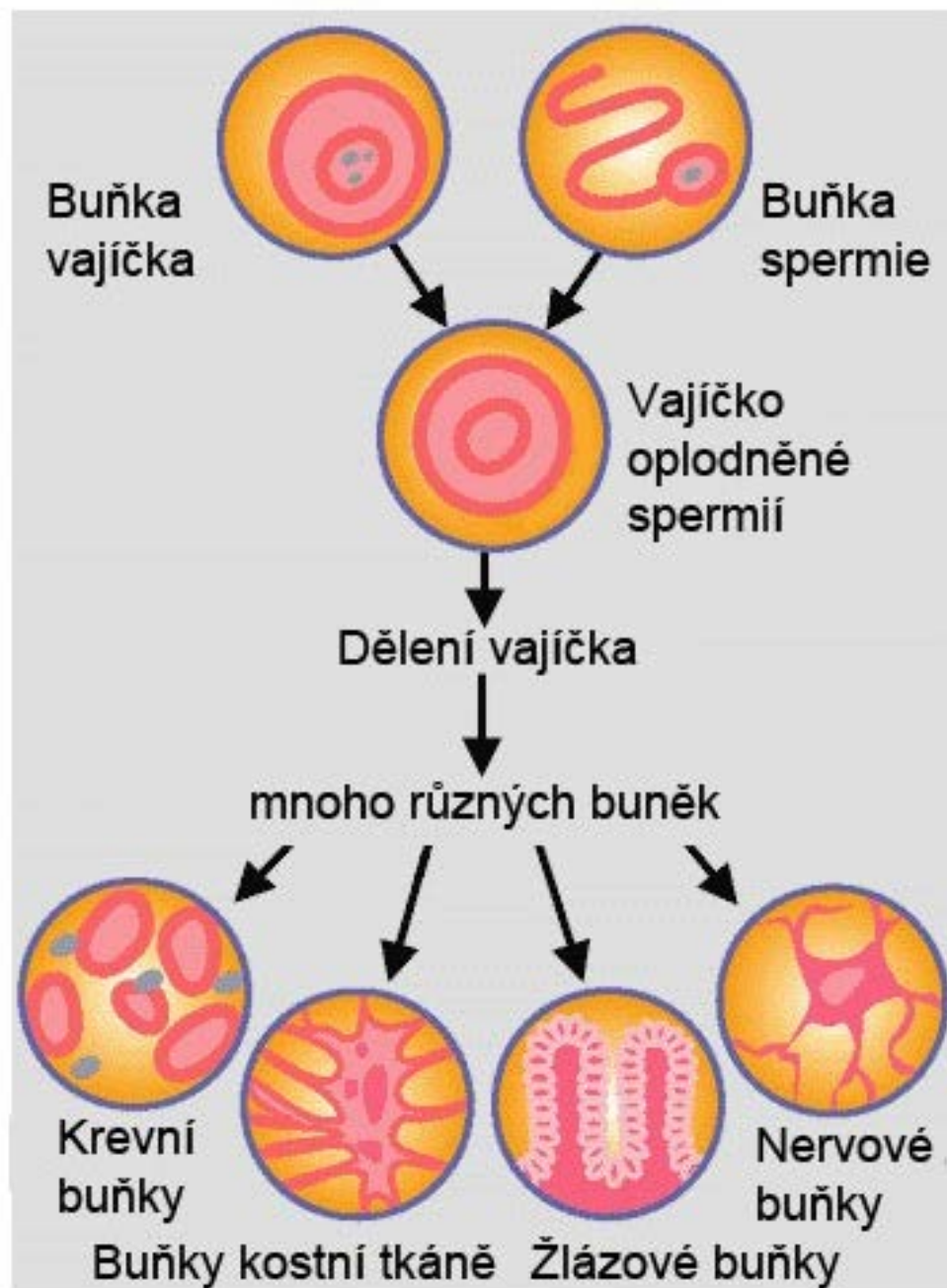
- Typ *Drosophila*
(savčí typ)
- Muž – XY
- Žena – XX



Lidské chromozomy

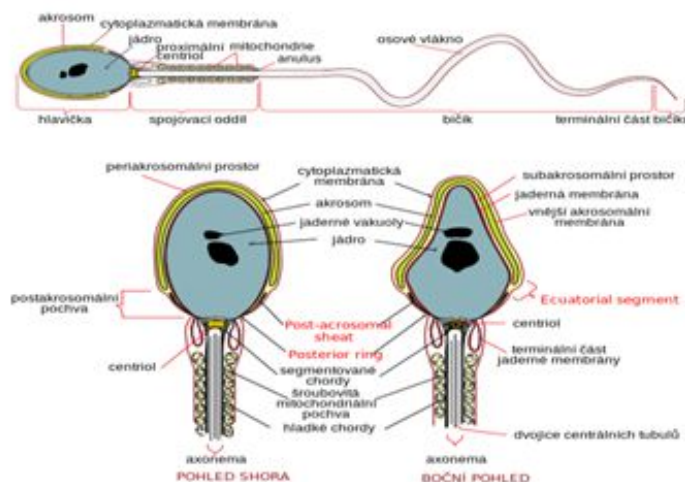
- 46 chromozomů
- 22 párů autozomů a 1 pár pohlavních chromozomů
 - žena XX
 - muž XY



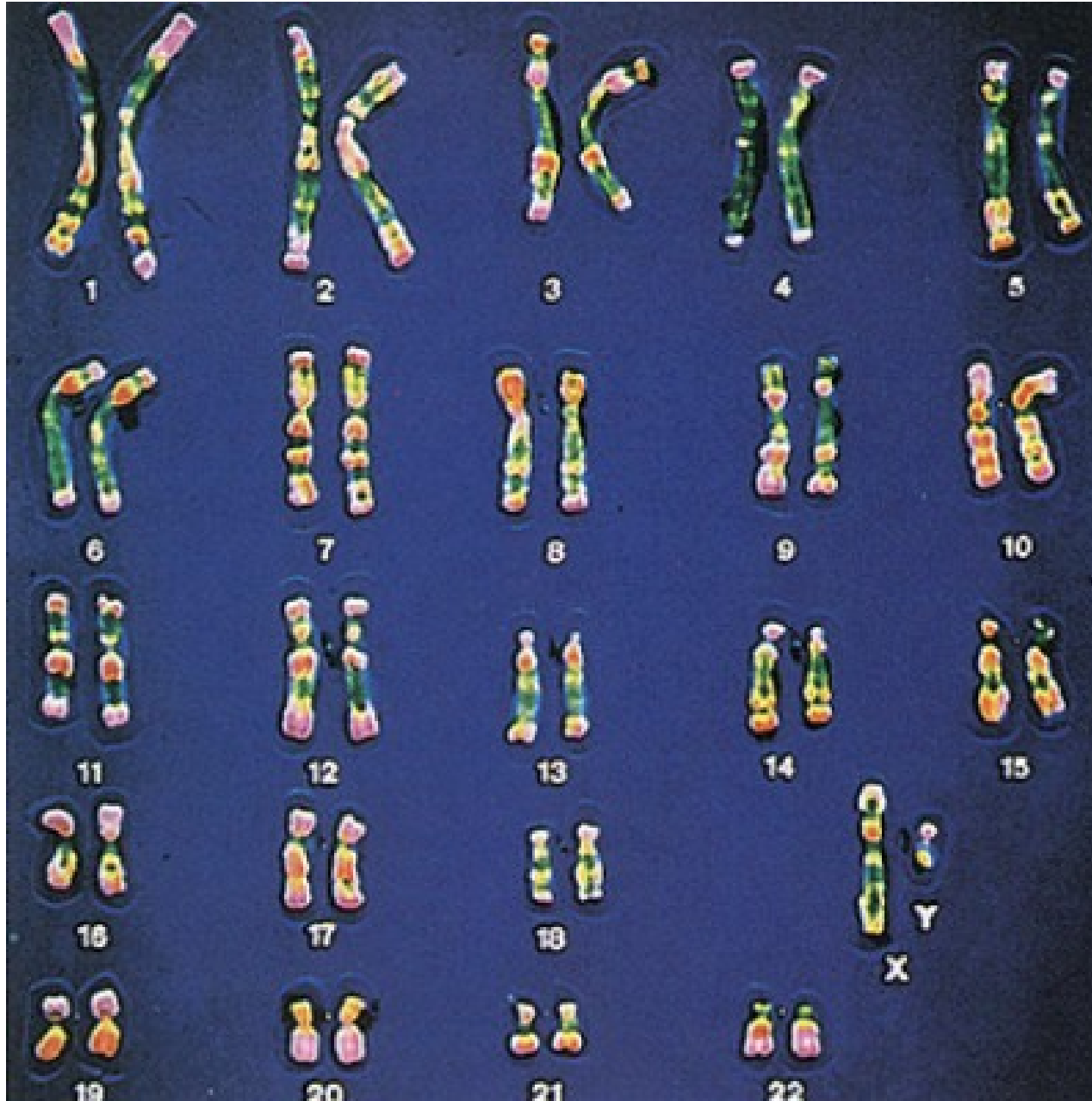


Mužská gameta - spermie

- Spermie** vznikají v semenných kanálcích varlat, mají hlavičku hruškovitého tvaru a bičík k pohybu. Spermie je nejmenší buňkou lidského těla. V hlavičce spermie je buněčné jádro, které má poloviční počet chromozomů než ostatní buňky lidského těla – to je 22 + 1 pohlavní chromozom. Poslední 23. chromozom, určuje pohlaví. Rozeznáváme dva tvarově rozdílné pohlavní chromozomy: X a Y. Chromozom X určuje ženské pohlaví, chromozom Y je specificky mužský. Spermie jsou obsaženy v tekutině, které říkáme ejakulát. Jeho fyziologické množství je 2 až 6 ml . V 1 ml ejakulátu je obsaženo 20 až 50 milionů spermií.

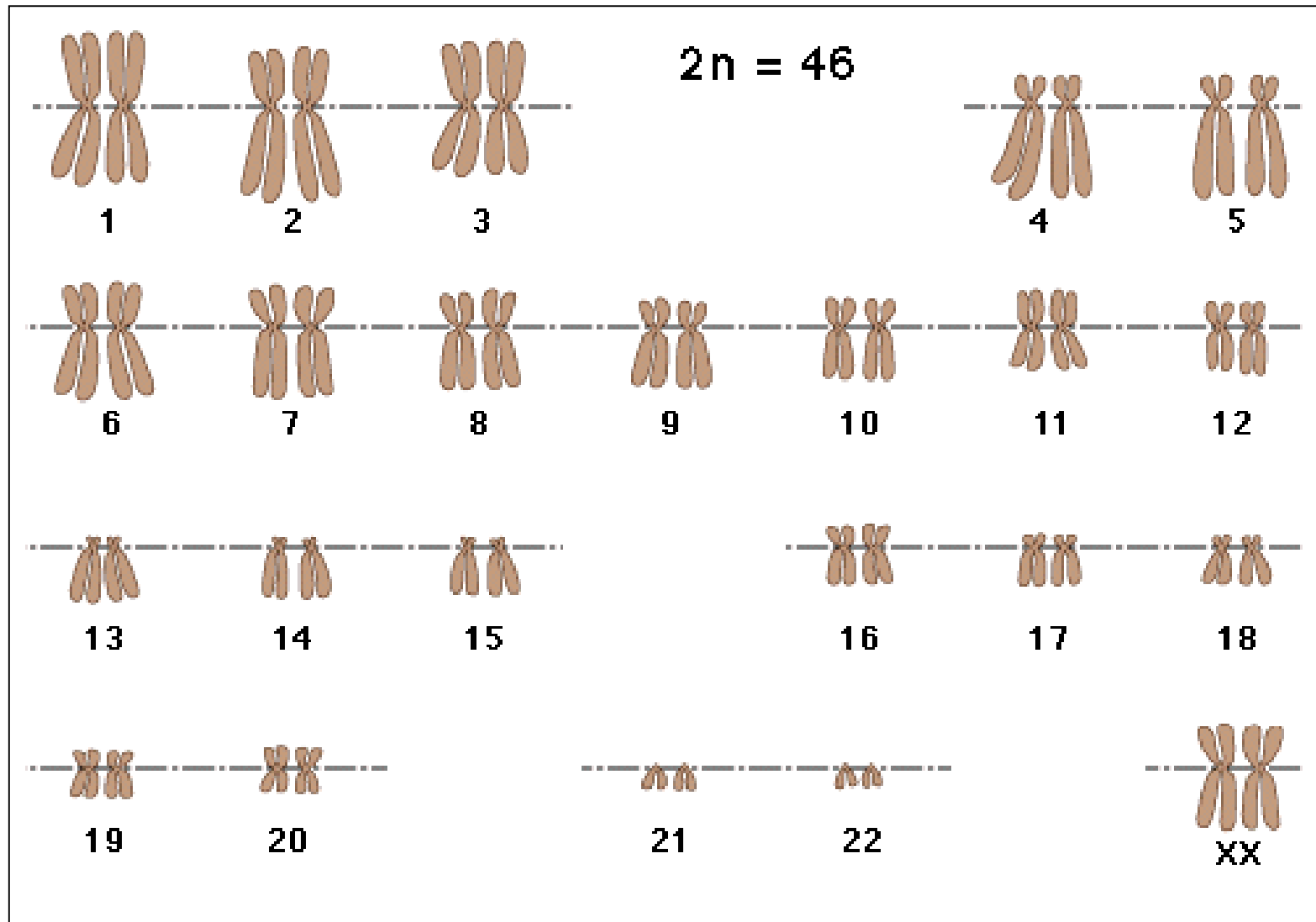


Muž - XY

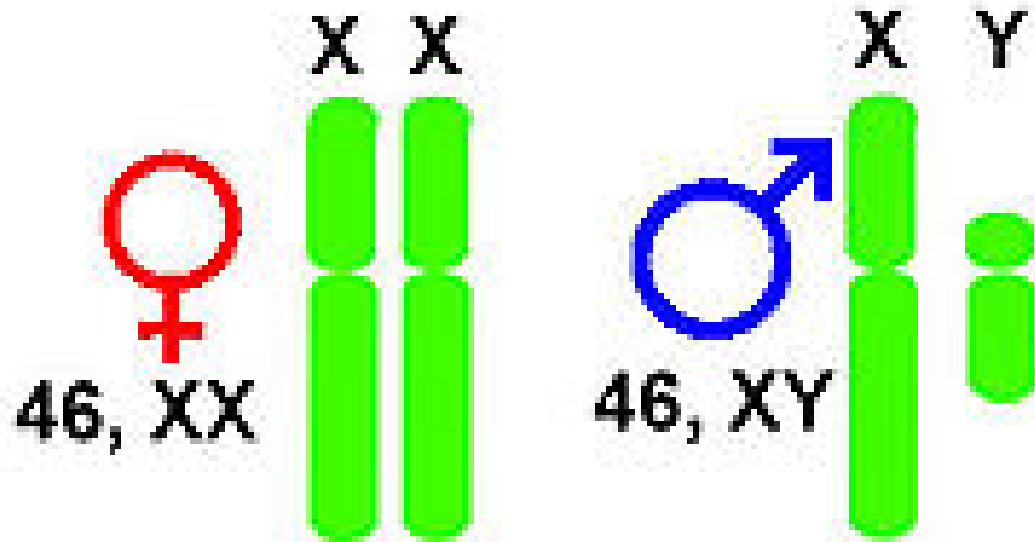


- Lidské chromozomy
- 22 párů + 2 pohlavní chromozomy (23 páru – 46 chromozomů)

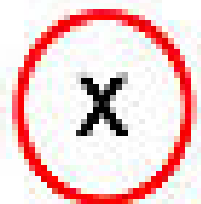
Žena - XX



tělní chromozómy = 46 párů (poslední pár určuje pohlaví)

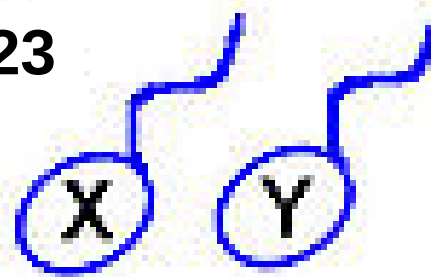


pohlavní chromozómy = 23



23, X

VAJÍČKO



23, X

23, Y

SPERMIE



Muž

- **tělová (somatická) buňka:**

46 chromozómů

23. pár označení XY

- **pohlavní buňka (spermie):** 23 chromozómů
dva různé typy spermií

Žena

- **tělová (somatická) buňka:** 46 chromozómů

XX označení

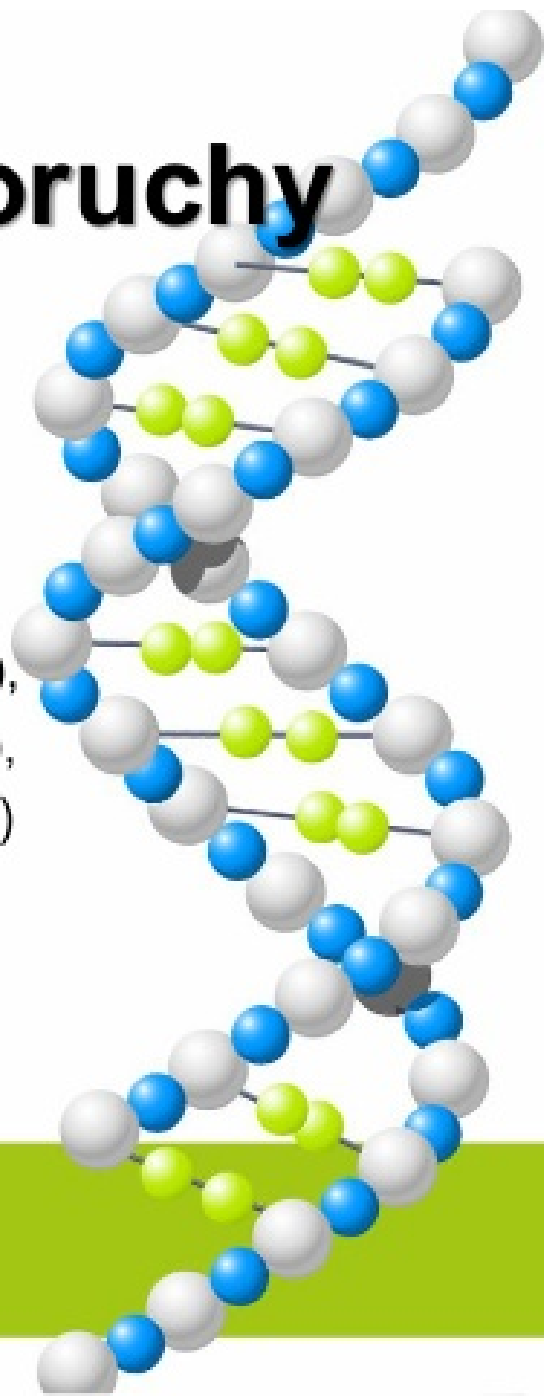
- **pohlavní buňka (vajíčko):** 23 chromozómů

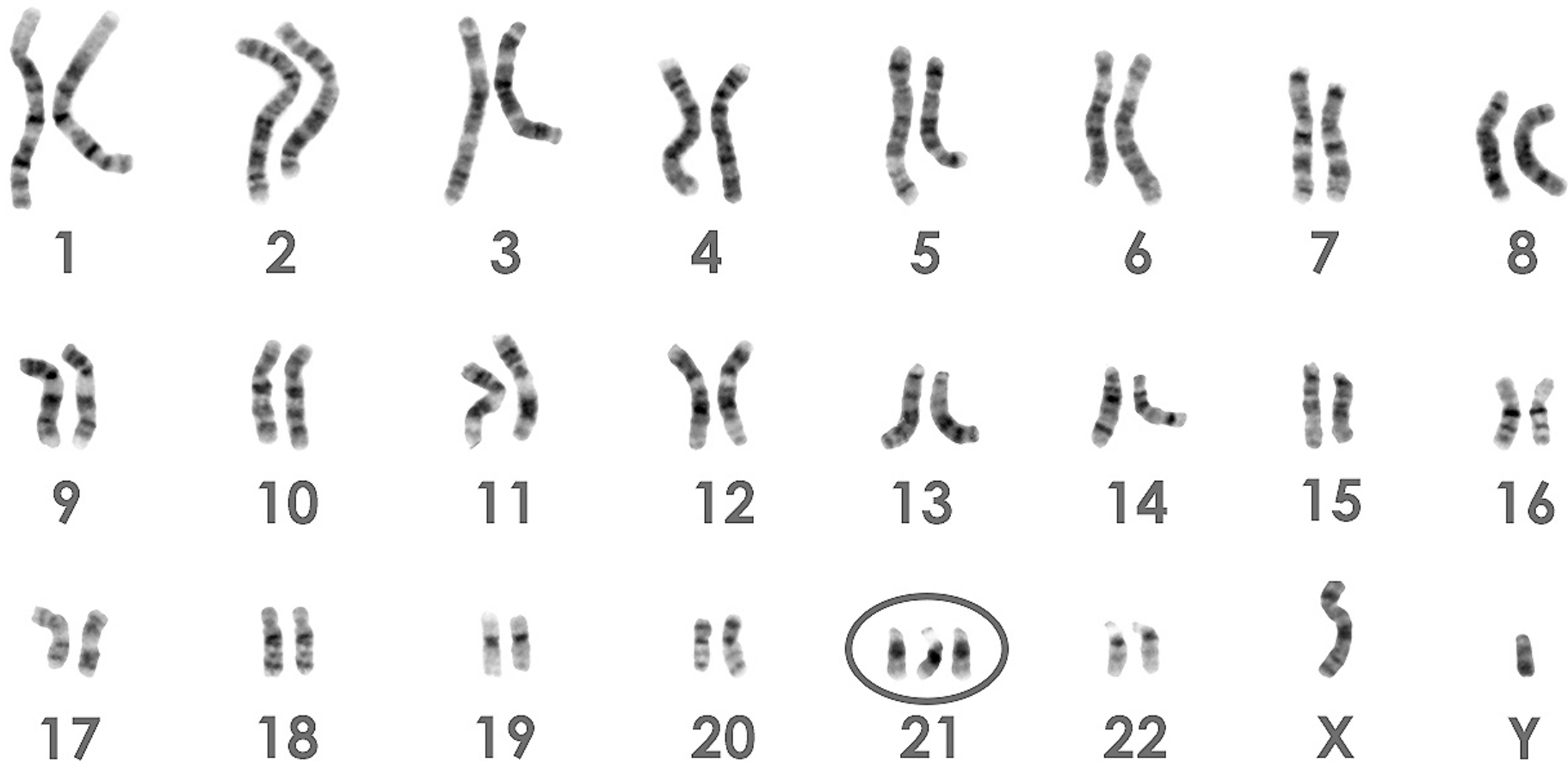
- stejné typy

genetické choroby

Chromozomální poruchy

- jedná se o nadbytek nebo nedostatek genů obsažených v celých chromozomech nebo v chromozomálních segmentech
- př. Downův syndrom (trizomie chromosomu 21), Edwardsův syndrom (trizomie chromosomu 18), Turnerův syndrom (monozomie chromosomu X)





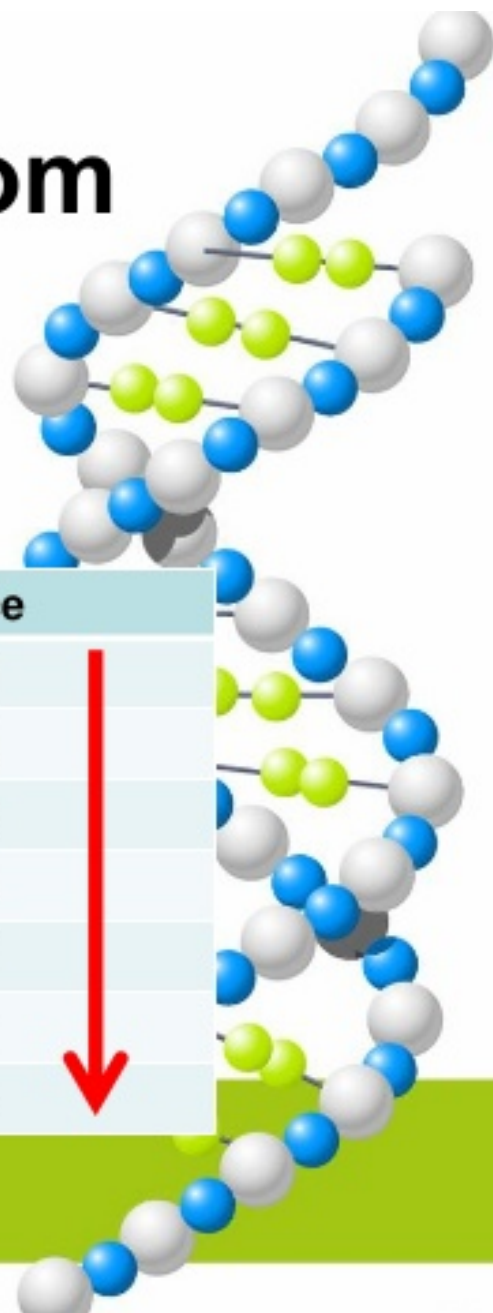
Odchylka v počtu i tvaru chromozómů způsobuje nevratné a často dědičné onemocnění, např.

Downův syndrom (mongolismus) – přebytečný 21.chromozom.

Downův syndrom

- trizomie 21. chromozomu
- nejčastější z chromozomálních syndromů
- incidence - závisí na věku matky

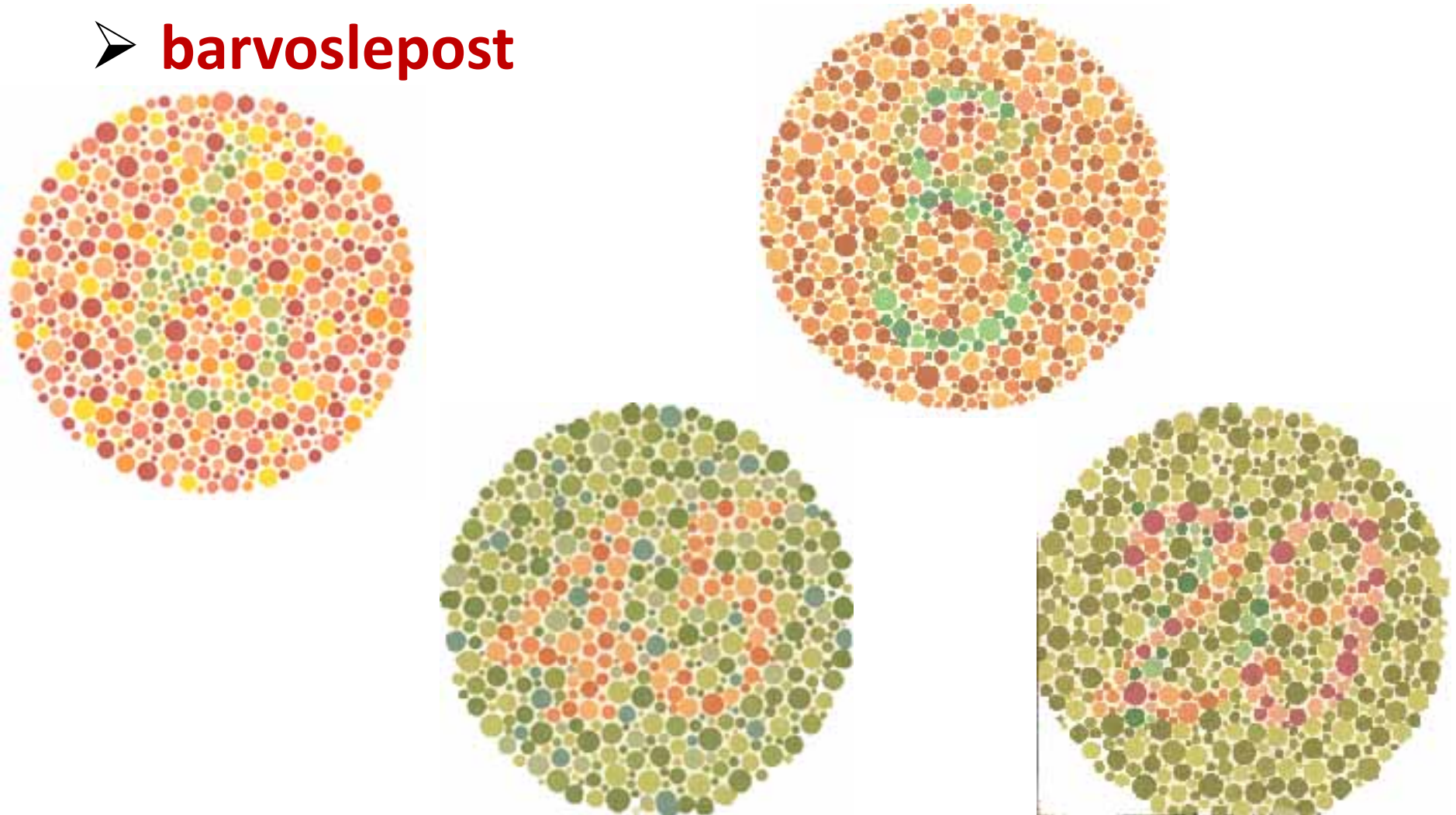
Věk matky	Incidence
> 20 let	1: 1925
> 25 let	1: 1205
> 30 let	1: 885
> 35 let	1: 365
> 40 let	1: 110
> 45 let	1 : 32
> 49 let	1 : 12



Dědičně přenosné choroby

- některé poruchy jsou přenášeny pouze ženskými chromozomy X
 - postihují pouze mužské potomky

➤ barvoslepost

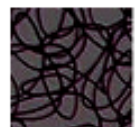


Nemocný

Zdravý



Normální gen



Mutovaný gen

Nemocný

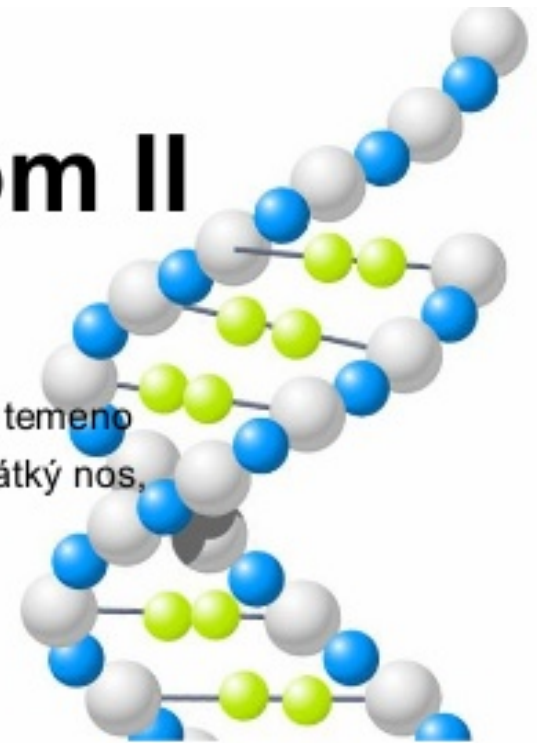
Nemocný

Zdravý

Zdravý

Downův syndrom II

- Znaky:
 - kraniofaciální dysmorfismus - malá mozkovna, ploché temeno, krátký a široký krk, okrouhlý obličej, vystouplé čelo, krátký nos, široký kořen
 - makroglosie
 - mongoloidní postavení očních štěrbin
 - čtyřprstová (opičí) rýha
 - deformity končetin, skeletu
 - vrozené vývojové vady orgánů - srdce, GIT
 - mentální retardace





Downův syndrom

- pokud potomek zdědil nesprávný počet chromozomů – přebytečný 21. chromozom



Mutace

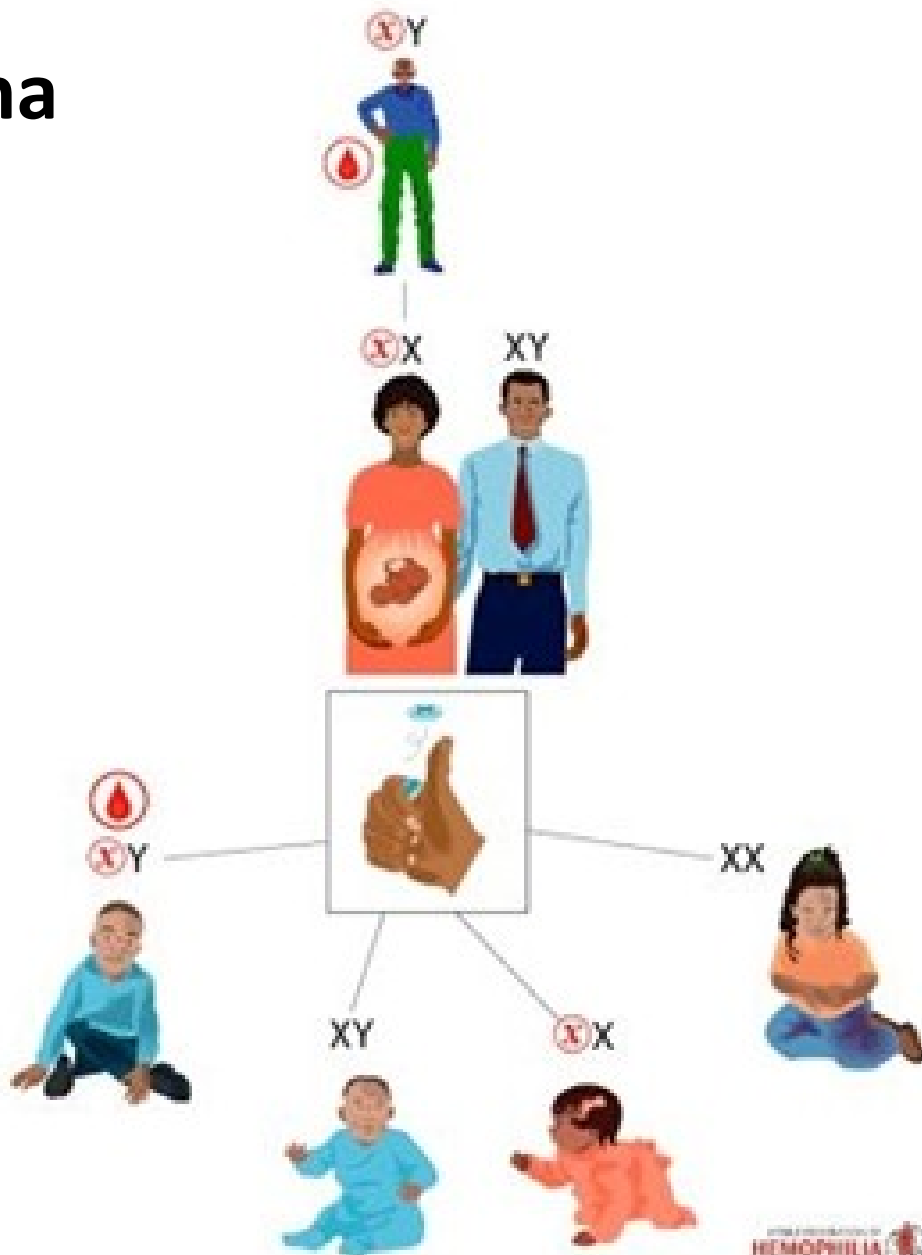
- geny u rodičů mohly postihnout náhodné změny (mutace) v důsledku různých faktorů prostředí (záření, chemické látky v potravě, alkohol, drogy) – chromozomy tyto geny přenáší na potomstvo



Černobyl 1985



hemofilie = porucha
srážlivosti krve



albinismus

poruchou tvorby barviva melaninu



Cystická fybróza

postihuje převážně dýchací a trávicí
soustavu

Rozštěp patra

