

VZDĚLÁVAT SE LZE V KAŽDÉM VĚKU

JITKA RÖSSLEROVÁ

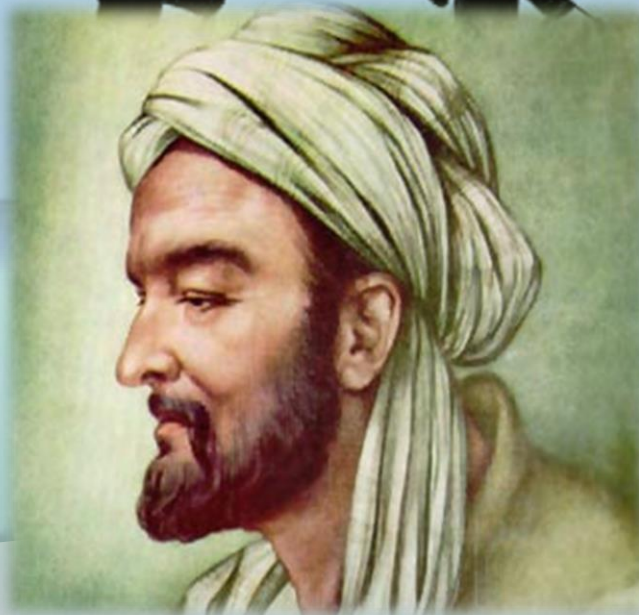
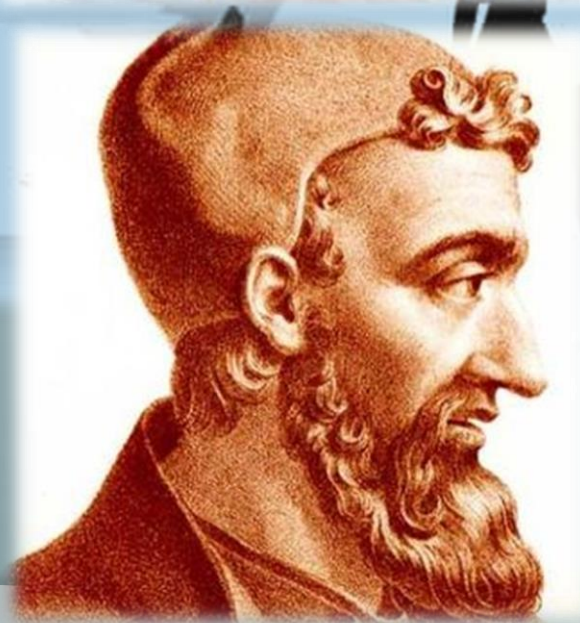
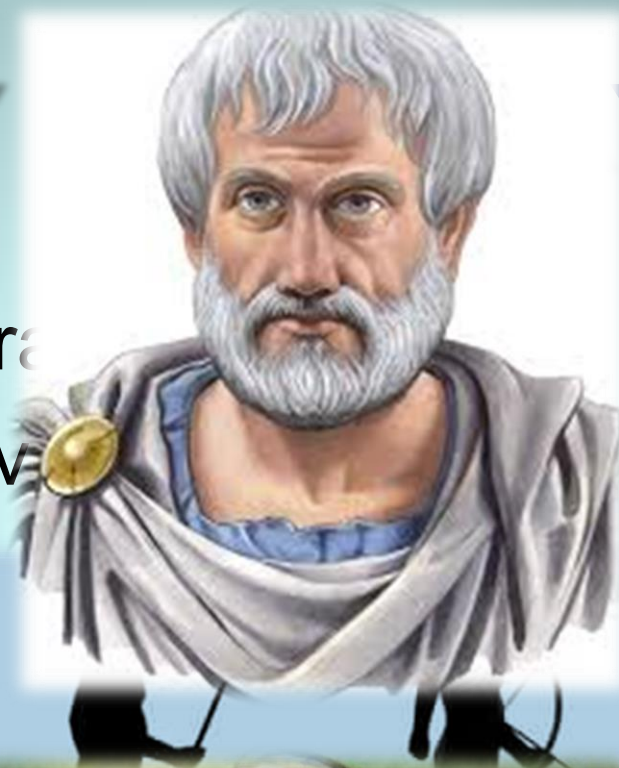
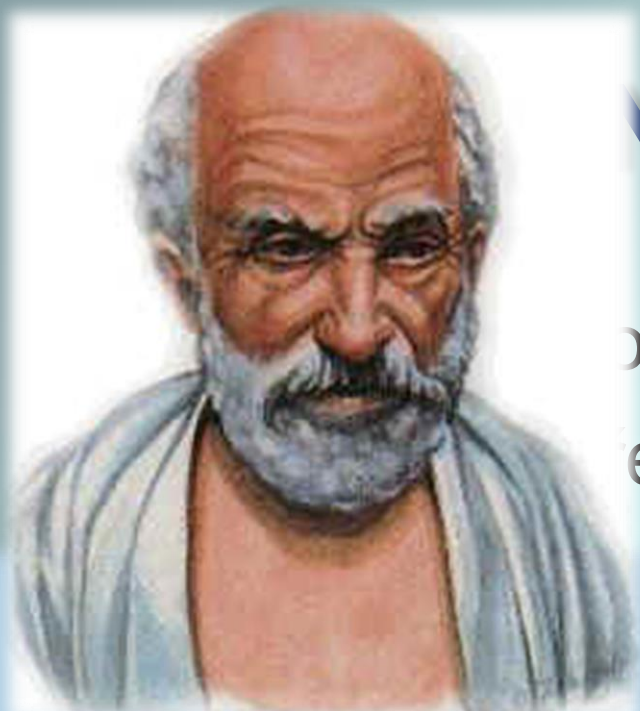
TAJEMSTVÍ GENETIKY II.

GENETIKA NA ÚROVNI ORGANISMŮ

NY

Y

od pra
edov



CAROLI LINNÆI

S:R REGIE M:ITIS SVECIÆ ARCHIATRI; MEDIC. & BOTAN.
PROFESS. UPSAL; EQUITIS AUR. DE STELLA POLARI;
NEC NON ACAD. IMPER. MONSPER. BEROL. TOLOS.
UPSAL. STOCKH. SOC. & PARIS. CORESP.

**SPECIES
PLANTARUM,**

EXHIBENTES
PLANTAS RITE COGNITAS,

AD
GENERA RELATAS,
CUM

DIFFERENTIIS SPECIFICIS,
NOMINIBUS TRIVIALIBUS,
SYNONYMIS SELECTIS,
LOCIS NATALIBUS,

SECUNDUM
SYSTEMA SEXUALE
DIGESTAS.

TOMUS I.

Cum Privilegio S. R. M:itæ Sveciæ & S. R. M:itæ Poloniæ ac Electoris Saxon.

HOLMIÆ,
IMPENSIS LAURENTII SALVII.

1753.

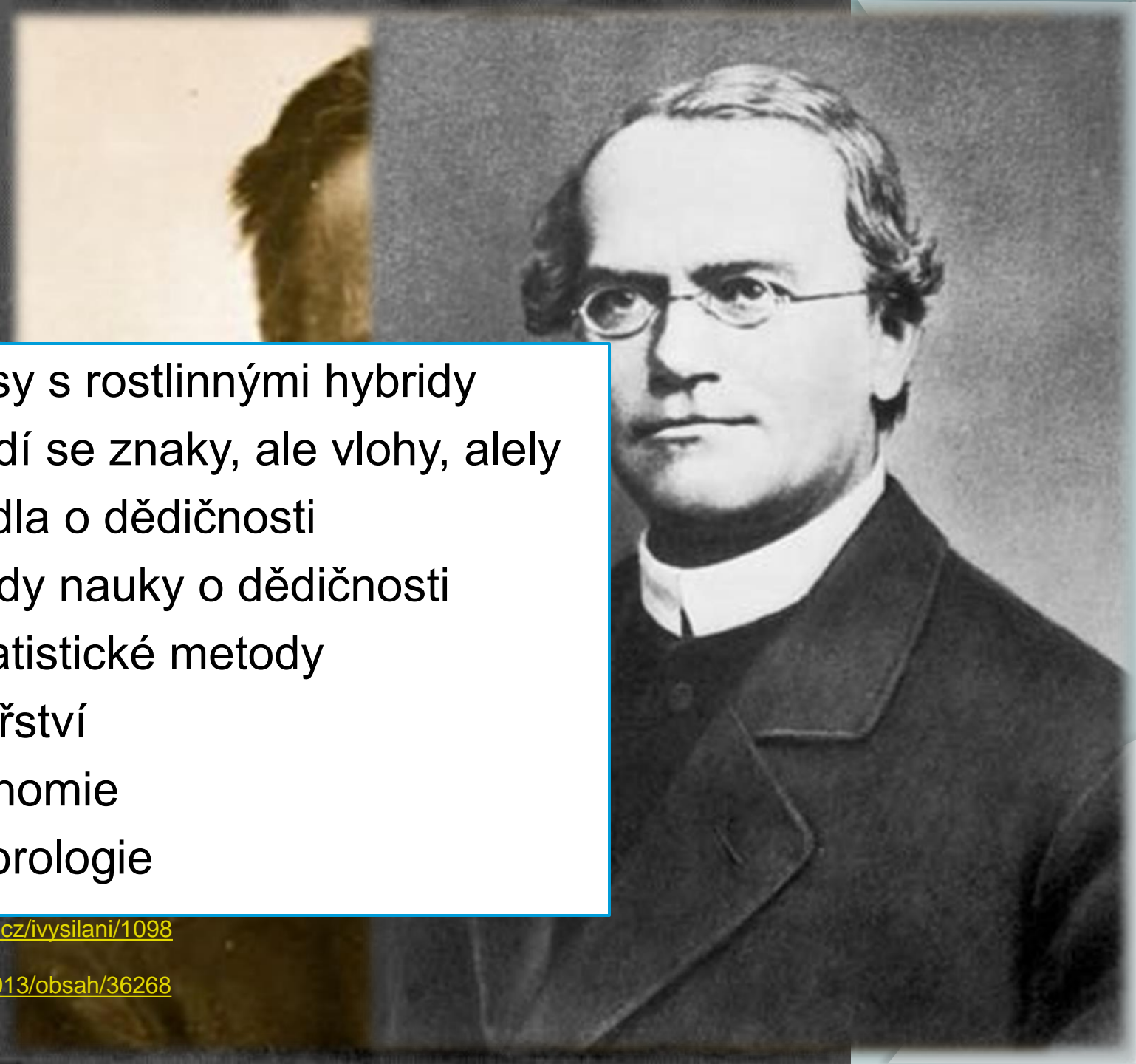
C. Appelgren



D

19.st

- Pokusy s rostlinnými hybridy
- Nedědí se znaky, ale vlohy, alely
- Pravidla o dědičnosti
- Základy nauky o dědičnosti
- Biostatistické metody
- Včelařství
- Astronomie
- Meteorologie



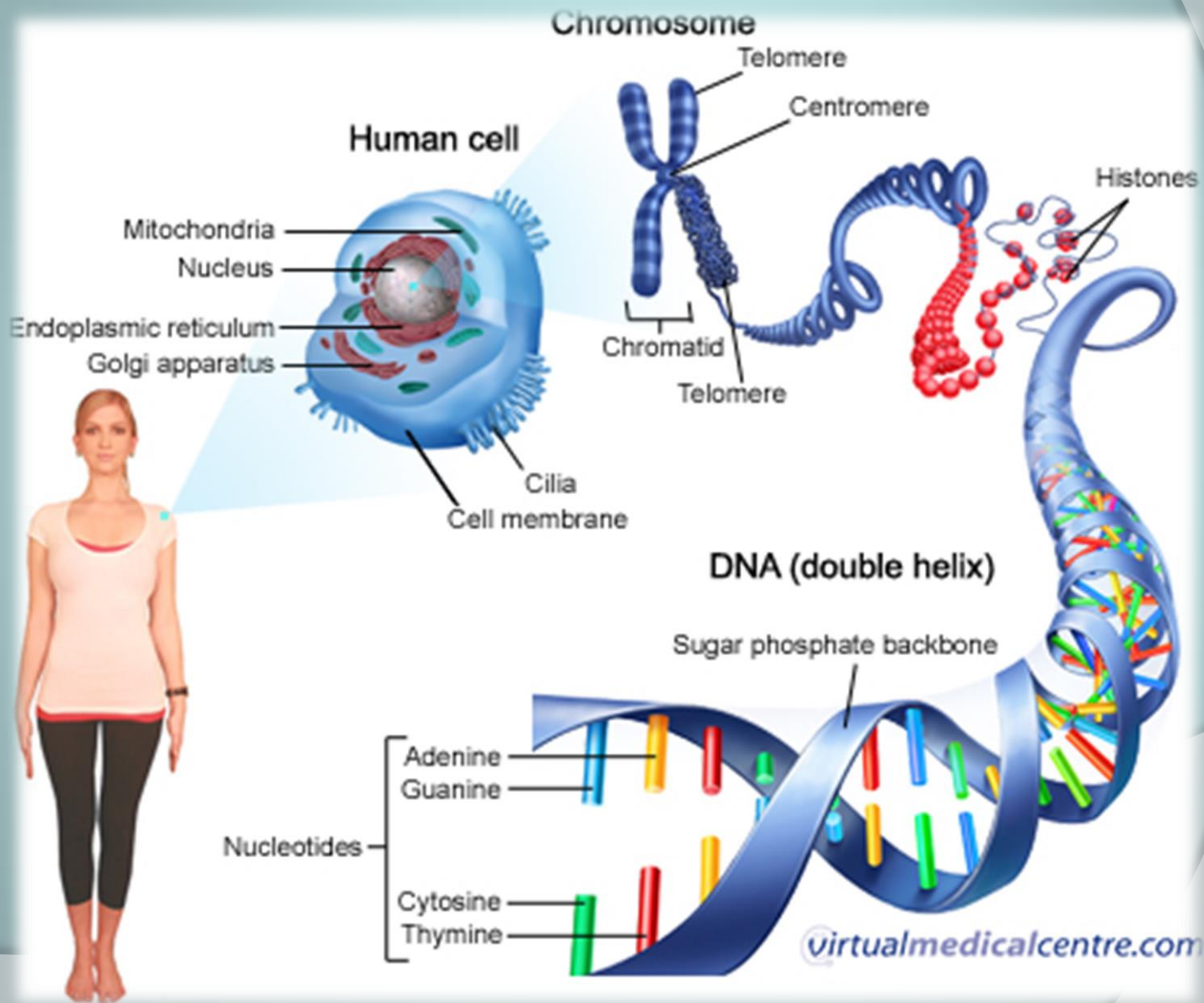
ORGANISMUS



až do DNA



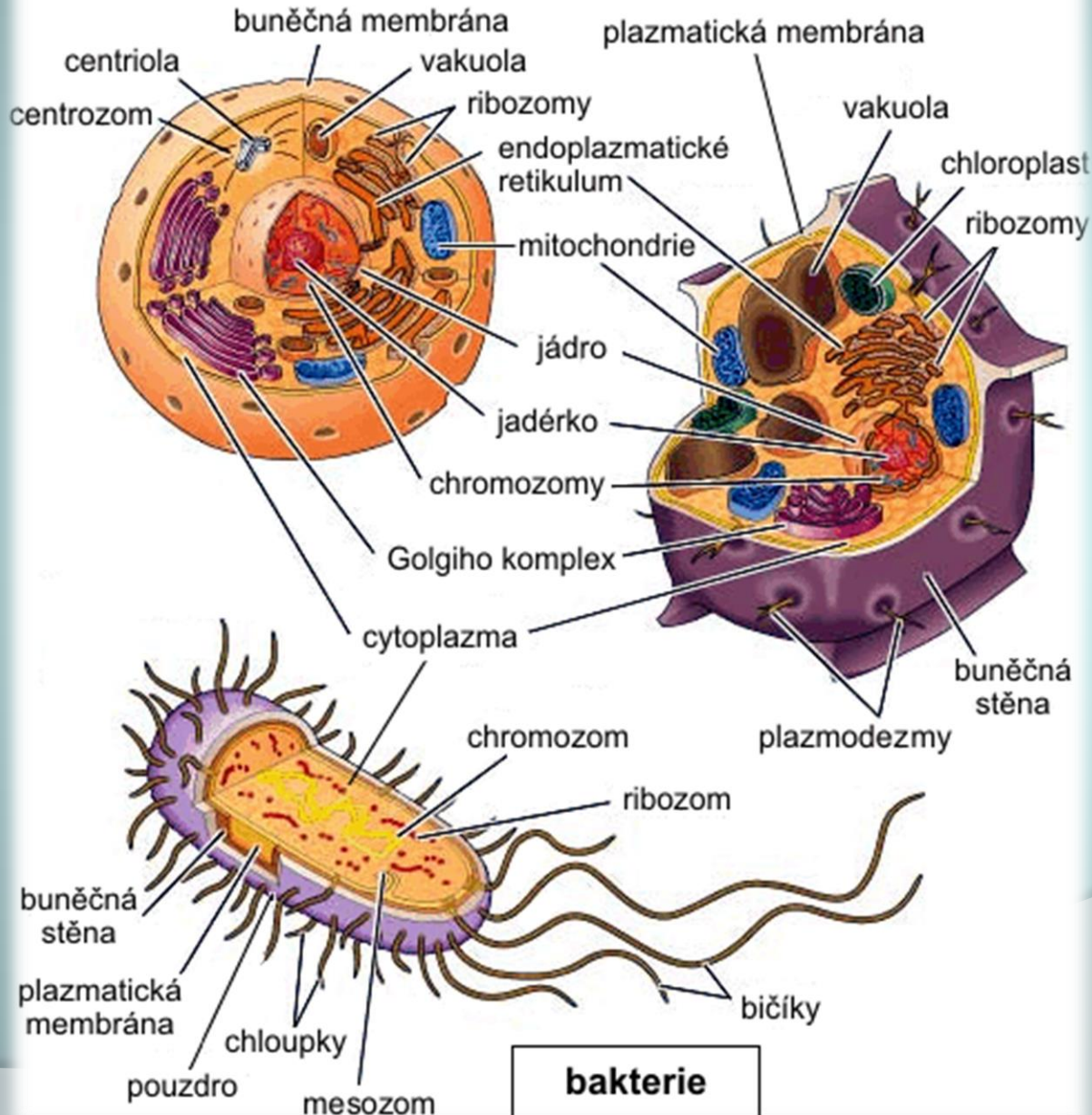
KDE JE ULOŽENA GENETICKÁ INFORMACE?



živočišná buňka

rostlinná buňka

Ze života buňky



<https://www.youtube.com/watch?v=MZ47-G4XKDw>

Nucleolus

Nuclear envelope

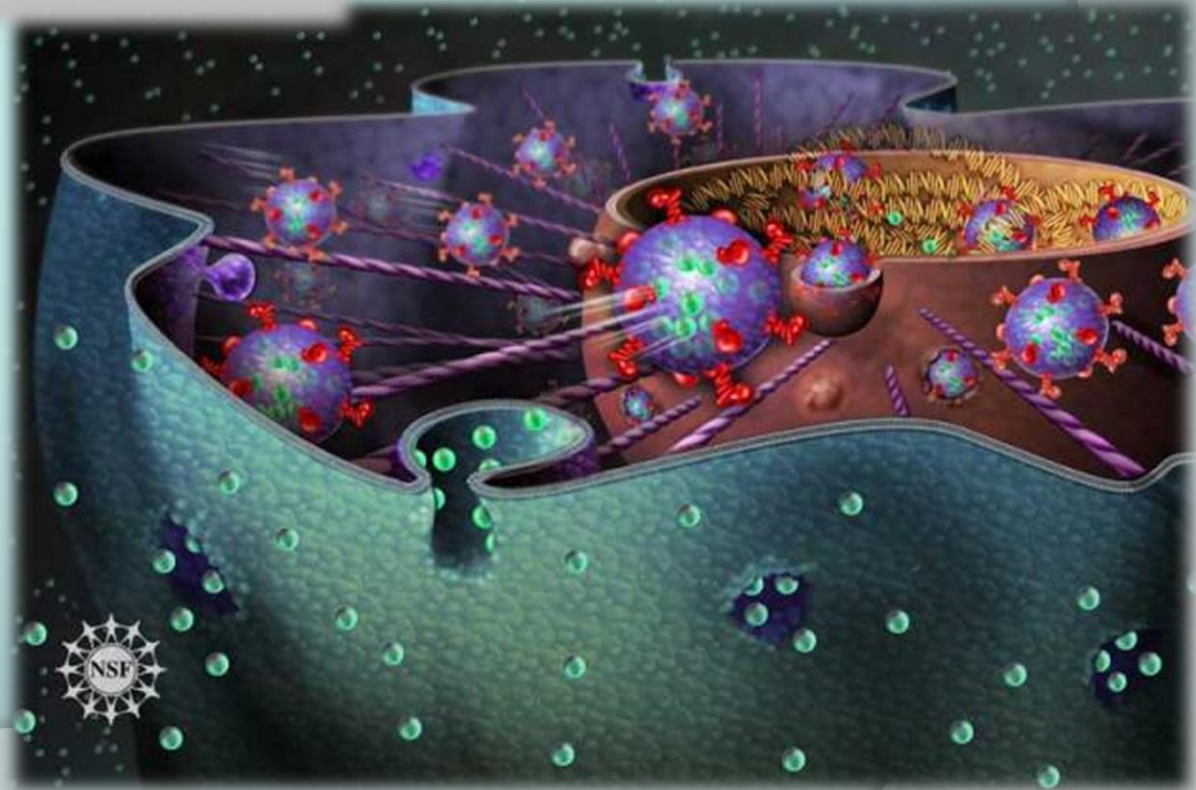
Nuclear pores

Chromatin

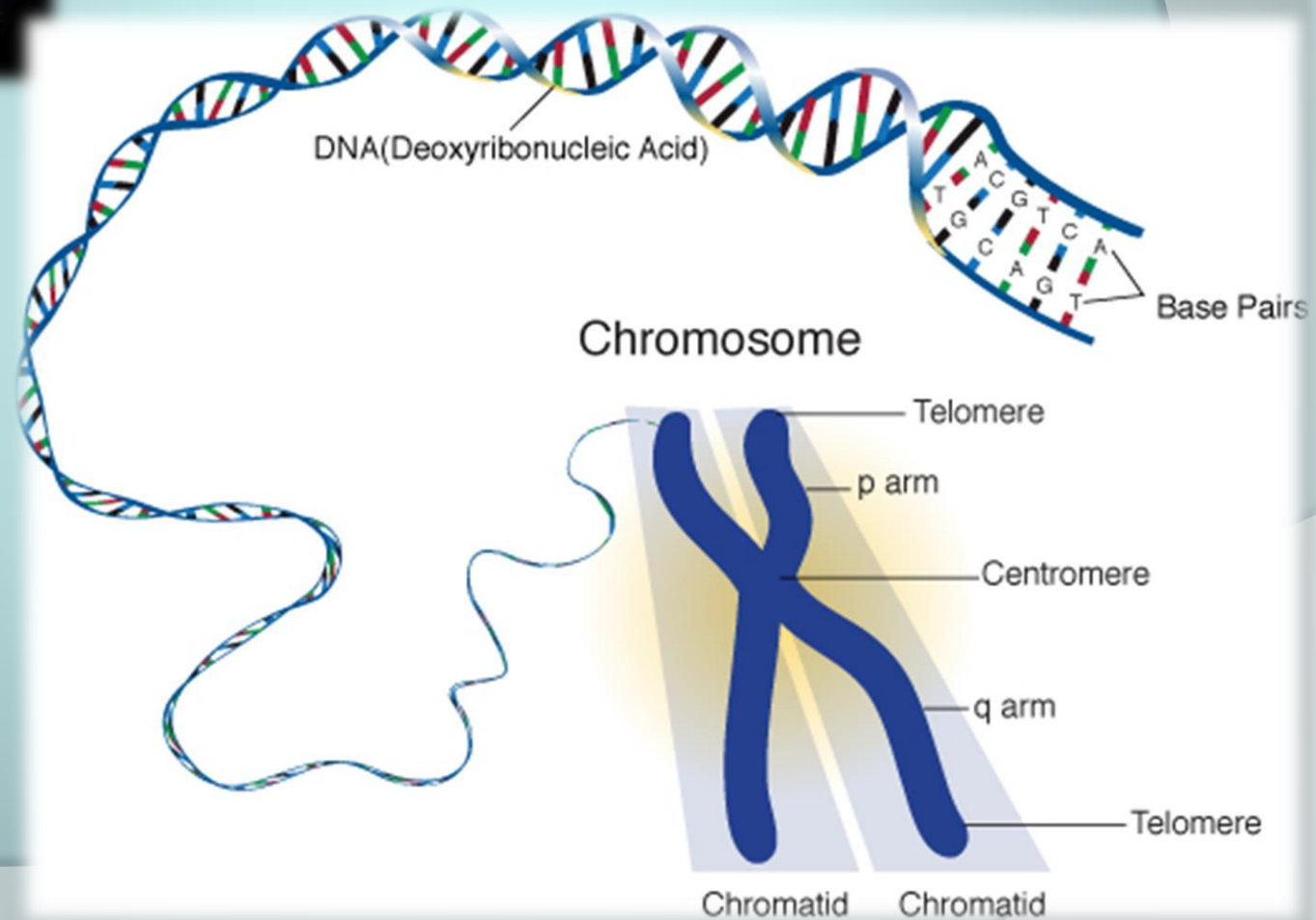
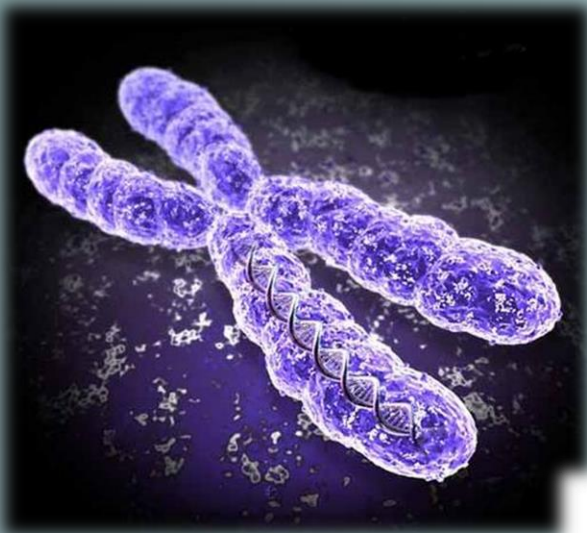
Chromosomes

© Buzzle.com

JÁDRO nucleus karyon



CHROMOSOM



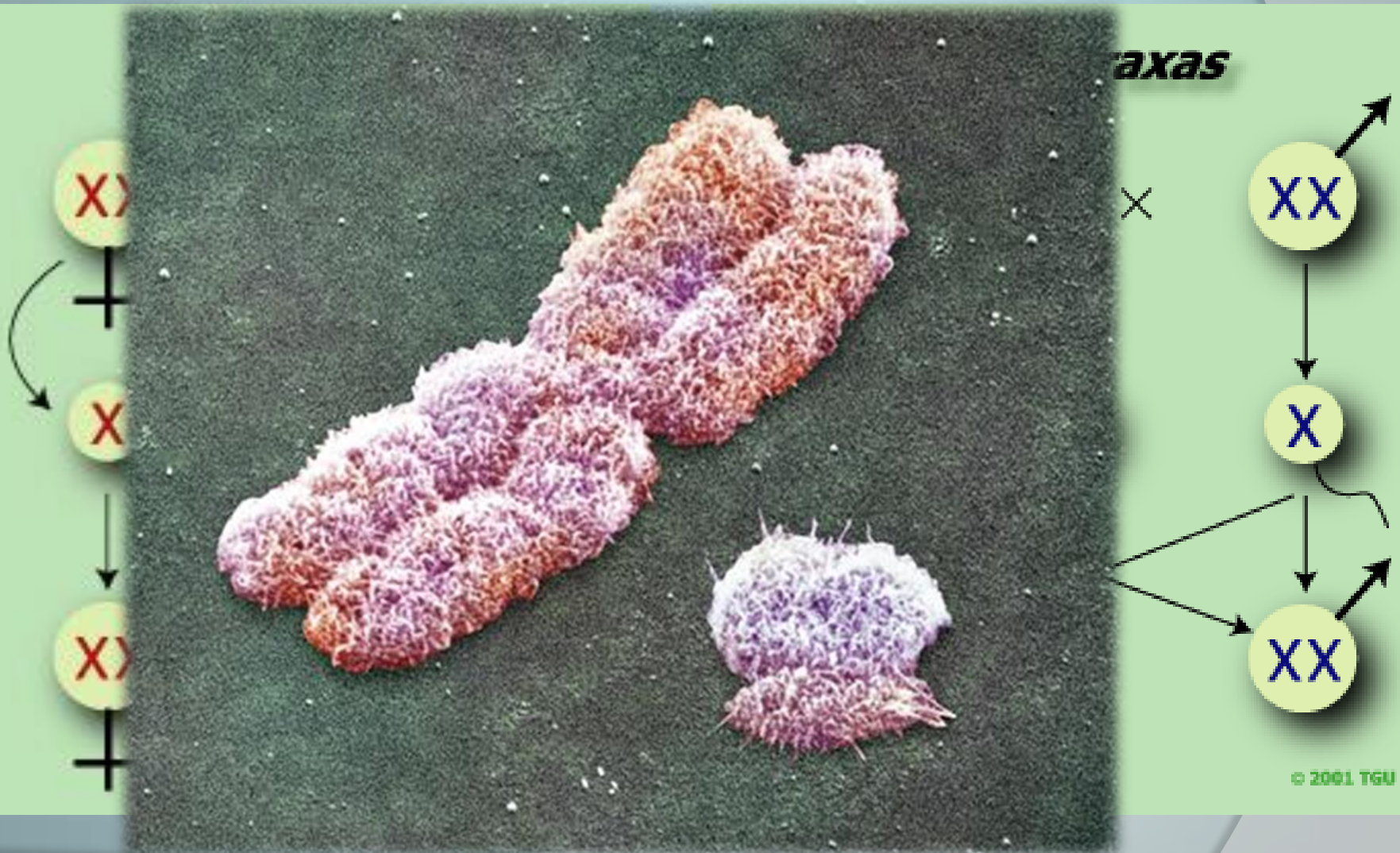
DIPLOIDNÍ POČTY CHROMOZOMŮ NĚKTERÝCH ROSTLIN A ŽIVOČICHŮ

Hrách setý	14
Ječmen obecný	14
Rajče jedlé	24
Jasan ztepilý	46
Lípa srdčitá	82
Žížala obecná	36
Štika obecná	18
Kapr obecný	104
Pes domácí	78
Šimpanz učenlivý	48

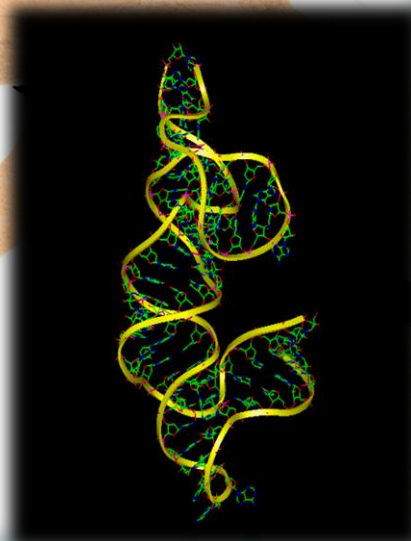
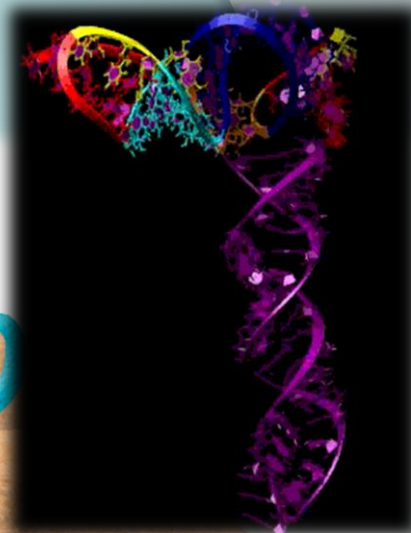
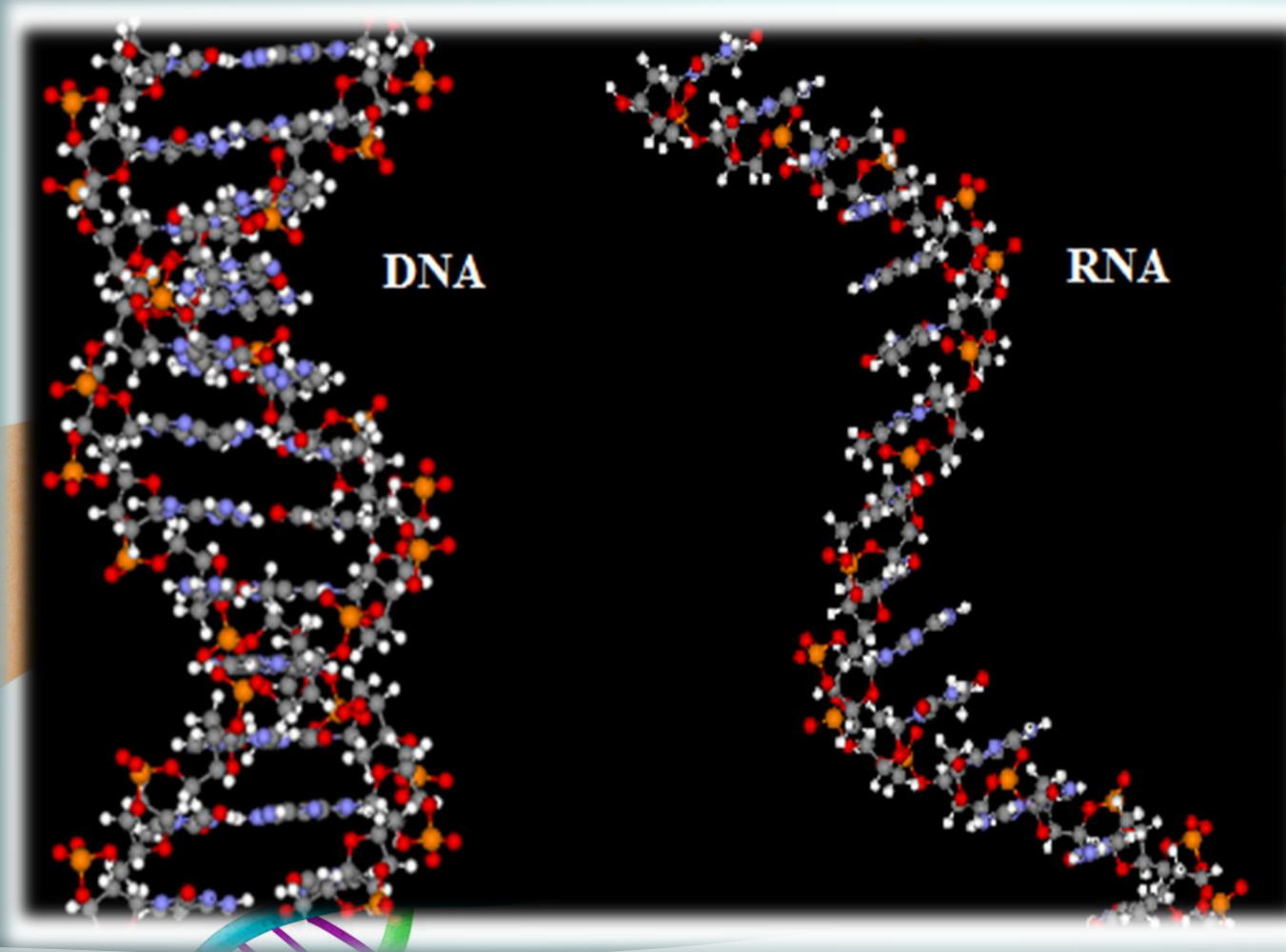
KARYOTYP



CHROMOZOMOVÉ URČENÍ POHLAVÍ



NUKLEOVÉ KYSELINY



GENETIKA BUŇKY V ČÍSLECH

- POČET BUNĚK: 75×10^{18}
- POČET CHROMOZOMŮ V BUŇCE: 46, 23 PÁRŮ
- POČET GENŮ V BUŇCE: 20 000
- POČET NUKLEOTIDŮ V BUŇCE: 6×10^9
- POČET NERVOVÝCH BUNĚK : 44×10^9
- VARIABILITA POHL.BUNĚK:
- VARIABILITA POTOMKŮ:

DĚLĚNÍ BUNĚK

- ⊙ V každém z nás proběhne za život 10^{16} mitóz
- ⊙ ...v průběhu života se buňky vymění asi 100 x.
- ⊙ Každou hodinu vznikne 16×10^9 erytrocytů



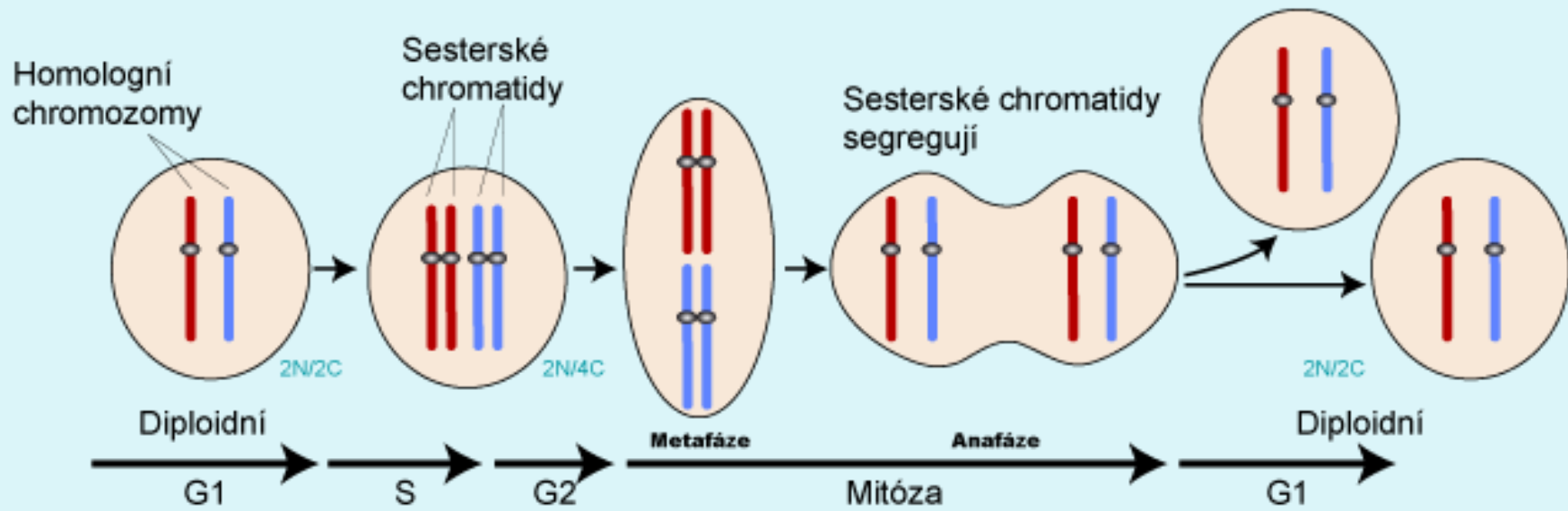
Mitóza – rovnostní dělení



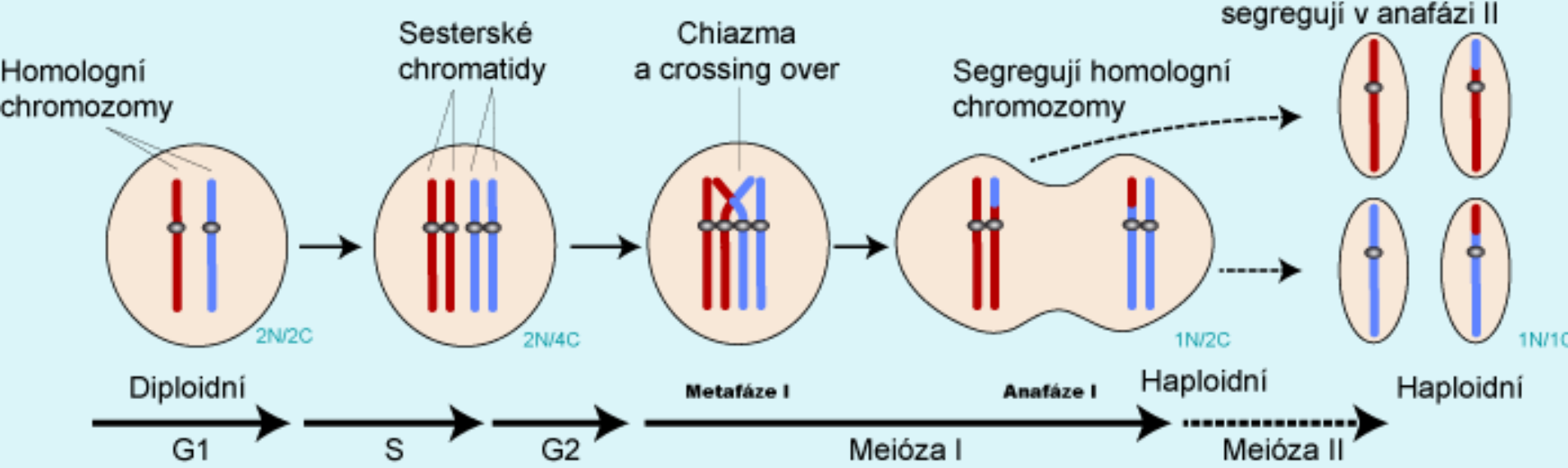
Meióza – redukční dělení



Mitóza



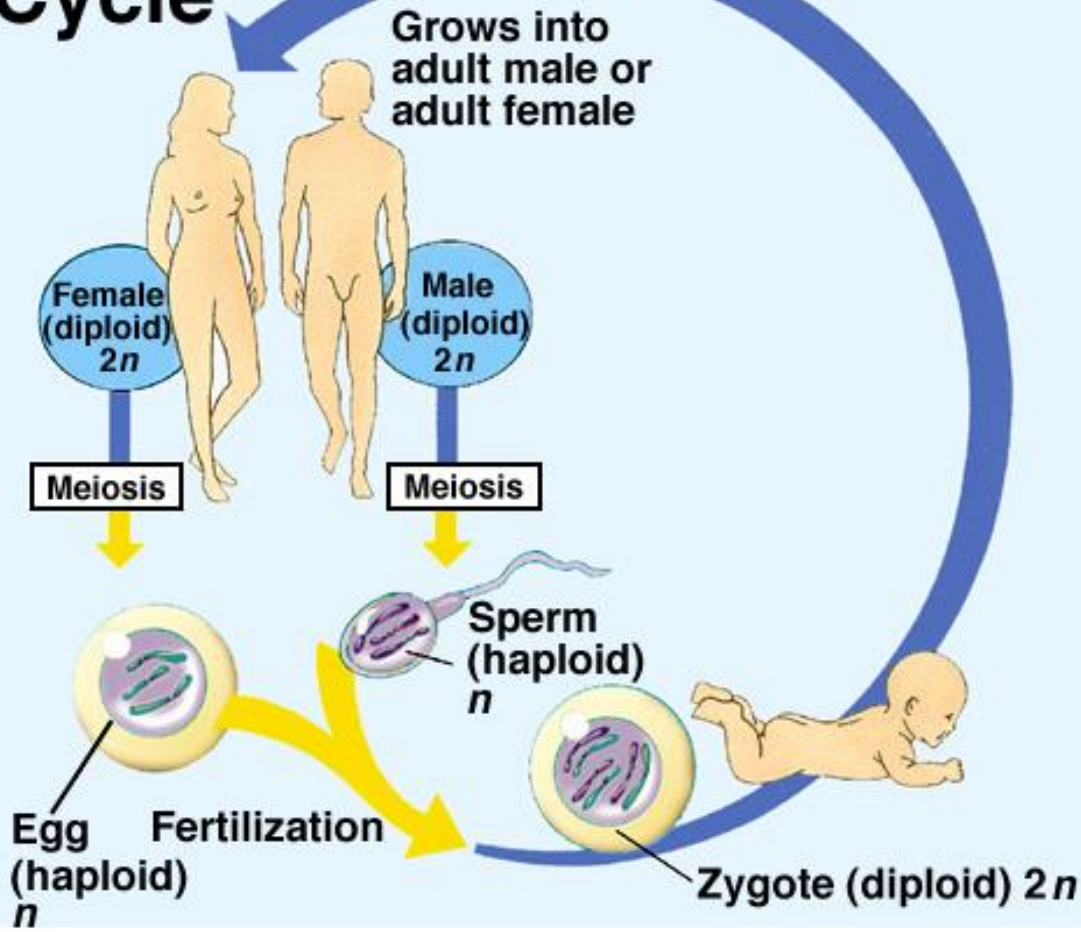
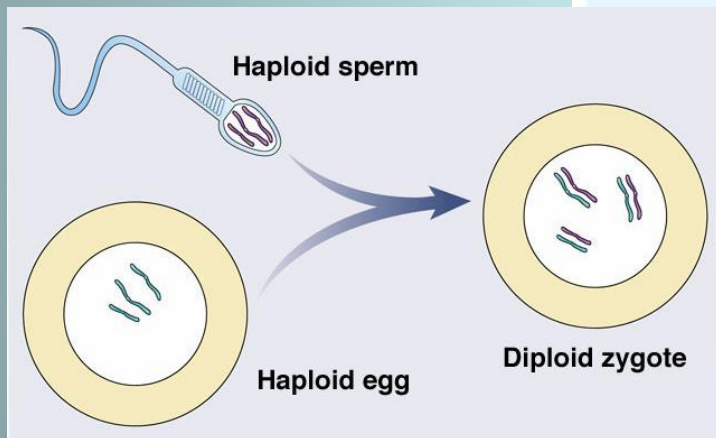
Meióza



MEIÓZA – redukční dělení

The Sexual Life Cycle

● Diploid ($2n$)
● Haploid (n)





GENETICKÉ POJMY

- Genetika
- Dědičnost
- Proměnlivost
- Gen
- Alela – A,a
- Znak
 - Kvalitativní
 - Kvantitativní
- Genotyp – AA, Aa, aa
- Fenotyp
- Homozygot – AA, aa
- Heterozygot - Aa
- Dominance - A
 - Úplná
 - neúplná
- Recesivita - a
- Monohybridismus
- Dyhybridismus
- Monogenní dědičnost
- Polygenní dědičnost

KŘÍŽENÍ = HYBRIDIZACE

- ⊙ Záměrné pohlavní rozmnožování dvou vybraných jedinců, při němž sledujeme výskyt určitého znaku u všech jejich potomků
- ⊙ Podle počtu sledovaných znaků rozlišujeme:
 - MONOHYBRIDIZACE** (jeden znak)
 - DIHYBRIDIZACE** (dva znaky)
- ⊙ Cíl – genetický výzkum nebo šlechtitelský záměr

POJMY A SYMBOLIKA

- ◉ **HOMOZYGOTNÍ GENOTYP** má jedinec, který zdědil od obou rodičů stejnou alelu téhož genu **AA, aa, BB, bb**
- ◉ **HETEROZYGOTNÍ GENOTYP** má jedinec se dvěma různými alelami téhož genu **Aa, Bb**
- ◉ Rodičovská generace = **PARENTÁLNÍ GENERACE** **P**
- ◉ Příímí potomci = **PRVNÍ FILIÁLNÍ GENERACE** **F1**
- ◉ Další generace = **DRUHÁ FILIÁLNÍ GENERACE** **F2**

DĚDIČNOST KVALITATIVNÍCH ZNAKŮ

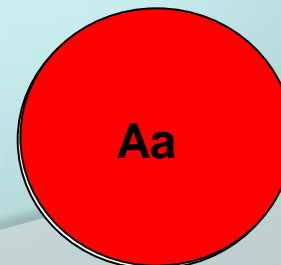
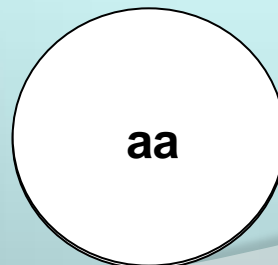
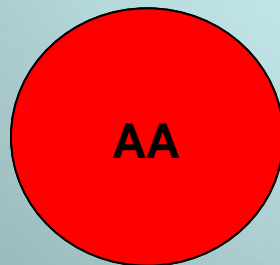
- ⊙ Kvalitativní znak - obvykle **MONOGENNÍ** (podmíněn jedním genem)
- ⊙ Diploidní organismy mají vždy **DVĚ ALELY** od jednoho genu

VZÁJEMNÝ VZTAH MEZI ALELAMI

◉ ÚPLNÁ DOMINANCE A RECESIVITA

v heterozygotním genotypu se projeví pouze dominantní alela, nikoli recesivní

př. alela **A** určuje červenou barvu květu, alela **a** bílou, jedinec s genotypem **Aa** bude červený



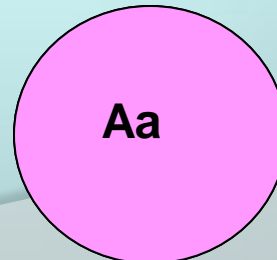
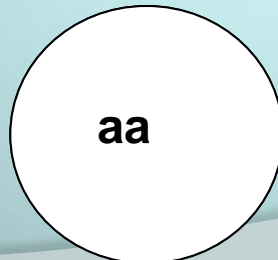
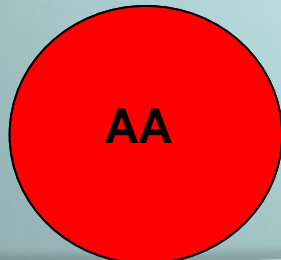
VZÁJEMNÝ VZTAH MEZI ALELAMI

NEÚPLNÁ DOMINANCE A RECESIVITA

na vytvoření znaku se podílí obě alely, zpravidla nestejnou měrou

jedinec s heterozygotním genotypem se odlišuje od obou homozygotů

př. alela **A** určuje červenou barvu květu, alela **a** bílou, jedinec s genotypem **Aa** bude růžový

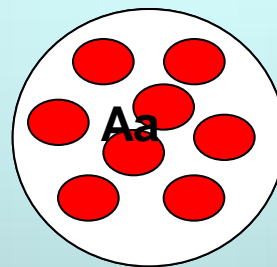
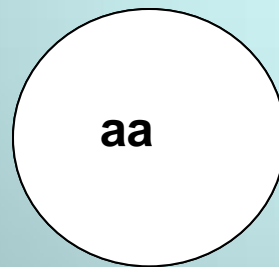
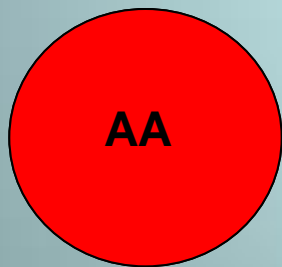


VZÁJEMNÝ VZTAH MEZI ALELAMI

⊙ KODOMINANCE

v heterozygotním genotypu se projeví obě alely vedle sebe, aniž by se vzájemně potlačovaly

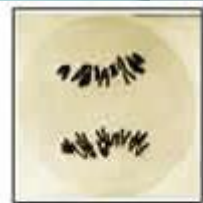
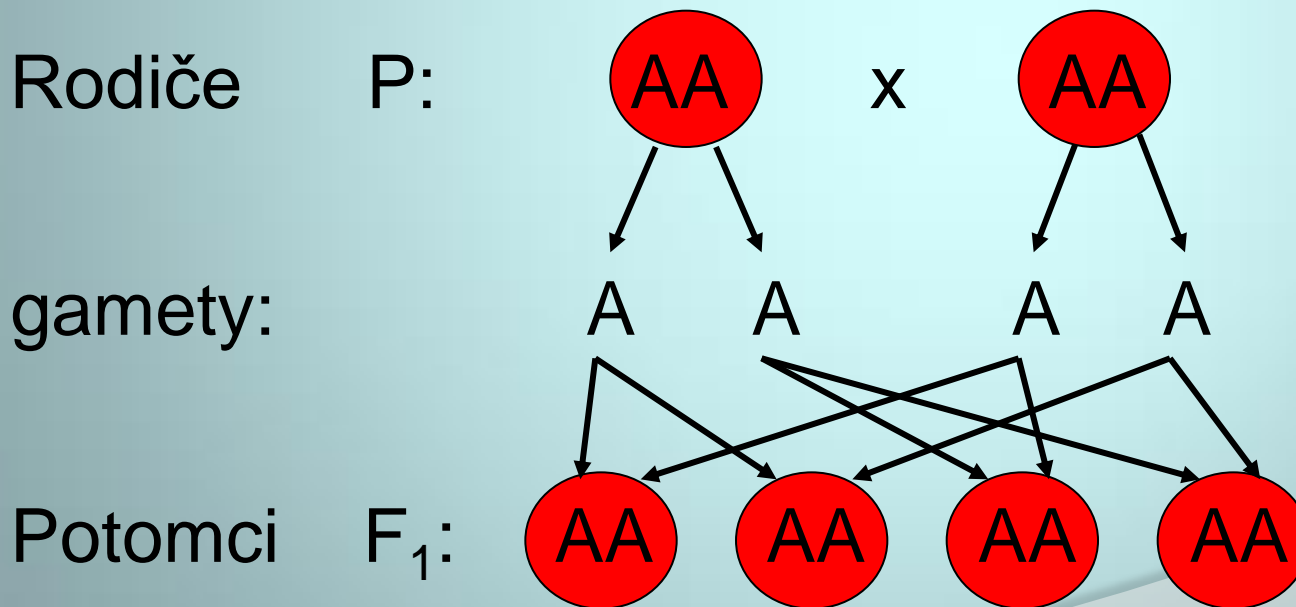
př. krevní skupiny systému AB0



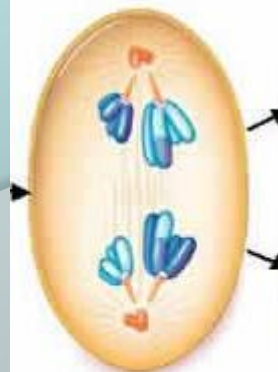
DOMINANTNÍ DĚDIČNOST

MONOHYBRIDNÍ KŘÍŽENÍ (sledujeme jeden gen)

a) křížení dvou stejných homozygotů



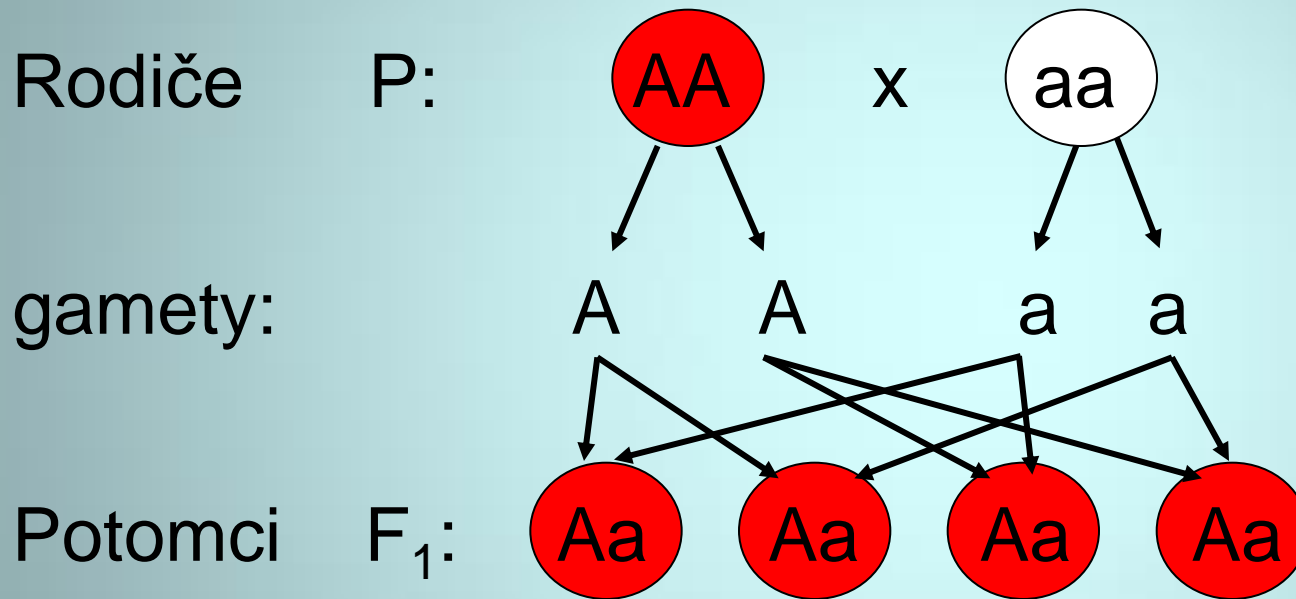
Homologues Separate



ANAPHASE I

DOMINANTNÍ DĚDIČNOST

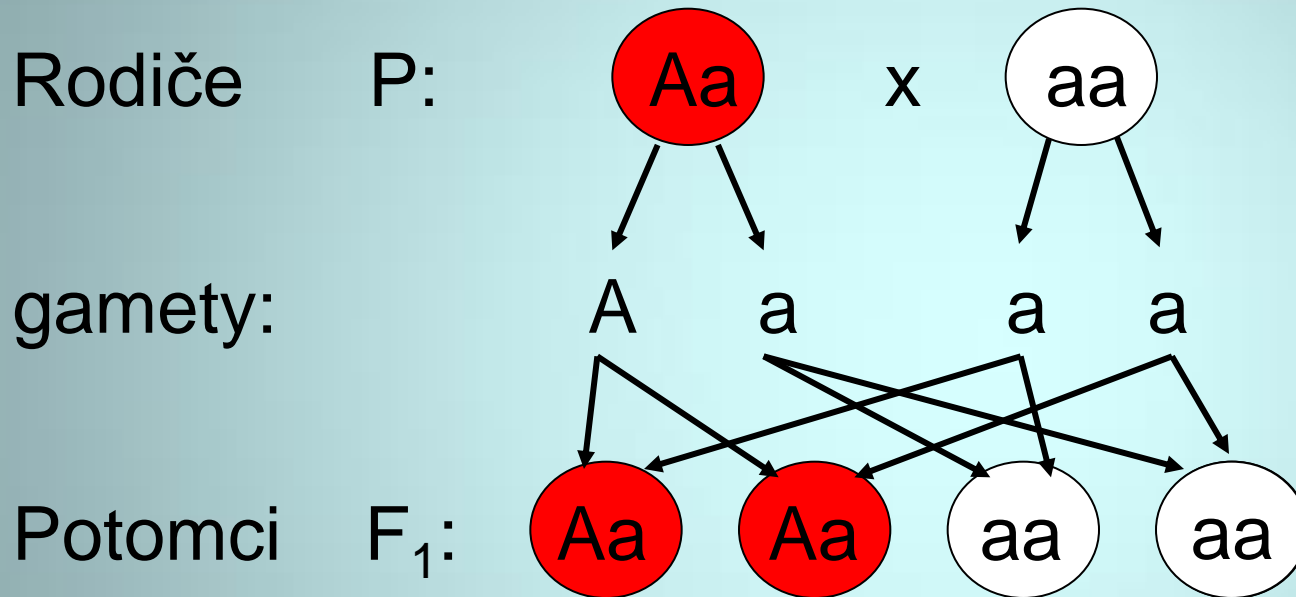
b) křížení dvou různých homozygotů



1. MENDELŮV ZÁKON

DOMINANTNÍ DĚDIČNOST

d) křížení homozygota s heterozygotem

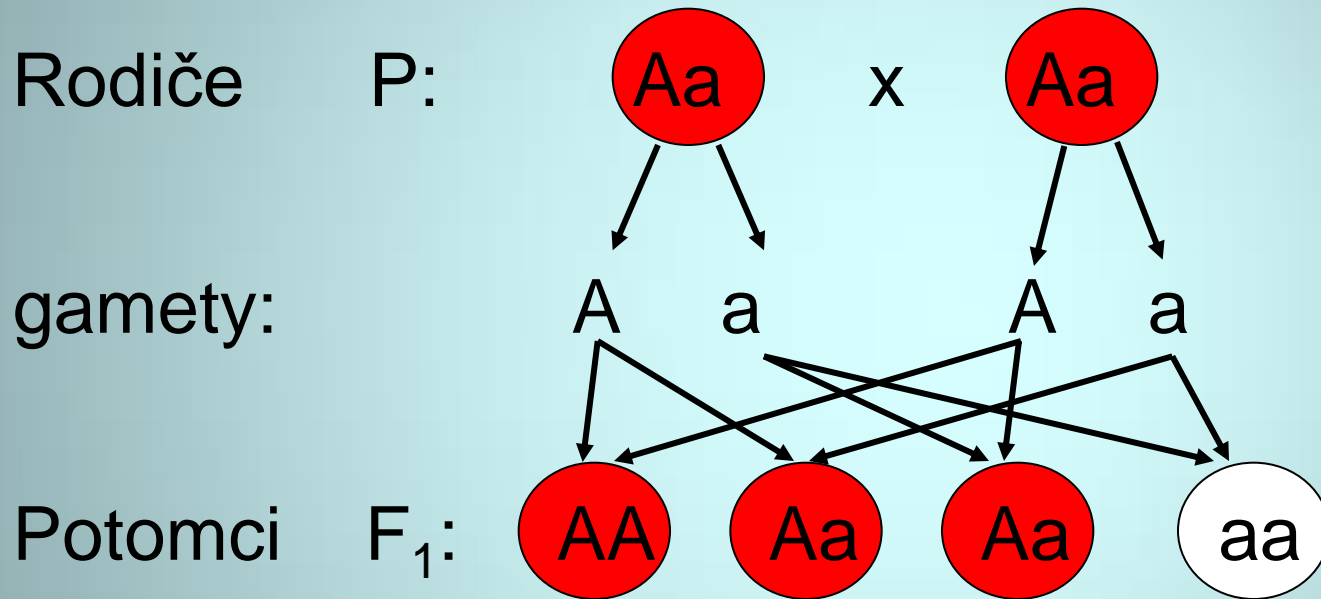


Potomstvo se štěpí na obě rodičovské formy v poměru 1 : 1

ZPĚTNÉ KŘÍŽENÍ

DOMINANTNÍ DĚDIČNOST

c) křížení dvou heterozygotů



II. MENDELŮV ZÁKON

KOMBINAČNÍ ČTVEREC

- Pozor! Štěpný poměr je poměr statistický, tj uplatní se jen při dostatečném počtu potomků.

Typy gamet vytvářené prvním rodičem

gamety	A	a
gamety	AA	Aa
a	Aa	aa

Typy gamet vytvářené druhým rodičem

Možné genotypy

Vzájemné křížení dvou dlouhosrstých morčat dalo 18 dlouhosrstých a 5 hladkosrstých potomků.



- 1. Jaké byly genotypy rodičů?
- 2. Jaký podíl dlouhosrstých je v příslušném alelickém páru homozygotní?

Potomstvo se štěpí v poměru 18 : 5
3 : 1 ve fenotypu



gamety \ gamety	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

U člověka dominuje kučeravost vlasů nad vlasem hladkým.

Jaký je genotyp rodičů jestliže:



- ⦿ a) ze čtyř dětí měly dvě vlasy hladké a dvě kučeravé
- ⦿ b) ze čtyř dětí mělo jedno vlasy hladké a tři kučeravé



Rodiče P: **Aa** x **aa** ?

Rodiče P: **Aa** x **Aa** ?

Rodiče P: **AA** x **aa** ?



X



- Při vzájemném křížení dvou černých myší získáme vždy černé potomstvo.
- Při křížení „žlutých“ myší mezi sebou však je v potomstvu $\frac{1}{3}$ myší černých a jen $\frac{2}{3}$ „žlutých“.

Který znak je dominantní?
Jaké jsou genotypy rodičů?



X



Rodiče

P:

aa

x

aa

?

Rodiče

P:

Aa

x

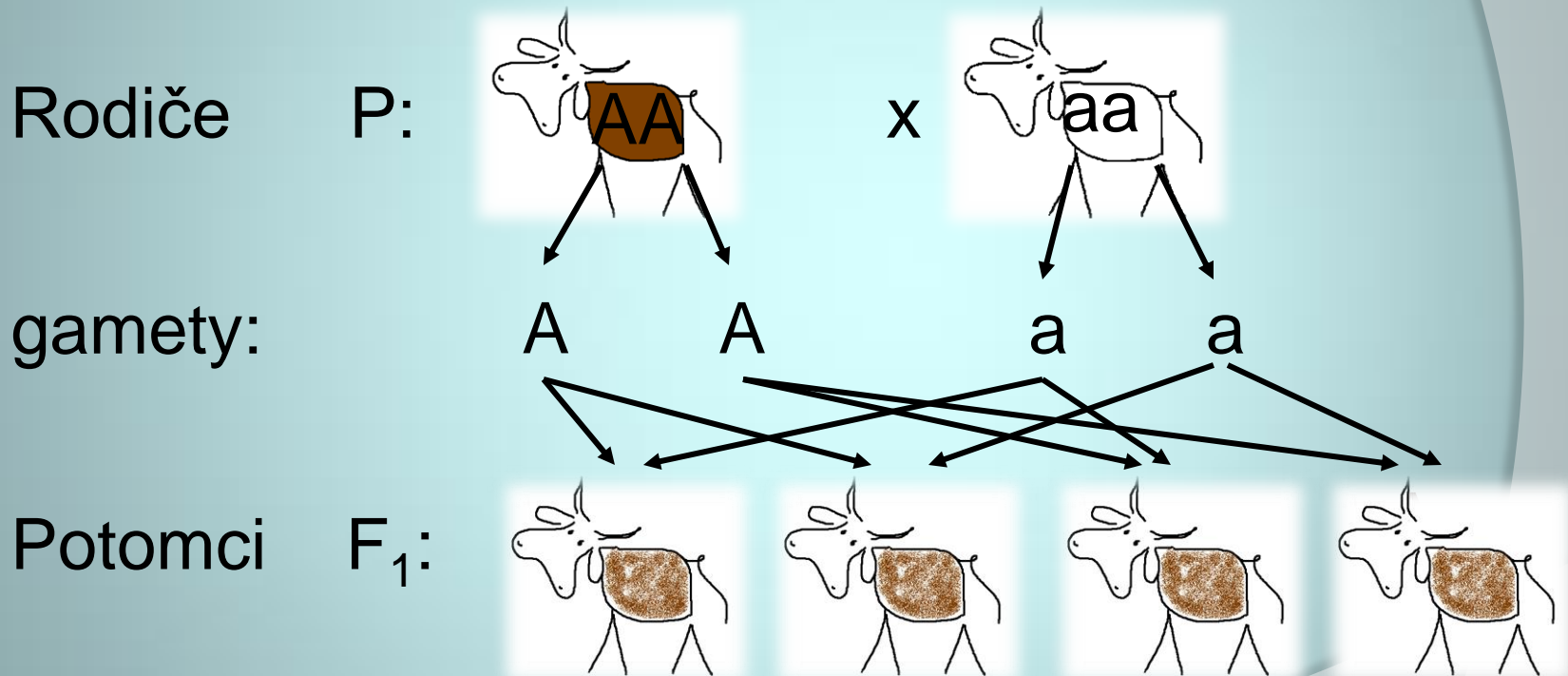
Aa

?

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

NEÚPLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST

b) křížení dvou různých homozygotů

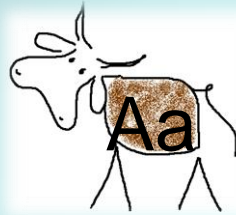


NEÚPLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST

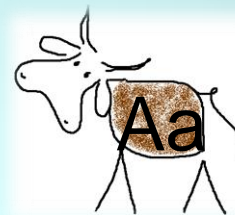
b) křížení dvou heterozygotů

Rodiče

P:



x

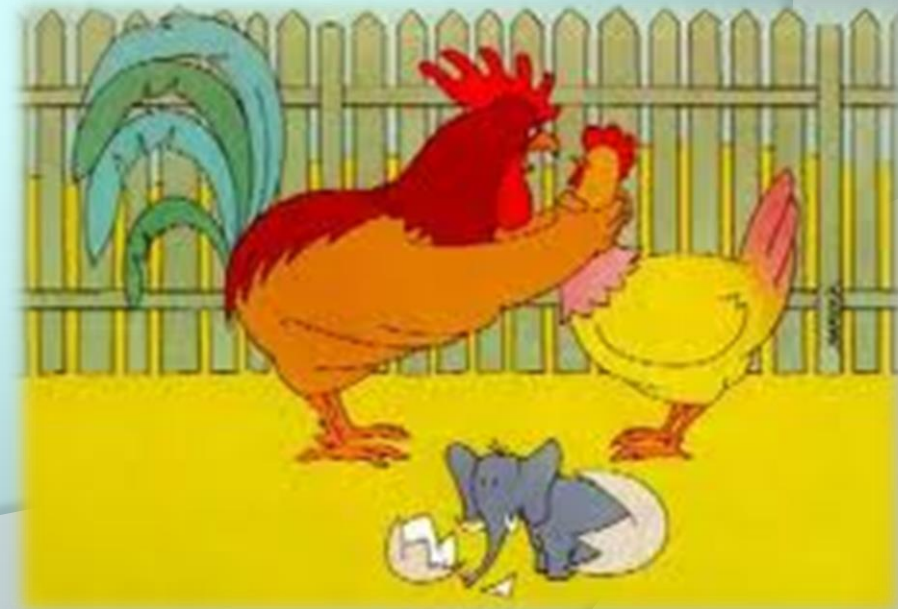


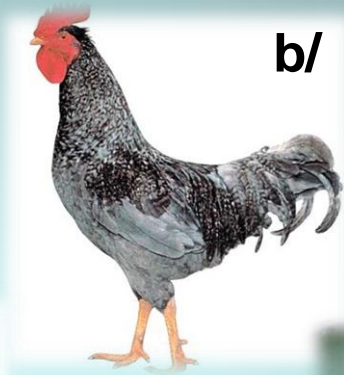
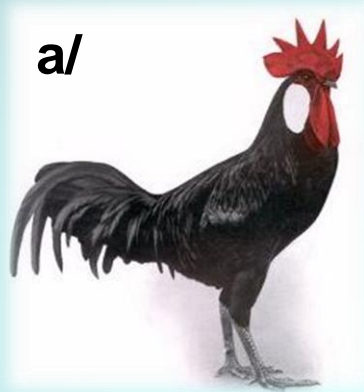
		gamety	
		A	a
gamety	A		
	a		

Potomstvo se štěpí na tři fenotypové formy v poměru 1 : 2 : 1.

U andulského plemene slepic podmiňuje alela B tmavou barvu peří, alela b bílou. Slepice heterozygotní mají peří modravé.

- Jaké bude potomstvo po křížení modravé slepice s kohoutem:
- a) s tmavým peřím
- b) s modravým peřím
- c) s bílým peřím?



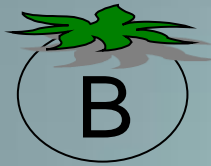


a/ Rodiče	P:	Aa	x	AA	?
b/ Rodiče	P:	Aa	x	Aa	?
c/ Rodiče	P:	Aa	x	aa	?

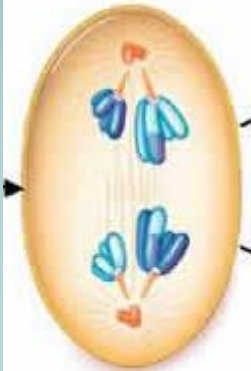
A

a

DOMINANTNÍ DĚDIČNOST



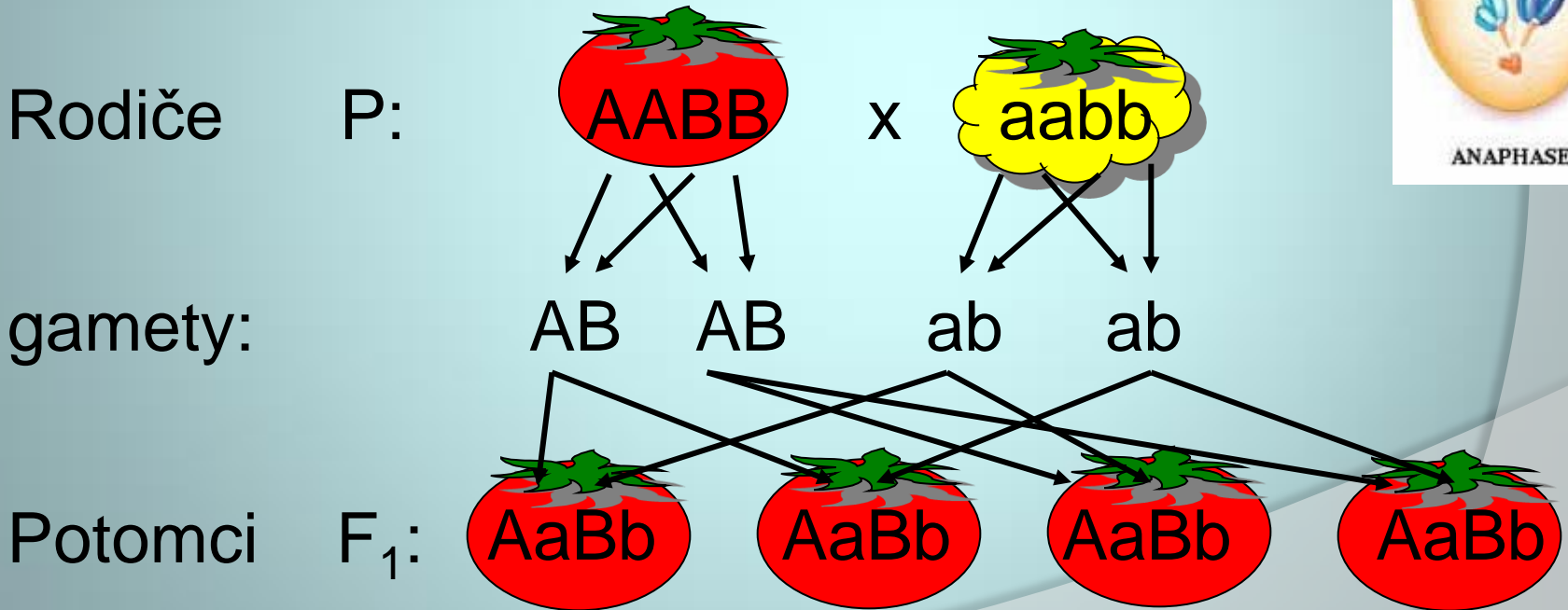
Homologues Separate



ANAPHASE I

DIHYBRIDNÍ KŘÍŽENÍ (sledujeme dva geny)

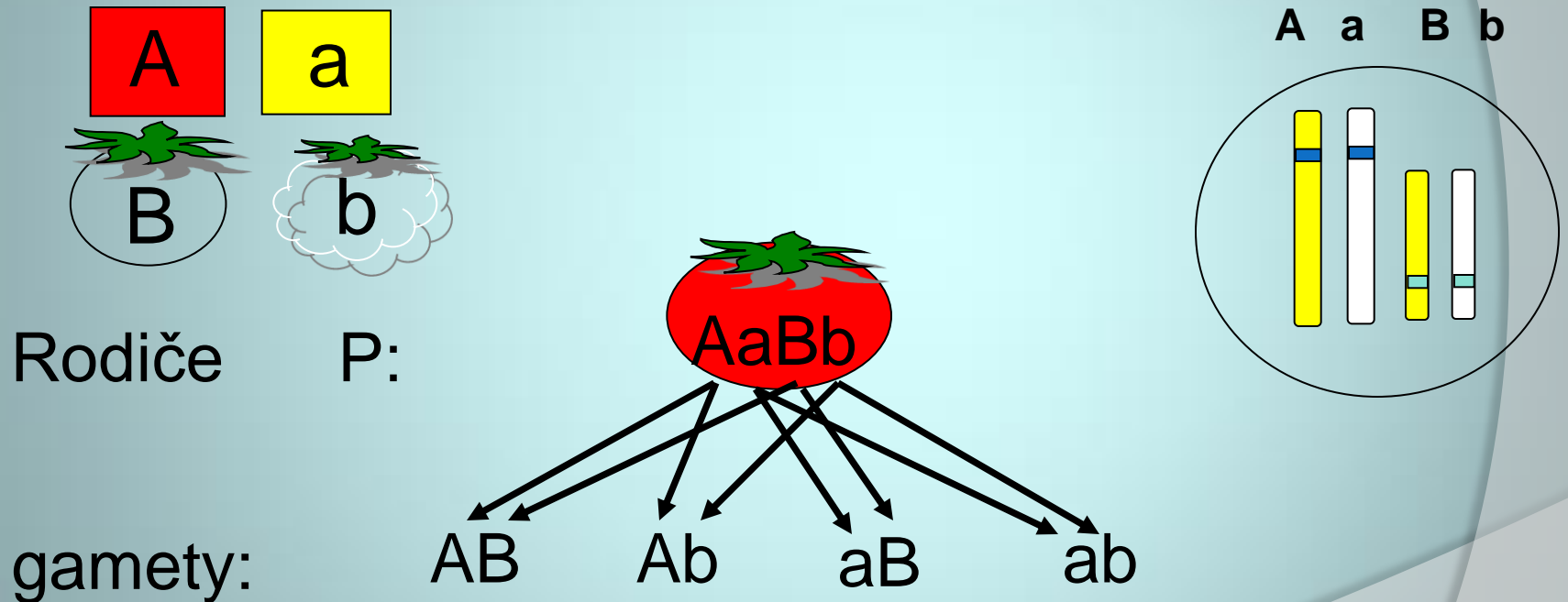
a) křížení dvou homozygotů



DOMINANTNÍ DĚDIČNOST

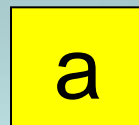
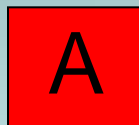
DIHYBRIDNÍ KŘÍŽENÍ (sledujeme dva geny)

a) Křížení dvou heterozygotů



III. MENDELŮV ZÁKON

F₂ generace



gamety	AB	Ab	aB	ab
AB				
Ab				
aB				
ab				

Fenotypový štěpný poměr 9 : 3 : 3 : 1

Počet fenotypových kombinací 2ⁿ

Počet genotypových kombinací 3ⁿ

n – počet hybridizovaných genů

Krátká srst koček je dominantním znak nad dlouhou angorskou srstí.

Černá barva je dominantní nad bílou srstí.

Lokusy těchto genů jsou na různých párech chromozomů.

- 1. Černý krátkosrstý čistokrevný kocour měl koťata s bílou angorskou kočkou. Jaká byla?





Rodiče P: AABB x aabb

gamety: AB ab

Potomci F₁: AaBb





AaBb

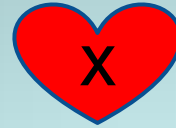
Krátká srst koček je dominantním znak nad dlouhou angorskou srstí.

Černá barva je dominantní nad bílou srstí.

Lokusy těchto genů jsou na různých párech chromozomů.

- 2. Černý krátkosrstý kocour s černou krátkosrstou kočkou měli i bílé angorské kotě. Jaké jsou jejich genotypy?









Rodiče P: AaBb x AaBb

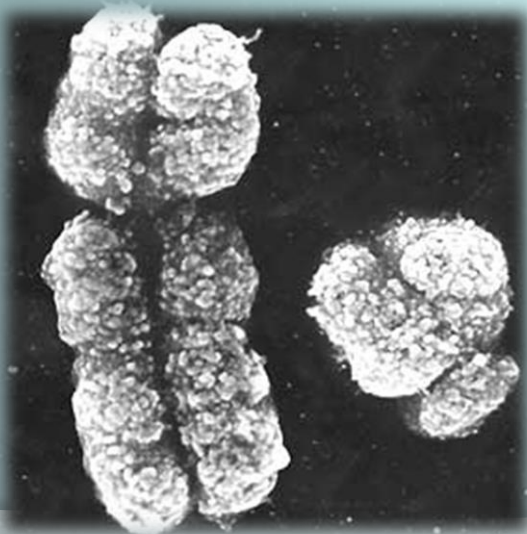
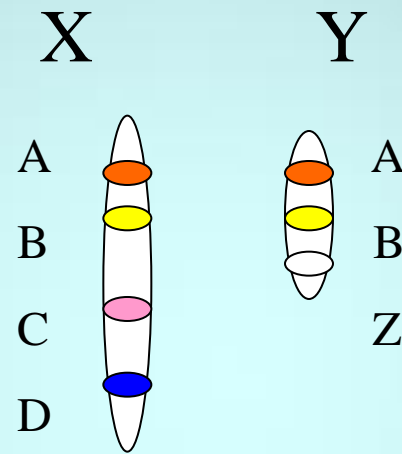
gamety: AB Ab aB ab

Potomci F₁:

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

GONOSOMÁLNÍ DĚDIČNOST

Gonozomy X,Y



- 1/ homologní část (stejné geny na X, Y)
- 2/ heterologní část (různé geny)

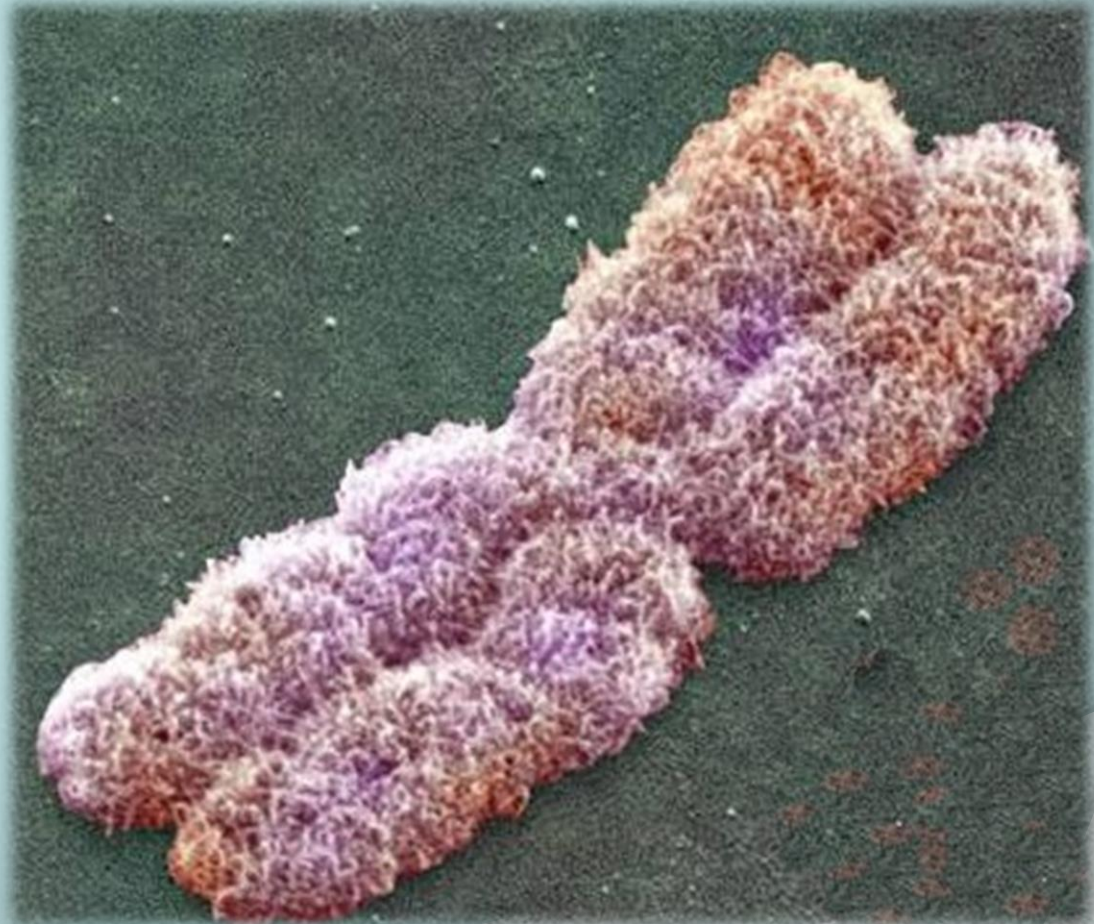
GONOSOMÁLNÍ DĚDIČNOST

gonozóm Y

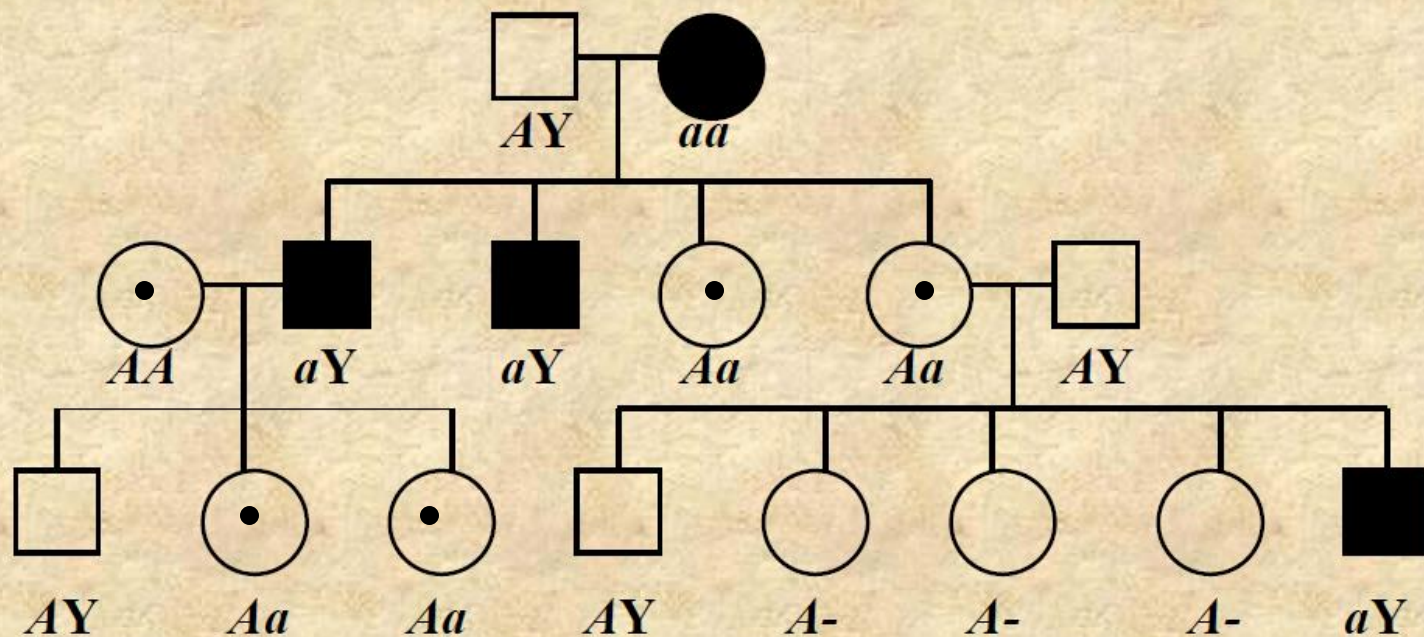


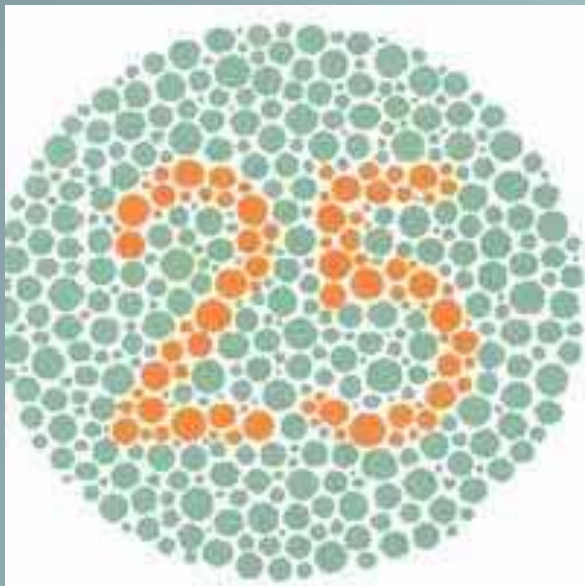
GONOSOMÁLNÍ DĚDIČNOST

gonozóm X

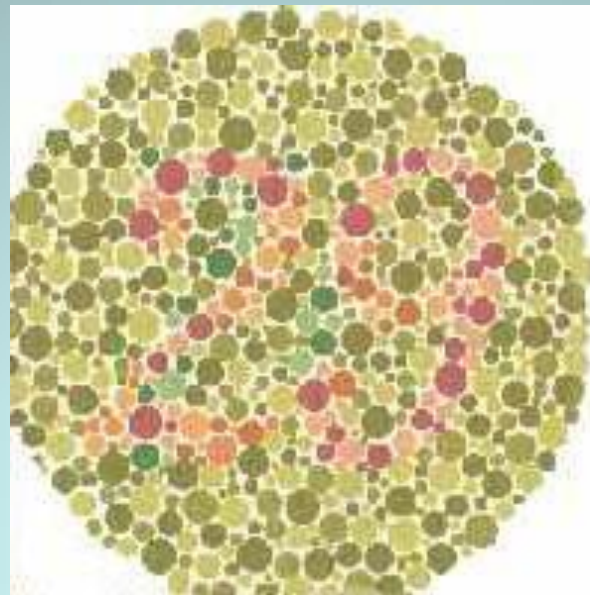


Rodokmen s výskytem barvosleposti - vazba na pohlaví

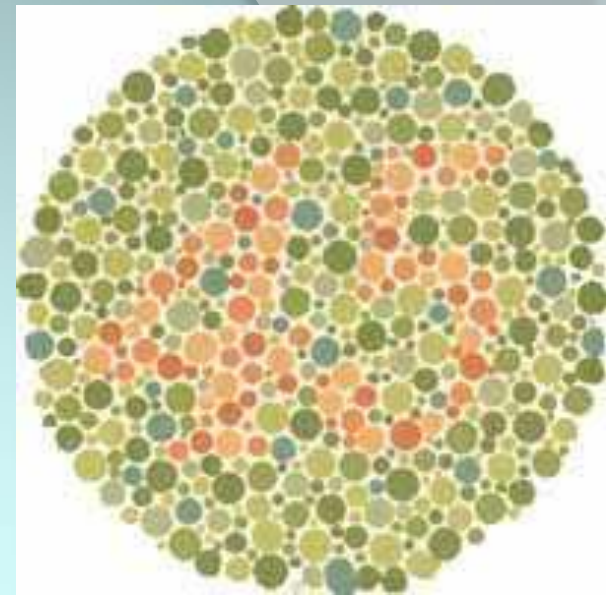




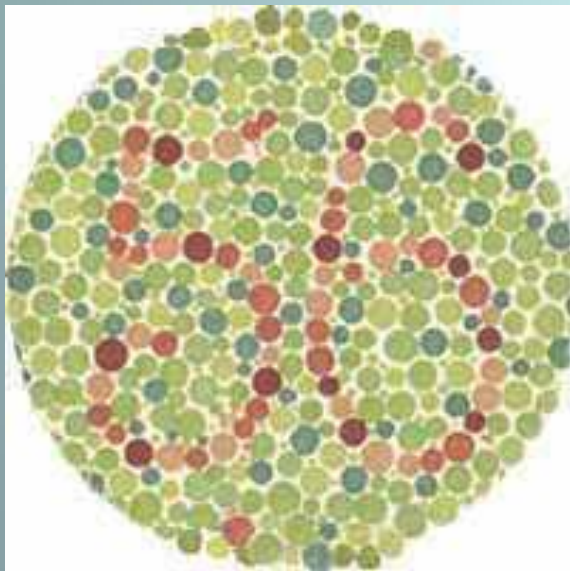
daltonik: ano (25)



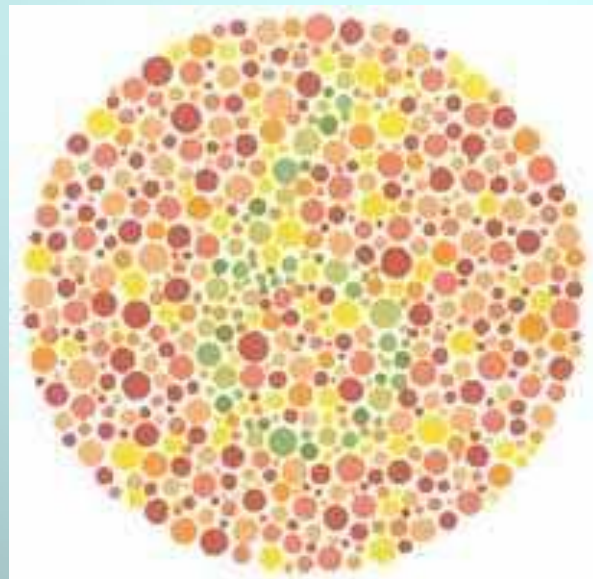
ne (29)



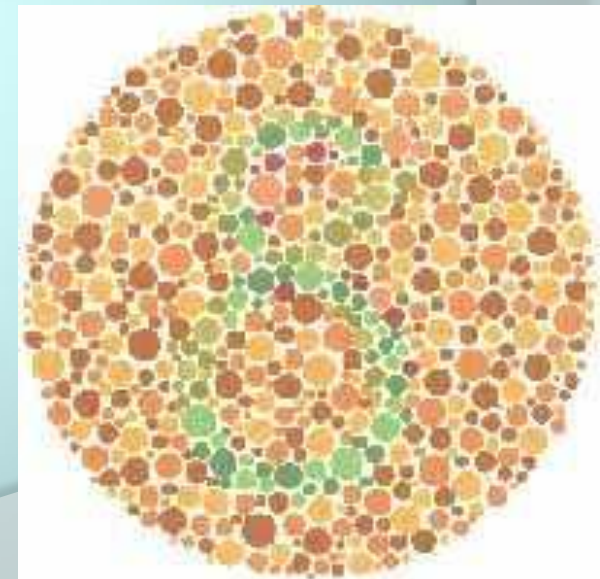
ne (45)



ano (56)



ne (6)



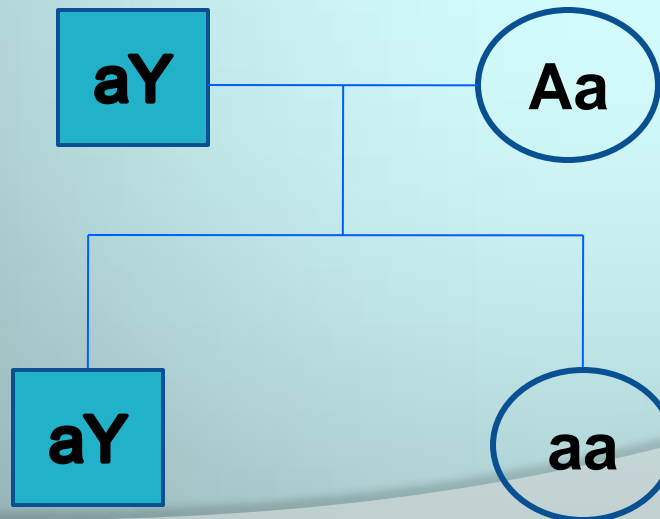
ne (8)

Otec i syn trpí daltonismem, matka vidí normálně.

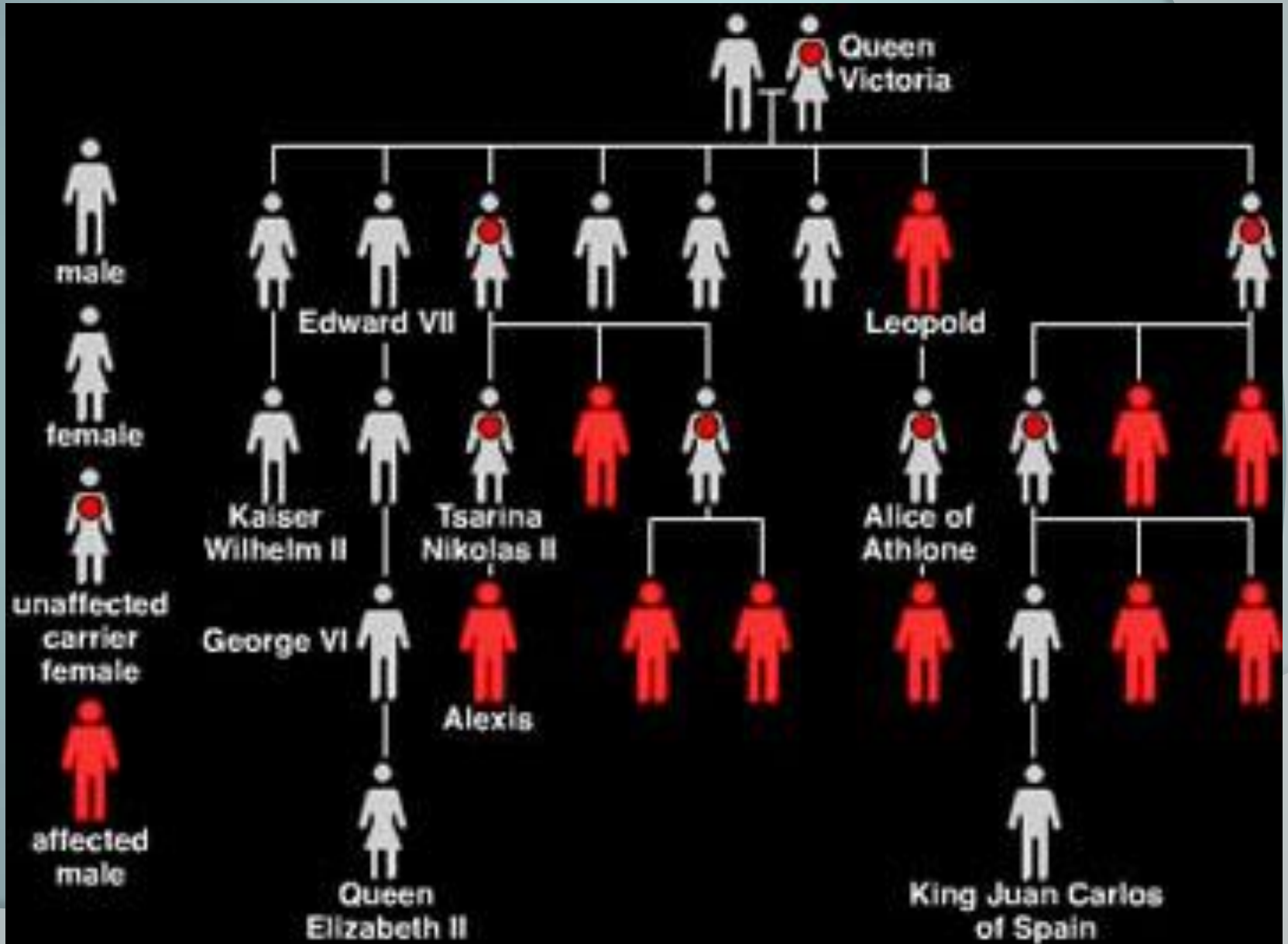
A/ Jaké jsou genotypy těchto lidí?

B/ Od koho zdědil syn daltonismus?

C/ Je možné, že se jim narodí dcera daltonička?



Královna Viktorie (1819-1901)

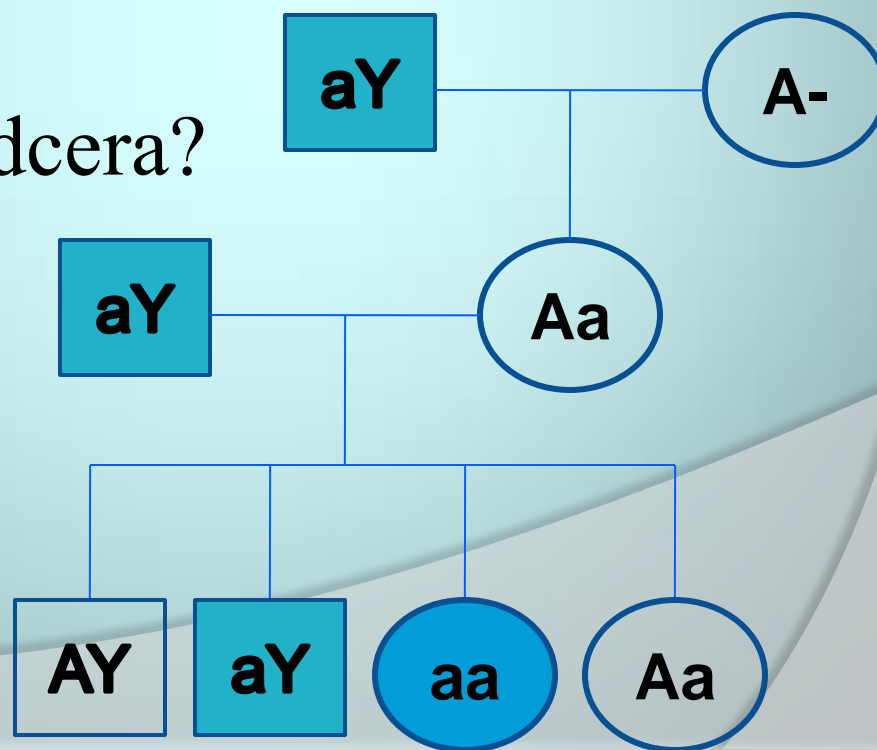


**Muž je hemofilik, žena je zdravá,
její otec však hemofilií trpěl.**

A/ Jaké jsou genotypy těchto lidí?

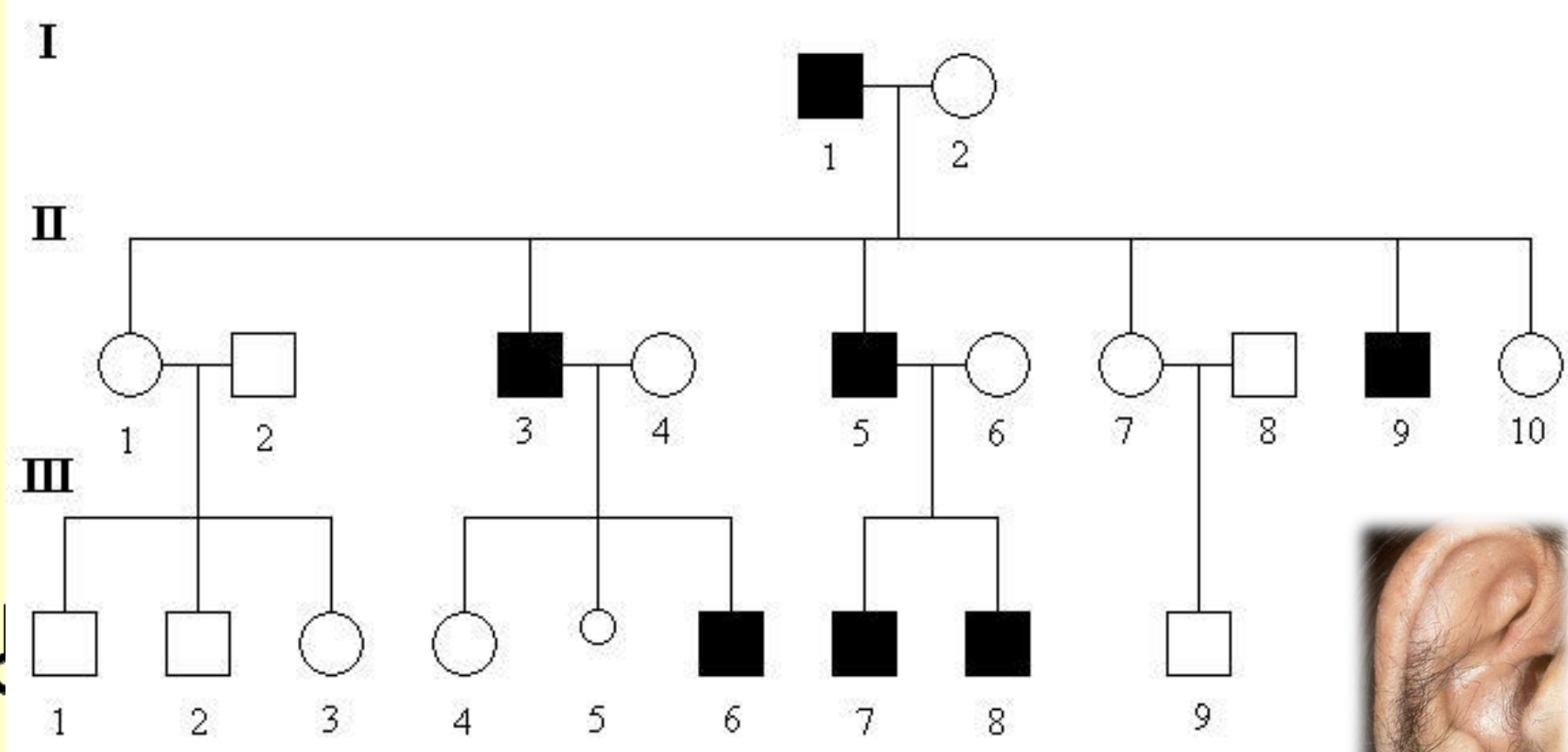
B/ S jakou pravděpodobností se jim narodí nemocný syn?

C/ S jakou nemocná dcera?



Holandrická dědičnost

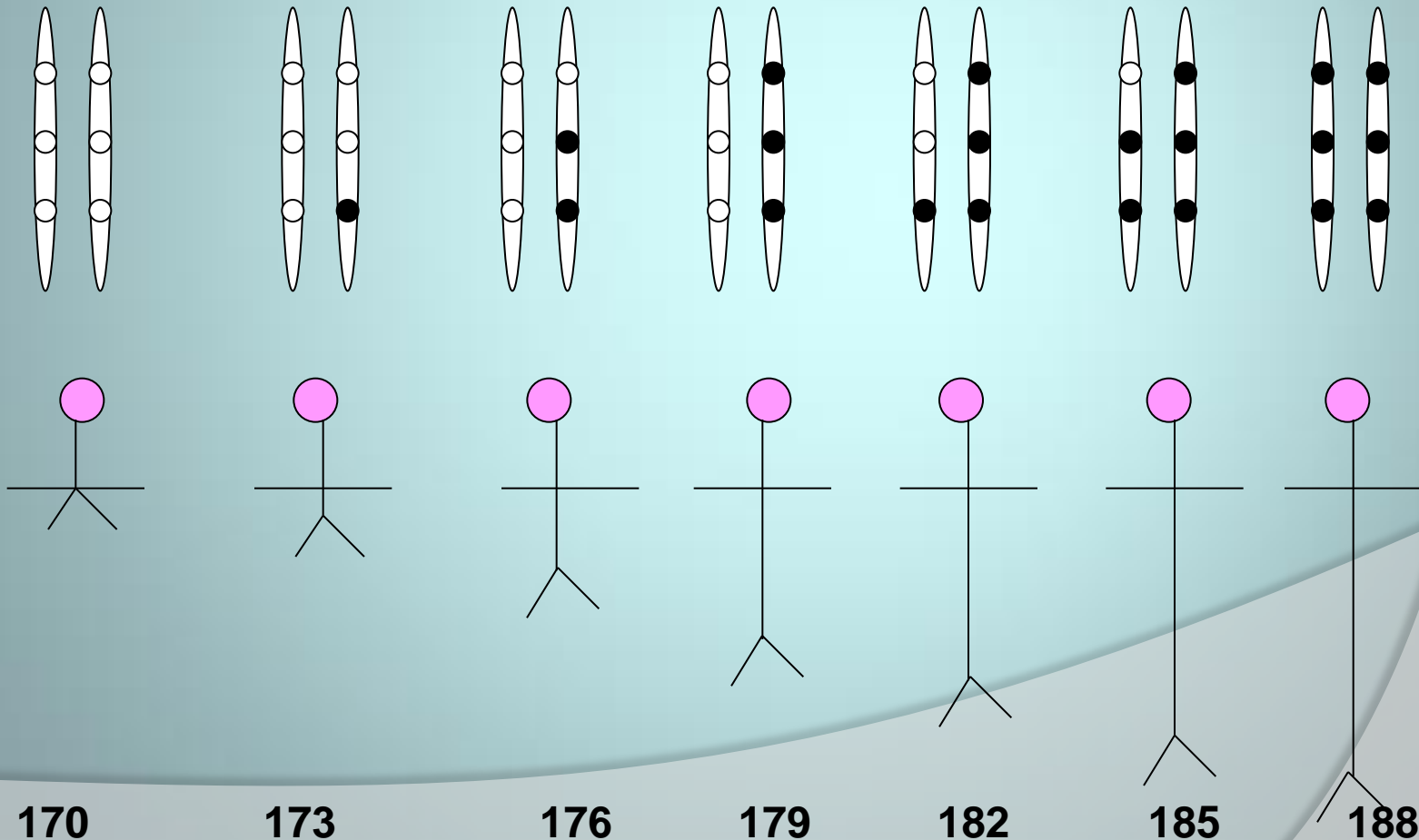
geny lokalizované na nehomologickém úseku chromozomu Y

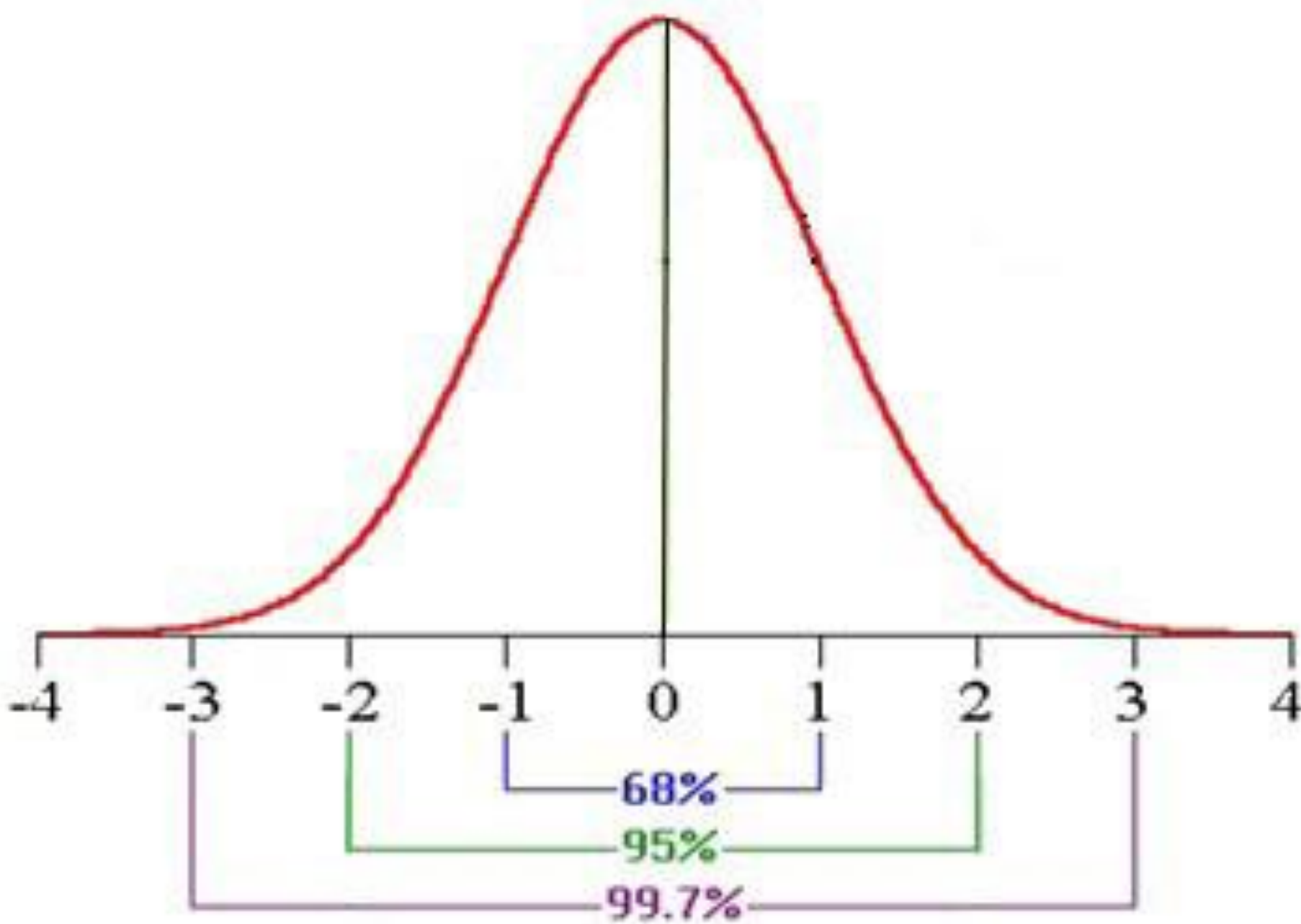


AUTOZOMÁLNÍ DĚDIČNOST KVANTITATIVNÍCH ZNAKŮ

Geny malého účinku mají dva typy alel:

- neutrální ○ nezasahuje do výsledku
- aktivní ● zvýrazní znak (+3cm)





Autozomální dědičnost – znaky kvantitativní

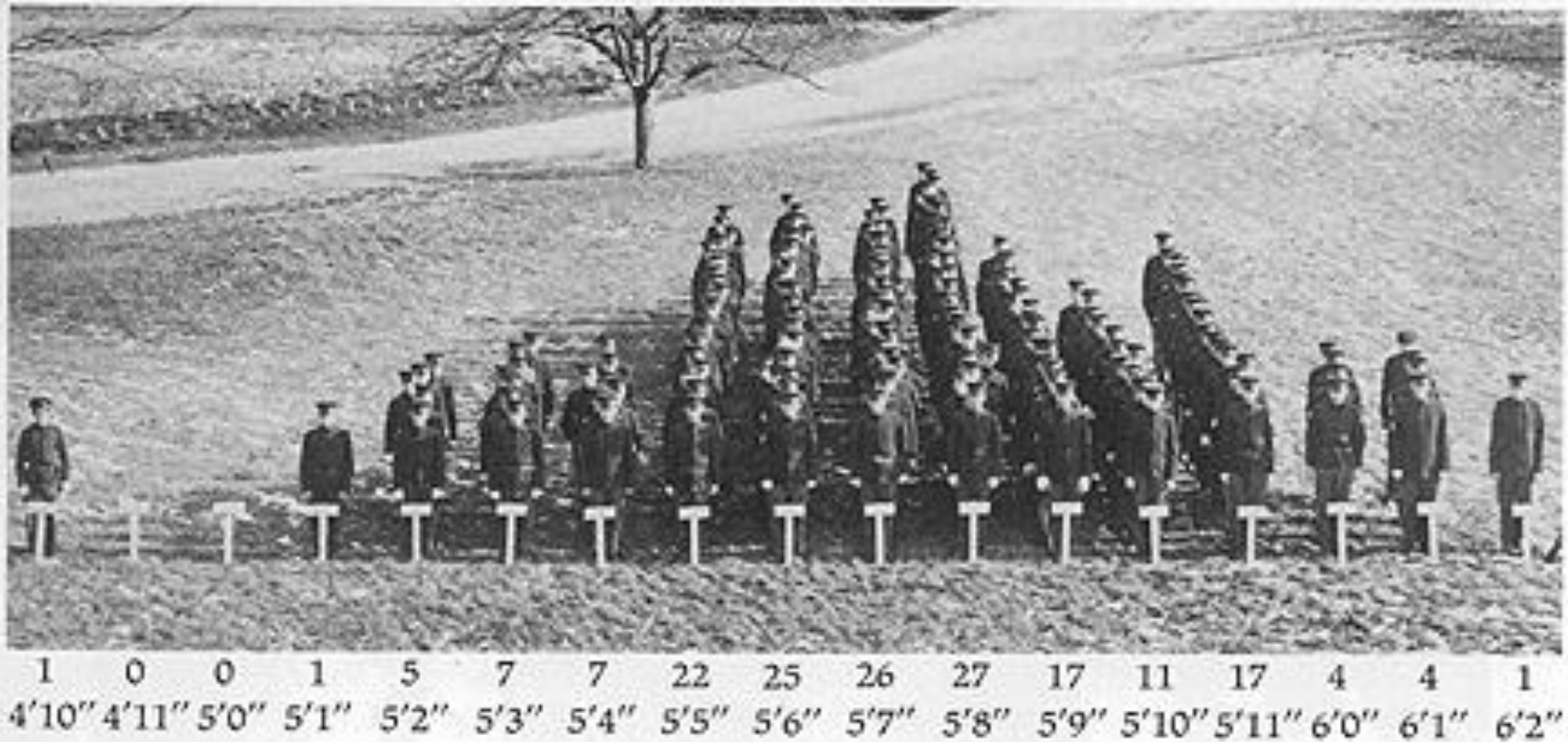


Figure 1.5

*Differences in height in the same population: heights of conscripts over 60 years ago. (From A. Blakeslee, *Journal of Heredity*, vol. 5, 1914.)*



155-160
cm

160-165
cm

168-173
cm

174-177
cm

170-175
cm

165-167
cm

162-165
cm

158-167
cm

154-157
cm

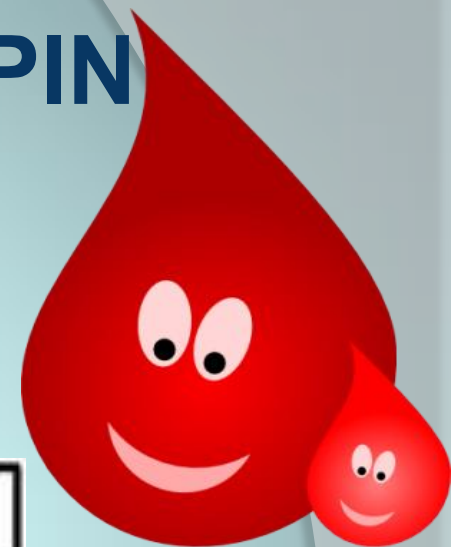
154-157
cm

DĚDIČNOST KREVNÍCH SKUPIN

Karl Landsteiner – 1900

Jan Jánský – 1907

Alexander Wiener – 1938



	SKUPINA A	SKUPINA B	SKUPINA AB	SKUPINA 0
erythrocyty				
protilátky	 Anti-B	 Anti-A	žádné	 Anti-A Anti-B
antigeny	 A antigen	 B antigen	 A a B antigeny	žádné

DĚDIČNOST KREVNÍCH SKUPIN

		Otec			
		0	A	B	AB
M a t k a	0	0	0, A	0, B	A, B
	A	0, A	0, A	0, A, B, AB	A, B, AB
	B	0, B	0, A, B, AB	0, B	A, B, AB
	AB	A, B	A, B, AB	A, B, AB	A, B, AB

Jeden z rodičů má krevní sk.A,
druhý B. U dětí byly zastoupeny
všechny 4 skupiny. Je to možné?

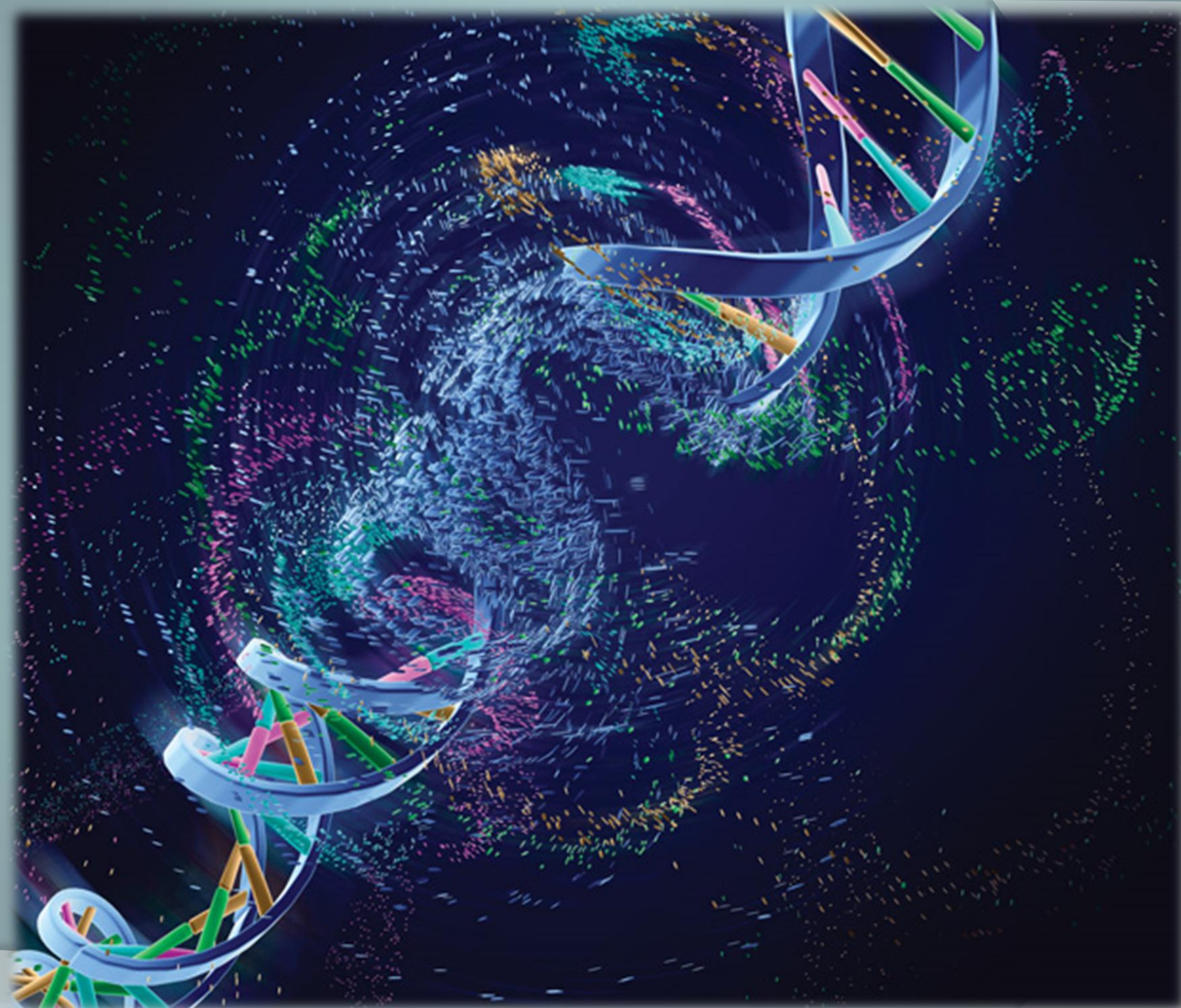


	A	O
B	AB	BO
O	AO	OO

Motto:

- ⦿ *Dědičnost je teorie, která tvrdí, že všechny své nejhorší vlastnosti máme po svých rodičích, a že naše děti mají své nejlepší vlastnosti po nás.*





GENETICKÉ NEMOCI

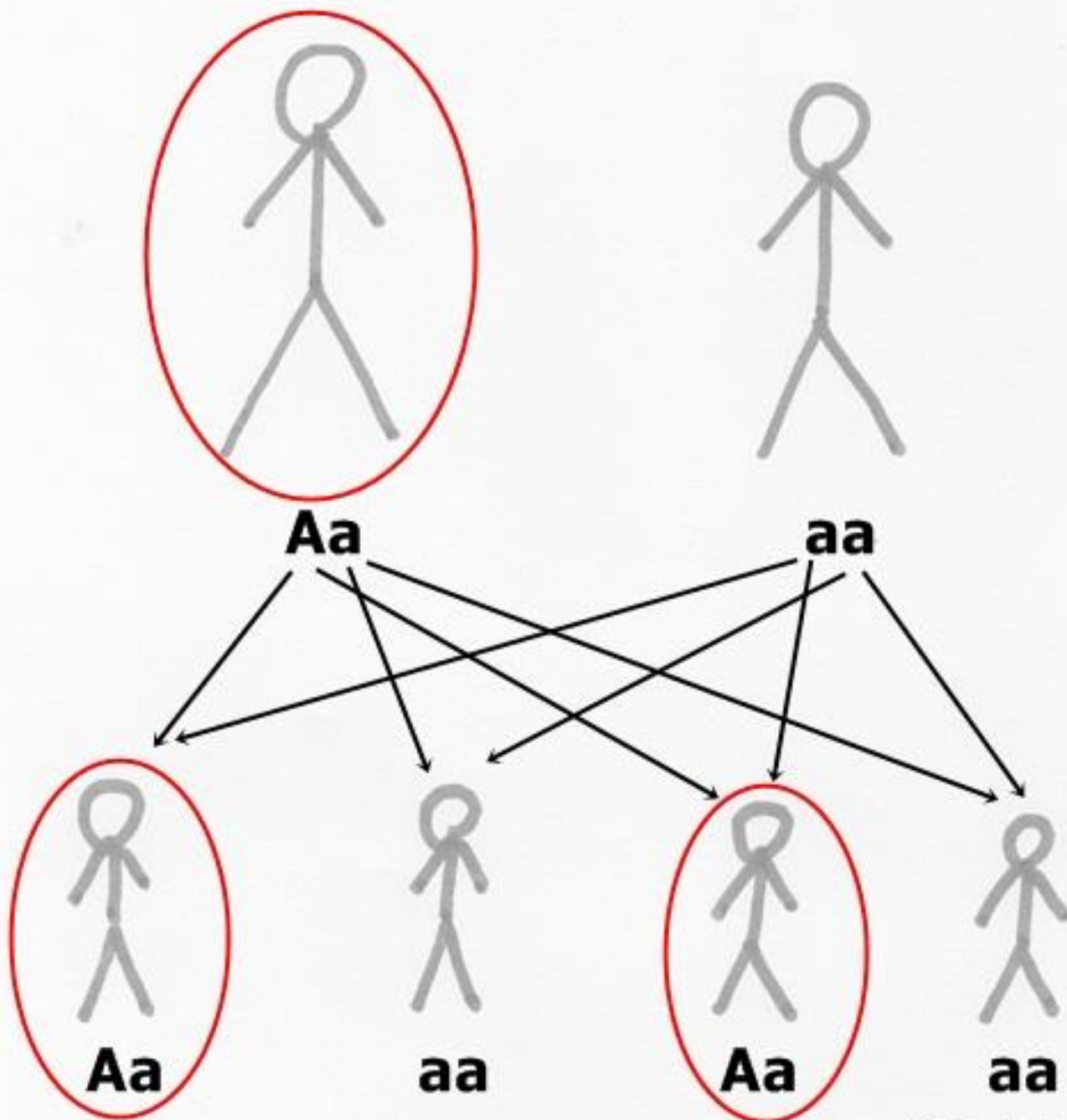
- ◎ **GENOVÉ**
 - **AUTOZOMÁLNÍ**
 - DOMINANTNÍ
 - RECESIVNÍ
 - **GONozOMÁLNÍ**
 - DOMINANTNÍ
 - RECESIVNÍ
- ◎ **CHROMOZOMÁLNÍ**
 - **AUTOZOMÁLNÍ**
 - **GONozOMÁLNÍ**
- ◎ **GENOMOVÉ**

R

t

- 50% pro děti nemocné bez rozdílu pohlaví

- děti zdravé jsou z



travý

mocný

AUTOZOMÁLNĚ DOMINANTNÍ

SYNDAKTILIE



AUTOZOMÁLNĚ DOMINANTNÍ POLYDAKTIILIE



AUTOZOMÁLNĚ DOMINANTNÍ BRACHYYDAKTILIE

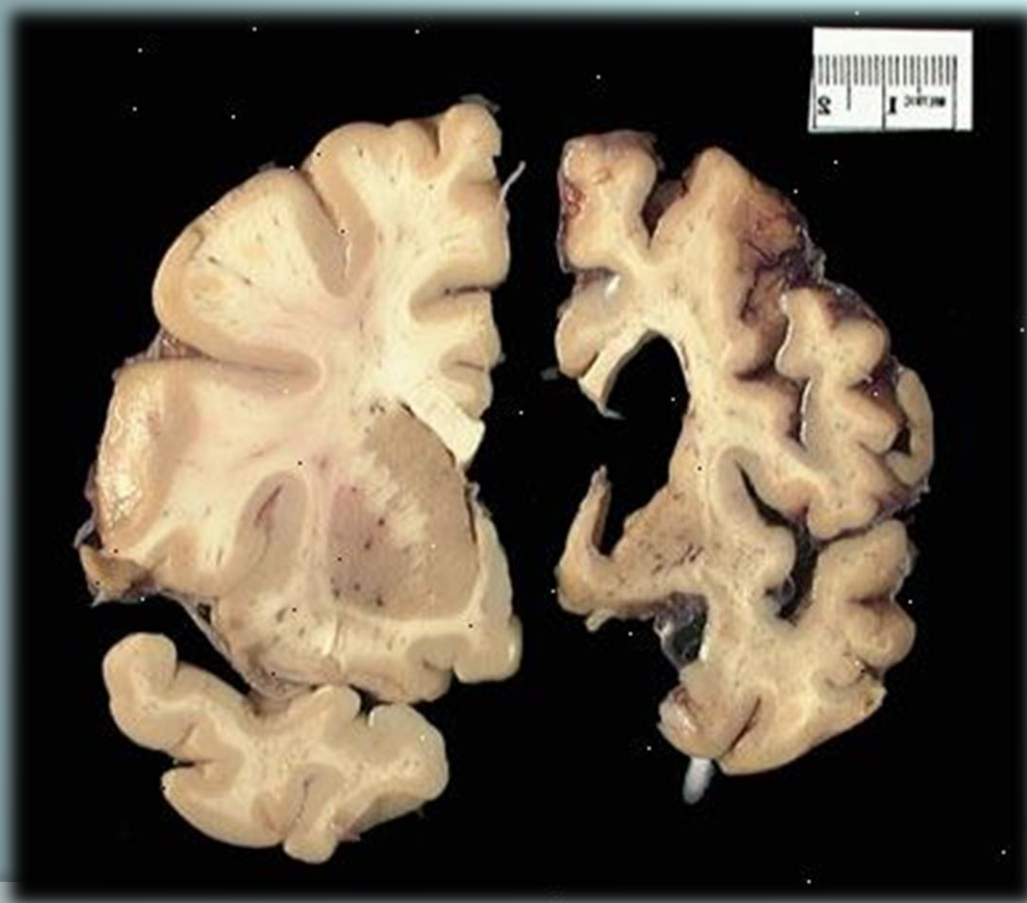


AUTOZOMÁLNĚ DOMINANTNÍ

A
R
A
C
H
N
O
Y
D
A
K
T
I
L
I
E



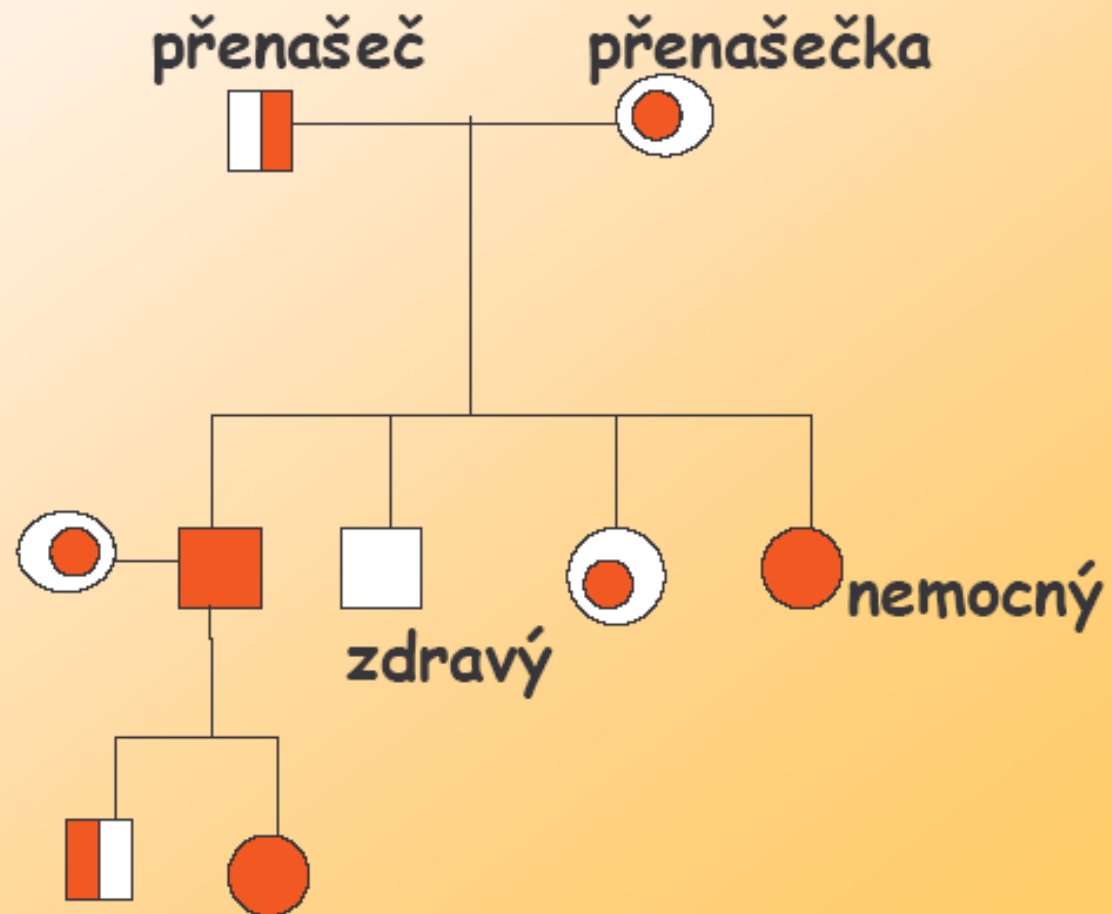
AUTOZOMÁLNĚ DOMINANTNÍ HUNTINGTONOVA CHOREA



<http://www.ceskatelevize.cz:8080/ivysilani/1096060107-klic/216562221700006>

Rodokmen - AR dědičnost

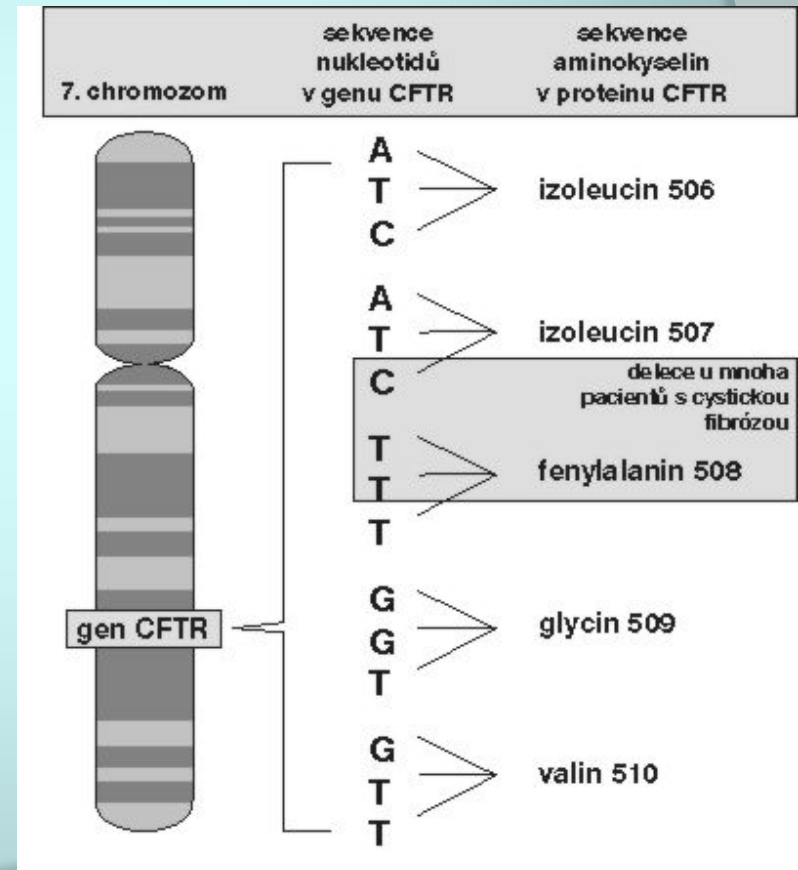
- riziko postižení dalšího dítěte dvou přenašečů **25%** bez rozdílu pohlaví
- **50%** dětí dvou přenašečů jsou zdraví přenašeči



AUTOZOMÁLNĚ RECESIVNÍ CYSTICKÁ FIBRÓZA


- porušen gen CFTR
- narušen transport iontů Cl^- a Na^+
- hromadění hlenu v trávicím a dýchacím traktu

<https://youtu.be/gUaFZpeLXDQ?t=18>



DESET NEJVĚTŠÍCH OBJEVŮ GENETIKY

- 1953 – JAMES WATSON, FRANCIS CRICK – DNA
- 1973 – PŘENOS GENU DO ESCHERICHIA COLI – GMO
- 1977 – METODY PRO ČTENÍ DNA
- 1980 - ALEC JEFFREYS - DETEKCE INDIVIDUÁLNÍCH ROZDÍLŮ
- 1985 - POLYMERÁZOVÉ ŘETĚZOVÉ REAKCE – PCR
- 1990 - WILLIAM FRENCH ANDERSON - GENOVÁ TERAPIE
POPRVÉ POUŽITA ANALÝZA DNA V ČR
- 1995 - KOMPLETNÍ DĚDIČNÁ INFORMACE VOLNĚ
ŽIJÍCÍHO POZEMSKÉHO ORGANISMU
- 1996 – LAN WILMUT – KLONOVANÁ OVCE DOLLY
- 2000 – HGP - PŘEČTENÍ DĚDIČNÉ INFORMACE ČLOVĚKA
- 2004 - V BRITÁNII JE ZALOŽENA BANKA PRO UKLÁDÁNÍ DĚDIČNÉ
INFORMACE ŽIVOČICHŮ OHROŽENÝCH VYHYNUTÍM
- 2009 - CAROL W. GREIDEROVÁ – OCHRANA CHROMOZOMŮ
TELOMERAMI


Dekuji za pozornost

