

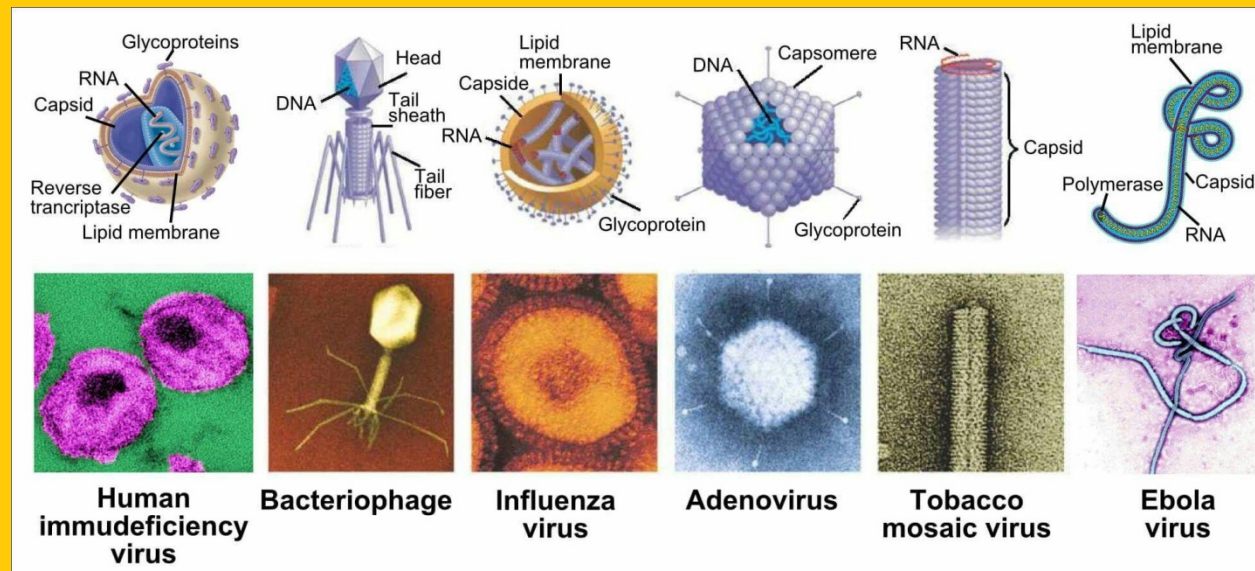
Genetická výbava buněk

Cytogenetika

... zkoumá dědičnost a proměnlivost organismů na buněčné úrovni

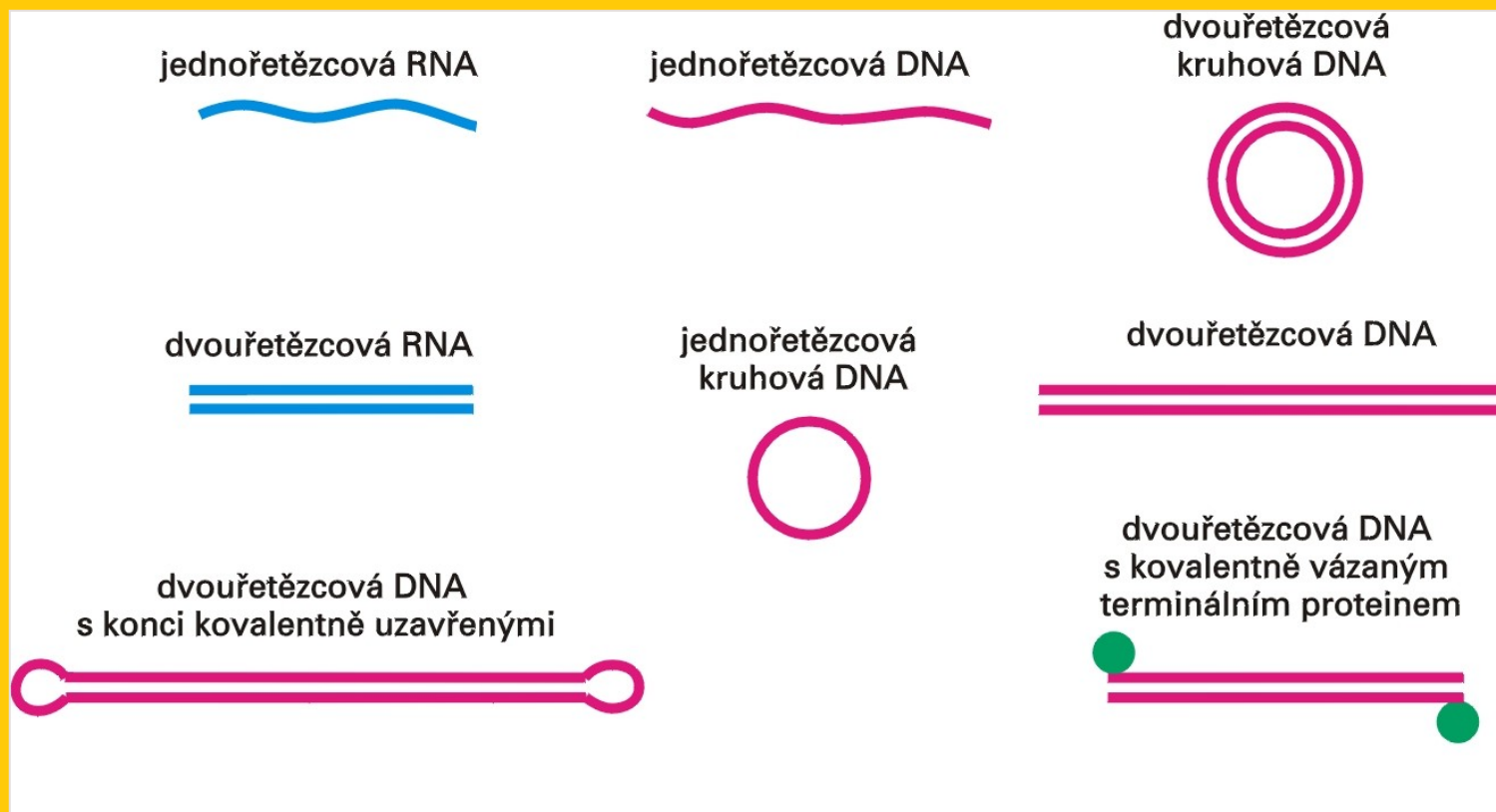
Genetická výbava virů

- Liší se velikostí
- Nukleovou kyselinou (DNA/RNA), bílkovinný obal (kapsida), povrchové obaly s receptory
- Primitivní obsahují jen genetickou informaci v kapsidě
- Složitější obsahují v kapsidě enzymy a povrchovou membránu



Genetická výbava virů

- Genom vykazuje značnou variabilita
- DNA viry, RNA viry, různá sekundární struktura



Genetická výbava virů

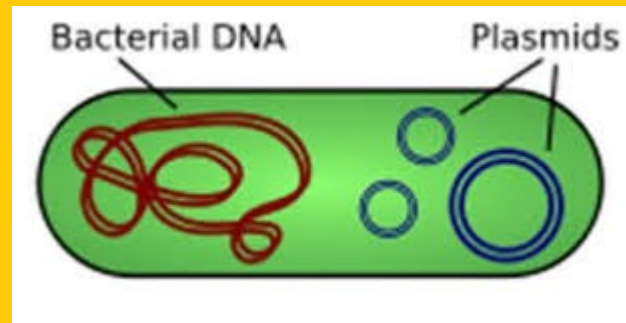
- Nemají vlastní aparát pro vlastní reprodukci
- Po vstupu do vnímavé buňky viry zahajují reprodukční cyklus. Pro svoji reprodukci využívají transkripční a translační aparát vnímavé hostitelské buňky
- Genom viru se začlení do genomu hostitelské buňky a replikuje se s ní - to nazýváme lyzogenní cyklus
- Je-li DNA viru integrována do chromozomu hostitelské buňky, nazýváme ji provirus
- Při směsných infekcích dochází k vzájemné rekombinaci genetické

Genetická výbava prokaryot

- **bakteriální chromozóm** – **nukleoid** - základní rozměrná kružnicová molekula DNA
- Jádro bez membrány, chromozom je součástí cytoplazmy, nedělí se mitoticky
- velikost genomu bakterií je druhově specifická, pohybuje se kolem šesti až osmi tisíc genů
- V klidovém stádiu je haploidní, během dělení může probíhat ještě replikace
- Před transkripcí neproběhne splicing (nepřítoné introny)

Genetická výbava prokaryot

- **plazmidy** - menší cirkulární molekuly ds DNA (souvisí s konjugací nebo virulencí)
- jeden nebo více malých kruhových DNA, které nejsou nezbytně nutné k přežití a dělení bakterie
- mají schopnost integrace do chromozomu. V buňce se může nacházet 1–100 plazmidů (plazmidové číslo). Mohou obsahovat geny, které mění vlastnosti bakterie.



Genetická výbava eukaryot

Genom – veškerá genetická výbava organismu uložená v jádře ve formě lineárních molekul ds DNA

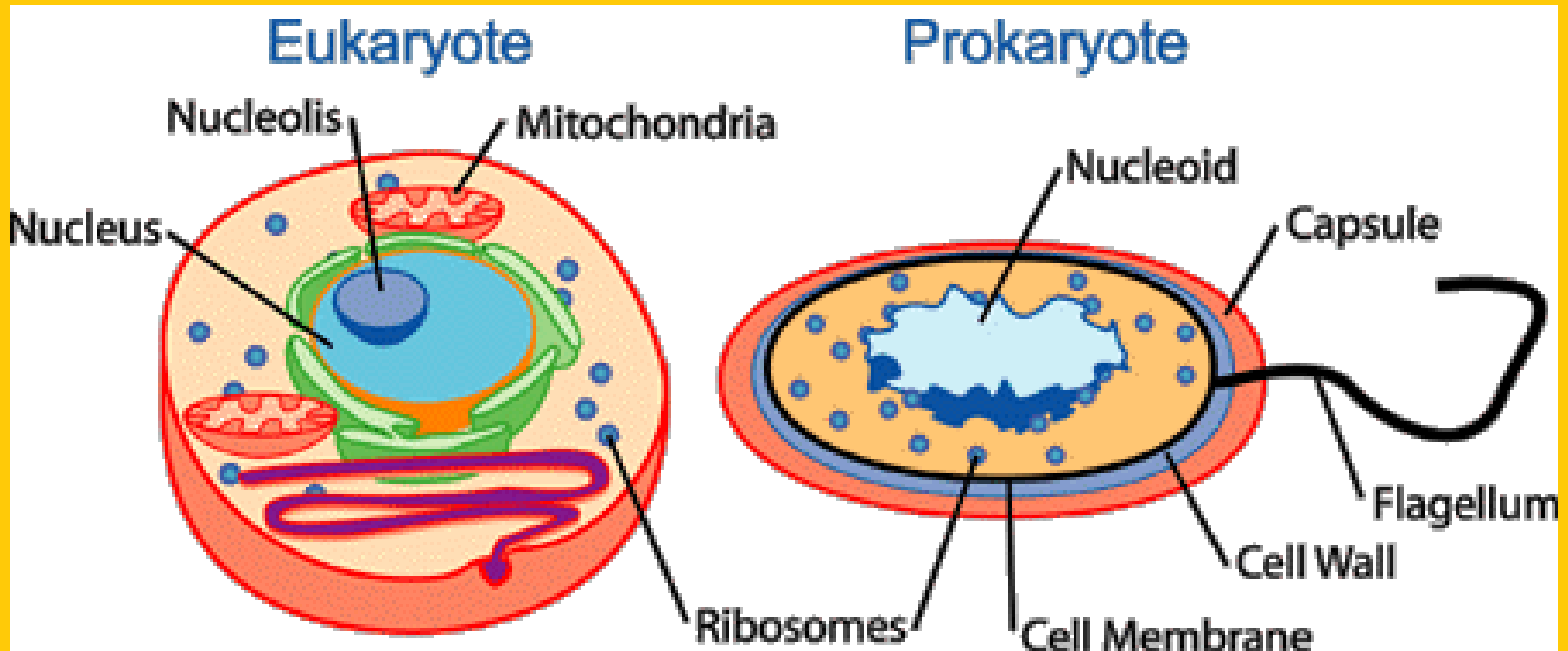
Plazmon - soubor cirkulárních nebo lineárních molekul DNA v semiautonomních organelách (mitochondrie, plastidy)

- jádro obaleno membránou, dělí se mitoticky
- délka a počet DNA molekul v jádře vylučuje jejich volné uložení. Proto dochází k několikastupňové organizaci

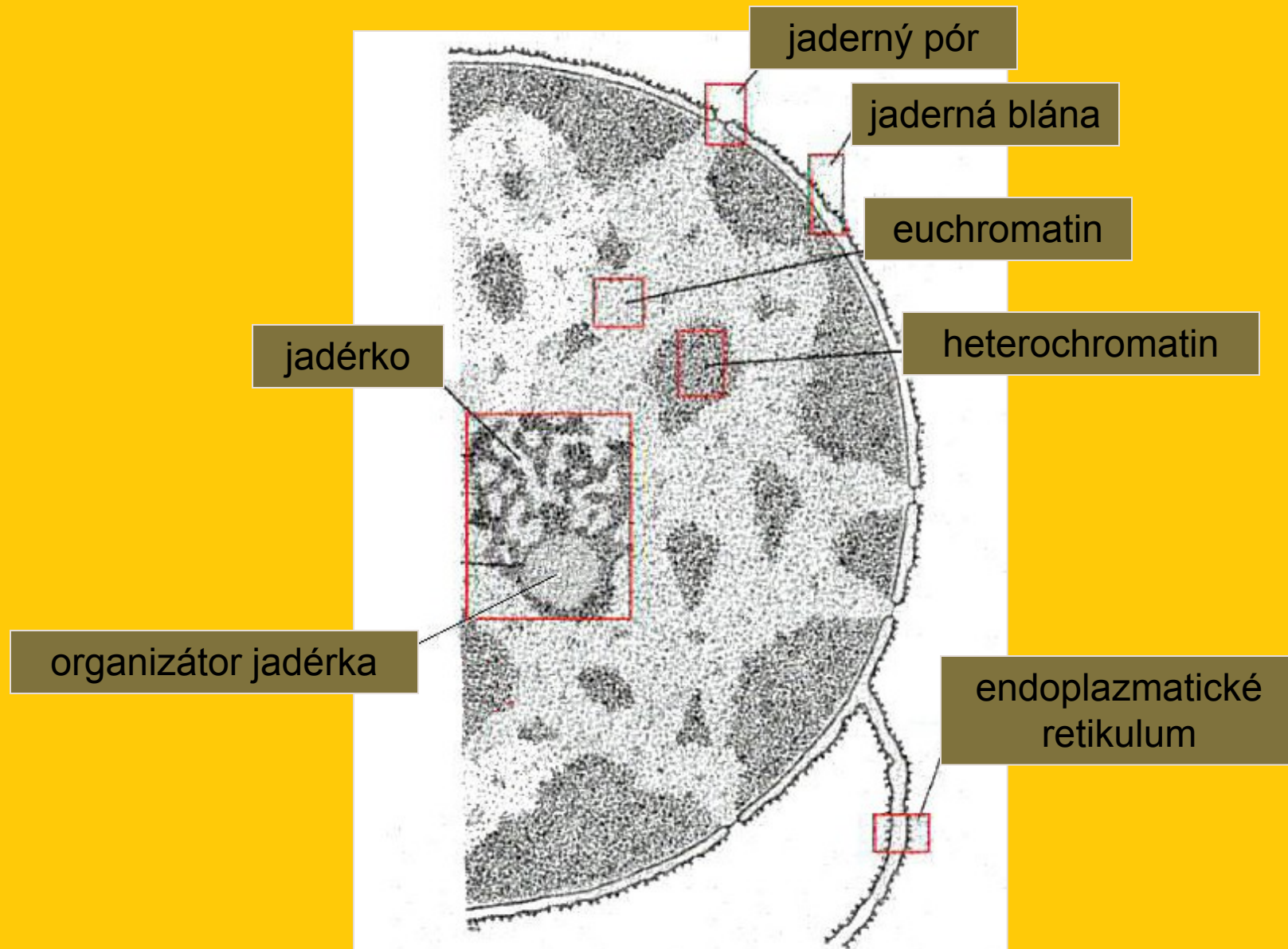
Chromatin = komplex DNA a některých proteinů.

Organizace chromatinu je maximální při přípravě pro buněčné dělení, kdy jsou zformovány chromozomy. Při ostatních životních fázích buňky dochází k částečnému rozvolnění.

Genetická výbava prokaryot vs. eukaryot



Mikroskopická struktura jádra





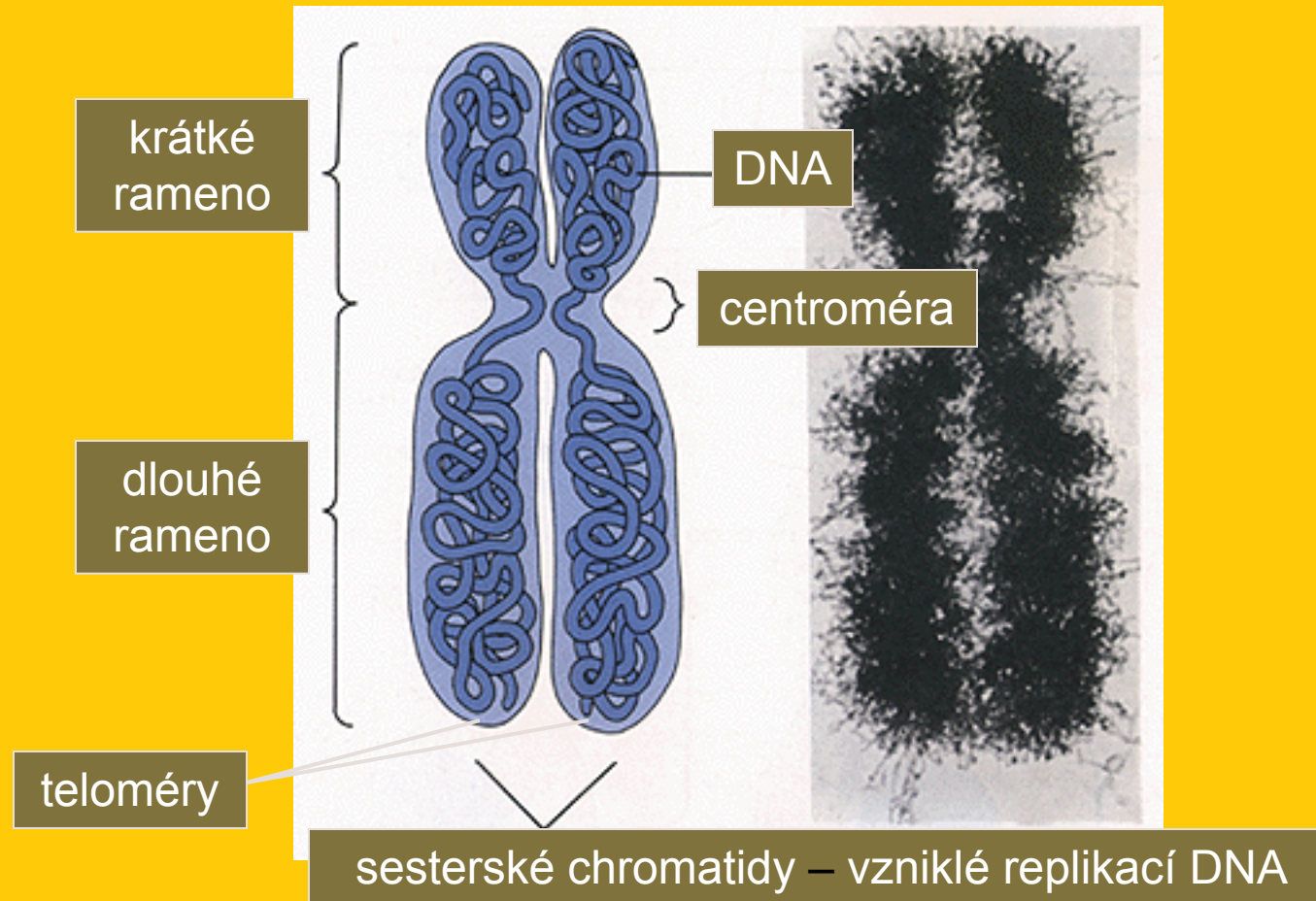
DNA jednoho „průměrného“ chromozomu člověka měří 6 cm (!)

DNA všech 46 lidských chromozomů měří 2 metry (!!)

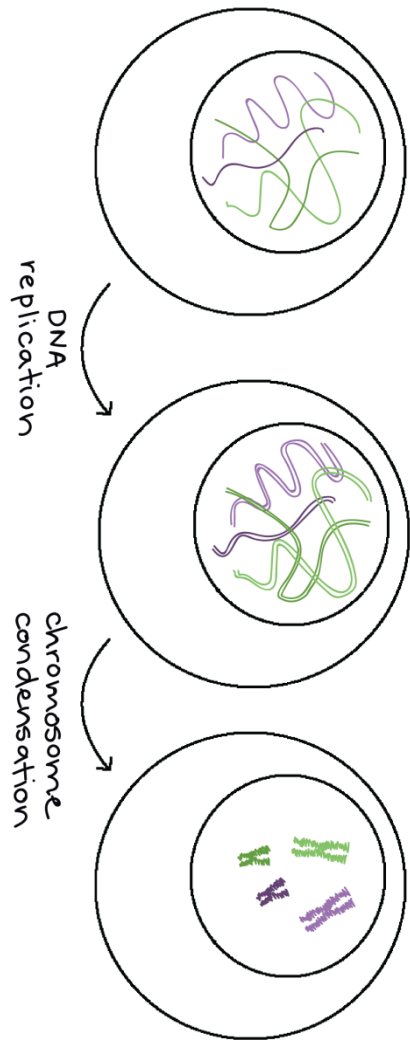
Chromozomy

- Pentlicovitý útvar
- Uprostřed se nalézá zúžení zvané centromera
- ovšem i interfázový chromozom si udržuje jistou úroveň sbalení
- předpokládá se, že v interfázi zůstává zachováno 30nm vlákno, které nehistonové proteiny váží k nukleární lamině a snad i k nukleární matrix
- toto připevnění tak dává každému z interfázových chromozomů své přesné místo v jádře a zabraňuje tak zamotání jednotlivých chromozomů

Popis chromozómu



Kondenzace a dekondezace DNA



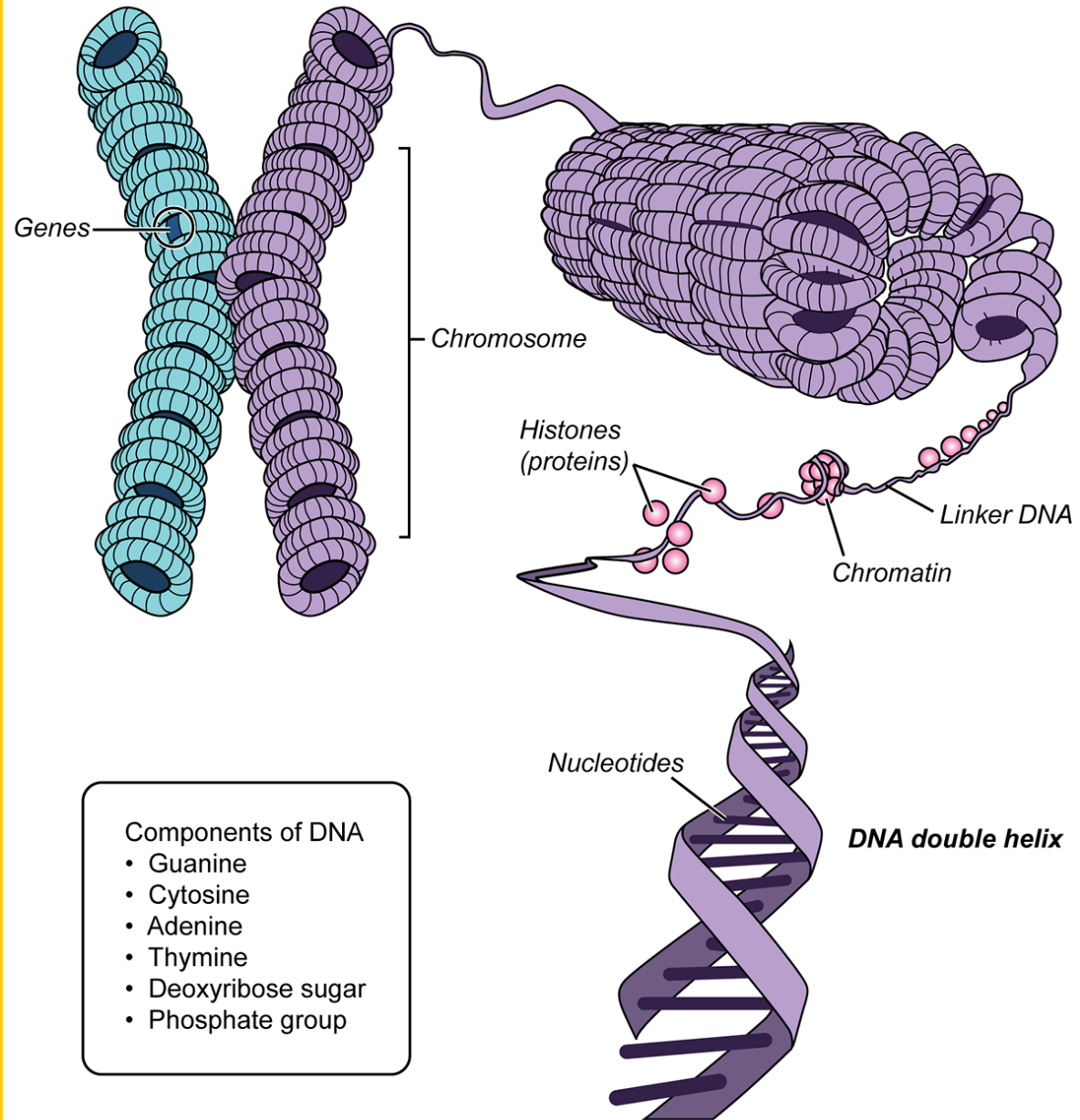
V jádrech buněk dochází ke střídání dvou stavů:

1. Molekuly DNA jsou minimálně kondenzované a chromozómy nejsou pozorovatelné. Tato etapa života buňky se označuje **interfáze**.

2. Molekuly DNA jsou maximálně kondenzované v útvary, které se nazývají chromozómy a umožňují **dělení jader**.

Organizace jaderného genomu

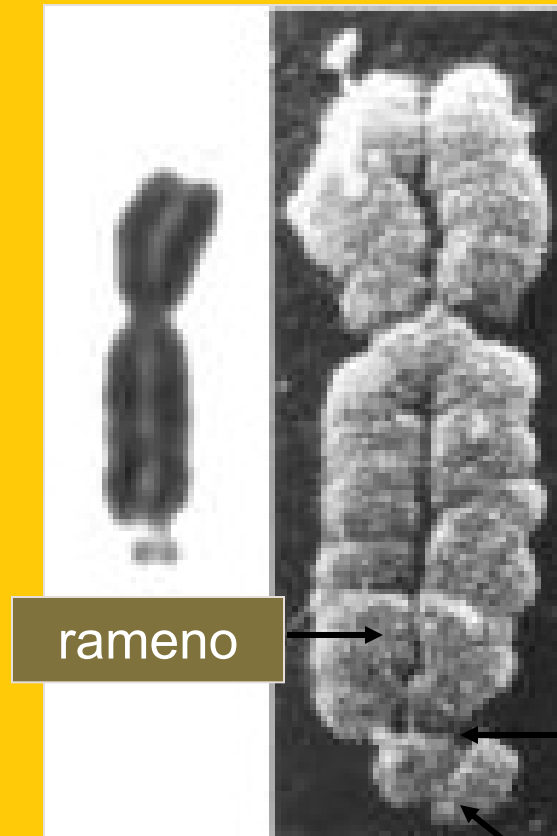
Chromosomes and DNA



Components of DNA

- Guanine
- Cytosine
- Adenine
- Thymine
- Deoxyribose sugar
- Phosphate group

Satelity chromozómů



rameno

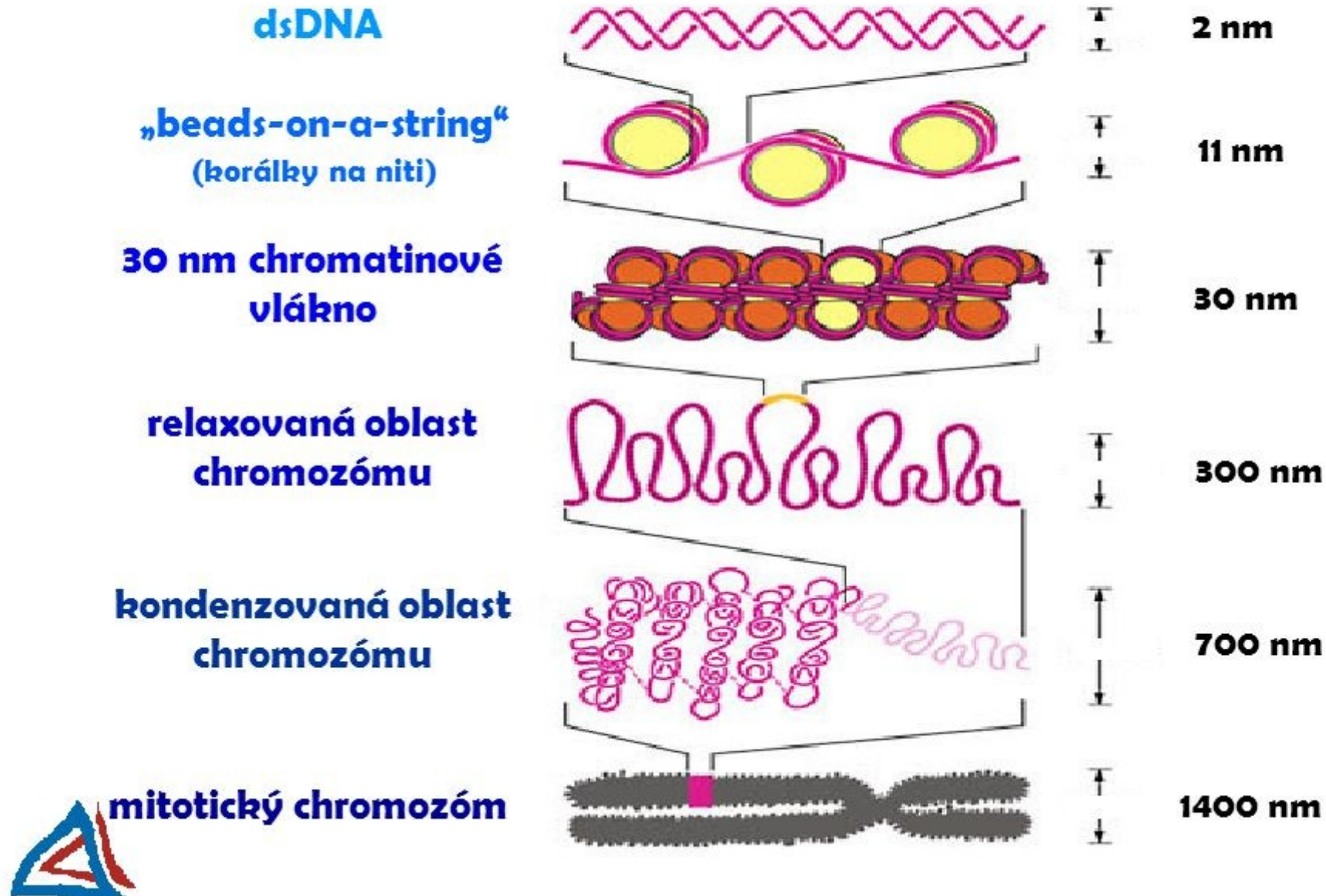
satelit - přívěsek.

sekundární konstriktce - místo oddělující satelit

sekundární konstriktce

satelit

Spiralizace DNA

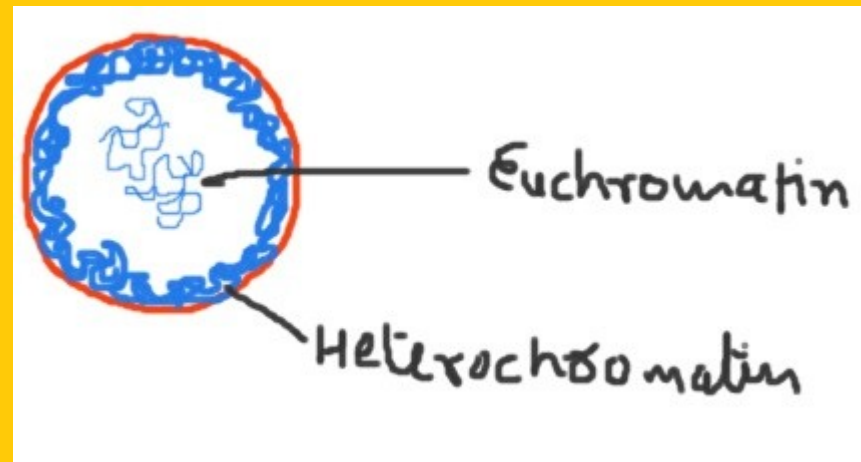


Chromatin

podle barvitelnost:

heterochromatin - transkripčně málo aktivní (vysoký stupeň kondenzace DNA), barví se tmavěji

euchromatin - transkripčně aktivní oblast jádra (nízký stupeň kondenzace DNA, vlákno je více rozvinuté), barví se světleji



Chromozom

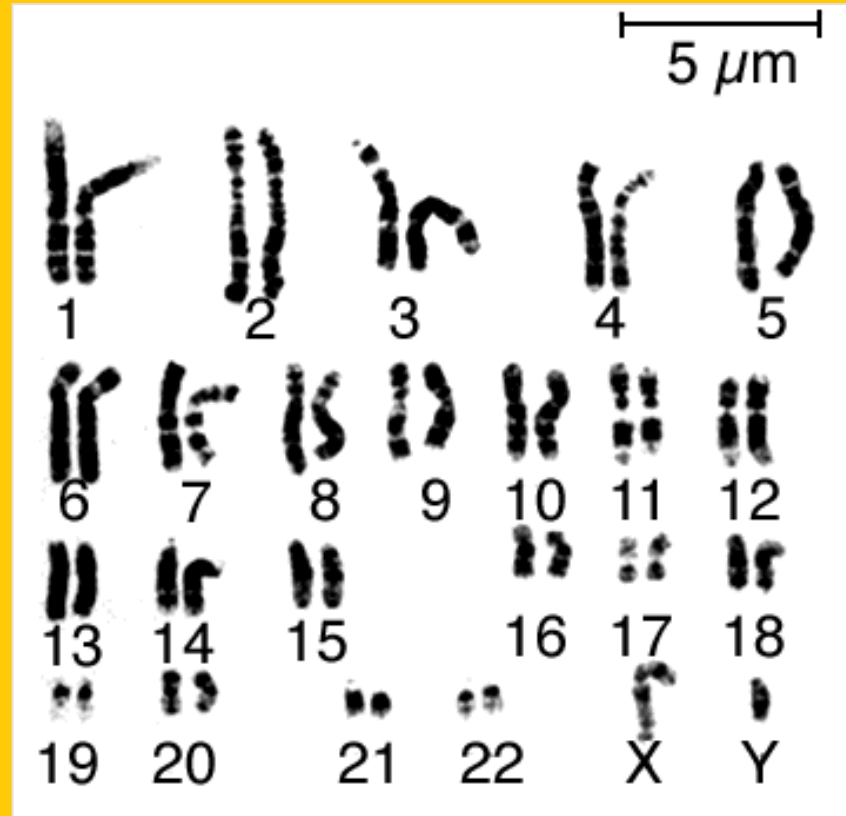
Každá rostlinná nebo živočišná buňka má přesně daný počet chromozomů:

Člověk	46	
Šimpanz	48	
Kapr		104
Komár	6	
Borovice	24	
Hrách	14	

Karyotyp, autozomy a gonozomy

- každý typ chromozomu se vyskytuje v jedné buňce dvakrát
- chromosomy se odlišují svou velikostí a postavením centromery
- každý biologický druh má svou charakteristickou chrom. výbavu (počet a morfologii) = **karyotyp**
- V somatické buňce člověka lze v jádře nalézt celkem 46 chromozomů (23 párů)

Karyotyp, autozomy a gonozomy



karyotyp geneticky zdravého muže

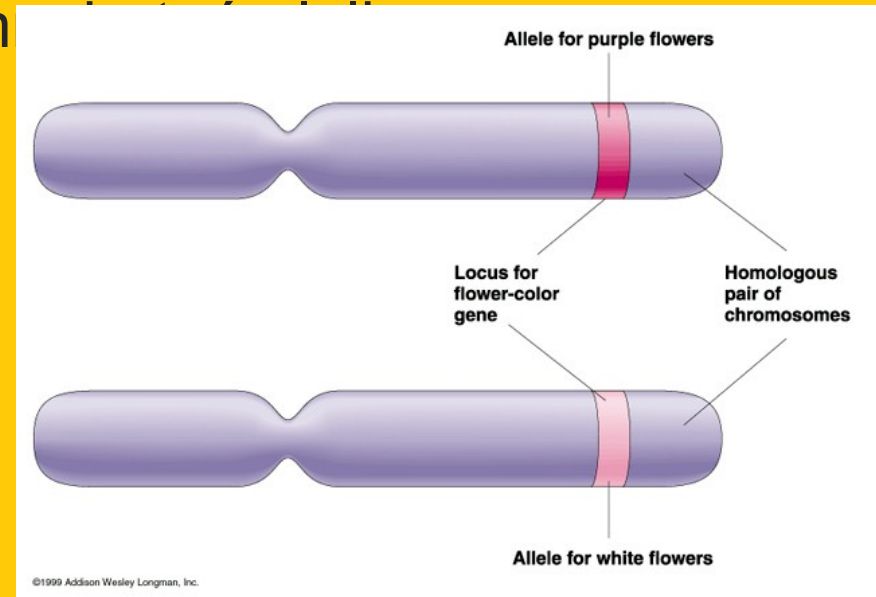
Karyotyp, autozomy a gonozomy

- chromozomy se vyskytují **vždy v páru** (jeden od matky, druhý od otce)
- dvojice totožných chromosomů = **homologické chromozomy**
- homologické chromozomy obsahují geny kontrolující tytéž dědičné kvality
- pokud například je na jednom chromozomu lokus obsahující gen ovlivňující barvu očí, pak na homologickém chromozomu bude na témže místě rovněž gen ovlivňující barvu očí
- Každý znak je ale určen minimálně **dvěma alelami téhož genu**

Alela

= je varianta genu na molekulární úrovni

- alela zajišťuje konkrétní fenotypový projev genu
- každá alela má nepatrný rozdíl v sekvenci nukleotidů
- u jedince mohou na homologních jaderných chromozomech být přítomny pouze dvě alely
- alely se buď vyskytují v populaci ve dvou formách, tzn. že existují dvě odlišné alely daného genu nebo ve více formách – m



Karyotyp, autozomy a gonozomy

- chromozomy X a Y (23 pár) nazýváme pohlavní chromozomy (gonosomy),
- ostatní chromozomy nazýváme autosomy

Lidská somatická buňka obsahuje: 46 chromozomů = 23 chromozomů jsme zdědili od maminky, 23 chromozomů máme od otce, hovoříme o diploidní buňce (2n)

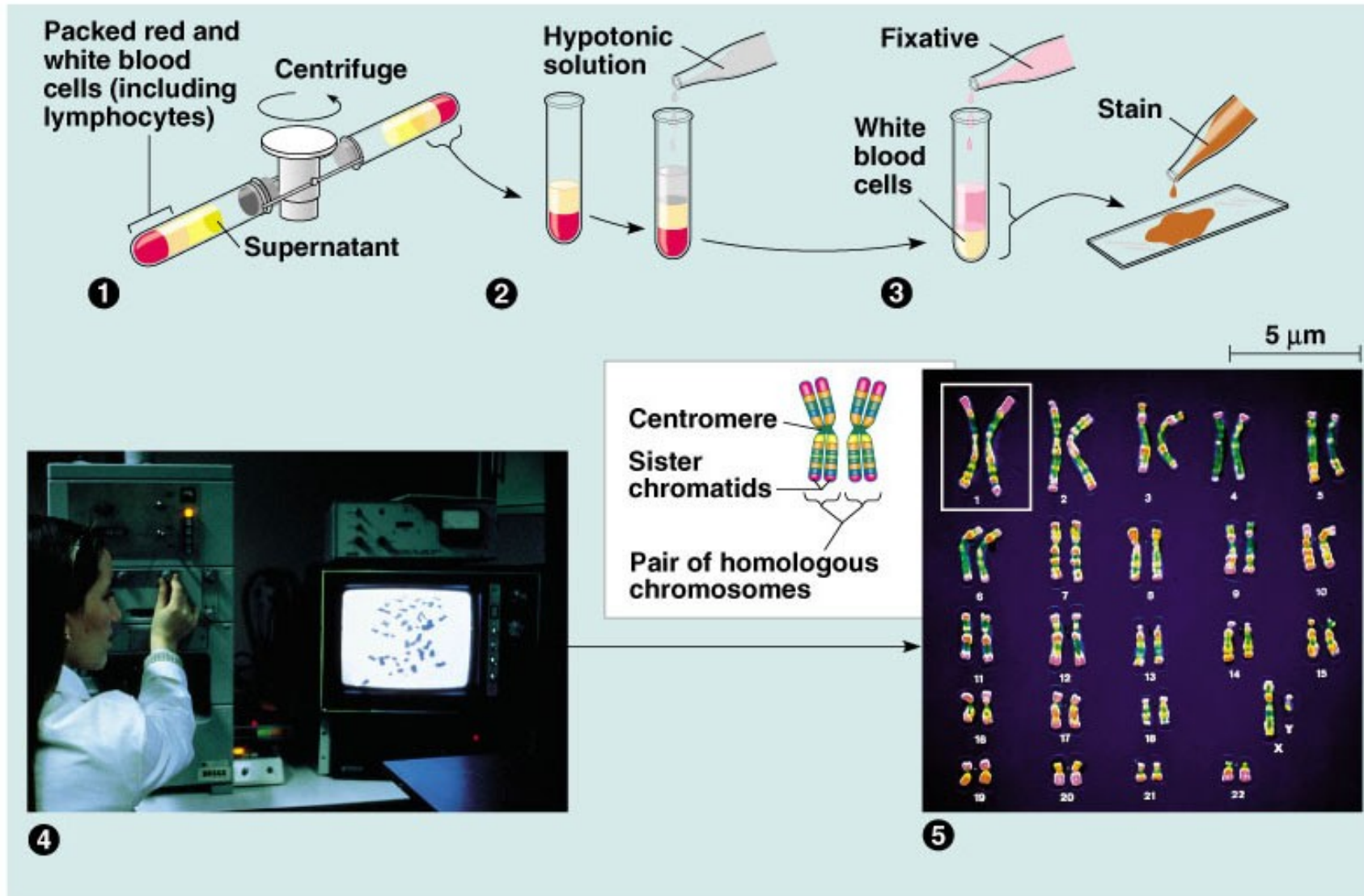
Lidské gamety (spermie a oocyty) obsahují pouze 23 chromozomů, hovoříme o haploidní buňce (n)

Karyotyp, autozómy a gonozómy

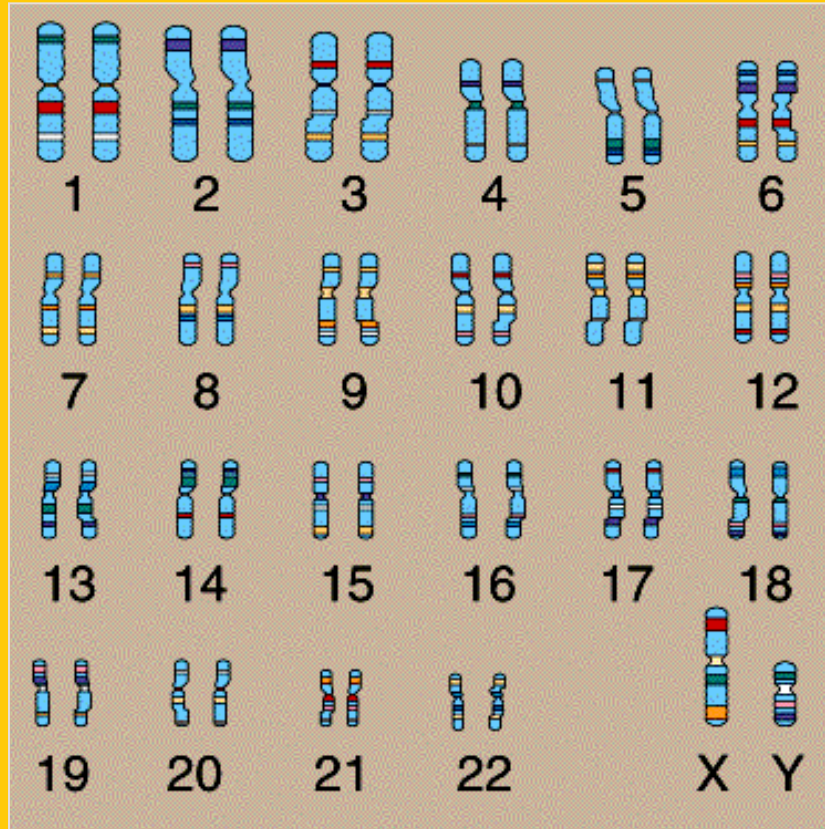
Gonozomy

- ženy mají dva homologické chromozomy označované písmenem X, píšeme tedy XX
- muži mají jeden chromozom typu X a druhý typu Y, píšeme XY
- jen malá část chromozomu Y je homologická s chromozomem X
- většina genů na chromozomu X nemá své protějšky na chromozomu Y
- většina genů na chromozomu Y nemá své protějšky na chromozomu X

Karyotyp



Idiogram



idiogram - grafické vyjádření ideálního karyotypu

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

(Barvením chromozómů (např. Giems) se dosáhne charakteristického pruhování a tím rozlišení jednotlivých chromozómů.)

idiogram geneticky zdravého muže

Odlišní exprese genů u odlišných buněk

Všechny buňky našeho těla vznikly mitózou, první buňkou byla zygota. A (téměř) všechny buňky našeho těla obsahují stejný genom

Jak je tedy možné, že se naše tělo skládá z cca 200 typů buněk? (svalové, nervové...?)

Typická lidská buňka přepisuje v daném čase jen asi 20 % svých genů, velmi diferencované buňky, jako jsou svalové buňky přepisují dokonce ještě menší procento genů.

Jednotlivé buňky se tedy od sebe liší ani ne tak tím, že by obsahovaly odlišné geny, nýbrž tím, že odlišné geny jsou exprimovány.

Otázkou tedy jest, jak může RNA polymeráza najít v nezměrném moři písmen začátek správného genu, který má v této buňce v tomto čase přepsat?!

„housekeeping genes“ – geny, které se přepisují ve všech buňkách patří sem např. geny pro histony, geny pro ribozomální proteiny atd.

Klíčová slova: chromatin, chromozom, karyotyp, alela, autozomy, gonozomy (XX žena, XY muž)