

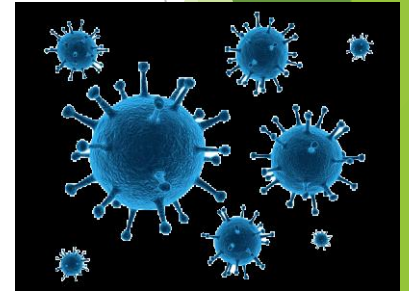
Genetika - úvod

RNDr. Michaela Klementová

2017/1

Genetika

- je věda zabývající se dědičností a proměnlivostí živých soustav
- patří mezi biologické vědy



Základní pojmy genetiky

Genom=soubor všech genů v dané buňce

Genofond=soubor všech genů v dané populaci

Gen=informace pro vytvoření určité vlastnosti organismu

=konkrétní úsek DNA nesoucí dědičnou informaci

pro tvorbu bílkoviny

Alela=konkrétní forma genu (jedna z jeho funkčních stavů)

Genotyp=soubor všech genů daného organismu

Znak=vlastnost organismů=vzniká realizací genetické informace

=expresí genu

Fenotyp=soubor všech znaků daného organismu

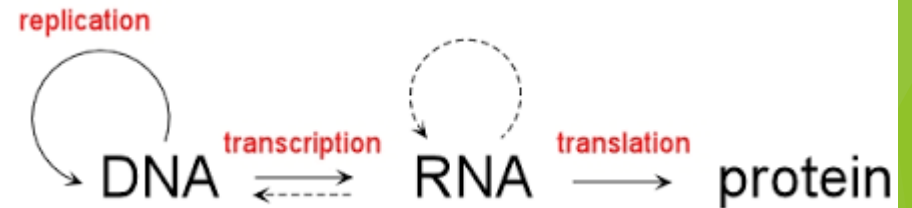
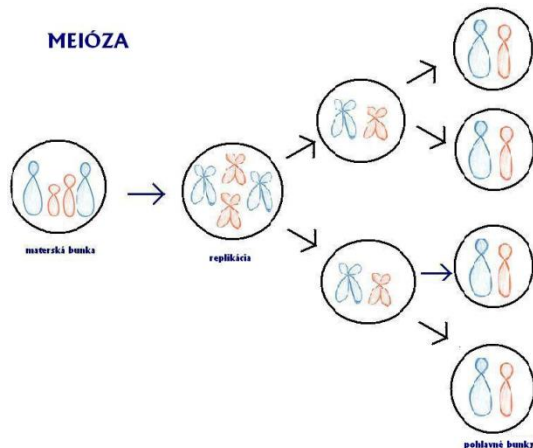
Jedinec= živá soustava, která je schopná vykonávat všechny biologické funkce a je schopná samostatného života

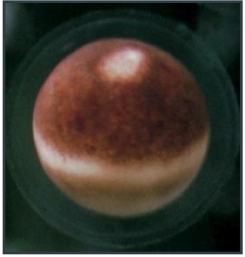
Geneticky příbuzní jedinci se sdružují **v populace.**

Soubor geneticky příbuzných populací tvoří **druh.**

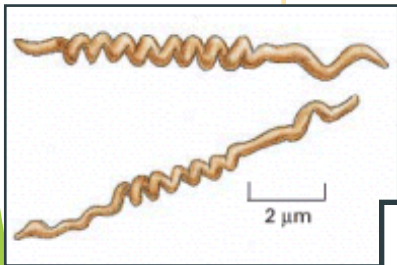
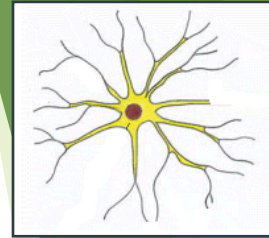
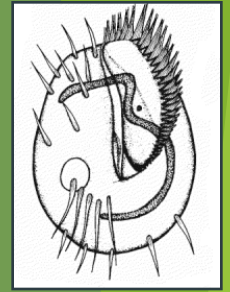
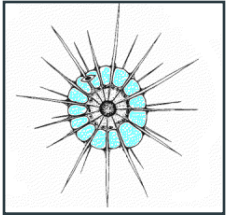
U pohlavně množících se organismů je společnou vlastností populací tvořících druh jejich schopnost křížit se a vytvářet plodné potomstvo.

1. úroveň: populační, klinická aplikace;
2. úroveň: buněčná, biologická;
3. úroveň: chemická

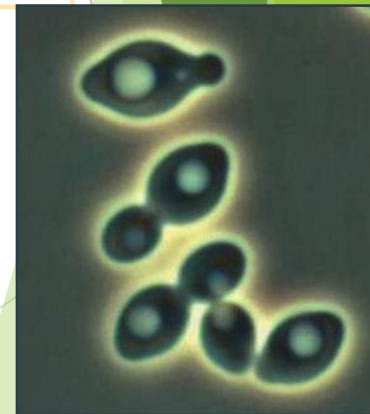




- možnost růstu, diferenciaci a reprodukce
- získávání energie z živin pro své životní potřeby
- aktivní udržování vnitřní uspořádanosti
- aktivní reakce na změny vnějších podmínek



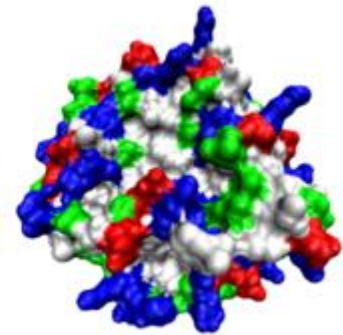
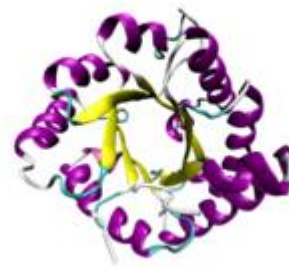
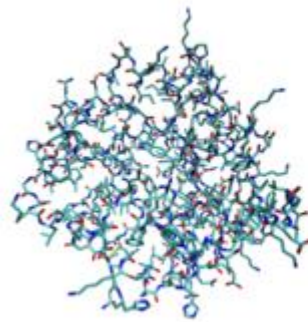
Všechny tyto životní projevy se realizují primárně na úrovni buněk



No, my začneme na začátku ...



... molekuly



Molekulární biologie a genetika

Molekulární biologie

- zabývá se studiem buněčných a biologických procesů na jejich molekulární úrovni
- Molekulární biologie se proto věnuje popisu biologických makromolekul a jejich vzájemným funkčním vztahům.
- DNA, RNA, bílkoviny
- integruje ve svém přístupu hlediska biologická, chemická, fyzikální i genetická

Molekulární genetika - usiluje o popsání genetických jevů na molekulární úrovni

Ústřední (centrální) dogma :



Do genetiky je schovaná celá řada oborů a celá řada na ni navazuje nebo se kryje:

Cytologie - též buněčná biologie

Cytogenetika - nauka, která zkoumá DNA na chromozomální úrovni na základě molekulárně genetických principů

Klinická genetika

- neboli lékařská genetika je samostatný medicínský obor
- aplikuje získané poznatky do současné medicínské praxe.
- obor preventivně a diagnosticky zaměřený
- do budoucna se dá očekávat, že přinese i léčebné možnosti

• imunogenetika, onkogenetika, populační genetika, genetika rostlin (bakterií, virů...), evoluční genetika

Nukleové kyseliny

Funkce

Uchovávání a přenos (během dělení buněk) genetické informace
Určují „program“ buňky a nepřímo i celého organismu

Stavba

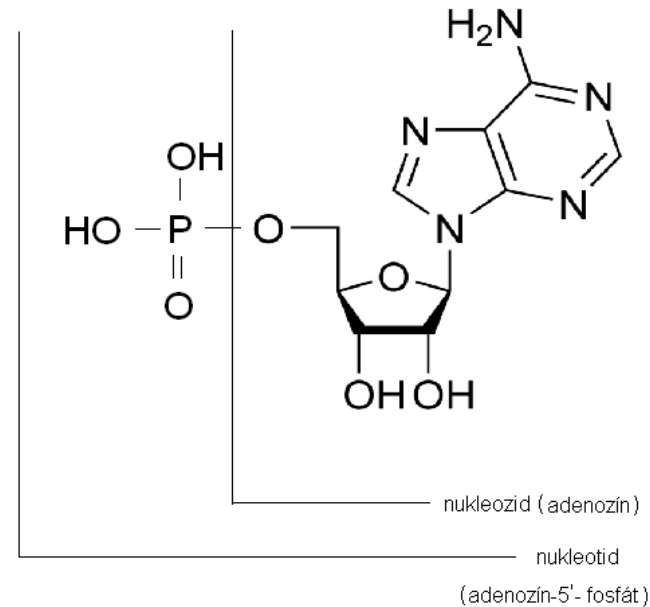
řetězec – polymer nukleotidů vzájemně spojených
(tisíce až milion nukleotidů)

DNA=deoxyribonukleová kyselina

RNA=ribonukleové kyselina

Nukleotid – jednotkou nukleových kyselin - 4 druhy

Cukr + báze + zbytek kys. fosforečné



Nukleotid

5 uhlíkatý cukr (pentóza)

2-deoxy-D-ribóza (DNA) /D-ribóza (RNA)

Fosfát (zbytek kyseliny fosforečné) HPO_3

Báze – 4 druhy

Nukleosid

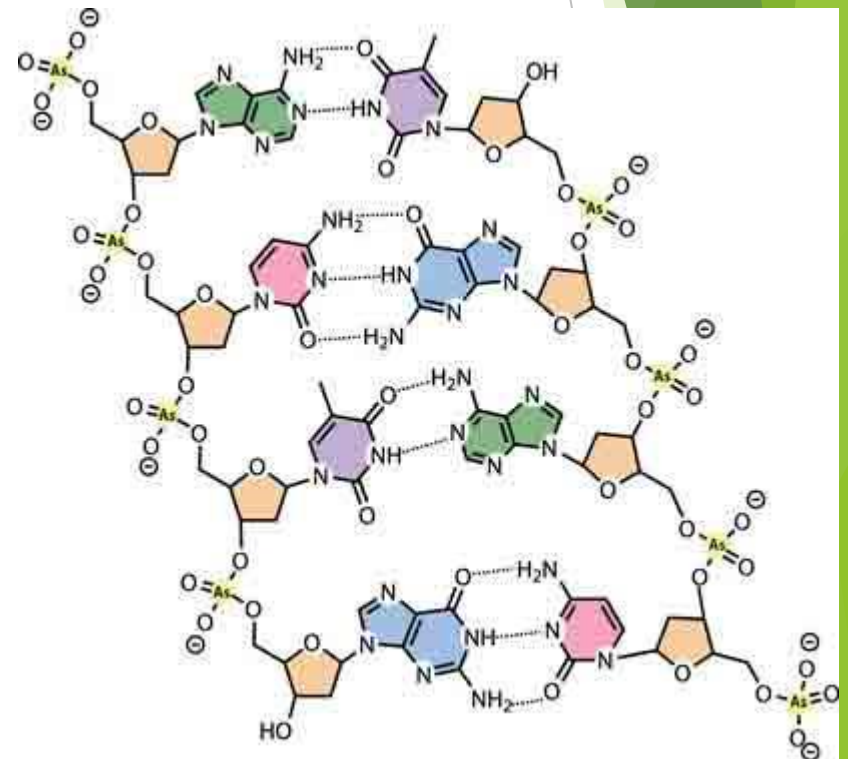
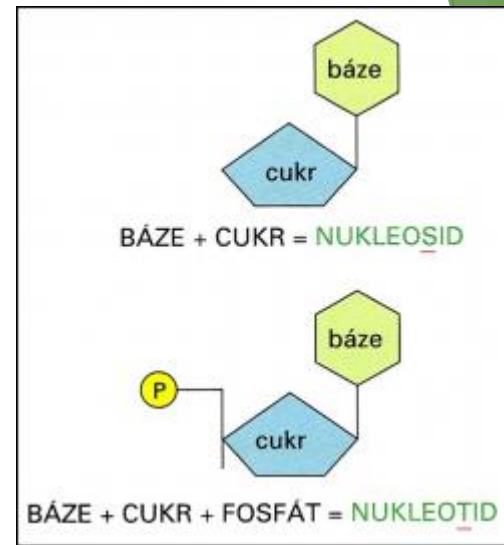
5 uhlíkatý cukr (pentóza)

2-deoxy-D-ribóza (DNA)/D-ribóza (RNA)

Báze – 4 druhy

Spojení horizontální: vodíkové můstky

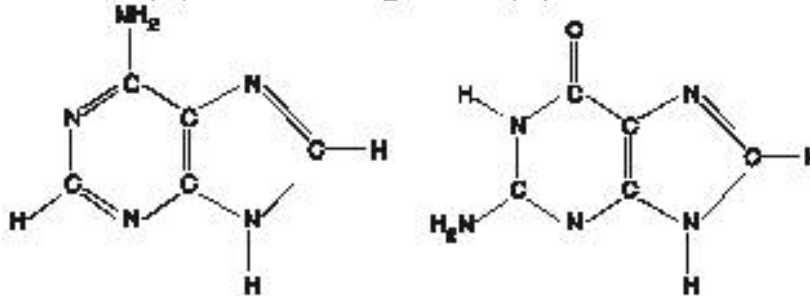
Spojení vertikální: fosfodiesterové vazby



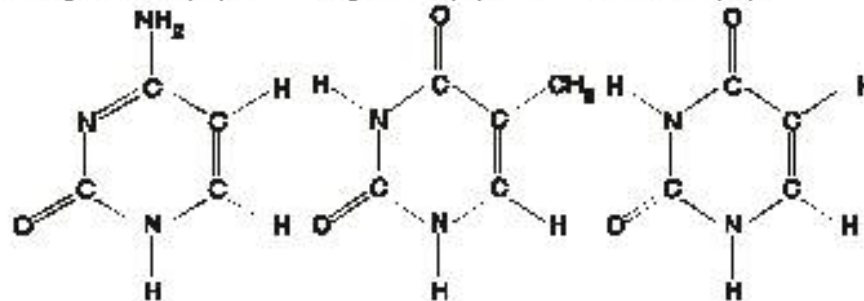
Dusíkaté báze - párování

| DNA | RNA |
|-----|-----|
| A-T | A-U |
| C-G | C-G |

- purinové – **adenin (A)** a **guanin (G)**



- pyrimidinové – **cytosin (C)**, **thymin (T)** a **uracil (U)**

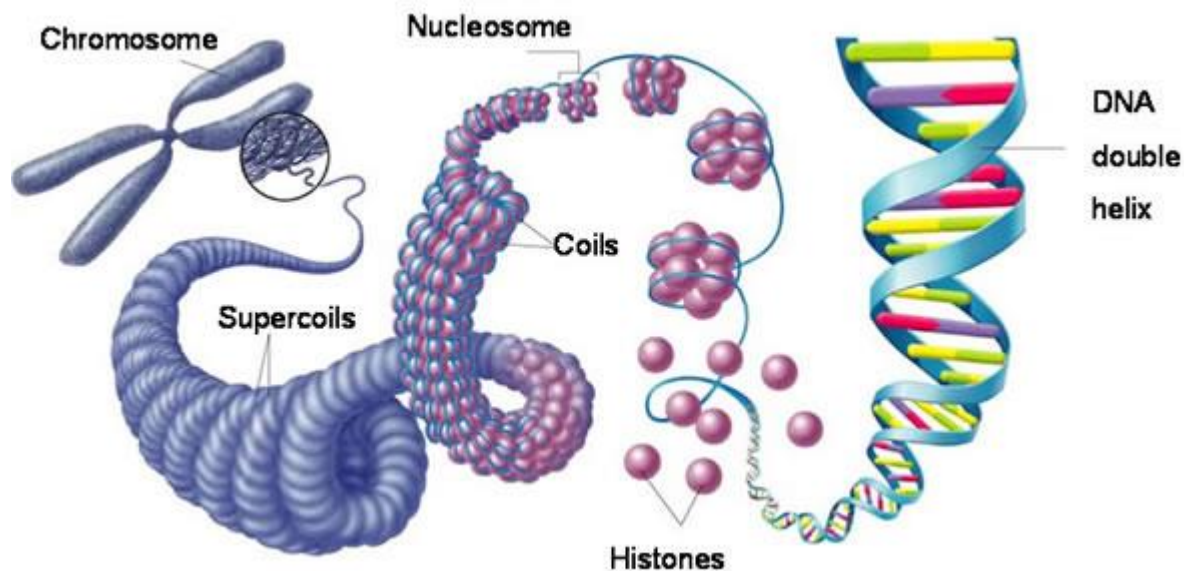
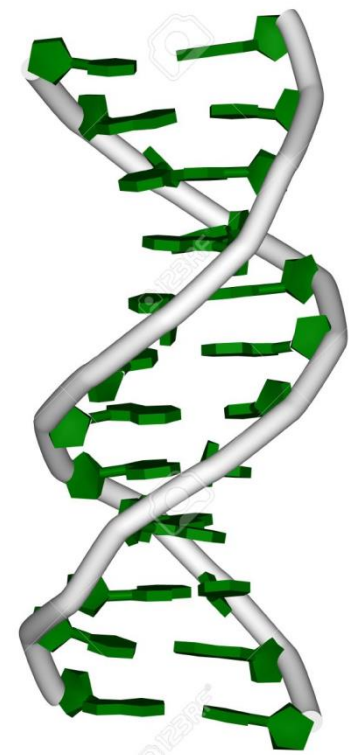


DNA - deoxyribonukleová kyselina

Skládá se ze 2 vláken - řetězců („double helix“)
- komplementární a antiparalelní

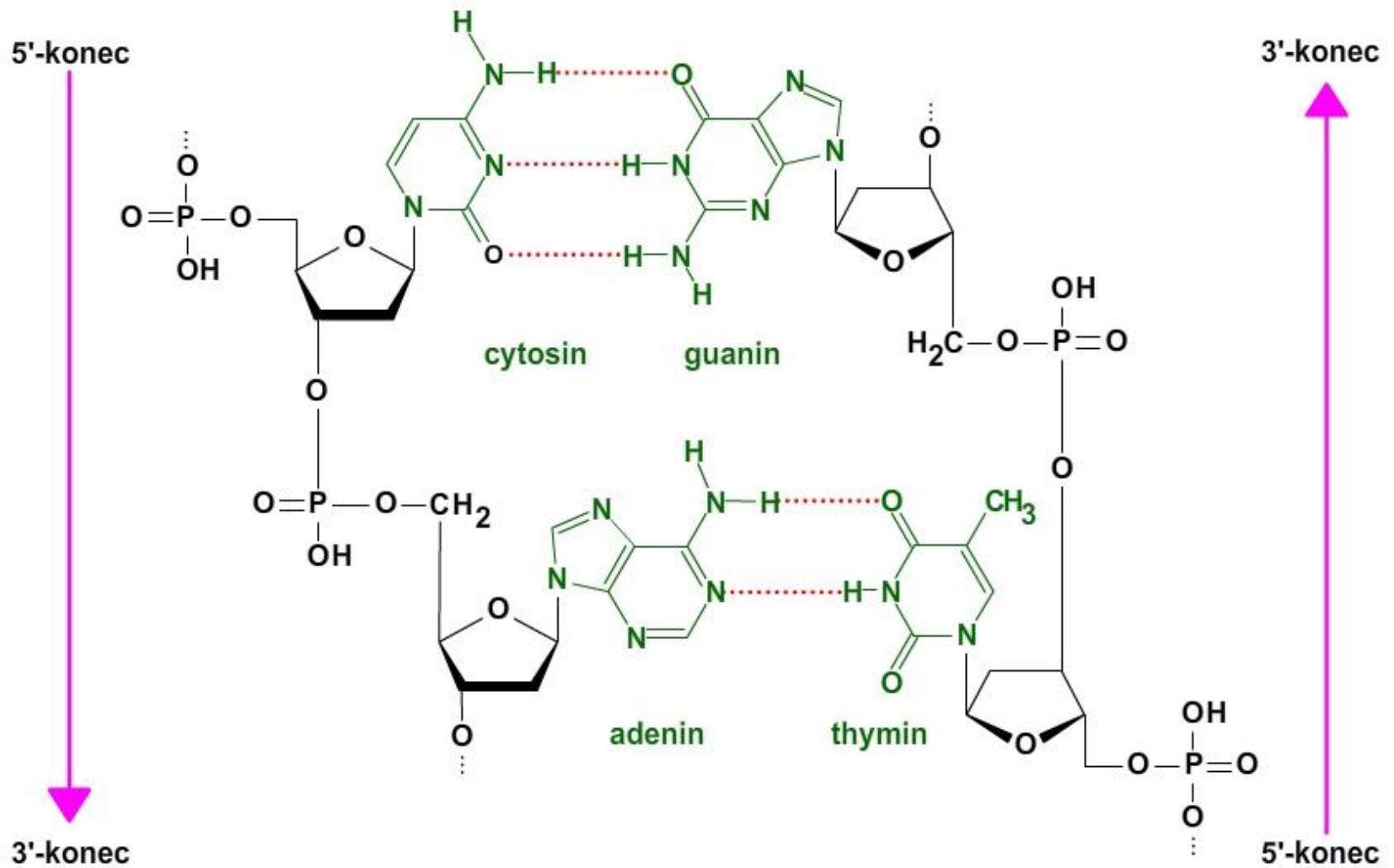
Řetězce se otáčí proti sobě a vytvářejí dvoušroubovici
Spojení prostřednictvím vodíkových můstků v místě bází

Stabilní (neopouští prostor buněčného jádra)



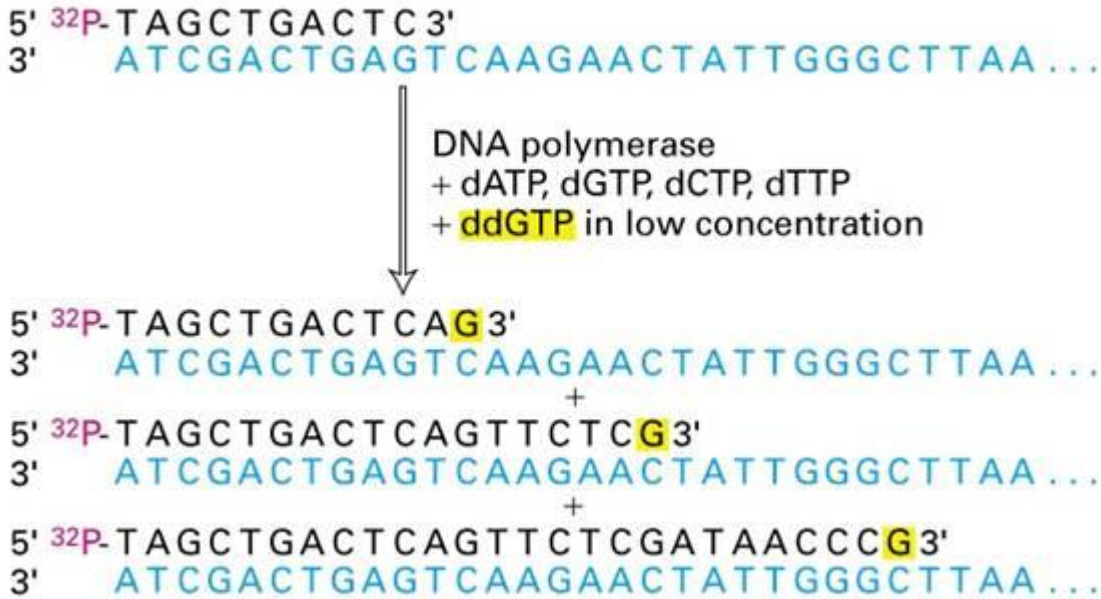
Antiparalelní řetězce DNA a komplementarita bází

Komplementarita bází - DNA



Gen

(b)



**Sled nukleotidů (bází) v sobě uchovává
genetickou informaci.**

Různým sledem nukleotidů lze dosáhnout velkého počtu kombinací.

CCCTGGGAGCCACACACCTAGGGTTGGCCA
ATCTACTCCCAGGACAGGGAGGGCAGGAG
CCAGGGCTGGCATAAAAAGTCAGGGCAGAG
CCATCTATTGCTTACATTTGCTTCTGACAC
AACTGTGTCTACTAGCAACTCAAACAGACA
CCATGGTGCCACTGACTCCTGAGGAGAAGT
CTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGTGA
ACGTGGATGAAGTTGGTGGTGAGGCCCTGG
GCAGCTTGGTATCAAGGTTACAAGCAGGT
TTAAGGAGACCAATAGAACTGGGCATGTG
GAGACAGAGAAGACTCTTGGGTTTCTGATA
GGCACTGACTCTCTGCTATTTGGTCTAT
TTCCACCCTTAGGCTGCTGGTGTCTAC
CCTTGGACCCAGAGGTTCTTTGAGTCCCTT
GGGGATCTGTCCACTCCTGATGCTGTATG
GGCAACCCCTAAGGTGAAGGCTCATGGCAAG
AAAGTCTCGGTGCTTTAGTGAATGGCCTG
GCTCACTGGACAACCTCAAGGGCACCCTT
GCCCACTGAGTGAGCTGCATCTGACAAAG
CTGCACCTGGATCCTGAGAACTCAGGGTG
AGTCTATGGGACCCCTGATGTTTTCTTCC
CCTTCTTTCTATGGTTAAGTTCATGTGAT
AGGAAGGGGAGAAGTAAACAGGTACAGTTT
AGAATGGGAACAGAGCAATGATTCATCA
GTGTGAAGCTCAGGATCGTTTATGTTTC
TTTTATTTGCTGTTTATAAATTTGTTTC
TTTTGTTAATTTCTGCTTCTTTTTTTT
CTTCTCCGAATTTTACTATTATACTTAA
TGCCTTAACATTTGTATAACAAAAGGAAA
TATCTCTGAGATACATTAACTAACTAAAA
AAAACTTACACAGTCTGCCTAGTACATT
ACTATTTGGAATATATGTGTGCTTATTTGC
ATATTCATAATCTCCCTACTTTATTTCTT
TTATTTTAAATGATACATAATCATATAC
ATATTTATGGGTTAAAGTGAATGTTTAA
TATGTATACACATATTGACCAATCAGGGT
AATTTGCATTTGTAATTTAAAAAATGCT
TTCTTCTTTAATAATACTTTTTGTTTATC
TTATTTCTAATACTTTCCCTAATCTTTTC
TTTCAGGGCAATAATGATACAATGATCAT
GCCTCTTTGCACCATTCTAAGAAATAACAG
TGATAATTTCTGGGTAAAGCAATAGCAAT
ATTTCTGCATATAAATATTTCTGCATATAA
ATTTGTAACATGATAAGAGGTTTATATTTG
CTAATAGCAGCTACAATCCAGCTACCAATC
TGCTTTTATTTATGGTTGGGATAAGGCTG
GATTATTTCTGAGTCCAAGCTAGGCCCTTT
GCTAATCATGTTTATACCTCTTATCTTCT
CCCACAGCTCCTGGGCAAGTGTGGTCTG
TGTGCTGGCCCATCACTTTGGCAAAGAATT
CACCCACCAGTGCAGGCTGCATCAGAA
AGTGGTGGCTGGTGGCTAATGCCCTGGC
CCACAAGTATCACTAAGCTCGCTTCTTGC
TGTCCAATTTCTATTAAGGTTCTTTGTT
CCCTAAGTCCACTACTTAACTGGGGATA
TTATGAAGGGCCTTGGACATCTGGATCTG
CCTAATAAAAAACATTTAATTTTCAATGCAA
TGATGATTTAATTTATTTCTGAATATTT
ACTAAAAAGGGAAATGGGAGGTCAGTGA
TTTAAACATAAAGAAATGATGAGCTGTTT
AAACCTTGGGAAATACACTATATCTTAAA
CTCCATGAAGAAGGTGAGGCTGCAACCCAG
CTAATGCACATGGCAACAGCCCTGATGC
CTATGCCTTATTCATCCCTCAGAAAAGGAT
TCTTGTAGAGGCTTGATTTGCAAGTTAAAG
TTTTGCTATGCTGATTTTACATTAATCTAT
TGTTTTAGCTGTCTCATGAATGCTTTTC

RNA - ribonukleová kyselina

Funkce

je prostředníkem realizace (expres) informací uložených v DNA
=proteosyntéza=syntéza bílkovin

Stavba

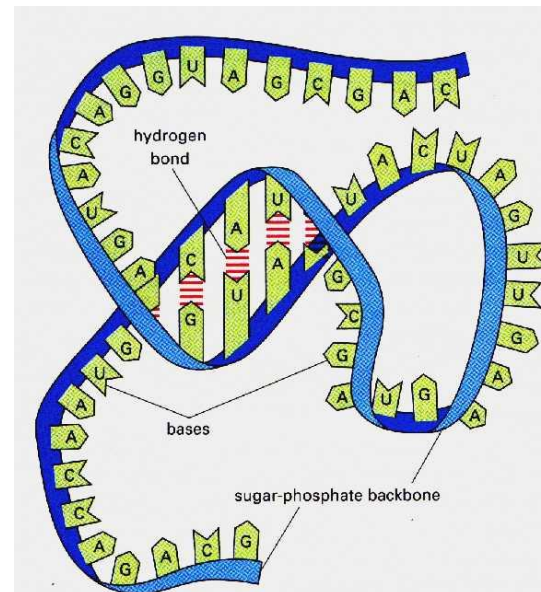
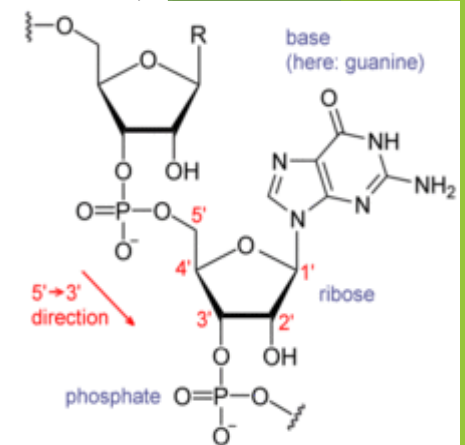
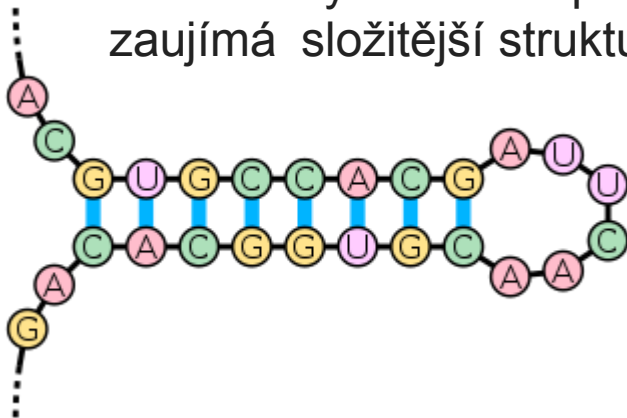
řetězec – polymer nukleotidů vzájemně spojených

5 uhlíkatý cukr (pentóza): **D-ribóza**

Fosfát (zbytek kyseliny fosforečné) HPO_3

Báze – 4 druhy – A, U, C, G

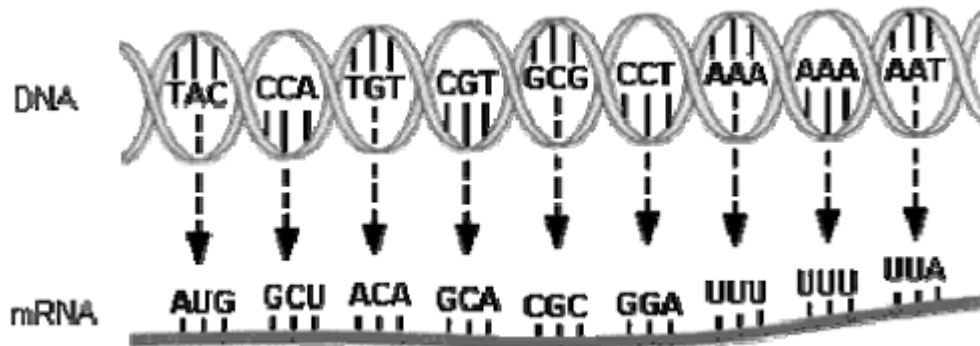
- na rozdíl od DNA obvykle jednovláknová
- často ovšem díky vnitřnímu párování zaujímá složitější strukturu



Druhy RNA

m-RNA

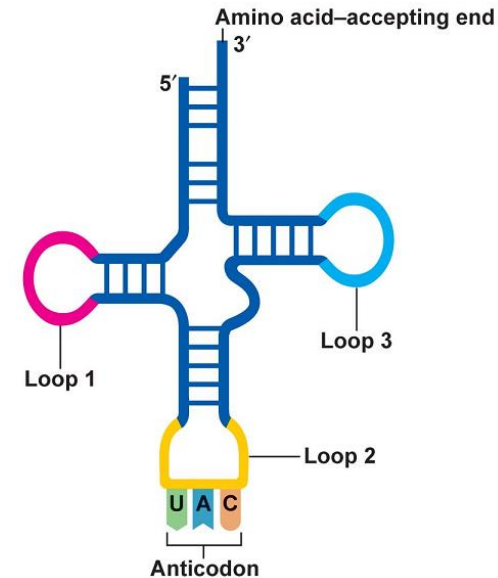
- ▶ Messenger RNA, informační RNA, mediátorová RNA;
- ▶ přenáší dědičnou informaci, která je uložena v genu a kóduje přesné pořadí AMK v bílkovině;
- ▶ vzniká přepisem (transkripcí) z DNA a následným sestřihem (splicing);
- ▶ z jádra je transportována do cytoplazmy, kde se ve spojení s ribosomy účastní syntézy bílkovin (translace)



Druhy RNA

t-RNA

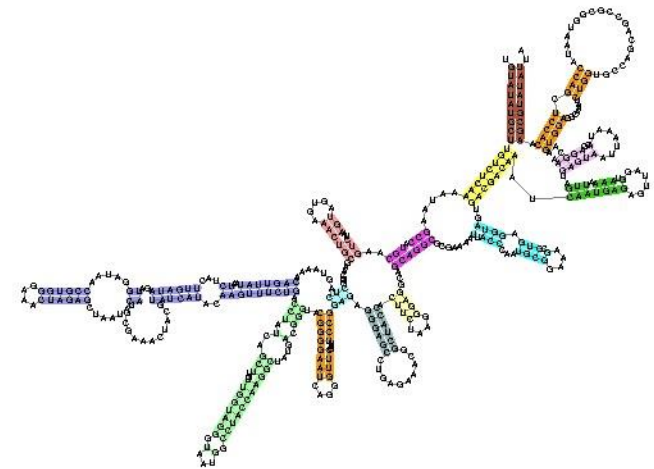
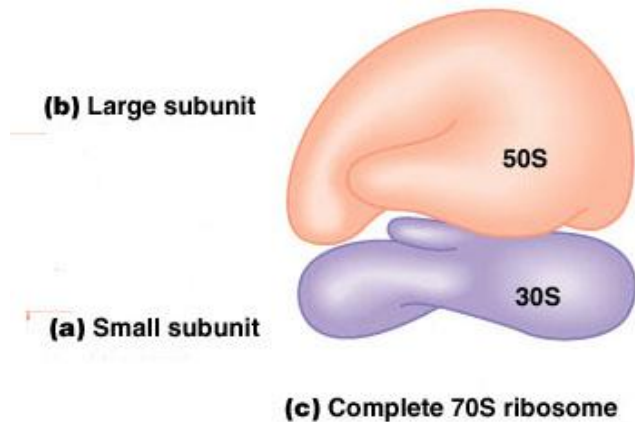
- Transferová RNA;
- přináší aminokyseliny na správné místo vznikajícího polypeptidu – na proteosyntetický aparát buňky
- za klasické schéma molekuly tRNA je považován „trojlístek jetele“;
- na konci CCA 3' je navázána esterovou vazbou přenášená AMK.
- vzniká transkripcí polymerasou III genů roztroušených na různých místech genomu;
- primární transkript je upraven sestřihem, kdy jsou odstraněny introny;

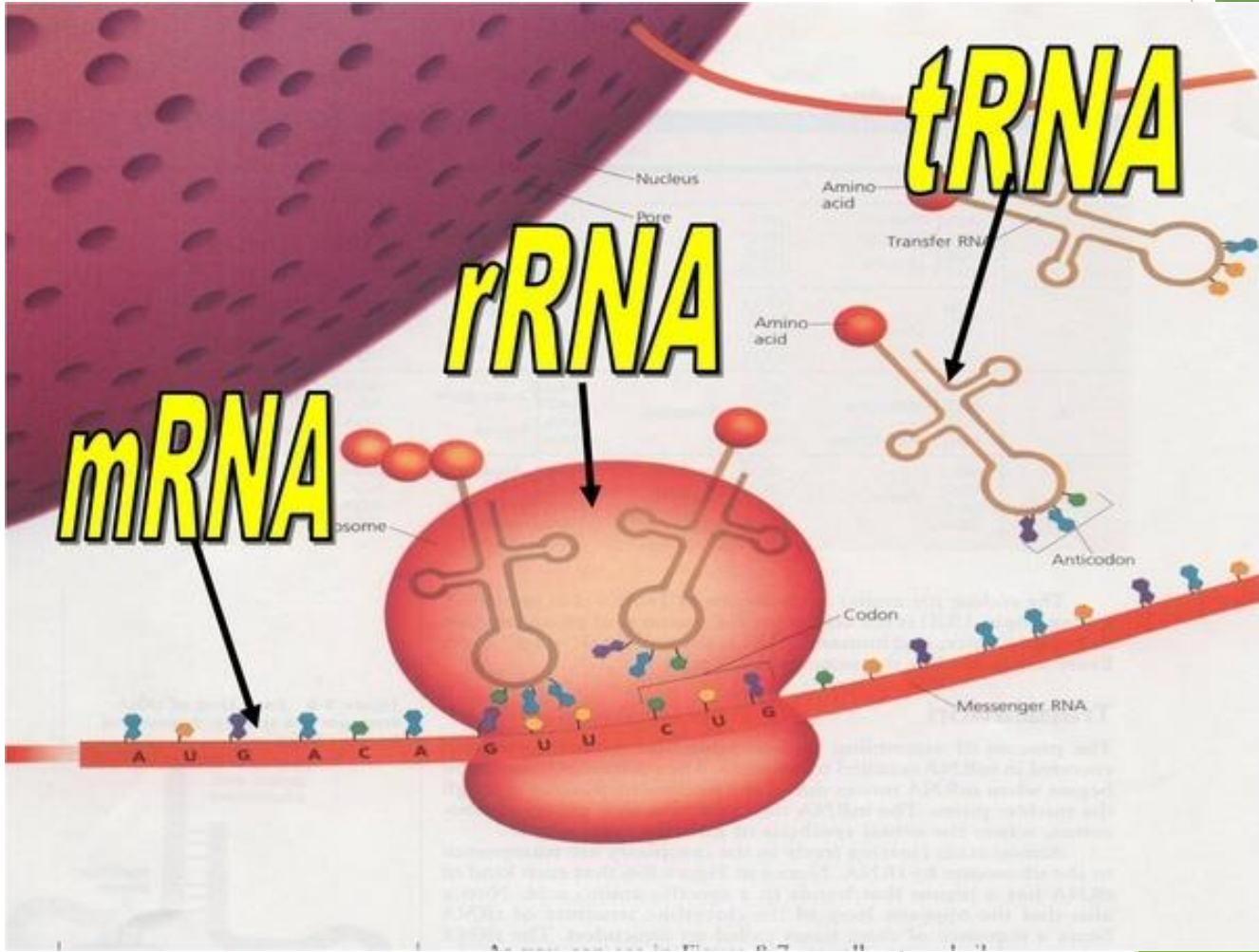


Druhy RNA

r-RNA

- Ribozomová RNA;
- spolu se specifickými bílkovinami se podílí na tvorbě ribozomu
- pravěpodobně zodpovědná za funkci ribozomu - proteosyntéza
- jednovláknitá i dvoušroubovice
- vzniká v jadérku podle zvláštního předpisu rDNA

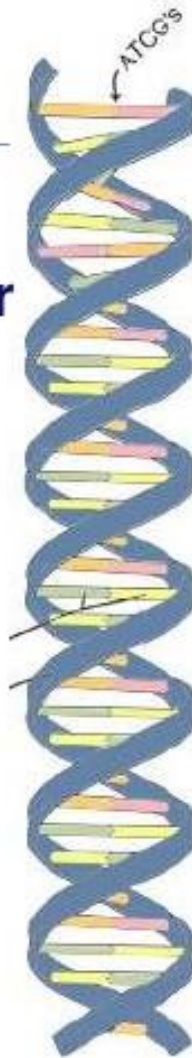




DNA vs. RNA

DNNA

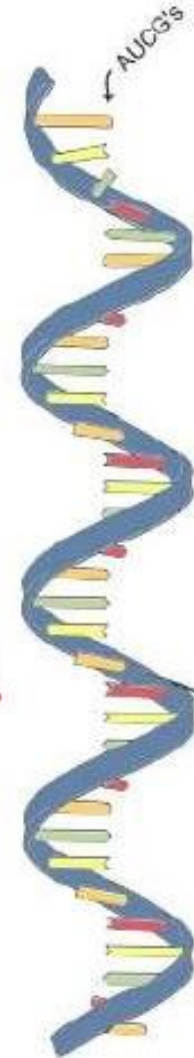
- deoxyribose sugar
- nitrogen bases
 - ◆ G, C, A, T
 - ◆ T : A
 - ◆ C : G
- double stranded



DNA

RNNA

- ribose sugar
- nitrogen bases
 - ◆ G, C, A, U
 - ◆ U : A
 - ◆ C : G
- single stranded



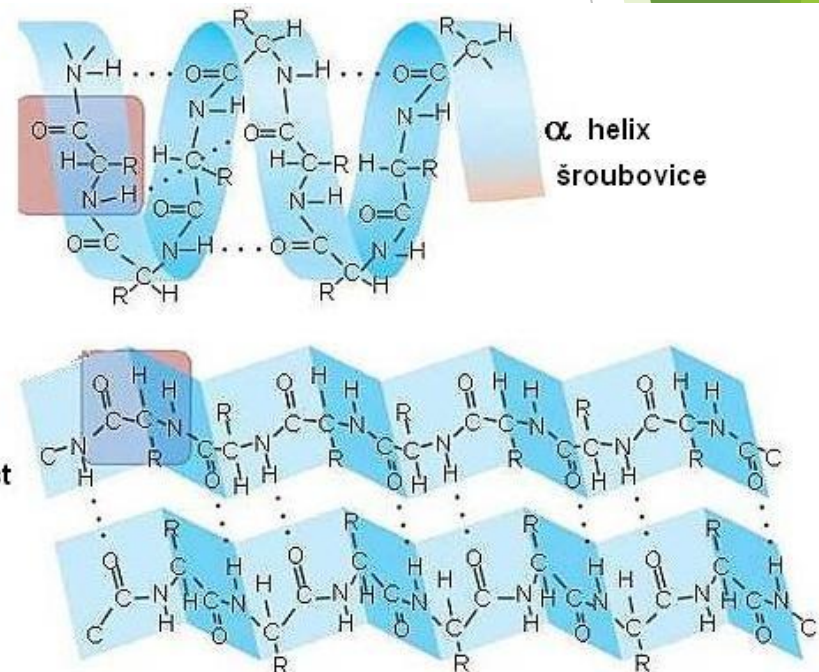
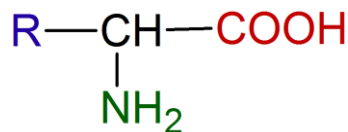
RNA

Polysacharidy a lipidy ... stavební a zásobní funkci

Bílkoviny (proteiny) ... univerzální, mohou mít funkci:

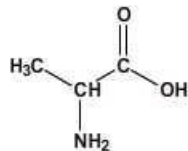
stavební, zásobní, biochemickou (enzymy), transportní, pohybovou, kontrolní, signální,...

.... skládají se z AK (aminokyselin)
spojených peptidickou vazbou

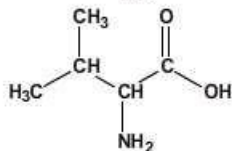


Přehled základních aminokyselin

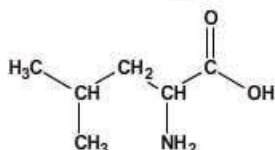
alanin (Ala)



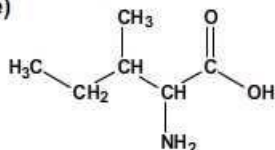
valin (Val)



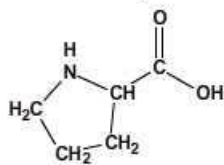
leucin (Leu)



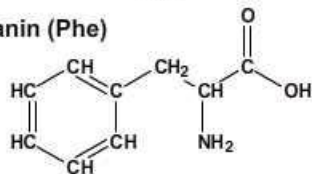
isoleucin (Ile)



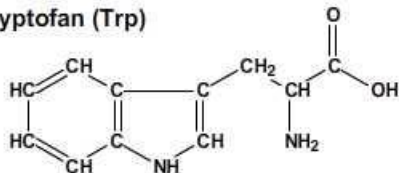
prolin (Pro)



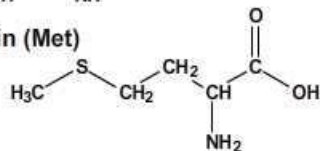
phenylalanin (Phe)



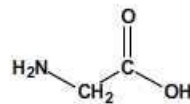
tryptofan (Trp)



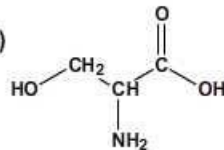
methionin (Met)



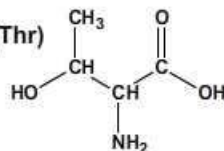
glycin (Gly)



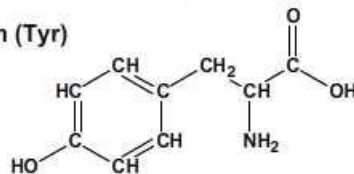
serin (Ser)



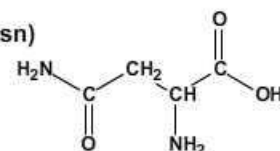
threonin (Thr)



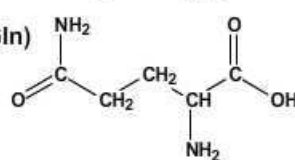
tyrosin (Tyr)



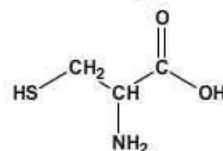
asparagin (Asn)



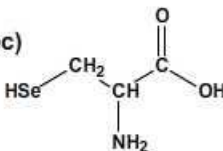
glutamin (Gln)



cystein (Cys)



selenocystein (Sec)



neutrální s nepolárním postranním řetězcem

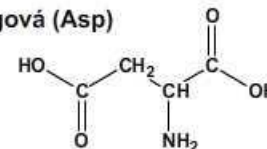
neutrální s polárním postranním řetězcem

kyselé

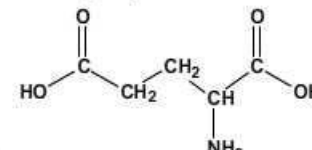
zásadité

esenciální

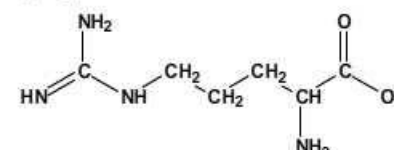
kyselina asparagová (Asp)



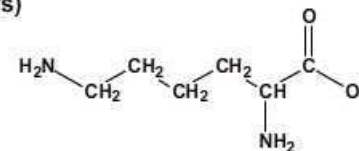
kyselina glutamová (Glu)



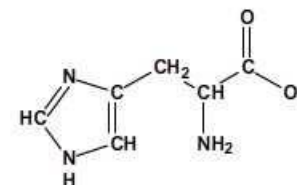
arginin (Arg)



lysin (Lys)



histidin (His)



Specifický vztah mezi strukturou a funkcí:

posloupnost aminokyselin \Rightarrow struktura \Rightarrow funkce

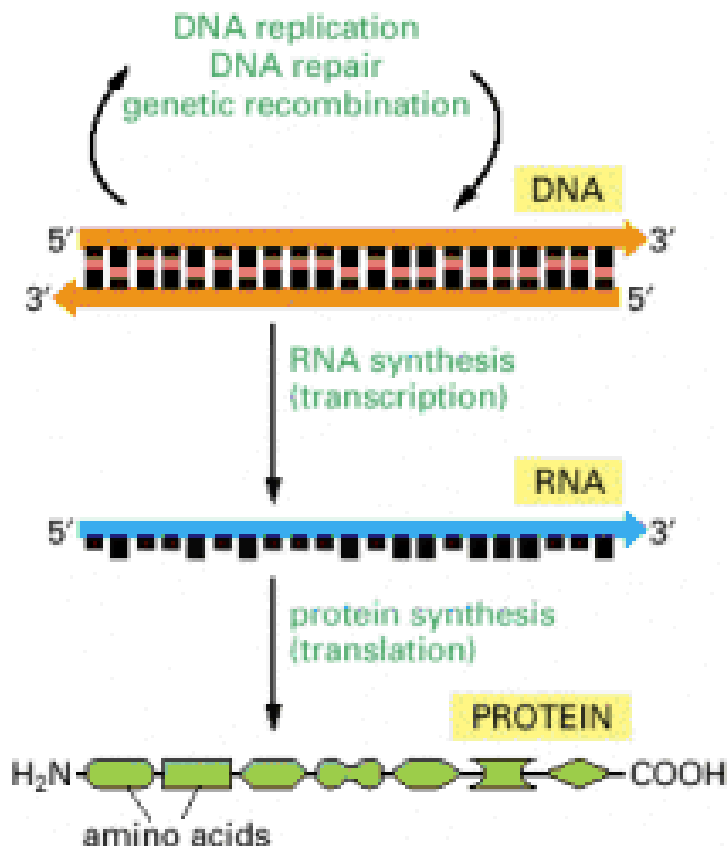
Kritická podmínka pro zachování životních pochodů buňky:

**mít možnost podle potřeby vytvořit protein
pro zabezpečení dané funkce**

Centrální dogma molekulární biologie

Přenos genetické informace v živých organismech vždy

DNA → RNA → protein



Klíčová slova:

Nukleosid, nukleotid, skladba a fce NK, báze,
párování bazí, gen, genofond, genotyp, fenotyp,
genom