

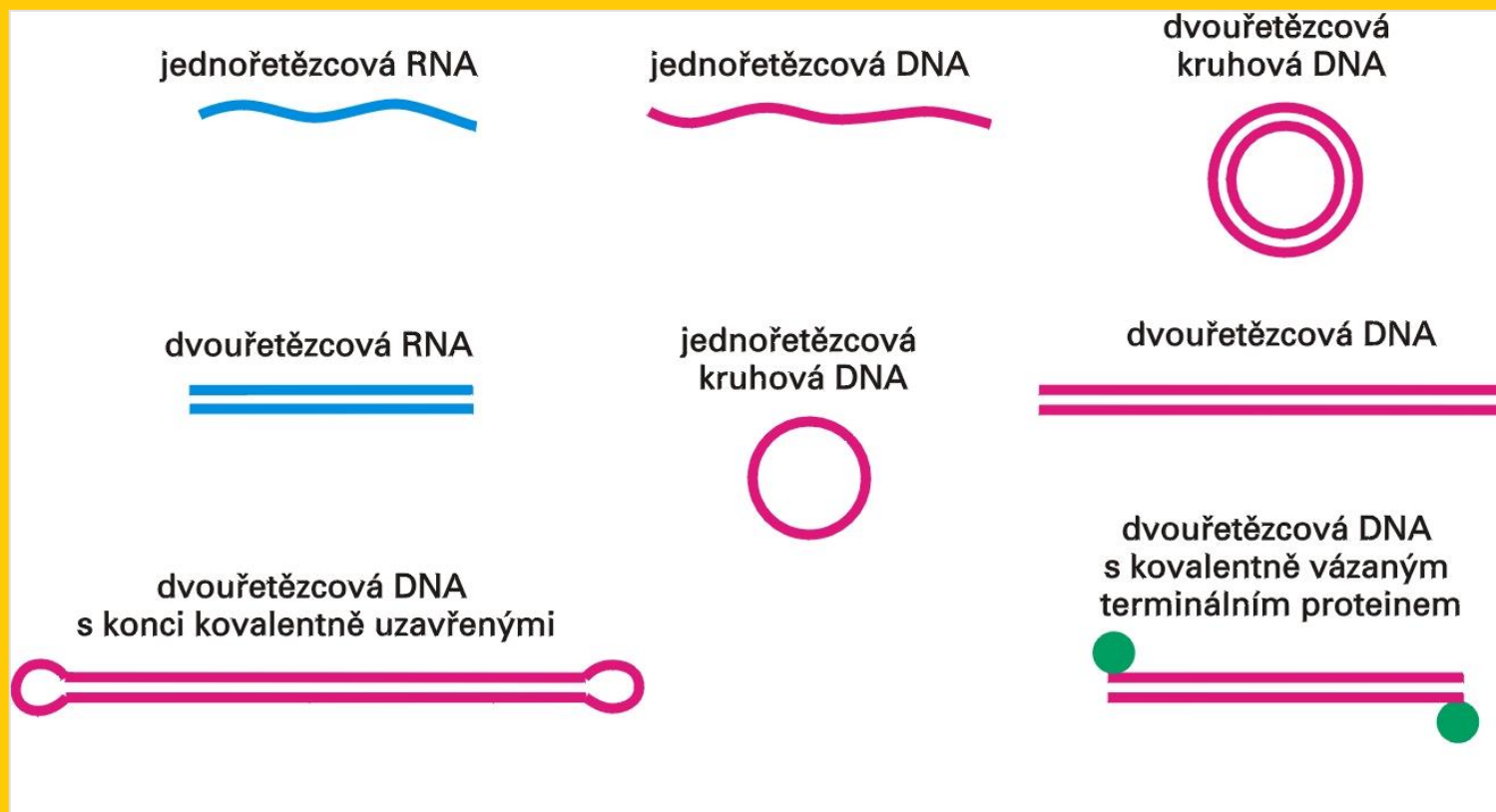
Cytogenetika

RNDr. Michaela Klementová, 2017/3

**... zkoumá dědičnost a proměnlivost
organismů na buněčné úrovni**

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 informace. Proces přispívá k variabilitě genotypu a fenotypu virů.

Genetická výbava prokaryot

- **bakteriální chromozóm – nukleoid** - základní rozměrná kružnicová molekula ds DNA
- Jádru bez membrány, chromozóm 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)
- **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 chromosomu. 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.

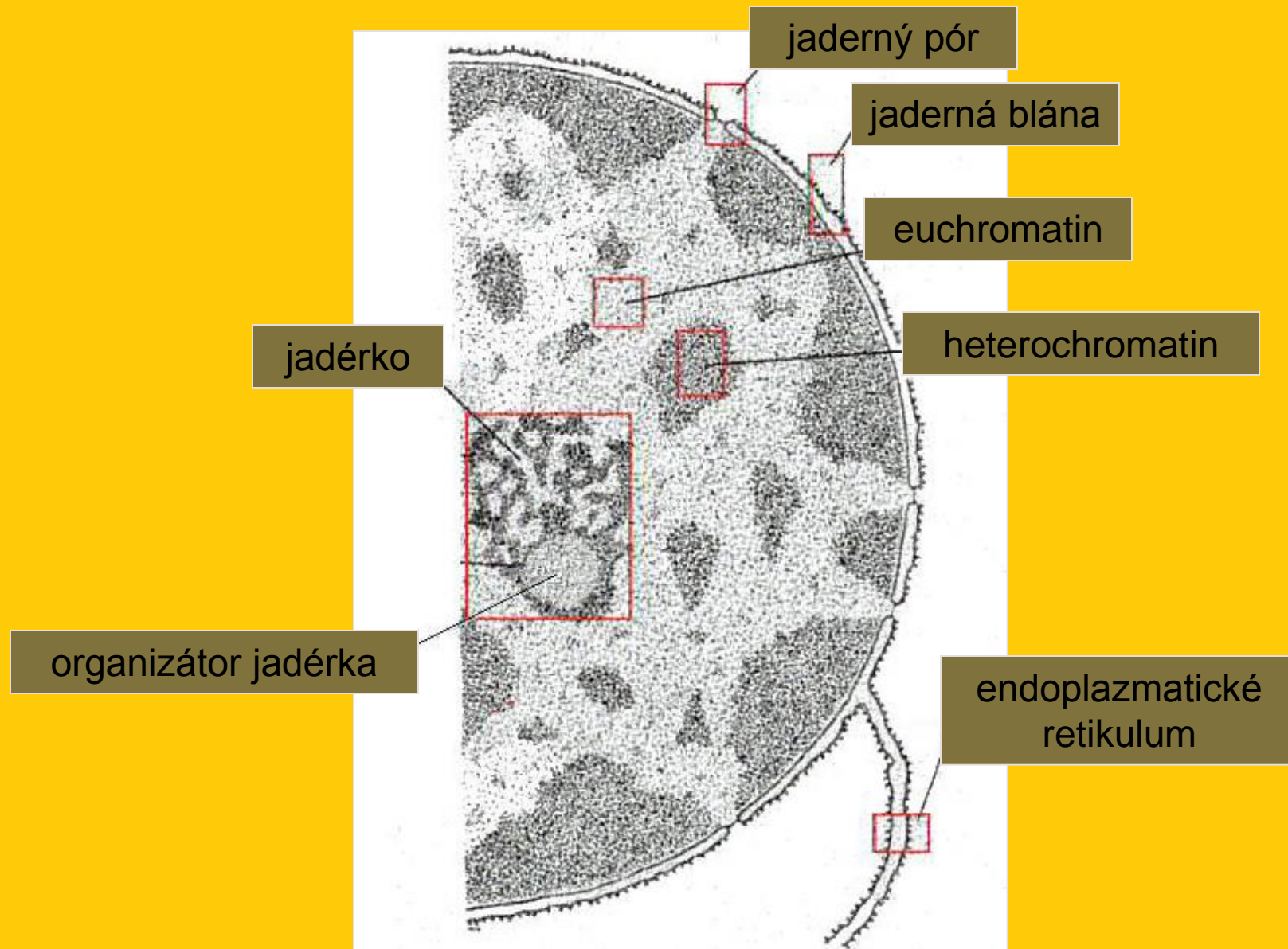
Organizace chromatinu je maximální při přípravě pro buněčné dělení, kdy jsou zformovány chromosomy. Při ostatních životních fázích buňky dochází k částečnému rozvolnění.



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

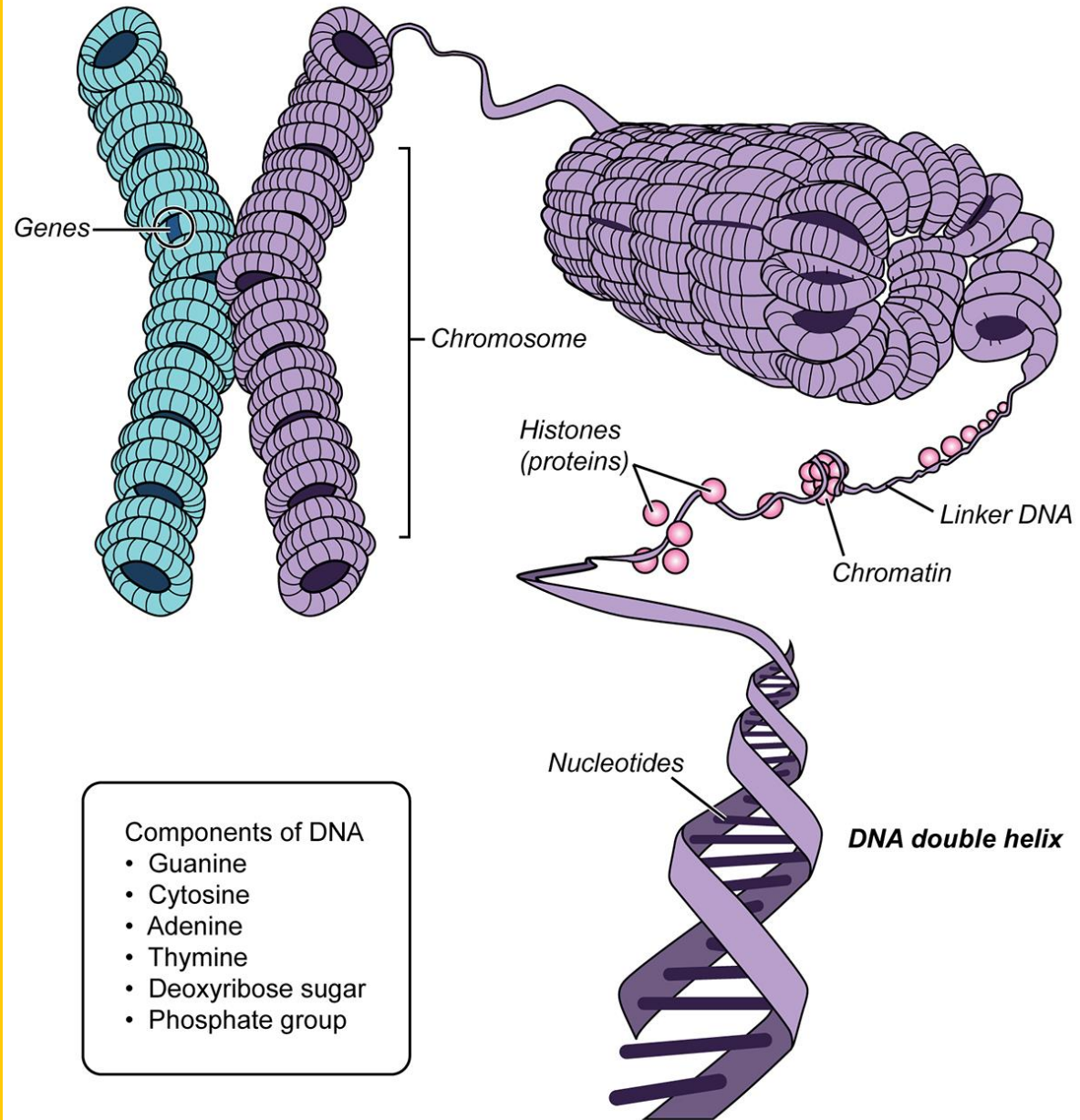
DNA všech 46 lidských chromosomů měří 2 metry (!!)

Mikroskopická struktura jádra



Organizace jaderného genomu

Chromosomes and DNA



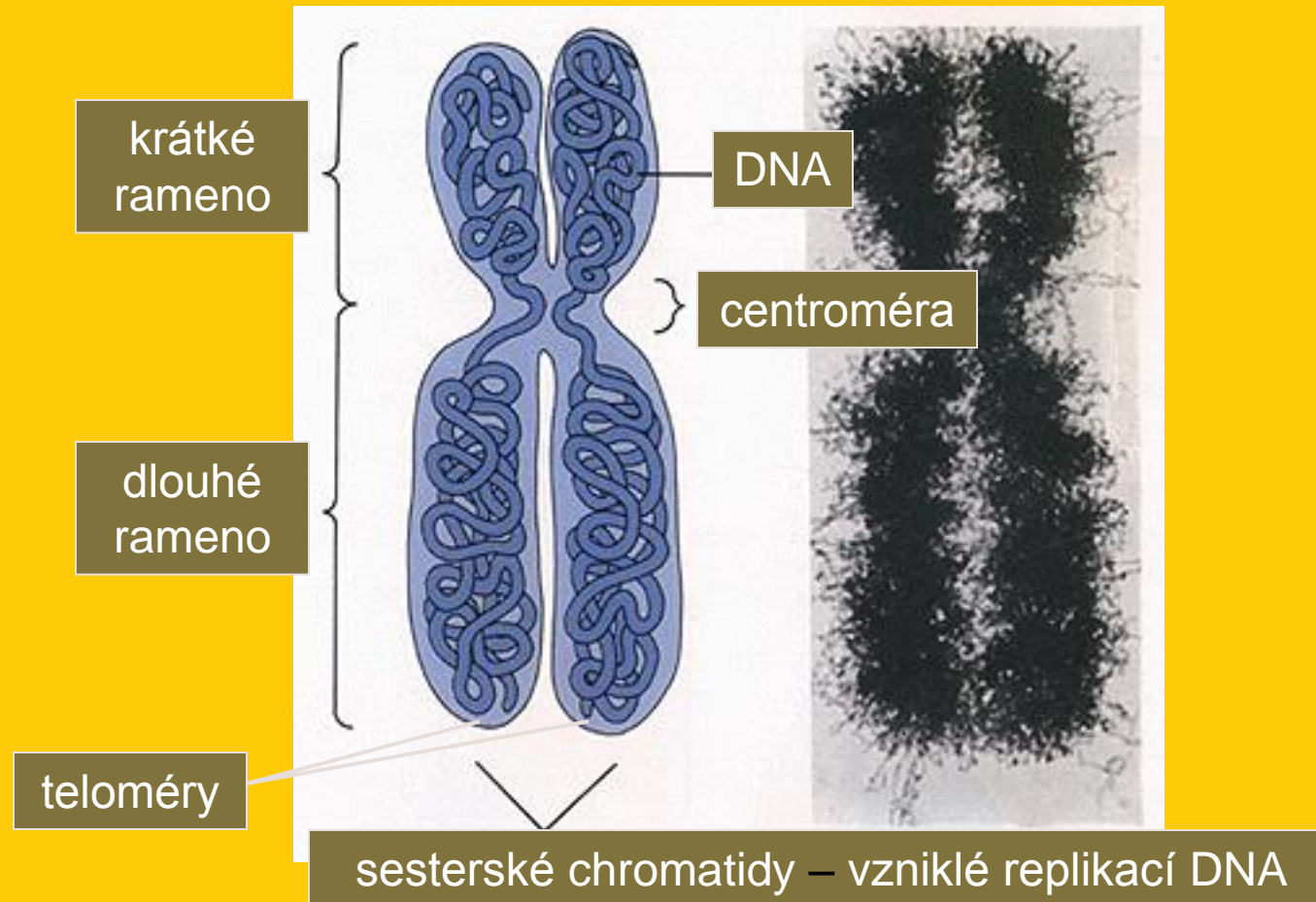
Components of DNA

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

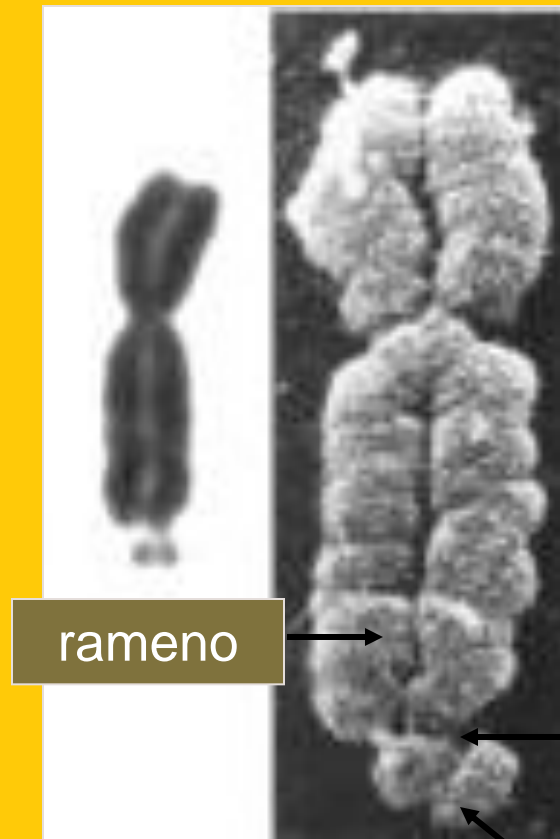
Chromosomy

- Pentlicovitý útvar
- Uprostřed se nalézá zúžení zvané centromera
- ovšem i interfázový chromosom 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 chromosomů své přesné místo v jádře a zabraňuje tak zamotání jednotlivých chromosomů

Popis chromozómu



Satelity chromozómů



satelit - přívěsek.

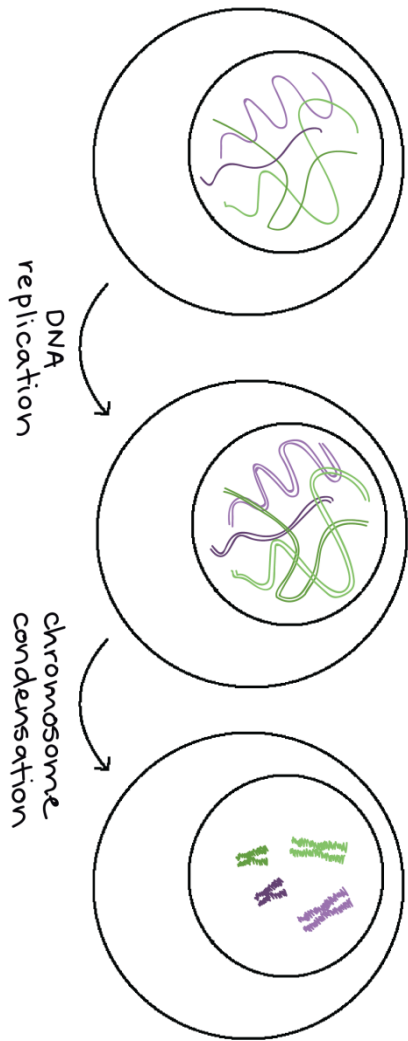
sekundární konstriktce - místo oddělující satelit

rameno

sekundární konstriktce

satelit

Kondenzace a dekondezace DNA

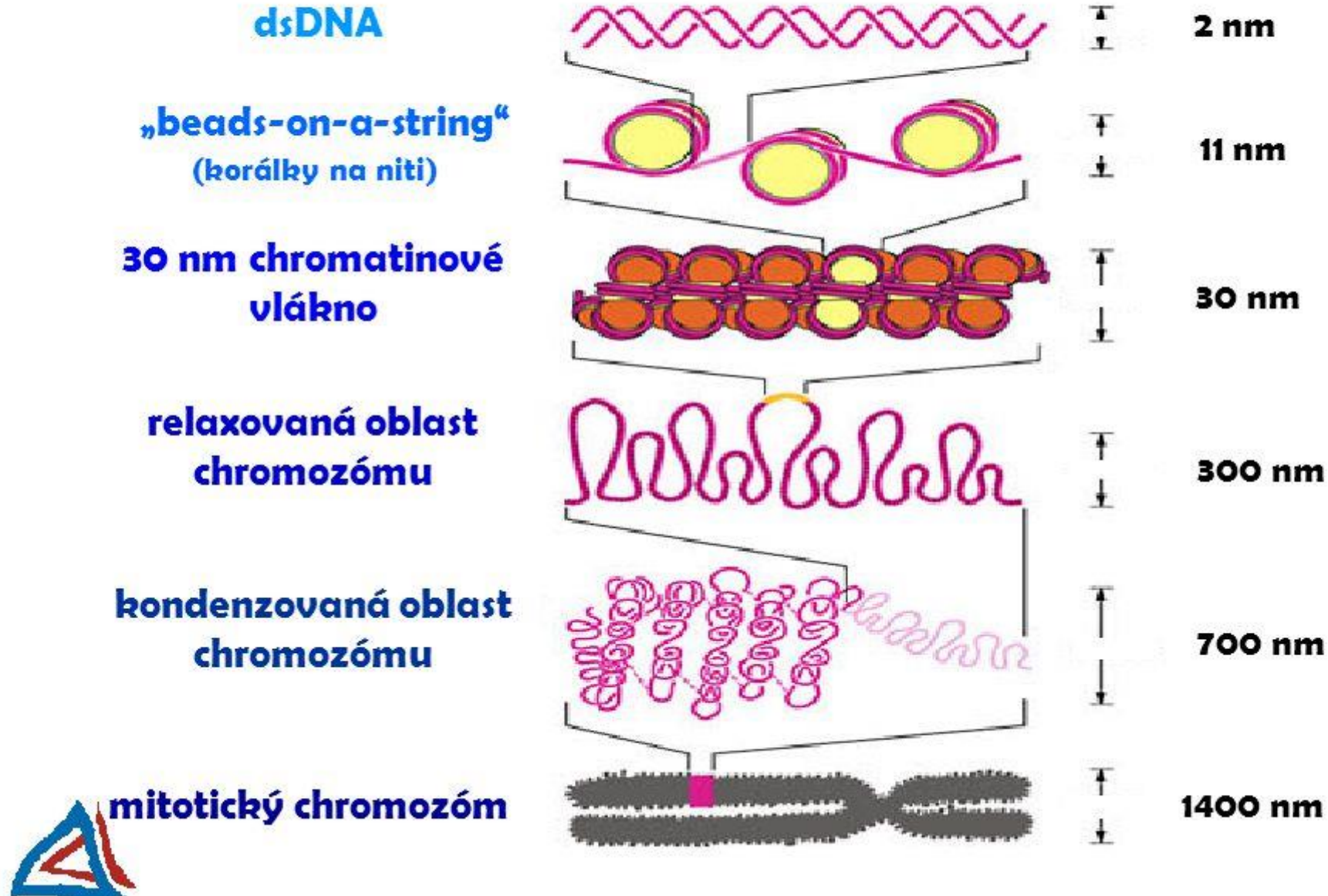


V jádrech buněk dochází ke střídání dvou stavů:

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**.

Spiralizace DNA

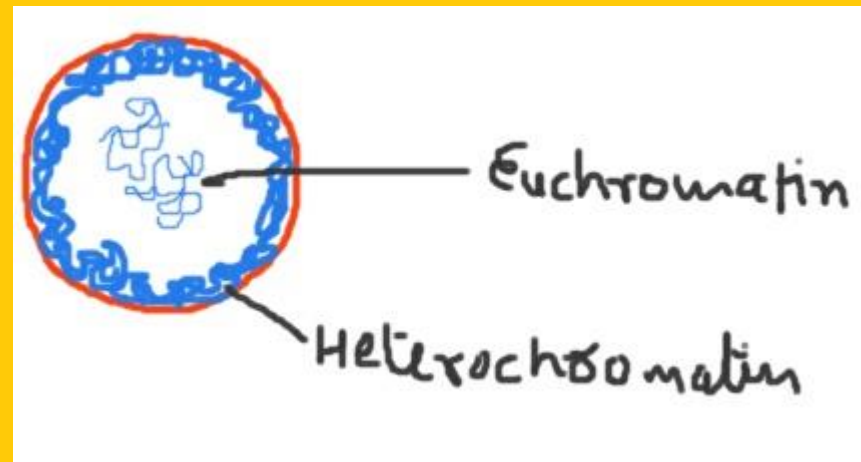


Chromatin

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

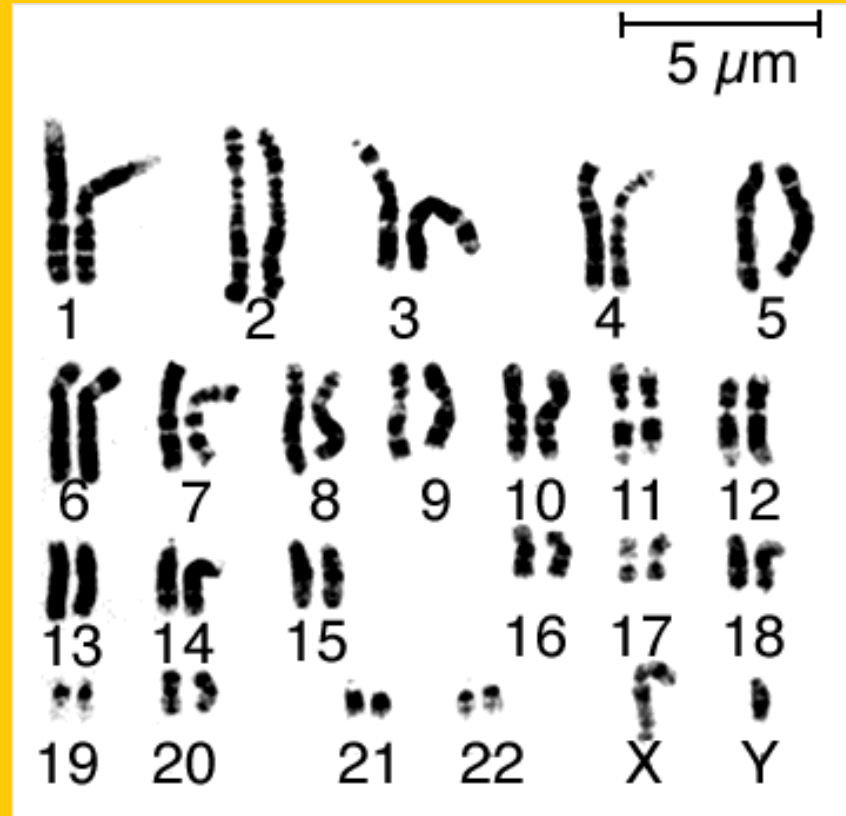
Každá rostlinná nebo živočišná buňka má přesně daný počet chromozomů:

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 chromosomu bude na témže místě rovněž gen ovlivňující barvu očí
- Každý znak je ale určen minimálně **dvěma alelami téhož genu**

Alela

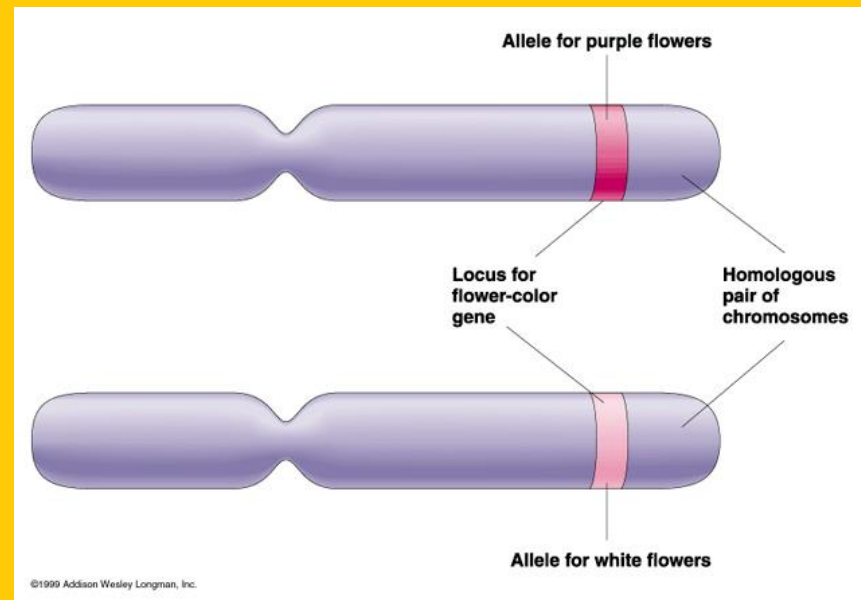
= je varianta genu na molekulární úrovni

➤ každá alela má nepatrný rozdíl v sekvenci nukleotidů

➤ fený se buď vyskytují v populaci ve dvou formách, tzn. že existují dvě odlišné alely daného genu nebo ve více formách – mnohotná alelie

➤ alela zajišťuje konkrétní fenotypový projev genu

➤ u jedince mohou na homologních jaderných chromozomech být přítomny pouze dvě alely



Karyotyp, autozomy a gonozomy

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

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

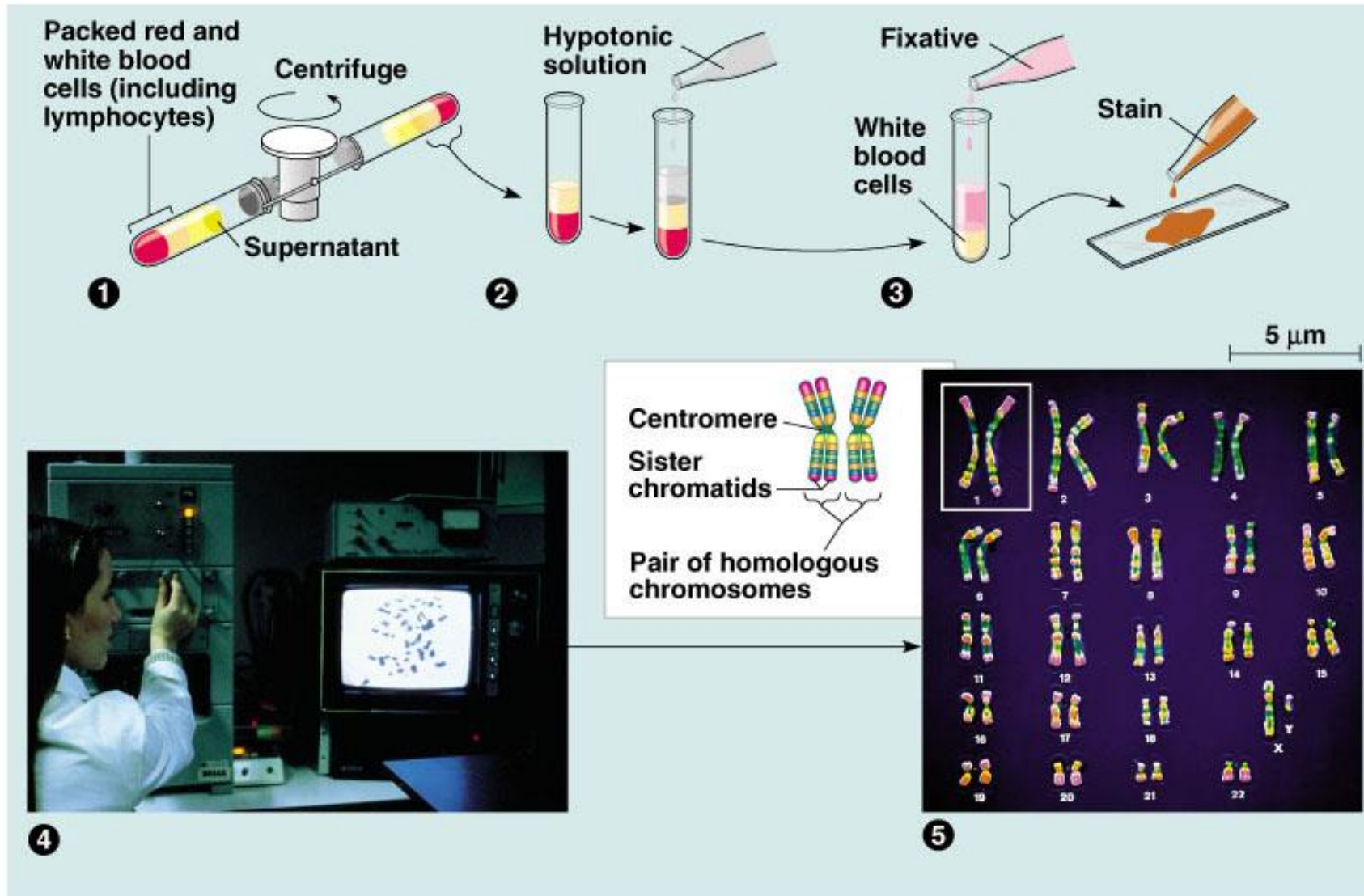
Lidské gamety (spermie a oocyty) obsahují pouze 23 chromosomů, hovoříme o haploidní buňce (n)

Karyotyp, autozómy a gonozómy

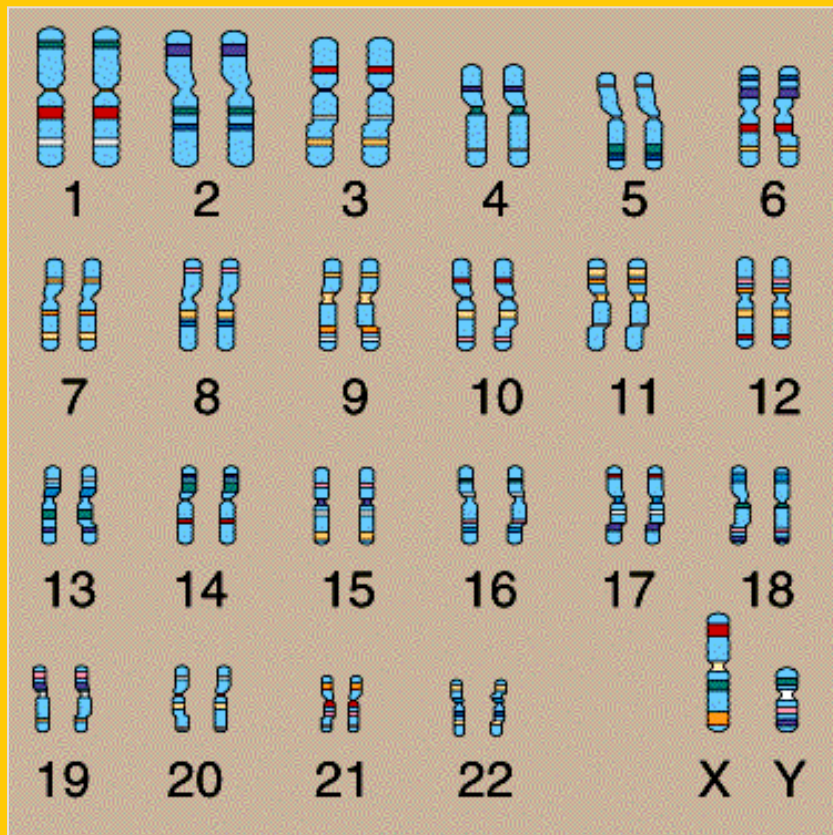
Gonozomy

- ženy mají dva homologické chromosomy označované písmenem X, píšeme tedy XX
- muži mají jeden chromosom typu X a druhý typu Y, píšeme XY
- jen malá část chromosomu Y je homologická s chromosomem X
- většina genů na chromosomu X nemá své protějšky na chromosomu Y
- většina genů na chromosomu Y nemá své protějšky na chromosomu 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

Odlišná 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 ribosomální proteiny atd.

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