

# Proteosynthesis

- Proteo – bielkovina
- Synthesis – tvorba } Tvorba bielkovín

- Pozostáva z 2 procesov:

## 1. Transkripcia

- prepis genetickej informácie z DNA do mRNA (mediátorova RNA)
- prebieha v jadre/cytoplazme ( + v organelách obsahujúcich DNA – mitochondrie a chloroplasty)
- rozvinutie DNA zabezpečí RNA polymeráza
- k rozvinutému úseku sa za účinku RNA polymerázy vytvorí mRNA slúžiaca ako matrica alebo vzor pre budúcu bielkovinu
- na mediátorovu RNA sa prepíše úsek genetickej informácie z DNA
- mediátorova RNA prechádza do cytoplazmy na ribozómy kde dochádza ku translácii


## 2. Translácia

- preklad z poradia nukleotidov do poradia aminokyselín
- mRNA sa nachádza na ribozómoch, tRNA (transferová RNA) prichádza na mRNA na základe Komplementarity
- zloženie tRNA – na jednej strane sa nachádza triplet a na druhej strane sa nachádza konkrétna aminokyselina



- aminokyseliny sa následne spájajú peptidovou väzbou, čím vzniká konkrétna bielkovina v RNA
- v prípade transkripcie, kde sa nemôže vyskytnúť Tymín, Adenín je komplementárny s Uracilom

# Molekulové základy genetiky - Replikácia DNA

- Nastáva v tzv. S fáze bunkového cyklu
- Proces, ktorý predchádza deleniu bunky
- Proces pri ktorom dochádza ku zdvojeniu genetického materiálu
- Enzým helikáza začne rozvíjať dvojzávitnicu DNA (keďže DNA je špirálovito zatočená) a tie rozvinuté časti DNA slúžia ako vzor (=Matrica) pre tvorbu nových vlákien na základe Komplementarity
- V procese replikácie je prítomný aj ďalší enzým – DNA polymeráza ktorou úlohou je katalyzovať (koordinovať vznik) väzieb medzi nukleotidmi v novom reťazci
- **Komplementarita**
  - V rámci DNA platí že:
    - Adenín je komplementárny s Tymínom
    - Tymín je komplementárny s Adenínom
    - Cytosín je komplementárny s Guanínom
    - Guanín je komplementárny s Cytosínom
- Platí že:
  - V **prokaryotických** bunkách nastáva rozvinutie dvojvláknovej DNA od jedného konca ku druhému, ide o tzv. zipsový spôsob replikácie 
  - V **eukaryotických** bunkách nastáva replikácia DNA na viacerých miestach naraz, ide o tzv. bublinový spôsob replikácie, je oveľa rýchlejší ako predchádzajúci

## GENETICKÝ KÓD

**Kodón** - trojica nukleotidov (triplet) v DNA alebo v mRNA. Určuje zaradenie jednej aminokyseliny do polypeptidového reťazca.

**Genetický kód** je kľúč – šifra, pomocou ktorého sa dá čítať (dešifrovať) genetická informácia.

### Vlastnosti genetického kódu:

- a) **univerzálny** – všetky organizmy majú rovnaký spôsob kódovania genetickej informácie
- b) **neprekývajúci** – každý nukleotid je súčasťou len jedného kodónu
- c) **degenerovaný** – jednu aminokyselinu kóduje viac kodónov. Napr. valín je kódovaný: GUC, GUU, GUA, GUG.

**POZOR:** jeden kodón nekóduje dve aminokyseliny.

~~Preto z poradia aminokyselín v bielkovinovom reťazci sa nemôže určiť poradie nukleotidov v mRNA. Príslušnú aminokyselinu vieme určiť iba podľa kodónu.~~

Nie všetky kodóny, však určujú konkrétnu aminokyselinu. Časť kodónov má inú funkciu:

**1. Iniciačné kodóny** - začínajú s čítaním genetickej informácie. Tým kodónom je: AUG (súčasne, ak sa nachádza aj na iných miestach kódu kóduje aminokyselinu metionín)

**2. Terminačné kodóny („stop“ kodóny)** - zastavujú čítanie genetickej informácie. Týmito kodónmi sú: UAA, UAG, UGA

Nasledujúca tabuľka slúži na rýchle dekódovanie tripletov nukleotidov. Prvý nukleotid kodónu je v stĺpci vľavo, druhý nukleotid v riadku hore a posledný nukleotid v stĺpci vpravo. Pri jednotlivých kodónoch je uvedený názov aminokyseliny.

		druhý nukleotid				
		U	C	A	G	
prvý nukleotid	U	UUU fenylalanín UUC UUA leucín UUG	UCU UCC serín UCA UCG	UAU tyrozín UAC UAA koniec UAG koniec	UGU cysteín UGC UGA koniec UGG tryptofán	U
	C	CUU leucín CUC CUA CUG	CCU CCC prolín CCA CCG	CAU histidín CAC CAA glutamín CAG	CGU CGC arginín CGA CGG	C
	A	AUU AUC isoleucín AUA AUG začiatok	ACU ACC treonín ACA ACG	AAU asparagín AAC AAA lyzín AAG	AGU serín AGC AGA arginín AGG	A
	G	GUU valín GUC GUA GUG	GCU alanín GCC GCA GCG	GAU kys. asparagová GAC GAA kys GAG glutamová	GGU glycín GGC GGA GGG	G

# Pohlavné typy

- **HOMOGAMETICKÉ POHLAVIE** – je charakteristické prítomnosťou dvoch rovnakých pohlavných chromozómov (XX)
- **HETEROGAMETICKÉ POHLAVIE** – nesie dva odlišné pohlavné chromozómy (XY)
- **1. TYP DROSOPHILA (cicavčí)**
  - samičie pohlavie je homogametické (XX)
  - samčie pohlavie je heterogametické (XY)
  - väčšina dvojdomých rastlín, hmyz, niektoré ryby, plazy a cicavce (aj človek)
- **2. TYP ABAXAS (vtáčí typ)**
  - samičie pohlavie je heterogametické (ZW, resp. XY)
  - samčie pohlavie je homogametické (ZZ, resp. XX)
  - vtáky, motýle, niektoré ryby, obojživelníky a plazy, ojedinele aj rastliny (napr. jahoda)

# Dedičnosť

## - 1. AUTOZÓMOVÁ DEDIČNOSŤ

- je viazaná na autozómy (telové chromozómy), čo sú všetky chromozómy okrem pohlavných chromozómov
- u človeka nájdeme 22 párov autozómov
- na označenie alel sa používajú písmená (AA, Aa, aa)
- **a) autozómovo dominantná dedičnosť**
  - choroba/znak sa nachádza na dominantnej alele autozómu (telového chromozómu)
  - dominantný homozygot (AA) je chorý
  - heterozygot (Aa) je chorý
  - recesívny homozygot (aa) je zdravý
  - ochorenie: Huntingtonova choroba
- **b) autozómovo recesívna dedičnosť**
  - choroba/znak sa nachádza na recesívnej alele autozómu (telového chromozómu)
  - dominantný homozygot (AA) je zdravý
  - heterozygot (Aa) je prenášač
  - recesívny homozygot (aa) je chorý
  - ochorenia: cystická fibróza, fenylketonúria

## - 2. GONOZÓMOVÁ DEDIČNOSŤ

- je viazaná na gonozómy (pohlavné chromozómy)
- u človeka nájdeme 1 pár gonozómov
- na označenie sa používajú písmená XX u žien a XY u mužov, pričom alely sa označujú horným indexom (napr.  $X^A X^A$ )
- ide o odchýlku od Mendelových zákonov
- **a) gonozómovo X-viazaná dominantná dedičnosť**
  - choroba/znak sa nachádza na dominantnej alele X chromozómu
  - žena:  $X^A X^A$  = chorá
  - $X^A X^a$  = chorá
  - $X^a X^a$  = zdravá
  - muž:  $X^A Y$  = chorý
  - $X^a Y$  = zdravý
  - ochorenie: rachitída
- **b) gonozómovo X-viazaná recesívna dedičnosť**
  - choroba/znak sa nachádza na recesívnej alele X chromozómu
  - žena:  $X^A X^A$  = zdravá
  - $X^A X^a$  = zdravá, ale prenášačka
  - $X^a X^a$  = chorá
  - muž:  $X^A Y$  = zdravý
  - $X^a Y$  = chorý
  - ochorenia: hemofília, daltonizmus (farbosleposť)

# Dedičnosť krvných skupín

- Gén kódujúci krvnú skupinu má 3 alely:

-  $I^A, I^B \rightarrow$  dominantné alely

-  $i \rightarrow$  recesívna alela

- Skupina A -  $I^A I^A$  alebo  $I^A i$

**Dominantný homozygot / heterozygot**

- Skupina B -  $I^B I^B$  alebo  $I^B i$

**Dominantný homozygot / heterozygot**

- Skupina AB -  $I^A I^B$

**Heterozygot (Platí Kodominancia)**

- Skupina 0 -  $ii$

**Recesívny homozygot**

- Krvná skupina AB je prípad kodominancie, pretože v prípade heterozygota nastane úplný fenotypový prejav obidvoch dominantných alel.

- **Príklady:**

**PRÍKLAD:** (čítaj - A (heterozygot)  $P: I^A i \times I^A i$  **Prandypodobnosť**  
 matka - AB  $G: I^A i \quad I^A i$  **je 0%**  
 prandypodobnosť 0?  $F_1: I^A I^A, I^A i, I^A i, ii$

(čítaj - A } **HOMOZYGOTI**  $P: I^A I^A \times I^B I^B$  **Prandypodobnosť**  
 matka - B }  $G: I^A I^A \quad I^B I^B$  **je 100%**  
 prandypodobnosť AB?  $F_1: I^A I^B, I^A I^B, I^A I^B, I^A I^B$   
 AB AB AB AB

matka: 0  $P: ii \times I^A i$   
 dieťa: A  $G: ii \quad I^A i$   
 otec: ? =  $I^A$   $F_1: I^A i, ii, I^A i, ii$

matka:  $I^A i$   $P: I^A i \times I^A i$  **Prandypodobnosť**  
 otec:  $I^A i$   $G: I^A i \quad I^A i$  **je 25%**  
 prandypodobnosť 0?  $F_1: I^A I^A, I^A i, I^A i, ii$

matka:  $ii$   $P: ii \times I^A i$  **Prandypodobnosť**  
 otec:  $I^A i$   $G: ii \quad I^A i$  **je 0%**  
 $F_1: I^A i, I^A i, I^A i, I^A i$   
 A B A B

**Monohybrid** – jedinec, ktorého rodičia sa líšia len v 1 znaku

**Dihybrid** – jedinec, ktorého rodičia sa líšia v 2 znakoch

**Znak** – vlastnosť organizmu, ktorá vzniká ako vonkajší prejav génu

- a) **Kvalitatívny** – znak podmienený génom veľkého účinku bez prechodných alternatív (napr. červená alebo biela farba)
- b) **Kvantitatívny** – znak podmienený génom malého účinku, vzniká viacero fenotypových tried (napr. hmotnosť tela)

**Karyotyp** – súbor všetkých chromozómov organizmu, ktoré sú zoradené podľa veľkosti a tvaru

**Idiogram** – schematické zobrazenie karyotypu určeného organizmu

**Haploid** – organizmus s polovičným počtom chromozómov (haploidná sada  $n$ )

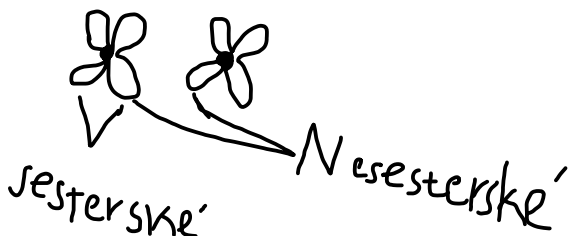
**Diploid** – organizmus s dvoma súbormi chromozómov v telových bunkách (diploidná sada  $2n$ ) – plný počet chromozómov

**Homologické chromozómy** – pár chromozómov ktoré majú rovnaký tvar, veľkosť, štruktúru aj funkciu (1. od otca, 2. od matky)

**Nehomologické chromozómy** – chromozómy s rozličným párom

**Sesterské chromatídy** – identické chromatídy jedného chromozómu spojené v centromére

**Nesesterské chromatídy** – chromatídy rôznych chromozómov



**Genóm** – celkový genetický materiál bunky alebo jedinca

**Spätné kríženie** – kríženie hybridu prvej filiálnej generácie s jedným z rodičov

# Podľa vzťahu alel a od nich závislých fenotypov rozoznávame

- **1. Úplná dominancia a recesivita**
- heterozygot je vo fenotype zhodný s homozygotom, ktorý má dominantné alely, napr. AA, Aa – hnedé vlasy; aa – blond vlasy
  
- **2. Neúplná dominancia = intermediarita**
- heterozygot má prechodný prejav znaku (vlastný fenotyp) v porovnaní s homozygotom, napr. AA – červené kvety; aa – biele kvety; Aa – ružové kvety (napr. nocovka jalapová)
  
- **3. Kodominancia**
- úplný fenotypový prejav obidvoch alel u heterozygota, napr. RR – čierna kura; rr – biela kura; Rr – strakatá kura



# III. Mendelov zákon - Zákon o voľnej kombinovateľnosti alel

- Pri krížení sledujeme dedičnosť 2 alebo viacerých párov alel, ktoré podmieňujú vznik 2 alebo viacerých znakov
- Každý pár sa správa samostatne a riadi sa rovnakými princípmi ako pri predchádzajúcich zákonoch
- **Monohybridizmus** – rodičia sa líšia len v 1 znaku
- **Dihybridizmus** – rodičia sa líšia v 2 znakoch
- Existuje aj **Trihybridizmus** a pod....

- **P: AABB x aabb**
- **G: AB AB AB AB ab ab ab ab**
- **F1: tzv. Punnetov štvorec:**

	AB	AB	AB	AB
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb

- **P: AaBb x AaBb**
- **G: AB Ab aB ab AB Ab aB ab**
- **F1:**

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

# Genetika

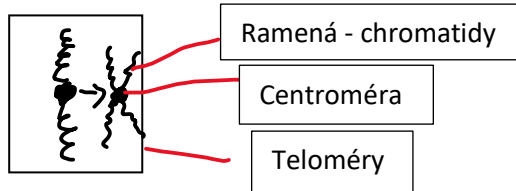
- Je veda, ktorá sa zaoberá štúdiom dedičnosti a premenlivosti.
- Genetiku založil Johann Gregor Mendel, ktorý v roku **1865** vyslovil prvé pravidlá o dedení znakov a vlastností
- História genetiky sa začala písať v 19. stor. K jej veľkému rozvoju došlo v druhej polovici 20. stor.

## Pojmy:

- **Dedičnosť** – prenos znakov a vlastností z rodiča na potomka
- **Premenlivosť** – tvarová a funkčná rozmanitosť, môže byť:
  - **Genetická** – je vyvolaná mutáciami
  - **Negenetická** – je vyvolaná faktormi vonkajšieho prostredia (teplota, slnečné žiarenie)
- **Dna** – typ nukleovej kyseliny (deoxyribonukleová kyselina)
  - Nositeľka genetickej informácie
  - Výskyt dna v bunke:
    - Prokaryotická – voľne v cytoplazme
    - Eukaryotická – v jadre, chloroplastoch a mitochondriách
- **Gén** – je to úsek dna, ktorý kóduje nejakú vlastnosť alebo znak
  - Je základná jednotka dedičnosti
- **Lokus** – konkrétne miesto na dna na ktorom sa vyskytuje gén

- **Chromozóm** – je zošpiralizovaná dna

- Stavba chromozómu:



- Chromozómy sa v telových bunkách vyskytujú v pároch (jeden z každého páru je od matky a druhý od otca)  
(v prípade pohlavných buniek – chromozómy sa nevyskytujú v pohlavných pároch)
- Chromozómy poznáme:
  - **Telové chromozómy**
  - **Pohlavné chromozómy**
- Platí: že telové aj pohlavné bunky obsahujú telové aj pohlavné chromozómy!!!
- **Telová** (=Somatická) bunka človeka – má 46 chromozómov, z toho 44 chromozómov je telových a 2 chromozómy sú pohlavné
- **Pohlavná** (=Gaméty) bunka človeka – má 23 chromozómov, z toho 22 chromozómov je telových a 1 chromozóm je pohlavný
- **Alela** – konkrétna forma génu
  - Alely sa zapisujú v pároch
  - Poznáme:
    - **Dominantnú alelu** – zapisuje sa veľkým písmenom, napr. A
    - **Recesívnu alelu** – zapisuje sa malým písmenom, napr. a

- **Homozygot** – jedinec, ktorý ma dva rovnaké alely pre sledovaný znak.
  - **AA** – dominantný homozygot, **aa** – recesívny homozygot
- **Heterozygot** – jedinec, ktorý má dva rozdielne alely pre sledovaný znak. **Aa**
  
- **Genotyp** – skupina génov ktoré práve pozorujeme
- **Fenotyp** – vonkajší prejav genotypu
  
- **Kríženie (odborne hybridizácia)** – základ dedičnosti znakov
- **Kríženec** – potomok kríženia
- **X** – symbol kríženia
- **P** – parentálna (rodičovská) generácia
- **F1** – filiálna generácia (generácia potomkov)

- **Johann Gregor Mendel:**

- Otec genetiky
- Krížil hrach, skúmal rôzne znaky (napr. Farbu kvetu, farba semien, tvar semien, polohu kvetov...)
- **1866** – publikoval výsledky svojho skúmania, do vtedy neboli známe chromozómy, ich existenciu iba predpokladal
- **Mendelové zákony:**
  - **Zákon uniformity a reciprocity**
    - Ak navzájom krížime homozygotné jedince, tak generácia bude genotypovo aj fenotypovo zhodná (uniformná)
    - P: AA x aa
    - G: AA aa
    - F1: Aa Aa Aa Aa
  - **Zákon o štiepnych pomeroch**
    - Ak navzájom krížime heterozygotné jedince, generácia potomkov nebude genotypovo a fenotypovo zhodná
    - P: Aa x Aa
    - G: Aa Aa
    - F1: AA, Aa, Aa, aa
    - Genotypový štiepny pomer (GŠP): 1:2:1
    - Fenotypový štiepny pomer (FŠP): 3:1

-  
-  
-  
-