**Genetika**

**1. Molekulárne základy dedičnosti – štruktúra a replikácia DNA, transkripcia, translácia, regulácia génovej expresie na transkripčnej a post-transkripčnej úrovni.**

Prednášky 9, 10, (11?), 12, 13, 14

Štruktúra DNA

DNA < báza (C, T, U - pyrimidín, A, G - purín)

Ribóza

Fosfát

Dvojvláknová, helikálna, antiparalelná

-PO3- koniec - 5` fosfátový

-OH koniec - 3` ribózový/deoxyribózový

Vodíkové väzby

Obr -> prezent 9, slide 23

RNA <- U + ribóza, 1 vlákno

Replikácia

Semikonzervatívna - jedno templátové vlákno z pôvodnej + 1 nové

Rozdelenie DNA - helikáza, energia z hyrdolýzy ATP

SSB single strand binding proteíny zabraňujú spojeniu

Nové vlákno vzniká 5` -> 3`

DNA polymerázy replikujú

Potrebujú na začatie RNA primer, ktorý pridá DNA primáza

Replikačná vidlica - Replikácia ide od “stredu” (origin) - oboma smermi naraz

Leading a Lagging strand

Keďže syntéza ide 5`->3`, lagging strand sa syntetizuje po úsekoch - okazakiho fragmenty

Lagging strand - DNA polymeráza 3 syntetizuje, DNA polymeráza 1 odstraňuje RNA primery a nahrádza ich DNA a DNA ligáza opravuje medzery, kde sa nadpájajú fragmenty

Lagging strand zle replikuje teloméry - enzým telomeráza ich predlžuje (obsahuje RNA a proteínovú časť, podľa tej RNA sa dosyntetizuje telomér)

Oprava DNA

Transpozón - úsek DNA, schopný meniť miesto v genóme

Transkripcia, translácia, syntéza bielkovín

Centrálna dogma - smer toku informácií

Obrázok prezent 12, slide 23

DNA -> Transkripcia -> mRNA -> translácia -> proteín

Kódujúce vlákno + Templátové vlákno (komplementárne ku kódujúcemu) -> mRNA vlákno (rovnaké ako kódujúce, ale T -> U)

Iniciácia - RNA polymeráza + sigma faktor dosadnú

Elongácia - predlžovanie RNA vlákna

Terminácia - rhó proteín -> nascentné vlákno RNA, alebo bez neho -> zloženie RNA do 2D štruktúry

U eukaryotov

Intrón + Exón -> transkripcia -> pre-mRNA -> splicing, processing -> mRNA -> transport, čiapočka, poly(A) chvost -> translácia -> proteín

Obrázok prezent 12 slide 34

3 RNA polymerázy miesto 1

1 - rRNA

2 - pre-mRNA

3 - tRNA, 5S rRNA, malé jadrové RNA

mRNA, rRNA - zložka ribozómov, tRNA - prenáša AK

Malé RNA - miRNA, shRNA, siRNA - sa podieľajú na génovej expresii

Začiatok transkripcie RNA polymerázou 2 potrebuje bazálny iniciačný komplex (TATA box + stuff)

Post-transkripčné úpravy

CAP, poly(A) chvost

Možná deaminácia

Alternatívny splicing intrónov -> rôzne proteíny (12, 52)

Trans-splicing - kombinácia exónov z rôznych génov

Translácia

Skladanie ribozómov: proteíny -> rRNAs -> ribozóm. Syntéza rRNA v jadierku

tRNA: antikodón tRNA ~ kodón mRNA

AK sú pripojené na 3` koniec tRNA

Aj modifikované nukleotidy

Iniciácia proteosyntézy, Elongácia polypeptidu, terminácia translácie

3 binding sites v ribozóme (E-exit, P-peptidyl, A-aminoacyl)

5` -> 3`

Wobble pozícia - Inozín - môže tvoriť pár s viac bázami

Regulácia génovej expresie

Prezentácia 14 **TODO**

**2. Cytologické základy dedičnosti – štruktúra chromozómov na mikroskopickej a molekulovej úrovni; funkcia chromozómov; distribúcia genetických štruktúr pri delení buniek eukaryotov (mitóza a meióza). Spôsoby rozmnožovania organizmov a ich úloha v udržiavaní genetickej variability.**

**3. Mendelistická dedičnosť - monohybridné, dihybridné a polyhybridné kríženie s úplnou dominanciou; princípy a možnosti genetickej analýzy u človeka;**

**4. Rozšírená mendelistická genetická analýza - neúplná dominancia a kodominancia;**

**mnohonásobný alelizmus; letálne gény; interakcie génov; penetrancia a expresivita.**

**5. Dedičnosť a pohlavie – genetická determinácia pohlavia u mikroorganizmov, rastlín, živočíchov a človeka; štruktúra a funkcia pohlavných chromozómov; dedičnosť znakov, ktorých gény sú uložené na pohlavných chromozómoch (dedičnosť znakov viazaných na pohlavie); dedičnosť znakov pohlavím ovládaných a ovplyvnených.**

**6. Väzba génov - väzbové skupiny; priebeh dedičnosti znakov pri väzbe génov (úplnej a neúplnej); väzbové fázy; techniky mapovania génov; “trojbodový test” (kríženie trihybrida s homozygotne recesívnym rodičom); interferencia a koincidencia.**

**7. Mimojadrová dedičnosť - štruktúra a funkcia mitochondriálneho a chloroplastového genómu; genetický kód v DNA mitochondrií; dedičnosť znakov determinovaných mimojadrovými genómami; charakteristické znaky mimojadrovej dedičnosti; symbionty a ich úloha v mimojadrovej dedičnosti; matroklinný efekt.**

**8. Genetická analýza u prokaryotov - štruktúra chromozómu; plazmidy a pohyblivé elementy u prokaryotov; konjugácia, transformácia a transdukcia – priebeh a spôsoby genetickej analýzy.**

**9. Dedičná a nededičná premenlivosť - modifikácie a norma reakcie; mutácie – klasifikácia; génové mutácie, chromozómové aberácie, polyploidia; mechanizmus vzniku mutácií na molekulárnej úrovni – DNA (zámena báz a posun čítania genetického kódu); spontánne mutácie – príčiny a mechanizmus vzniku mutácií; indukovaná mutagenéza alkylačnými látkami, analógmi báz a interkalačnými činidlami; detekcia mutácií; reparačné mechanizmy.**

**10. Populačná a kvantitatívna genetika - génové a genotypové frekvencie; Hardy-Weinbergov zákon; činiteľe meniace génové frekvencie v populácii – mutácie, selekcia, migrácia, génový posun (drift), inbríding (príbuzenské kríženie); charakteristika kvantitatívnyvh znakov; polygénná dedičnosť; zložky fenotypovej variability; dedivost (heritabilita).**

**11. Evolúcia ako biologický fenomén – predstavy o evolúcii pred Darwinom, základné prvky a postuláty Darwinovej evolučnej teórie**

**12. Mutácie a selekcia ako základné evolučné činitele. – r-selekcia a K-selekcia; základné populačno-genetické selekčné modely, hypotéza „červenej kráľovnej“**

**13. Genetický drift ako evolučný činiteľ – náhodné zmeny génových frekvencií v malých populáciách, Kimurova teória neutrálnej evolúcie**

**14. Mikroevolúcia a makroevolúcia – vznik nových druhov (speciácia), reprodukčné bariéry; analýza fylogenézy a konštrukcia dendrogramov – fylogenetika, fenetika, kladistika**

**15. Molekulárna evolúcia – gény ako historické dokumenty, molekulové hodiny, univerzálny fylogenetický strom**

**16. Vznik života – chemická evolúcia, pôvod a evolúcia prokaryotickej a eukaryotickej bunky – kedy, kde a ako?; svet RNA; extrémofilné organizmy; mitochondrie a plastidy – endosymbiotická teória**