

Projekt Smart Akcelerator 3, registrační číslo: CZ.02.01.02/00/22_009/0004182

Klíčová aktivita Pilotní ověření, pilotní nástroj **Medikem na Cymplu**

15.

Metodický list – workshop č. 15 na téma

Genetika buňky

Datum konání: 25. 1. 2025

Lektor: Mgr. Pavlína Drnovcová



Spolufinancováno
Evropskou unií



Ministerstvo
školství, mládeže
a tělovýchovy



Krajské inovační centrum
Karlovarského kraje

MOLEKULÁRNÍ GENETIKA A GENETIKA BUŇKY

dna – tajný kód života...

Bud'

MEDIKEM NA GYMPLU

*„Jsme buňky geny poskládané,
nebo geny buňkou ovládané?“*

Sebastián Wortys

Genetika

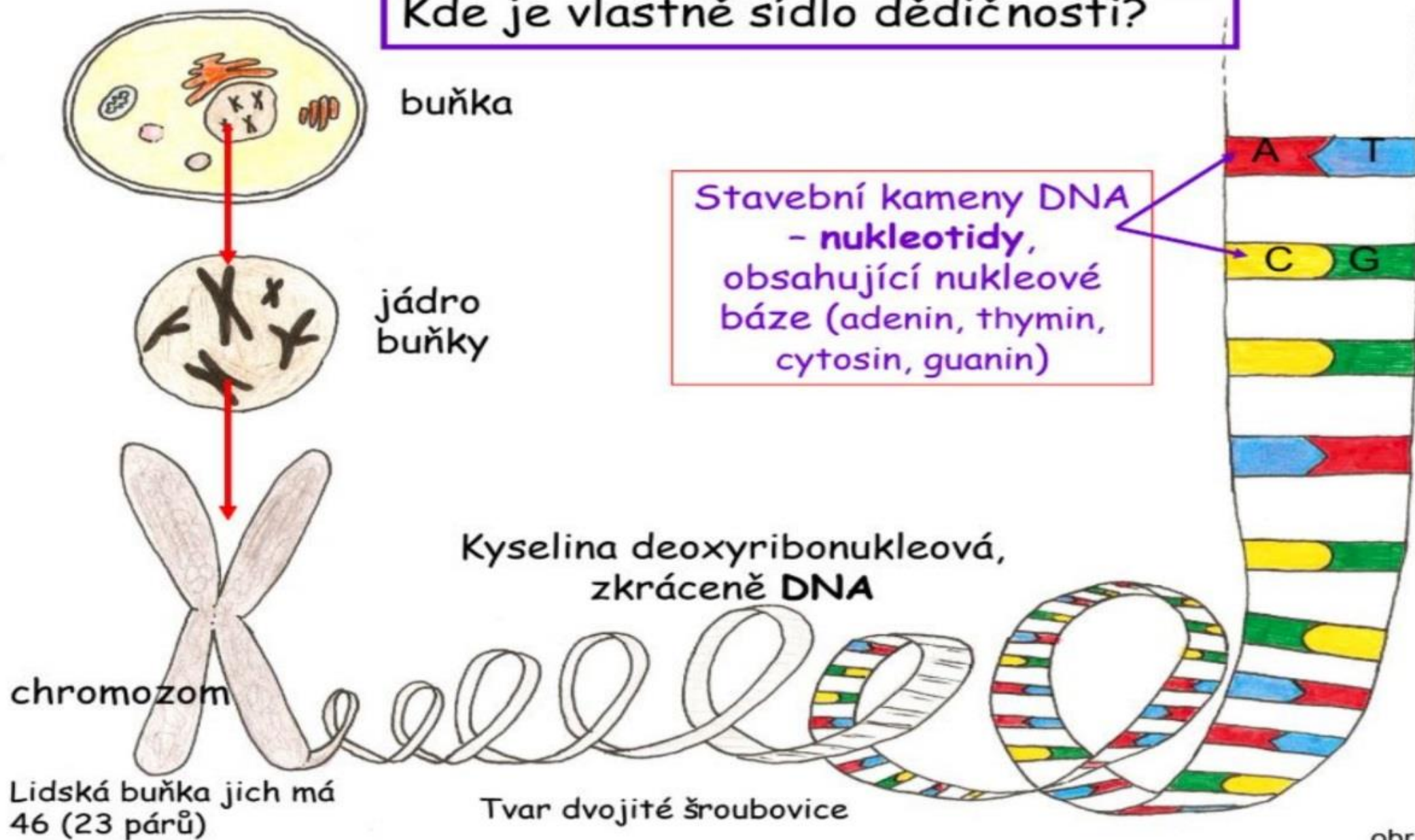
Genetika je **věda o dědičnosti a proměnlivosti organismů.**

- **Dědičnost** znamená, že rodičovský organismus předává své vlohy (**geny**) svým potomkům.
- **Proměnlivost** umožňuje organismům odlišit se od svých rodičů, což je základem evoluce.

Zakladatelem genetiky byl **Johann Gregor Mendel**, který objevil základní principy dědičnosti.



Kde je vlastně sídlo dědičnosti?



Základní dogma molekulární biologie

Genetická informace je uložena v **molekule DNA**, která se může **replikovat** (kopírovat) a předávat dalším buňkám. Informace uložené v DNA se přepisují procesem **transkripce** do molekuly **RNA**. Pokud RNA projde procesem **translace** (překladu), vznikne podle jejího „návodu“ **bílkovina**.

Toto základní pravidlo fungování genetické informace formulovali **James Watson a Francis Crick** v 50. letech 20. století.

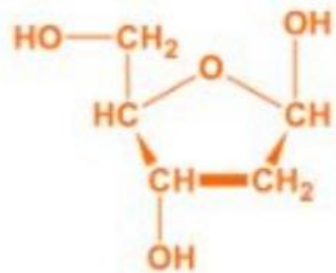
*„Nakonec si ze studia zapamatujeme jen to,
co prakticky využijeme.“*

Johann Wolfgang von Goethe

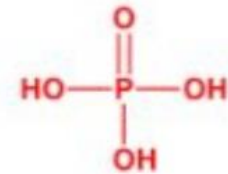
DNA – Základ genetické informace

DNA (deoxyribonukleová kyselina) je vláknitá makromolekula, která nese genetickou informaci organismů. Je složena ze tří základních částí:

1. **2-deoxy-D-ribóza** – pětiuhlíkatý monosacharid (pentóza), který tvoří základ struktury DNA.



2-deoxy-D-ribose



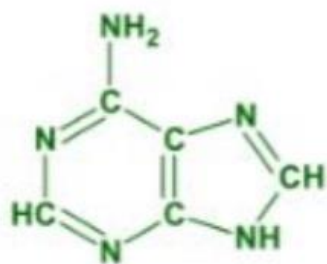
kyselina trihydrogenfosforečná

2. **Kyselina fosforečná (fosfát, PO_4^{3-})** – spojuje molekuly sacharidu do dlouhého řetězce, čímž vytváří kostru DNA.

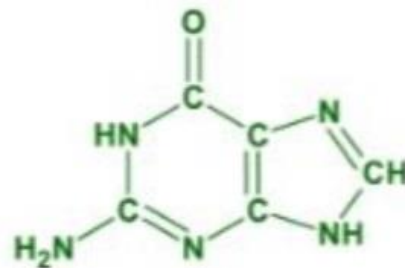
3. **Dusíkaté báze** – tvoří vlastní "písmena" genetického kódu a určují genetickou informaci. Existují čtyři druhy:

Purinové báze: adenin (A), guanin (G)

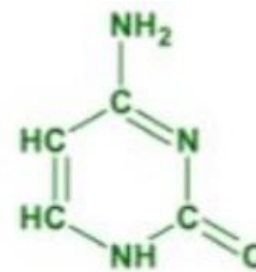
Pyrimidinové báze: cytosin (C), thymin (T)



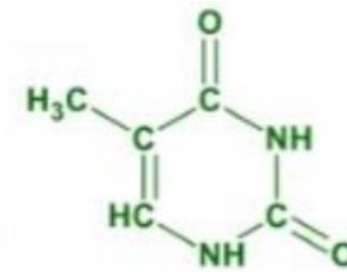
adenin



guanin



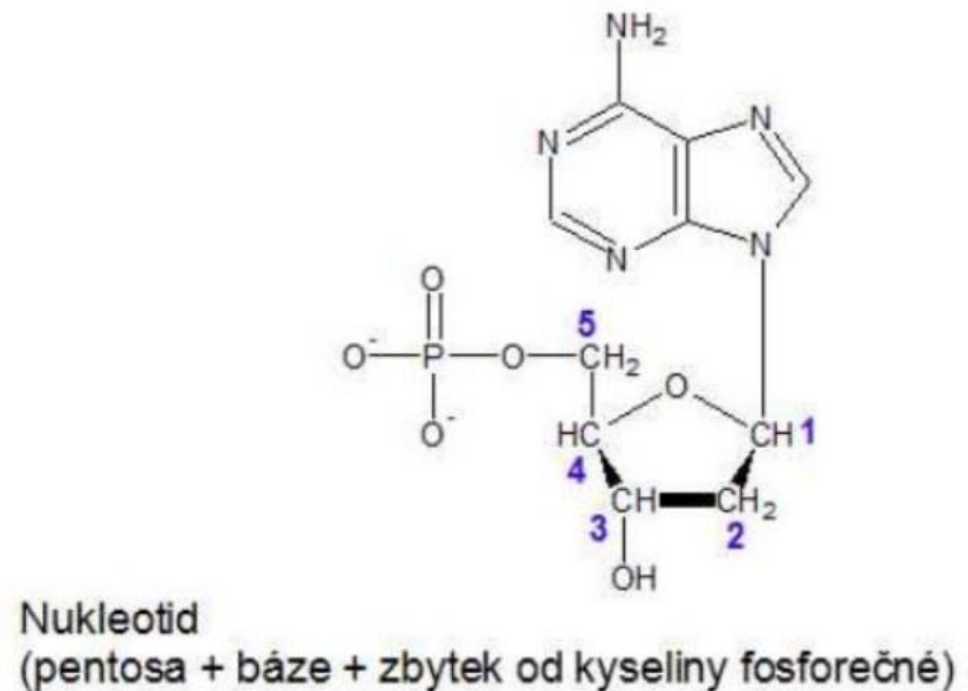
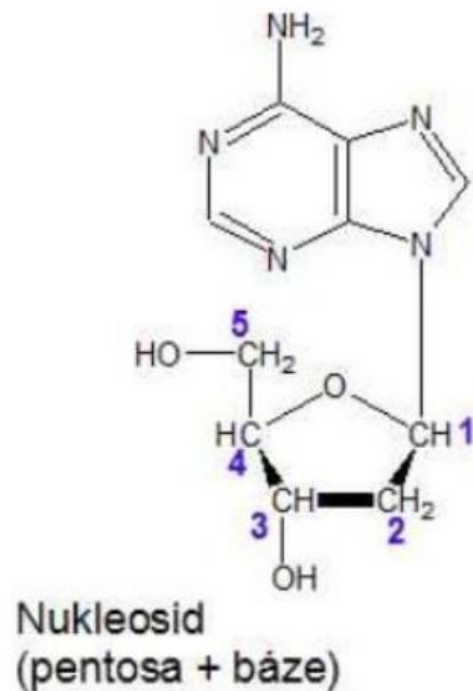
cytosin



thymin

Základním stavebním kamenem **molekuly DNA** je **nukleotid**. Ten se skládá ze **tří složek**: cukru **deoxyribózy**, jedné ze čtyř dusíkatých bází (**adenin – A, cytosin – C, guanin – G nebo thymin – T**) a **fosfátové skupiny**.

Pokud však nukleotid neobsahuje fosfát, nazývá se **nukleosid**. Ten tedy tvoří pouze **deoxyribóza a dusíkatá báze (A, C, G nebo T)**.

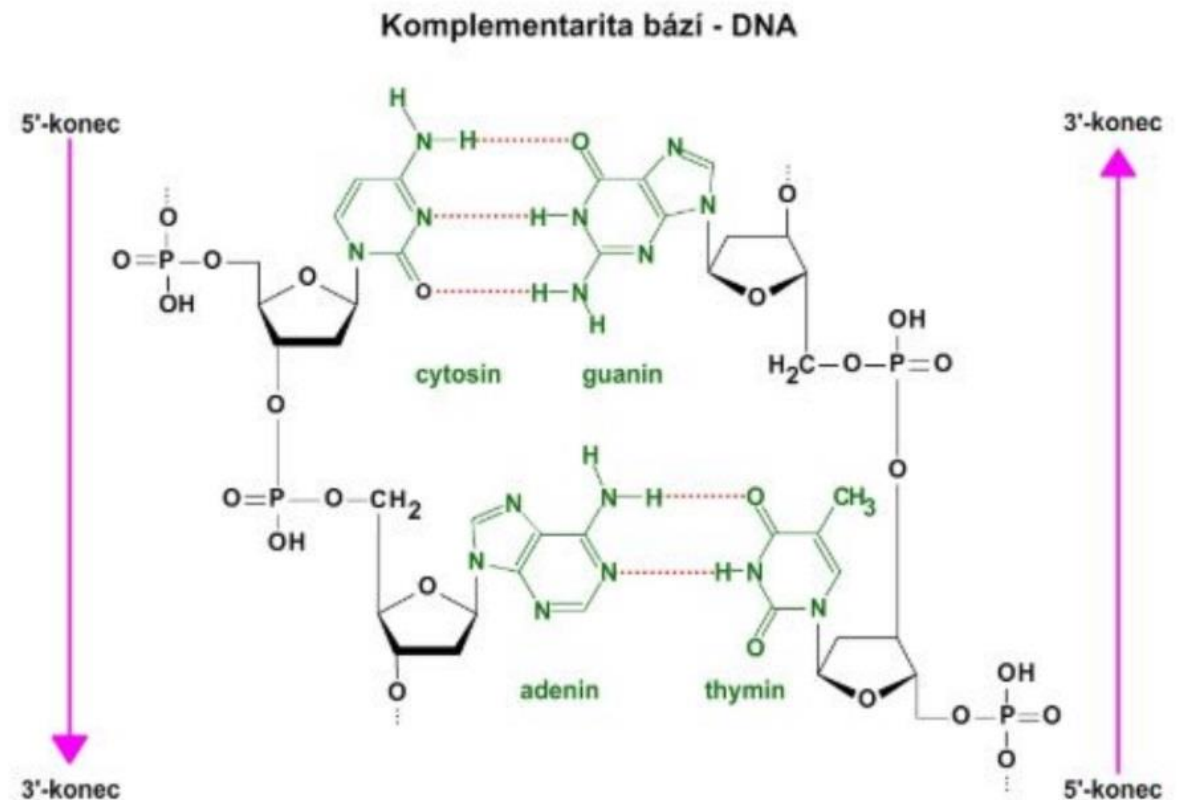


- Dusíkaté báze mohou být v libovolném počtu a pořadí, což umožňuje prakticky nekonečné množství kombinací, tj. genetický kód je informace zapsaná "abecedou" obsahující čtyři písmena (A, C, G, T).

- Celá molekula DNA je tvořena dvěma vlákny spojenými v místech bází pomocí vodíkových můstků (vodíkových vazeb) podle jednotného pravidla – tzv. principu komplementarity:

- A = T (2 vodíkové můstky), C ≡ G (3 vodíkové můstky)

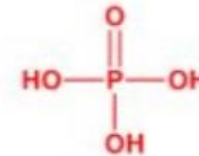
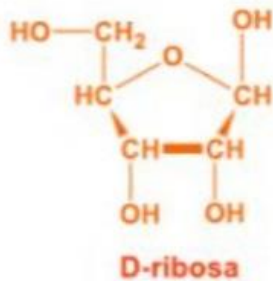
- Princip komplementarity zaručuje, že pořadí bází v jednom vlákně přesně určuje pořadí bází v druhém vlákně (a naopak), tj. jedno vlákně je negativním "otiskem" druhého. Obě vlákna jsou prostorově uspořádána do tvaru dvojšroubovice.



RNA – ribonukleová kyselina

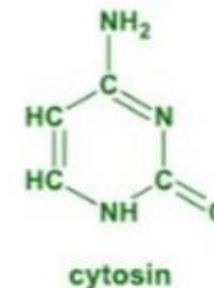
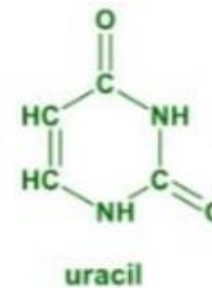
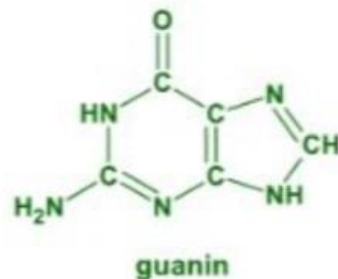
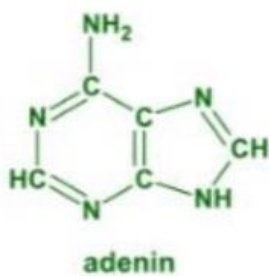
RNA je **makromolekula**, která se stavbou podobá **DNA**, ale má několik zásadních rozdílů. Obsahuje:

1. **D-ribózu** – pětiuhlíkatý cukr (pentóza), který se liší od deoxyribózy v DNA.



kyselina trihydrogenfosforečná

2. **Kyselinu fosforečnou (fosfát PO_4^{3-})** – spojuje molekuly sacharidu do řetězce.
3. **Dusíkaté báze:**
 - **Purinové** – adenin (A), guanin (G).
 - **Pyrimidinové** – cytosin (C), uracil (U) (na rozdíl od DNA, kde je místo uracilu thymin).



RNA je vždy tvořena **jedním vláknem**, zatímco DNA má dvoušroubovici. Od DNA se liší typem cukru (**ribóza místo deoxyribózy**) a jednou bází (**místo thyminu obsahuje uracil**). Vzniká **transkripce**, což je proces přepisu genetické informace z DNA do RNA.

Podle účelu rozlišujeme tři hlavní typy RNA

- **mRNA (mediátorová RNA, "messenger RNA")**

Tento typ RNA je v buňce nejhojněji zastoupen a slouží jako "pracovní kopie" genetické informace. Přenáší instrukce pro tvorbu bílkovin z jádra do ribozomu. U eukaryot dochází před transportem mRNA k úpravám – z molekuly jsou odstraněny nepotřebné úseky zvané introny (zůstávají v jádře), zatímco exony se spojují do funkční molekuly mRNA, která následně opouští jádro. Tento jev, při kterém může být vystřiženo až 80–95 % původní molekuly, není dosud zcela objasněn.

- **tRNA (transferová RNA)**

Molekula tRNA je tvořena přibližně 80 nukleotidy, z nichž mnohé jsou vzájemně komplementární, což jí dává specifický tvar připomínající "jetelový list" se smyčkami. Na jedné ze smyček se nachází trojice bází, tzv. antikodon. Na opačný konec molekuly se váže jedna z 20 aminokyselin, vždy tak, aby odpovídala danému antikodonu. Hlavním úkolem tRNA je přenos aminokyselin během translace, tedy při tvorbě bílkovin.

- **rRNA (ribosomální RNA)**

Tento typ RNA tvoří přibližně polovinu hmoty ribozomů, přičemž druhou polovinu tvoří bílkoviny. rRNA vzniká v jadérku a je klíčovou součástí ribozomů, které zajišťují syntézu bílkovin.

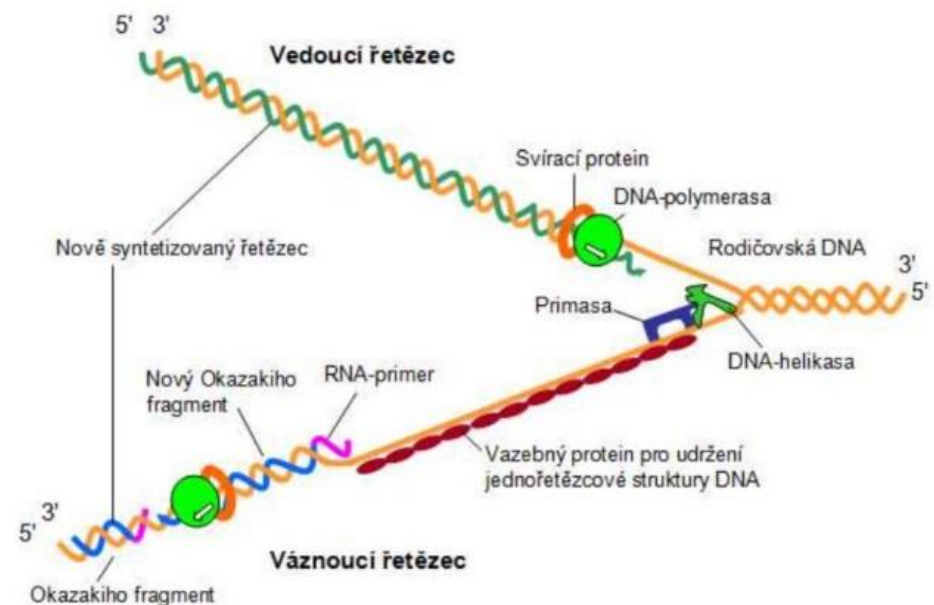
„Studium bylo duší poezie.“

Giovanni Boccaccio

Replikace DNA (kopírování DNA před buněčným dělením)

1. Replikace DNA začíná v iniciačním bodě, kde se obě vlákna DNA rozpojí enzymem **helikázou**. K rozpojení dochází v místě vodíkových můstků mezi nukleotidy.
2. Pro zahájení syntézy je potřeba **primer**, což je krátký úsek RNA, který je později odstraněn. Primer je vytvořen enzymem **primázou**.
3. Na obě rozpojená vlákna se postupně připojují volné nukleotidy, které se řídí principem komplementarity (A = T, C ≡ G). Tyto nukleotidy jsou spojovány enzymem **DNA-polymerázou**, čímž vznikají dvě identické kopie DNA. Každá kopie obsahuje jedno původní a jedno nově vytvořené vlákno – tento mechanismus se nazývá semikonzervativní průběh replikace.

DNA se syntetizuje vždy od 5'- k 3'-konci, což vede k tomu, že jeden řetězec (vedoucí řetězec) je syntetizován plynule, zatímco druhý řetězec (opoždující se řetězec) je syntetizován po krátkých úsecích, které se nazývají **Okazakiho fragmenty**. Tyto fragmenty jsou následně spojeny dohromady enzymem ligasou, aby vzniklo souvislé vlákno DNA.



<https://www.youtube.com/watch?v=UnLoIZSi9c0&t=147s>

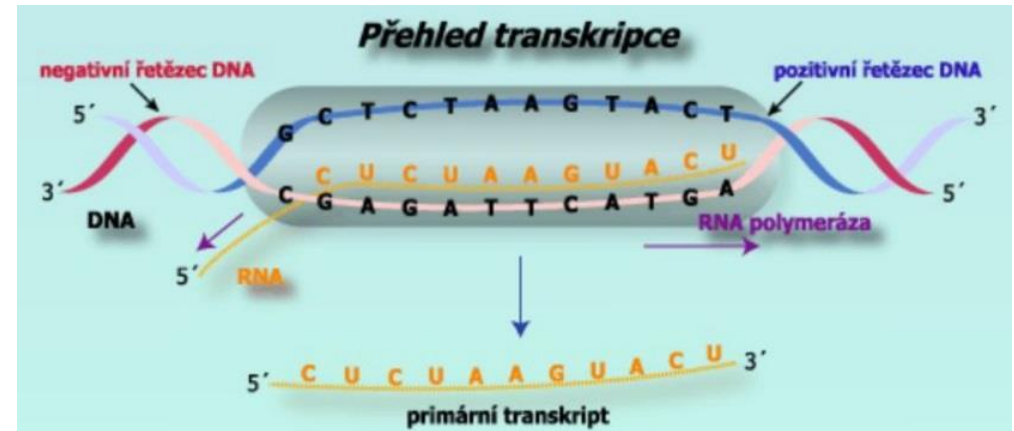


Transkripce DNA (proces, při kterém se genetická informace přepisuje do RNA)

Tento přepis probíhá podle templátového řetězce (-) DNA, přičemž jednotlivé nukleotidy jsou připojovány na základě komplementarity bází. Klíčovým enzymem této synthesy **RNA-polymeráza**, která syntetizuje RNA ve směru 5'-3', zatímco (-)vlákno DNA čte ve směru 3'-5'.

Transkripce probíhá ve třech hlavních fázích:

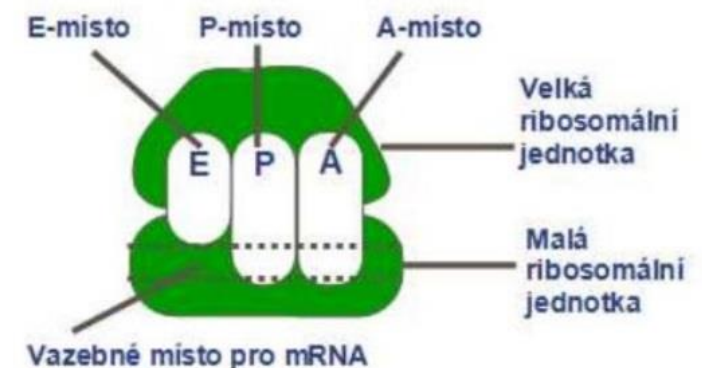
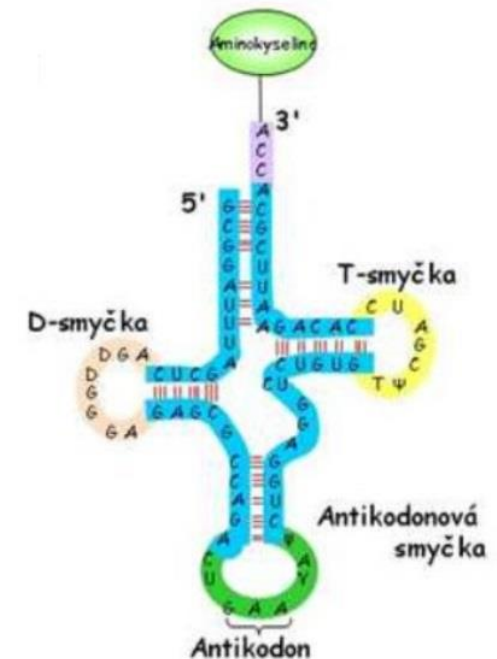
- a) **Iniciace (zahájení)** – RNA-polymeráza se nejprve váže na specifickou oblast DNA, tzv. **promotor**, a následně se přesouvá k místu, kde začíná syntéza RNA.
- b) **Elongace** – RNA-polymeráza se posunuje podél řetězce DNA, uvolňuje kódující řetězec a podle templátového řetězce postupně syntetizuje novou RNA; vznikající RNA se postupně uvolňuje od komplexu s DNA a dihelix DNA se samovolně obnovuje.
- c) **Terminace (ukončení syntézy)** – syntéza RNA je zastavena speciálními sekvencemi v DNA, tzv. **terminačními faktory** neboli **p (ro) faktory**, které signalizují úplné uvolnění RNA z transkripčního komplexu.

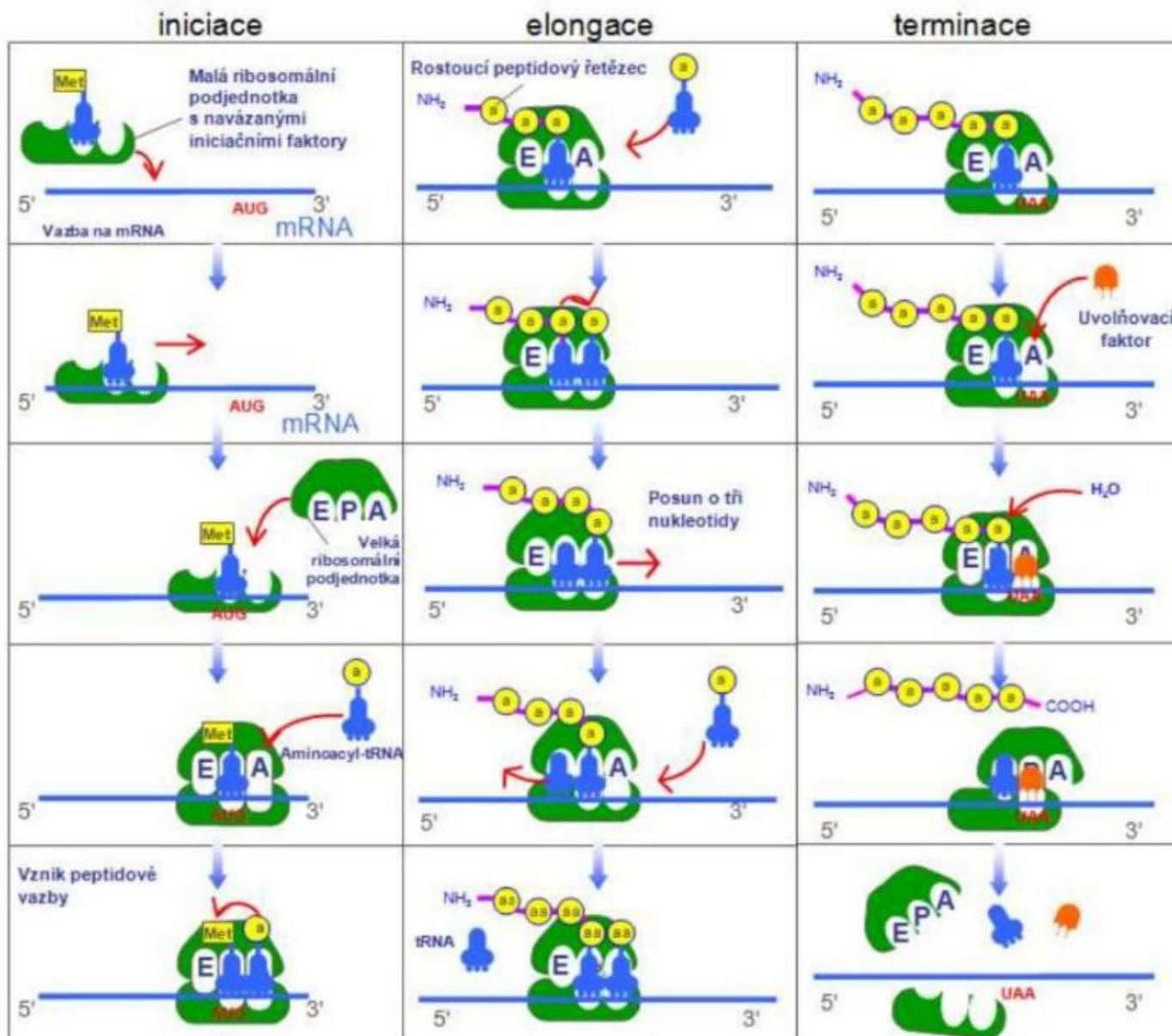


Translace (= překlad genetické informace „z řeči nukleotidů do řeči aminokyselin“)

Jde o proces, při kterém se na základě informace v mRNA syntetizuje peptidový řetězec. Probíhá na ribosomu, kde velká podjednotka obsahuje dvě vazebná místa: A-místo, kam se váže aminoacyl-tRNA, a P-místo, kam se váže peptidyl-tRNA. Obě tRNA se pomocí antikodonů připojují k mRNA.

1. **Iniciace** - translace začíná, když ribosom rozezná kodon AUG, který funguje jako iniciační kodon. Tento kodon nejen signalizuje začátek translace, ale zároveň kóduje aminokyselinu methionin.
2. **Elongace** - v průběhu proteosyntézy probíhá neustále opakovaný tříkrokový cyklus: a) aminoacyl-tRNA se naváže do A-místa, b) mezi novou aminokyselinou a prodlužujícím se peptidovým řetězcem vznikne peptidová vazba, c) ribosom se posune o tři nukleotidy podél mRNA. Tím se uvolní tRNA bez aminokyseliny z E-místa a tRNA z A-místa se přesune do P-místa. Do volného A-místa se ihned může navázat nová tRNA s aminokyselinou.
3. **Terminace** - když ribosom narazí na triplet UAA, UAG nebo UGA, translace končí. Tyto sekvence, označované jako terminační (stop) kodony, nekódují žádnou aminokyselinu (s výjimkou UGA kodonu v některých případech). Tím je syntéza proteinu ukončena.





<https://www.youtube.com/watch?v=5bLEdd-PSTQ>

Genetický kód

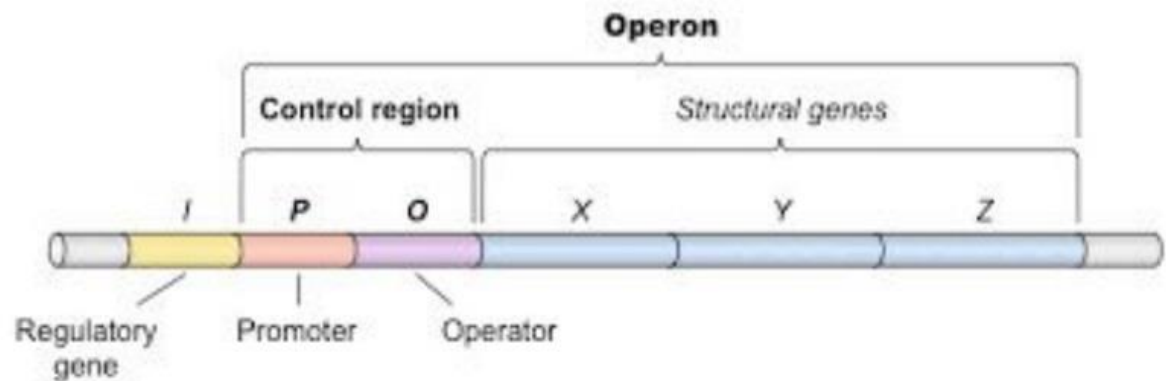
Jedná se o paměťový záznam struktury bílkoviny, tedy pořadí aminokyselin v peptidovém řetězci. Tento kód je uložen v nukleových kyselinách (NK) a využívá trojice nukleotidů, tzv. triplety (**kodony**).

- Proteinogenních aminokyselin je 20 (v některých případech 21).
- Vzhledem k tomu, že existují čtyři různé nukleotidy a každá aminokyselina je kódována trojicí těchto nukleotidů, lze vytvořit celkem **64** různých kombinací tripletů ($4^3 = 64$). To znamená, že jedna aminokyselina může být kódována několika různými triplety, ale žádný triplet nekóduje více než jednu aminokyselinu. Tento jev se nazývá **degenerace** genetického kódu.
- Některé triplety nemají smysluplný význam pro tvorbu aminokyselin. Kodony UAA, UAG a UGA jsou tzv. terminační kodony (stop kodony), které signalizují konec kódující sekvence. Výjimkou je kodon UGA, který za určitých podmínek může kódovat aminokyselinu selenocystein. Kodon **AUG** slouží jako iniciační kodon, což znamená, že signalizuje začátek translace. Zároveň kóduje aminokyselinu methionin.
- Genetický kód je univerzální pro všechny dnes žijící organismy, což znamená, že stejný systém čtení genetické informace se vyskytuje u bakterií, rostlin i živočichů.

		Druhý nukleotid					
		U	C	A	G		
První nukleotid	U	UUU fenyalanin	UCU serin	UAU tyrosin	UGU cystein	U	Třetí nukleotid
		UUC fenyalanin	UCC serin	UAC tyrosin	UGC cystein	C	
		UUA leucin	UCA serin	UAA stop kodon	UGA stop kodon	A	
		UUG leucin	UCG serin	UAG stop kodon	UGG tryptofan	G	
	C	CUU leucin	CCU prolin	CAU histidin	CGU arginin	U	
		CUC leucin	CCC prolin	CAC histidin	CGC arginin	C	
		CUA leucin	CCA prolin	CAA glutamin	CGA arginin	A	
		CUG leucin	CCG prolin	CAG glutamin	CGG arginin	G	
	A	AUU isoleucin	ACU threonin	AAU asparagin	AGU serin	U	
		AUC isoleucin	ACC threonin	AAC asparagin	AGC serin	C	
		AUA isoleucin	ACA threonin	AAA lysin	AGA arginin	A	
		AUG methionin	ACG threonin	AAG lysin	AGG arginin	G	
	G	GUU valin	GCU alanin	GAU kyselina asparagová	GGU glycin	U	
		GUC valin	GCC alanin	GAC kyselina asparagová	GGC glycin	C	
		GUA valin	GCA alanin	GAA kyselina glutamová	GGA glycin	A	
		GUG valin	GCG alanin	GAG kyselina glutamová	GGG glycin	G	

Genetika prokaryotické buňky

- Genetická informace se nachází v oblasti zvané nukleoid („jádro“), která není oddělena membránou. Nukleoid obsahuje jednu kruhovou molekulu DNA, která tvoří pouze jeden chromozom. Tento chromozom je dlouhý přibližně 1–2 mm a obsahuje asi 3–4 miliony nukleotidů, což odpovídá 3–4 tisícům genů.
- Každý gen je přítomen pouze jednou, nemá kopii, proto genetická informace prokaryot snadno podléhá mutacím.
- DNA prokaryot má **operonovou strukturu**:
 - a) **Promotor** – oblast, kde začíná transkripce a kam se váže RNA-polymeráza.
 - b) **Operátor** – regulační část, na kterou se vážou inhibiční (**represor**) nebo stimulační (**induktor**) faktory.
 - c) **Strukturní geny** – kódují proteiny potřebné pro funkci buňky.
- **Plazmidy** jsou malé **kruhové molekuly DNA**, které nejsou součástí hlavního chromozomu. Obsahují **stovky až desetitisíce nukleotidů** a nesou doplňkovou genetickou informaci.
- Buňka může plazmidy získat pozřením volné DNA z okolí, přenosem virových částic nebo výměnou s jinými bakteriemi (konjugací) prostřednictvím speciálních fimbrií.
- Plazmidy obvykle obsahují geny, které nejsou nezbytné pro přežití, ale poskytují výhodu v určitých podmínkách – například umožňují **anaerobní metabolismus** nebo rezistenci vůči antibiotikům.
- Genové inženýrství často využívá cílené vpravení předem připravených plazmidů, což je jedna z nejčastějších metod genetických úprav.



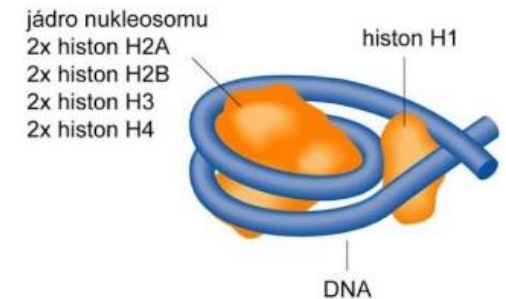
Genetika eukaryotické buňky

Jaderná genetika: Eukaryotické buňky mají jádro oddělené membránou a jejich DNA není organizována do operonů, jako je tomu u bakterií. Jejich genetická informace je uložena v lineární DNA, která je uspořádána do chromozomů.

Chromozom: Jedná se o různě dlouhý segment kondenzované (spiralizované) DNA, který je navázán na bazické bílkoviny zvané **histony**. Společně tvoří **chromatin**, což je komplex DNA a proteinů v jádře. Chromatin rozlišujeme na:

- **Heterochromatin** – transkripčně neaktivní část chromozomu.
- **Euchromatin** – transkripčně aktivní část chromozomu.

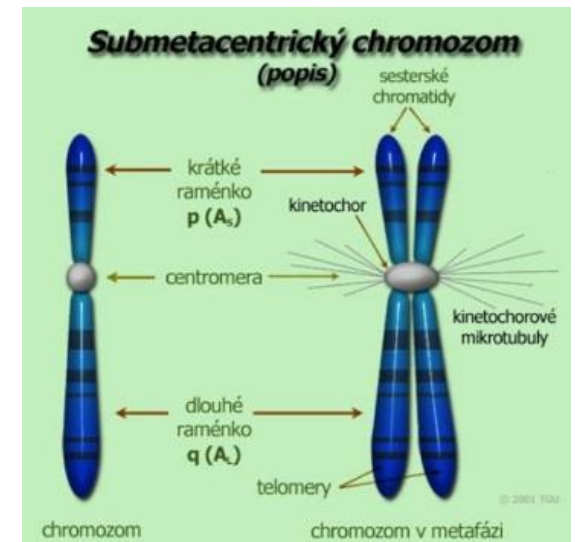
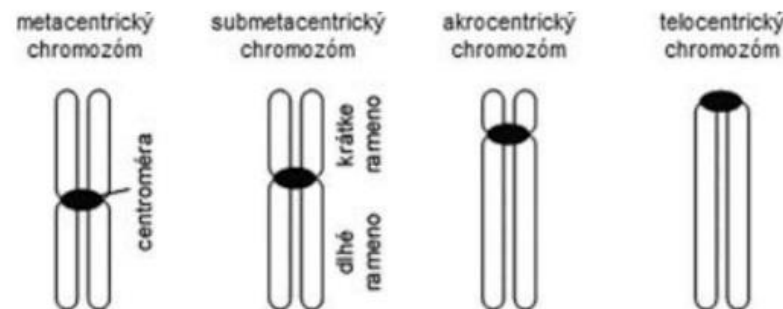
Strukturní jednotka chromozomu je **nukleosom** – tvoří ho osm histonů, kolem nichž jsou omotány dvě smyčky DNA.



Stavba chromozomu:

1. Chromatidy – obvykle se skládá ze dvou identických chromatid.
2. Centromera – oblast, která spojuje chromatidy a dělí je na dvě ramena, označovaná jako primární konstrikce (zaškrčení).
3. Kratší rameno – označuje se p (z francouzského „petit“ – malý).
4. Delší rameno – označuje se q.
5. Telomery – koncové oblasti ramen, které hrají klíčovou roli v procesu stárnutí a ochraně chromozomu.
6. Satelit – vzniká sekundární konstrikcí a kóduje syntézu jadérka.

Typy chromozomů podle místa zaškrčení:



Každý živočišný druh má typický počet a strukturu chromozomů.

- Diploidní (somatické) buňky člověka mají 46 chromozomů ($2n$), které tvoří 23 párů. Z toho 22 párů jsou **homologické autozomy** a jeden pár jsou pohlavní chromozomy (synonyma – **gonozomy/heterochromozomy**). V každém páru chromozomů je jeden chromozom maternálního původu, druhý paternálního původu.
- Pohlavní buňky (gamety) mají haploidní počet chromozomů (n), což znamená, že **obsahují** jen jeden chromozom z každého páru.

Karyotyp označuje soubor chromozomů v jádře buňky.

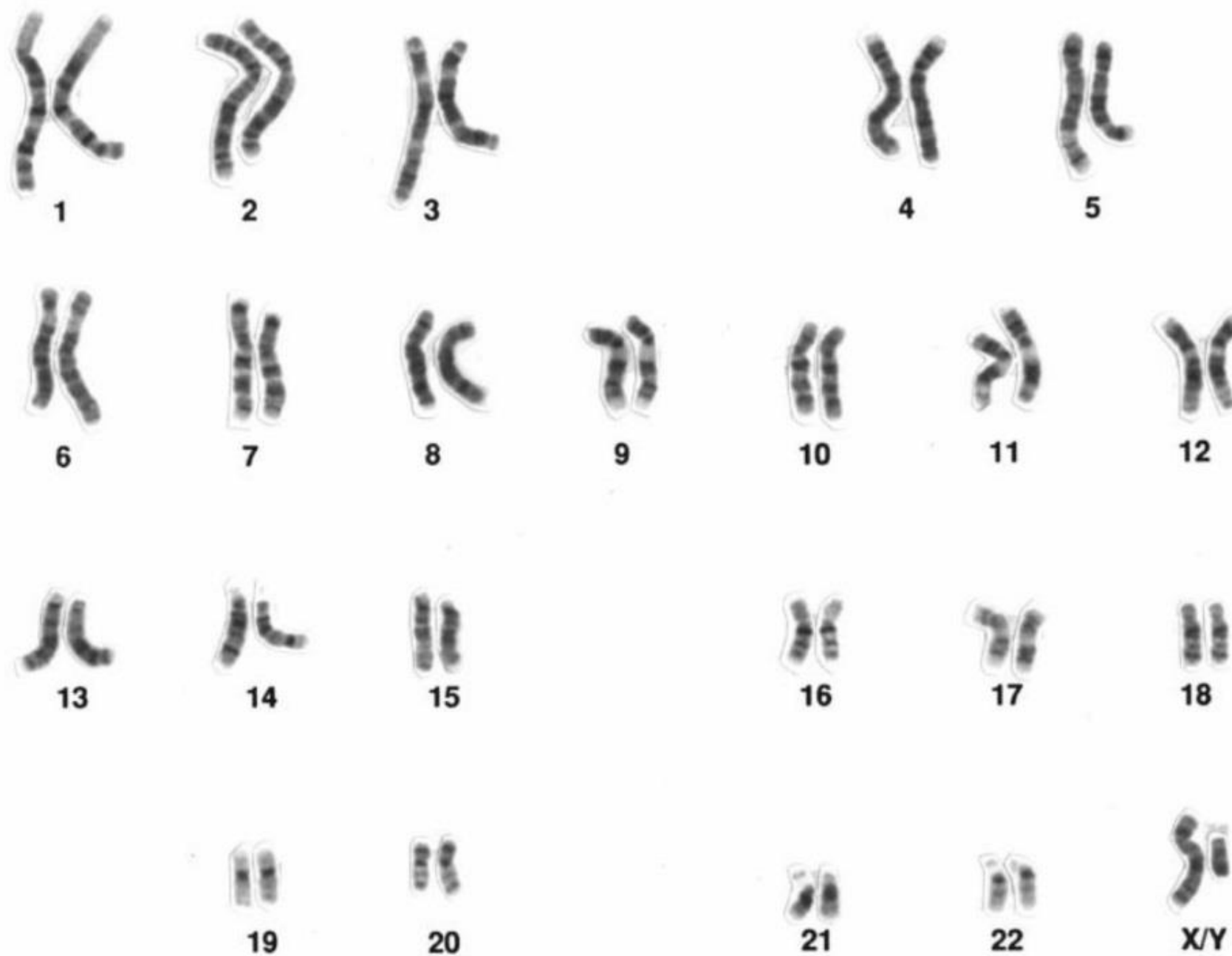
Autozomy jsou v karyogramu číslovány podle velikosti – od největšího (chromozom 1) po nejmenší (chromozom 22).

Heterochromozomy se značí X a Y.

Normální karyotyp ženy se zapisuje jako 46,XX, zatímco karyotyp muže jako 46,XY.

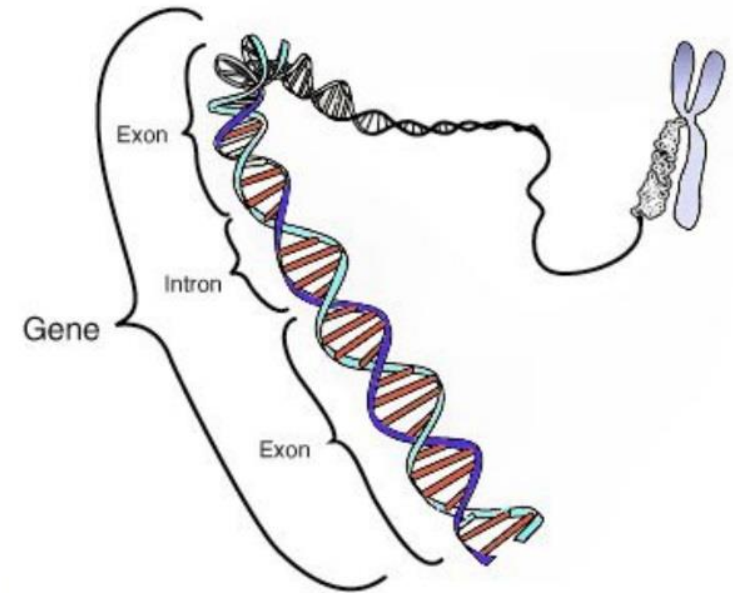
Metoda proužkování se využívá k podrobné analýze chromozomů.

- pruhování jednotlivých chromosomů je pro každý pár typické, proto hodnocení pruhů je standardním chromosomálním vyšetřením karyotypu.



Geny (vlohy)

- Jsou úseky molekuly DNA.
- Nacházejí se na chromozomech.
- Každý gen se může vyskytovat v různých formách, kterým říkáme **alely**.
- Soubor všech alel přítomných v organismu označujeme jako **genotyp**.
- Všechny struktury v buňce, které nesou genetickou informaci, tvoří **genom**.
- Genom se skládá z jaderného genomu a mimojaderného genomu, který zahrnuje mitochondriální, plastidový, plazmidový a plazmogenový genom.
- Geny jsou na chromozomech uspořádány lineárně a jejich konkrétní umístění se nazývá **lokus**, který je neměnný.
- Všechny geny na jednom chromozomu tvoří vazebnou skupinu.
- Každý gen se skládá z kódujících úseků, tzv. **exonů**, a nekódujících úseků, tzv. **intronů**, které jsou při úpravě DNA vystřiženy.



Druhy genu

Geny můžeme podle své funkce rozdělit do tří základních skupin:

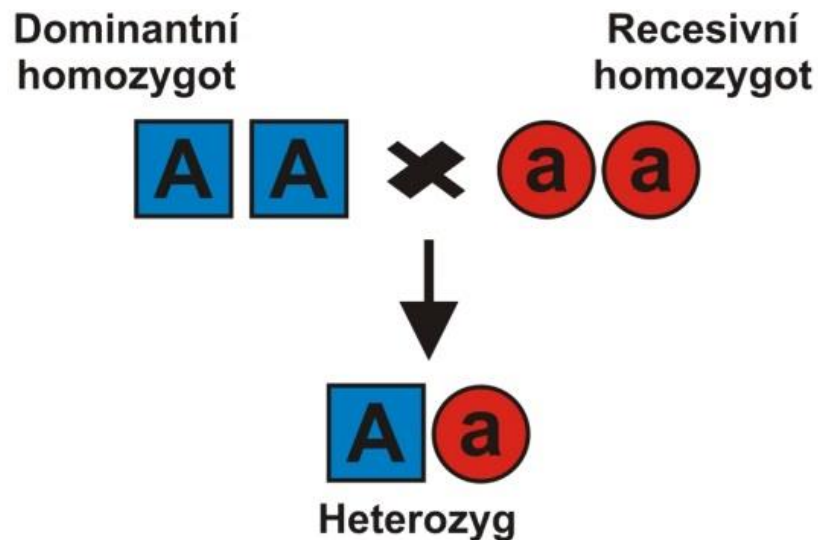
1. **Strukturní geny** – kódují primární strukturu proteinů, které mohou mít biochemickou, fyziologickou nebo stavební funkci.
2. **Geny pro funkční RNA** – jejich produkty nepodléhají translaci, na rozdíl od strukturních genů, což znamená, že přímo nekódují proteiny. Mezi tyto geny patří například geny pro tRNA a rRNA.
3. **Regulační geny** – nekódují žádnou molekulu, ale nesou informaci o tom, za jakých podmínek se budou přepisovat další geny. Hrají klíčovou roli v diferenciaci buněk, protože dokážou zablokovat většinu genetické informace kromě té, která je potřebná pro specifickou funkci dané buňky.

Funkce genu:

- Jeden gen, nazývaný **majorgen**, může být odpovědný za vznik jednoho konkrétního **znaku = fen** (monogenní dědičnost).
- Tento typ dědičnosti je však vzácnější než situace, kdy je znak podmíněn společným působením více genů – tzv. **minorgenů** (oligogenní nebo polygenní dědičnost).
- Častěji se tedy znak vyvíjí v důsledku genových interakcí, což znamená, že jeho konkrétní podoba závisí na spolupráci alel více genů.
- Dalším příkladem variabilní genetické informace jsou tzv. genové rodiny, tedy skupiny genů s podobnou sekvencí, které vykonávají stejnou nebo podobnou biologickou funkci.

Homozygot je jedinec, který má na sledovaném lokusu dvě stejné alely pro daný gen.

Heterozygot je jedinec, jehož alely na sledovaném lokusu jsou různé.



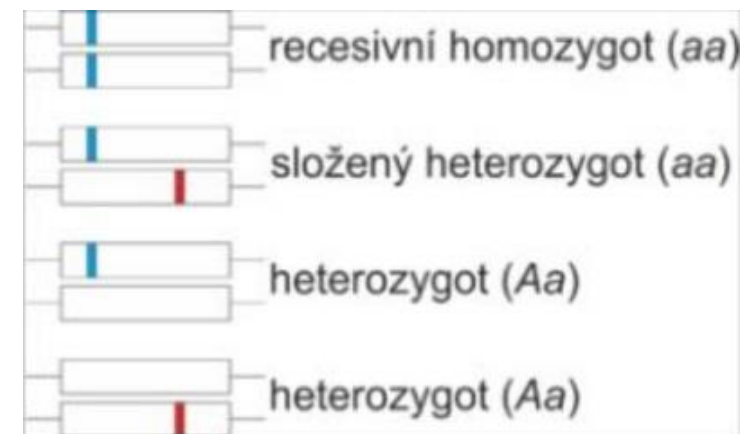
Základní metodou experimentální genetiky je hybridizační pokus, který vychází z první generace označované jako **P (parentální, tedy rodičovská generace)**. Při křížení dvou odlišných homozygotů (dominantního a recesivního) vzniká **první filiální generace F1**. Každý potomek zdědí jednu alelu od každého rodiče. Pokud byli rodiče homozygoti (např. AA/aa), potomci budou heterozygoti (Aa), protože zdědí jednu dominantní a jednu recesivní alelu.

Intercross je vzájemné křížení jedinců generace F1 = Aa × Aa.

Backcross označuje zpětné křížení heterozygota s jedincem z rodičovské generace = Aa × AA nebo Aa × aa.

Testcross je křížení heterozygota s recesivním homozygotem, což umožňuje sledovat fenotypové štěpení v potomstvu.

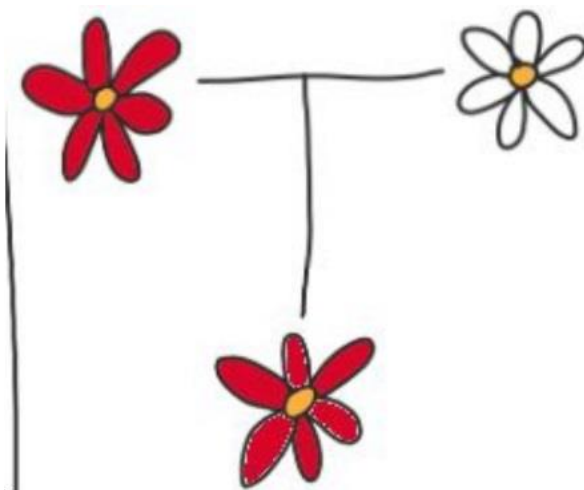
Složený heterozygot je jedinec, který má dvě různé mutované alely téhož genu a je pro každou z nich heterozygotem.



Alelické interakce

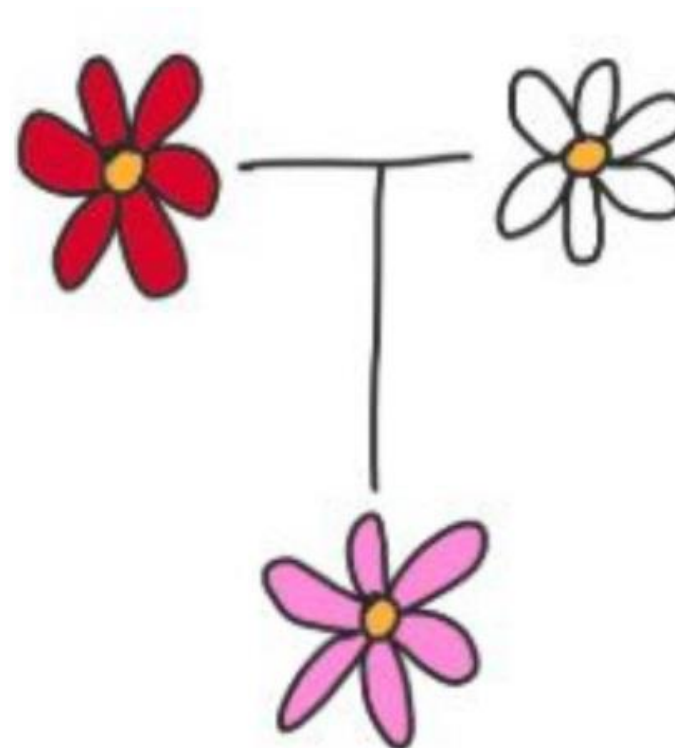
popisují různé způsoby, jak se mohou projevit alely jednoho genu ve fenotypu organismu.

- 1) **Dominance úplná** nastává, pokud funkce jedné alely zcela převládá nad druhou. U heterozygotů dominantní alela překrývá projev alternativní, tedy recesivní alely. To znamená, že fenotyp heterozygota Aa je stejný jako fenotyp homozygota s dominantními alelami AA. Příkladem je gen pro zbarvení srsti, kde dominantní alela B (black) kóduje černou barvu a recesivní alela b (brown) hnědou. Jedinci s genotypem BB a Bb budou mít černou srst, zatímco pouze homozygoti bb budou hnědí. Na molekulární úrovni to znamená, že produkt kódovaný dominantní alelou B je natolik účinný, že i v jedné kopii zajistí černé zbarvení srsti.



- 2) **Recesivita** znamená, že recesivní alela se projeví ve fenotypu pouze v případě, že se vyskytuje ve dvojici, tedy u homozygotů s genotypem aa. Pokud je v páru s úplně dominantní alelou, jako u heterozygotů Aa, její projev je potlačen a navenek se neprojeví.

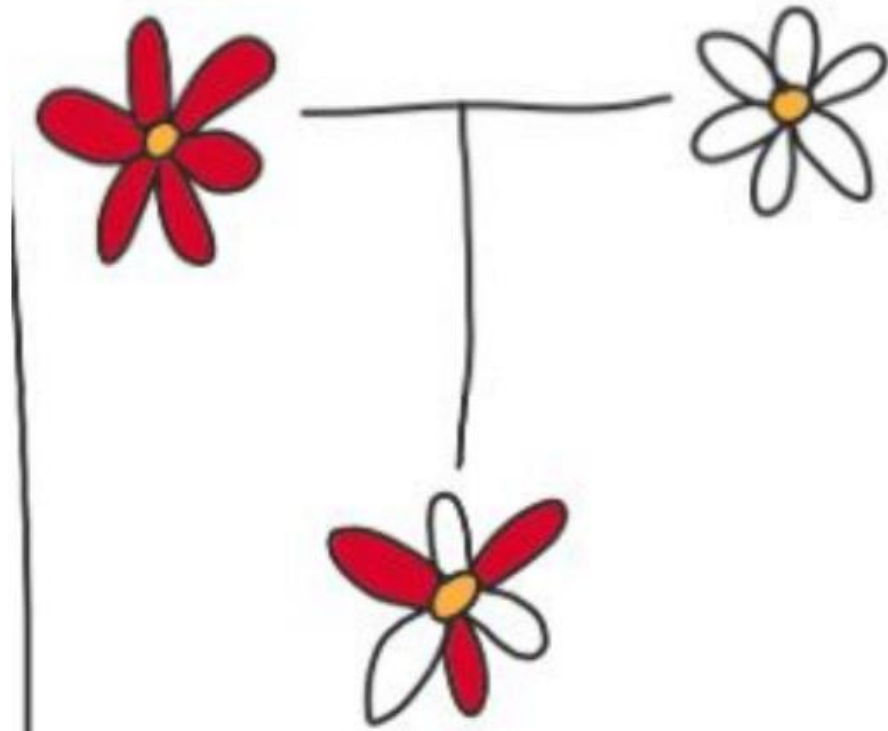
3) **Dominance neúplná** se vyznačuje tím, že fenotyp heterozygota je odlišný od fenotypu obou homozygotů. Neúplně dominantní alela pouze částečně potlačí projev recesivní alely. Výsledkem je fenotyp, který není ani plně dominantní, ani plně recesivní. Například u některých rostlin křížením homozygotů s červenými a bílými květy vznikne heterozygotní potomstvo s růžovými květy.



„Slabost v přístupu se stává slabostí charakteru.“

Albert Einstein

4) **Kodominance** představuje situaci, kdy se u heterozygota ve fenotypu uplatňují obě alely rovnocenně a paralelně. Znaky obou rodičů jsou přítomné nezávisle na sobě. Typickým příkladem je krevní systém AB0, kde existují tři alely A, B a 0. Mezi alelami A a B je vztah kodominance, což znamená, že jedinci s genotypem AB mají na buněčných membránách přítomné oba antigeny současně.



Znak (fen)

- vznikají na základě pouhé exprese genů, či na základě exprese genů a účinků zevního prostředí. Soubor všech znaků organismu se nazývá **fenotyp**.

Podle charakteru znaků rozlišujeme:

- Znaky kvantitativní (měřitelné): výška těla mužů a žen, růstové parametry, hmotnost, hodnoty krevního tlaku, IQ. Specifickou kategorií kvantitativních znaků jsou znaky meristické, popisované počítáním celých čísel (počet prstů, počet mláďat ve vrhu apod.)
- Znaky kvalitativní (neměřitelné): morfologické vývojové vady, barva očí, psychika, talent.

Dědičnost kvalitativních znaků

Dědičnost kvalitativních znaků je založena na monogenní dědičnosti, což znamená, že tyto znaky jsou většinou kódovány jedním genem. Takový gen se označuje jako **majorgen**, tedy gen s velkým účinkem.

Mezi znaky kvalitativní (jakostní) řadíme:

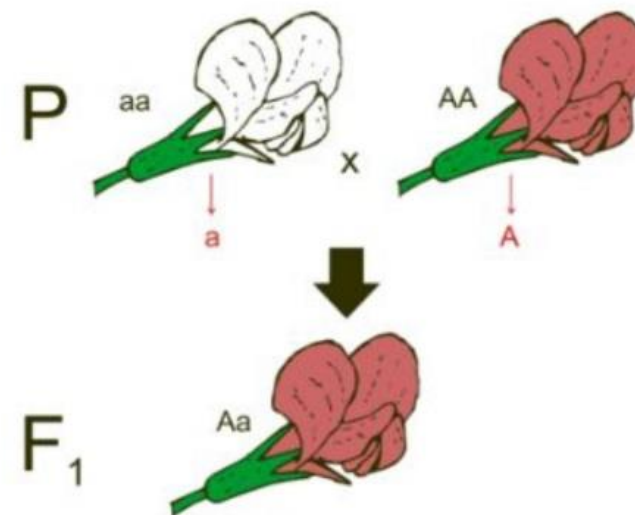
- Anatomicko-morfologické kvalitativní znaky - například barva očí, tvorba různých tělesných struktur, jako jsou rohy u zvířat, nebo tvar plodu u rostlin.
- Fyziologické kvalitativní znaky - například genetické poruchy jako albinismus nebo fenylketonurie.
- Psychické kvalitativní znaky - například duševních choroby, jako je schizofrenie, ale také nadání či další vlastnosti, jejichž genetický základ je stále předmětem vědeckého zkoumání.

Mendelovy zákony dědičnosti

Každý diploidní jedinec získává od každého rodiče jednu alelu, čímž vzniká alelární pár. Přenos alel na potomky probíhá podle pravidel kombinatoriky. Prvním, kdo tuto problematiku systematicky zkoumal a popsal, byl Johann Gregor Mendel. Jeho poznatky vedly ke vzniku tzv. Mendelovských čtverců, které umožňují předpovědět genetickou výbavu potomků. Mendelovy zákony jsou shrnuty do tří základních principů:

1. zákon – uniformity

Zákon o uniformitě první generace potomků (F1 generace). Pokud se kříží dva jedinci, kteří jsou homozygoti pro daný znak (mají stejné alely), jejich potomci budou genotypově i fenotypově jednotní. Pokud se kříží dva homozygoti s odlišnými alelami, všichni potomci budou heterozygotními hybridy.



2. zákon – segregace

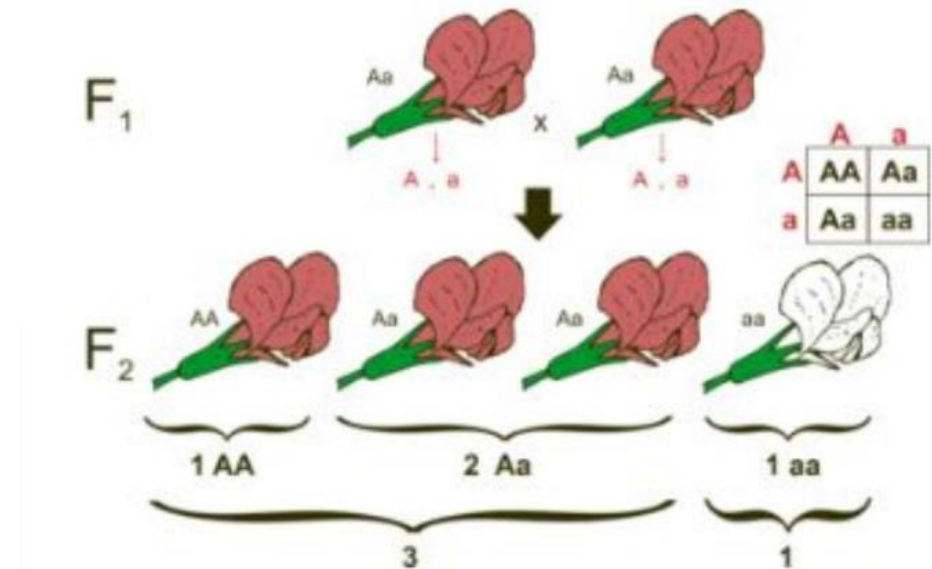
Zákon o náhodné segregaci genů do gamet, známý také jako zákon o štěpných poměrech v druhé generaci potomků (F₂ generace). Pokud se kříží dva heterozygoti, může každý z nich předat každou ze svých dvou alel (dominantní nebo recesivní) se stejnou pravděpodobností. Dochází tak ke genotypovému i fenotypovému štěpení, tedy segregaci alel. **Pravděpodobnost, že potomek získá určitý genotyp, je následující:**

25 % homozygotně dominantní jedinec

50 % heterozygot

25 % homozygotně recesivní jedinec

Genotypový štěpný poměr je tedy 1:2:1, zatímco fenotypový štěpný poměr je 3:1. Pokud mezi alelami existuje vztah kodominance, pak fenotypový štěpný poměr odpovídá genotypovému (1:2:1).

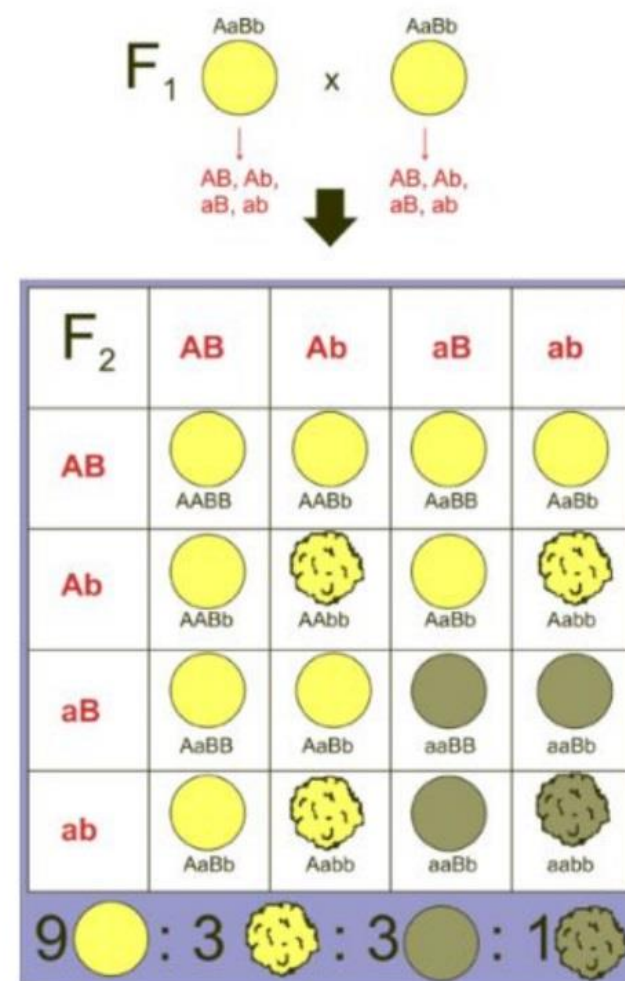


3. zákon – nezávislého výběru

Zákon o nezávislé kombinovatelnosti alel. Pokud sledujeme dvě alely současně, dochází k pravidelné segregaci. Pokud mají rodiče genotyp AaBb (jsou polyhybridy), každý z nich může tvořit čtyři různé typy gamet (AB, Ab, aB, ab). Při vzájemném křížení těchto gamet může vzniknout 16 různých kombinací zygot. Některé kombinace se opakují, takže výsledkem je pouze devět různých genotypů s poměrem 1:2:1:2:4:2:1:2:1. Fenotypově se alely mohou projevit pouze čtyřmi způsoby:

- dominantní v obou znacích
- dominantní v prvním a recesivní ve druhém
- recesivní v prvním a dominantní ve druhém
- recesivní v obou znacích

Fenotypový štěpný poměr je 9:3:3:1. Tento zákon však platí pouze v případě, že sledované geny se nacházejí na různých chromozomech.



Gen pro vznik černé barvy srsti u skotu je dominantní nad genem pro červenou barvu. Jaké potomstvo (F_1) vznikne při křížení čistokrevného (tj. homozygotního) černého býka s červenými kravami? Jaké bude složení potomstva po vzájemném zkřížení těchto kříženců? A jaká telata se narodí při zkřížení červeného býka s hybridními kravami (F_1)?

Standardní norci mají hnědou kožešinu, zatímco aleutští norci jsou šedí. Hnědá barva je dominantní nad šedou.

Jaké bude potomstvo (F_1) po zkřížení těchto dvou norků? Jaké bude složení potomstva v druhé generaci (F_2)? Jaké budou výsledky křížení aleutského samečka s hybridní samičkou?

U pampelišky dává křížení rostlin se širokými listy vždy potomstvo se širokými listy a křížení rostlin s úzkými listy vždy potomstvo s úzkými listy. Pokud však zkřížíme širokolistou rostlinu s úzkolistou, získáme potomstvo s listy, které mají intermediální šířku (něco mezi širokými a úzkými listy). Jaké bude složení potomstva po zkřížení dvou rostlin s intermediální šířkou listů? Jaké rostliny a v jakém poměru získáme, pokud zkřížíme úzkolistou rostlinu s rostlinou s intermediální šířkou listů?

Při vzájemném křížení bílých slepic je potomstvo vždy bílé. Stejně tak při křížení čistokrevných černých slepic je potomstvo vždy černé. Pokud se zkříží černý kohout s bílou slepicí, kuřata mají barvu označovanou jako holubí šed'.

Jakou barvu peří bude mít potomstvo bílého kohouta s holubí slepicí? Jak bude vypadat potomstvo po zkřížení dvou jedinců s holubí šedí?

Dihybridismus

Čistokrevný černý bezrohý býk je křížen s červenými rohatými kravami. Dva alelické páry, které ovlivňují dědičnost těchto znaků, se nacházejí na různých párech homologních chromozomů.

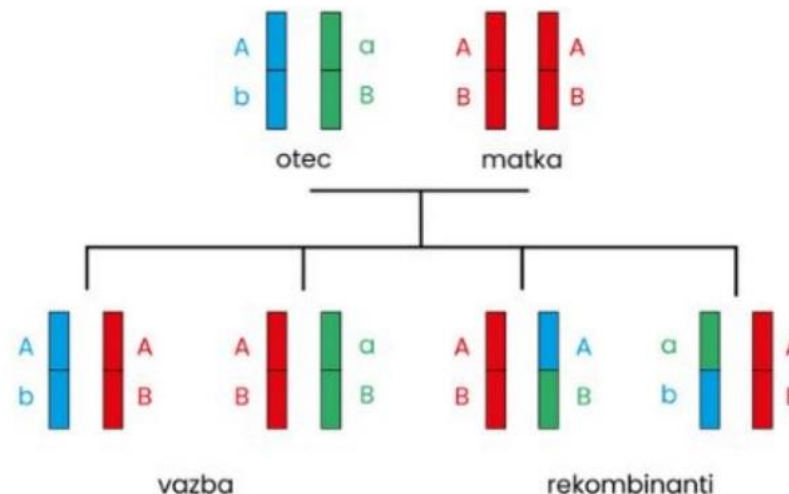
Jak budou fenotypově vypadat kříženci? Jaké bude složení potomstva v další generaci (F_2)? Víme, že bezrohost je dominantní nad rohatostí a černá barva nad červenou.

Genová vazba

Vazba genů je vlastnost, která se odchyluje od Mendelových zákonů dědičnosti. Na rozdíl od pravidla o volné kombinovatelnosti vloh bylo prokázáno, že některé alely se dědí častěji ve stejné kombinaci, v jaké byly u rodiče na jednom chromozomu. Takovou společně děděnou kombinaci genů nazýváme haplotyp.

První představu o genové vazbě přinesly dihybridizační pokusy W. Batesona s hrachorem.

- V průběhu meiózy dochází k jevu zvanému crossing-over, který může měnit původní kombinace genů. To vede ke vzniku neúplné vazby, která představuje plynulý přechod mezi úplně volnou kombinovatelností a pevnou vazbou genů.
- U křížení dihybridů pozorujeme čtyři genotypové a fenotypové skupiny, podobně jako u klasického dihybridismu. Štěpný poměr však již není 1:1:1:1, protože jedinců s rekombinovanými chromozomy (rekombinantů) je méně než jedinců, kteří zdědili chromozomy v původní rodičovské kombinaci (non-rekombinanti).
- Obecně platí, že čím blíže jsou dva genové lokusy na chromozomu, tím vyšší je pravděpodobnost, že se budou dědit společně. Na základě toho lze určit genetickou (vazebnou) vzdálenost mezi jednotlivými geny.



Síla vazby

Genetická (vazebná) vzdálenost se měří jako rekombinační zlomek (θ - theta), což odpovídá **Morganovu číslu (p)**. Tento zlomek vyjadřuje podíl rekombinantů v celkovém množství potomků.

$$\theta = \frac{\text{počet rekombinantů}}{\text{počet jedinců v generaci}}$$

Hodnoty rekombinačního zlomku se pohybují mezi 0 a 0,5:

0 značí **úplnou vazbu** – mezi geny nedochází k rekombinaci (crossing-overu).

0,5 (50%) – geny jsou buď na různých chromozomech, nebo na stejném chromozomu, ale velmi daleko od sebe. V tomto případě může dojít k rekombinaci a **geny nejsou ve vazbě**.

Hodnoty mezi 0 a 0,5 – znamenají, že vzdálenost mezi geny je dostatečně velká na to, aby docházelo k rekombinaci, avšak **vazba není úplná**.

Genetické mapy využívají jednotku **Morgan (M)**, která udává genetickou vzdálenost. Častěji se však používá **centimorgan (cM)**, kde **1 cM = 1/100 M**.

Vazba genů a zápis haplotypů

Genotyp **AaBb** může představovat dva různé haplotypy: **AB/ab** nebo **Ab/aB**.

Podle rozložení alel rozlišujeme dvě fáze:

- a) **Cis fáze** – dominantní i recesivní alely obou lokusů se nacházejí na stejném chromozomu.
- b) **Trans fáze** – jedna dominantní a jedna recesivní alela jsou na jednom chromozomu.

Zapisování konkrétních haplotypů je klíčové pro správné určení, kteří potomci jsou rekombinanti a kteří non-rekombinanti.

U rostlin je vysoký vzrůst dominantní nad zakrslým a tmavá barva listů dominantní nad světlou.

Při zpětném křížení vznikly následující kombinace potomků:

21 rostlin s vysokým vzrůstem a tmavě zelenými listy

329 rostlin s vysokým vzrůstem a světlezelenými listy

322 rostlin se zakrslým vzrůstem a tmavě zelenými listy

28 rostlin se zakrslým vzrůstem a světlezelenými listy

Na základě těchto výsledků určete uspořádání alel na chromozomu a relativní vzdálenost mezi geny.

U rajčete je kulatý tvar plodu dominantní nad podlouhlým tvarem a lesklá slupka dominantní nad matnou slupkou. Geny, které řídí tyto znaky, se nacházejí na stejném páru homologických chromozomů, což znamená, že mezi nimi může docházet ke genetické vazbě.

Úkolem je určit relativní vzdálenost mezi těmito geny na základě výsledků zpětného křížení. V tomto křížení vzniklo potomstvo s následujícími fenotypy:

**108 rostlin mělo kulaté a lesklé plody,
13 rostlin mělo kulaté a matné plody,
12 rostlin mělo podlouhlé a lesklé plody,
117 rostlin mělo podlouhlé a matné plody.**

Na základě těchto údajů je také potřeba určit původní uspořádání alel na chromozomech hybridní rostliny.

Dědičnost kvantitativních znaků

- Dědičnost kvantitativních znaků se týká znaků, které lze měřit a u nichž se hodnota může plynule měnit. Mezi takové znaky patří například výška, váha nebo počet zrn u rostlin.
- Tento typ dědičnosti je **polygenní**, což znamená, že daný znak je ovlivněn více geny současně. Každý z těchto genů má na výsledný projev (fenotyp) pouze malý vliv. Geny s tímto malým účinkem se nazývají **minorgeny**.
- Kromě genetických faktorů hraje u kvantitativních znaků významnou roli také prostředí. Tento typ dědičnosti označujeme jako multifaktoriální dědičnost.
- U kvantitativních znaků rozlišujeme dvě základní alely:

Účinná alela – zvyšuje nebo snižuje základní hodnotu znaku, přičemž účinek všech aktivních alel se sčítá.

Neúčinná alela – nemá na hodnotu znaku žádný vliv.

- Geny, které ovlivňují kvantitativní znaky, se obvykle nacházejí na různých chromozomech. To znamená, že nejsou ve vazbě a při dělení buněk se volně rekombinují.
- Tyto znaky mají plynulou (kontinuální) proměnlivost, což znamená, že se nevyskytují ve striktně oddělených kategoriích, ale v určitém rozmezí hodnot. Například tělesná výška může být v populaci rozložena mezi 170 a 178 cm.
- Počet možných genotypů lze určit vzorcem 3^n , zatímco počet fenotypů vzorcem $(a+b)^n$, kde:

n = počet genů,

a = účinné alely,

b = neúčinné alely,

n = počet alel.

Tělesnou výšku určují dva geny, což znamená čtyři alely. Aktivní alely zvyšují výšku o 2 cm. Otec má výšku 178 cm a disponuje všemi účinnými alelami, zatímco matka má výšku 170 cm a všechny její alely jsou neutrální. Jakou výšku budou mít jejich potomci a potomci jejich potomků?

*„Z pozitivních věcí se radujeme.
Z negativních se učíme.“*

Dědivost (heritabilita)

Heritabilita (dědivost) udává, jak velká část proměnlivosti znaku je zapříčiněna genetickými faktory. Lze ji vypočítat jako podíl rozdílnosti (variance) fenotypu způsobené genetickými faktory (V_G) a celkového rozptylu hodnot fenotypu (V_P). Tento výraz označujeme jako heritabilitu v širokém smyslu (broad-sense heritability) a označujeme ji H^2 :

$$H^2 = \frac{V_G}{V_P}$$

Příklad: V pokusné populaci mají všichni jedinci různou stravu a různý životní styl. Nejmenší dospělý jedinec (málo jí, špatně žije a má sadu alel pro malý vzrůst) je vysoký 125 cm a nejvyšší (nejvíce jí, životní styl napomáhá větší výšce, má sadu alel favorizujících velký vzrůst) měří 205 cm. Rozptyl fenotypu V_P je tedy 80 cm. Pokud by na velikost neměly vliv vnější faktory (dieta, životní styl atd. by byly u všech jedinců stejné), mezní hodnoty výšky v populaci by byly jen 135 cm (výsledek kombinace alel pro menší vzrůst) a 195 cm (výsledek kombinace alel pro vyšší vzrůst), tedy rozptyl $V_G = 60$ cm. H^2 je 0,75.

H^2 může teoreticky nabývat hodnot od 0 do 1. Pokud je $H^2 = 0$, je variance fenotypu plně závislá na faktorech prostředí, při $H^2 = 1$ naopak faktory prostředí nemají žádný vliv a veškerý pozorovaný rozptyl závisí na faktorech genetických.

Gonozomální dědičnost

- Dědičnost znaků vázaná na pohlaví – přenos genetické informace přes pohlavní chromozomy X a Y (heterochromozomy).
Pohlavní chromozomy nejsou stejné:
XX – žena (může být homozygotní nebo heterozygotní pro daný gen).
XY – muž (hemizygot – má pouze jednu kopii genu na chromozomu X).
- Choroby vázané na pohlaví mohou být:
Úplně vázané na pohlaví
Neúplně vázané na pohlaví

Tři typy dědičnosti podle umístění genu:

1. Geny neúplně vázané na pohlaví – leží na homologním úseku

- Jsou volně rekombinovatelné – mohou se přenášet mezi oběma pohlavími.
- Příklady: Achromatismus (úplná barvoslepost). Slepota.

2. Geny úplně vázané na pohlaví – leží na heterologním úseku chromozomu X

- Geny nejsou volně rekombinovatelné, mají silnou vazbu na gonozom. Gen přenášený ženou se fenotypově projeví u mužských potomků (protože syn od matky dědí X chromozom).
- Příklady: Hemofilie (porucha srážlivosti krve, zvýšená krvácivost). Daltonismus (porucha barevného vidění).

3. Geny vázané na pohlaví – leží na heterologním úseku chromozomu Y

- Nejsou rekombinovatelné – dědí se pouze po mužské linii (z otce na syna).
- Příklady: Nadměrné ochlupení ušního boltce.

Způsoby určování pohlaví

a) Genové určení pohlaví

- Pohlaví je určeno jedním genem, který se nachází na autozomu (ne na pohlavním chromozomu).
- Tento způsob je běžný u bezobratlých, ryb a obojživelníků.

b) Chromozomové určení pohlaví

- Pohlaví je určeno více geny umístěnými na pohlavních chromozomech (gonozomech).
- Existují tři hlavní typy:
 - **Typ Drosophila (savčí typ)** – XX je samice, XY je samec. Tento typ dědičnosti mají savci, plazi, někteří obojživelníci a hmyz.
 - **Typ Abraxas (ptačí typ)** – XX je samec, XY je samice. Tento typ se vyskytuje u ptáků, některých ryb a motýlů.
 - **Typ Protenor** – Neexistuje chromozom Y, takže XX je samice a jedinci s jedním chromozomem X jsou samci. Tento způsob určování pohlaví se vyskytuje u některých druhů hmyzu.

c) Epigenetické určení pohlaví

- Pohlaví jedince neurčují geny, ale vnější faktory.
- Například u krokodýlů závisí pohlaví na teplotě v hnízdě během vývoje embrya.

Znaky pohlavím ovládané a ovlivněné

- Geny odpovědné za tyto znaky se nacházejí na autozomech, ale jejich projevy jsou ovlivněny pohlavními hormony.
- Tyto znaky souvisejí se sekundárními pohlavními znaky a jsou řízeny hormonálně, zejména testosteronem.
- Příklady: Ochlupení těla, zbarvení srsti nebo peří, tvorba paroží u jelenů, plešatost, rohatost u skotu.

Reciproké křížení

- Genetická metoda, která umožňuje určit, zda se určitý znak dědí na gonozomech (pohlavních chromozomech) nebo na autozomech.
- Princip spočívá v prohození pohlaví rodičů s daným znakem a sledování výsledného potomstva.
- Pokud se potomstvo neliší, znak není vázán na pohlaví.
- Pokud se potomstvo liší, znak je vázán na pohlavní chromozomy.
- Rozdíl oproti zpětnému křížení – u zpětného křížení se jedinec kříží zpět s jedním z rodičů, zatímco reciproké křížení pouze sleduje rozdíly při prohození pohlaví rodičů.
- U dědičnosti vázané na pohlaví nelze partnery libovolně prohodit, protože by to ovlivnilo dědičnost znaku v potomstvu.

Dominantní alela pro barvu oka u octomilky způsobí karmínově červené oči, recesivní alela tohoto genu způsobí bílé zbarvení. Tato vlastnost je řízena jedním genem umístěným na chromozomu X.

a) Jaké bude potomstvo bělookého samečka s homozygotní červenookou samičkou?

X_A – červené oči

X_a – bílé oči

Y

X_aY

x

X_AX_A

dcery: X_aX_A

synové: X_AY

Všichni potomci budou mít červené oči.

b) Jaké bude potomstvo červenookého samečka s homozygotní bělookou samičkou?



X_AY

x

X_aX_a

dcery: X_AX_a

synové: X_aY

Samičky budou mít červené oči, samečci bílé oči.

Mimojaderná dědičnost

Převážná část DNA, a tedy i genetické informace je v eukaryotních buňkách uložena v jádře. Soubor genů, jejichž DNA se nachází v cytoplazmě, se nazývá plazmom. Malá část (asi 2 %), je však lokalizovaná mimo jádro, v některých organelách:

- Mitochondrie – genetická informace se označuje jako chondriogeny.
- Chloroplasty – genetická informace se označuje jako plastogeny.

Dědičnost těchto genů se neřídí Mendelovými zákony a označuje se jako nemendelovská dědičnost.

Mitochondriální dědičnost kóduje **mitochondriální DNA (mtDNA)**. Ta je svým uspořádáním podobná DNA prokaryot (bakterií):

- Má kruhový tvar (cirkulární chromozom).
- Neobsahuje introny.

Mitochondriální DNA je děděna výhradně od matky – označuje se jako **matroklinní dědičnost**. Ve výjimečných případech mohou v cytoplazmě jedince přežít i mitochondrie otce (pokud nebyly v zygotě zničeny). Takový jedinec se nazývá cybrid (cytoplasmatický hybrid, chiméra).

Geny obsažené v mtDNA kódují důležité složky buněčného metabolismu, například:

- Proteiny respiračního řetězce.
- Jednotky ATPázového komplexu.
- Podjednotky NADH-dehydrogenázového komplexu atp.

*„Pokud nemůžete být pozitivní,
bud'te alespoň klidní.“*
Ralph Smart

15.

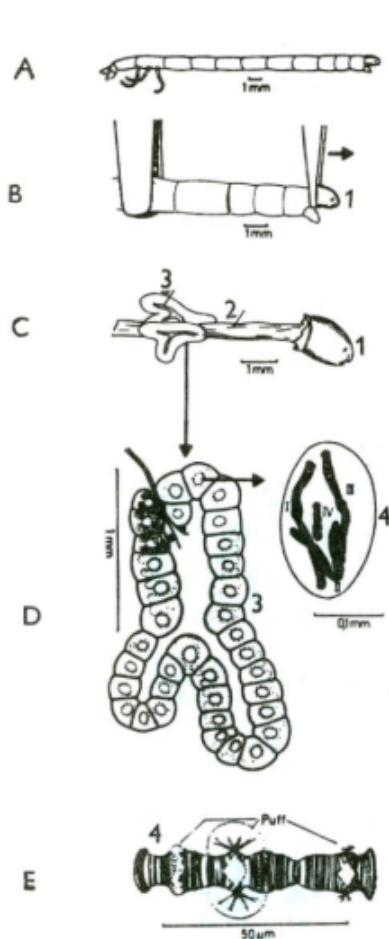
Pracovní list

Genetika buňky

Úkol: Izolace a pozorování polytenních chromosomů (ze slinných žláz larev pakomárů)

Pracovní postup:

- 1) 3 patentky (larvy pakomárů) v malé kapce vody na podložním skle přeneseme pod preparační mikroskop.
- 2) Pomocí ostré pinzety a (zahnuté) preparační jehly odtrhneme larvám hlavy. V případě, že slinné žlázy zůstanou uvnitř hrudního oddílu těla, je třeba je vymáčkout ven.
- 3) Těla larev odstraníme a na preparát přikápneme 1 kapku aceto-orceinu a necháme jej 5-10 minut působit.
- 4) Přiložíme krycí sklíčko a opatrně roztlačíme (obarvený roztlakový preparát).
- 5) Podložní sklo zahřejeme mírně nad plamenem kahanu.



Obr. 65

Schéma izolace obřích chromozómů z larvy pakomára.
A - Larva. B - Vyjmutí slinných žláz. C - Hlavička se střevem a slinnými žlázami. D - Bunky slinných žláz v jejichž jádrech je po obarvení vidět E - Obří chromozom. 1 - Hlavička larvy. 2 - Střevo. 3 - Slinné žlázy. 4 - Obří chromozom.

Výsledek barvení:

Obří (polytenní) chromosomy červenofialové (proužkované), cytoplazma buněk růžová.

Úkol: Krevní skupiny - rychlotest pro zjištění krevní skupiny

1. Nakapejte po 1 kapce Anti A do modrého kroužku a po 1 kapce Anti B do žlutého kroužku v horní polovině karty.
2. Píchněte se sterilní jehlou do prstu a do červených kapek na kartičce kápněte 1 kapku krve.
3. Míchacími tyčinkami se krouživými pohyby promíchají kapky krve s kapkami diagnostik. (použijte oba konce tyčinky)

Vyplňte následující tabulku:

<i>Krevní skupina dítěte</i>	<i>Možný genotyp dítěte</i>	<i>Krevní skupina matky</i>	<i>Možný genotyp matky</i>	<i>Možná krevní skupina otce</i>	<i>Vyloučen otec s krevní skupinou</i>
0		0			
0		A			
0		B			
A		0			
A		A			
A		B			
A		AB			
B		0			
B		B			
B		A			
B		AB			
AB		A			
AB		B			
AB		AB			

Úkol: Příklady z genetiky

1. Máte zadaný úsek vlákna DNA.
 - a) Dopište k zadanému vláknu komplementární vlákno, aby se obnovila dvoušroubovice.
 - b) Dopište k zadanému vláknu komplementární vlákno RNA.

5' C A T T G A G T 3'

2. Máte zadané vlákno DNA. Napište sekvenci mRNA, vzniklé transkripcí tohoto genu a proveďte jeho translaci.

3' T T T A G T G G A T A C A C G 5'

3. Máte zadaný úsek vlákna mRNA. Proveďte translaci a запиšte vzniklou sekvenci aminokyselin.

5' G A A A C C C U U 3'

	U		C		A		G	
U	UUU	fenylalanin	UCU	serin	UAU	tyrosin	UGU	cystein
	UUC	fenylalanin	UCC	serin	UAC	tyrosin	UGC	cystein
	UUA	leucin	UCA	serin	UAA	stop	UGA	stop
	UUG	leucin	UCG	serin	UAG	stop	UGG	tryptofan
C	CUU	leucin	CCU	prolin	CAU	histidin	CGU	arginin
	CUC	leucin	CCC	prolin	CAC	histidin	CGC	arginin
	CUA	leucin	CCA	prolin	CAA	glutamin	CGA	arginin
	CUG	leucin	CCG	prolin	CAG	glutamin	CGG	arginin
A	AUU	izoleucin	ACU	treonin	AAU	asparagin	AGU	serin
	AUC	izoleucin	ACC	treonin	AAC	asparagin	AGC	serin
	AUA	izoleucin	ACA	treonin	AAA	lysin	AGA	arginin
	AUG	metionin	ACG	treonin	AAG	lysin	AGG	arginin
G	GUU	valin	GCU	alanin	GAU	kys.	GGU	glycin
	GUC	valin	GCC	alanin	GAC	asparagová	GGC	glycin
	GUA	valin	GCA	alanin	GAA	kys.	GGA	glycin
	GUG	valin	GCG	alanin	GAG	glutamová	GGG	glycin

4. U hypotetické květiny je červená barva květů podmíněna dominantní alelou **A**. Provedli jsme křížení květiny s červenými květy a květiny s bílými květy. Všichni potomci (100%) měli květy červené. Jaký genotyp lze očekávat u rodičovských rostlin a potomků?

5. Potomky z předchozího příkladu (tj. fenotypově červené, genotypově heterozygoty) zkřížíme:

- a) Navzájem mezi sebou
- b) S bílým rodičem
- c) S červeným rodičem

Jaké můžeme očekávat genotypy a fenotypy u potomků z těchto křížení

6. U člověka je hnědá barva očí dominantní nad modrou. Hnědooký muž se oženil s hnědookou ženou, jejíž otec byl modrooký. Jakou barvu očí budou mít děti z tohoto manželství?

7. Kulatý tvar a zelená barva plodů vodních melounů jsou dominantní nad podlouhlým tvarem a zeleně pruhovaným zbarvením plodů. Jaké bude potomstvo ve sledovaných znacích, které vznikne křížením rostliny s podlouhlými a pruhovaně zbarvenými plody s heterozygotní rostlinou v obou znacích?

8. Bezrohost u dobytka (P) je dominantní nad rohatostí (p). Bezrohý býk byl pářen se třemi kravami. S krávou A, která byla rohatá, byla telata bezrohá. S krávou B, která byla rohatá, byla telata rohatá. S bezrohovou krávou C byla telata rohatá. Jaké byly genotypy těchto čtyř zvířat a jejich potomků?

15.

Test

Genetika buňky

1. Fenotyp: 1
 - a) je podmíněn genotypem
 - b) je soubor všech genů
 - c) je určován vždy jen haploidní sadou chromosomů
 - d) závisí pouze na genotypu
2. Kvalitativní znaky: 12
 - a) jsou např. tělesná výška a hmotnost
 - b) jsou výrazně ovlivňovány vnějším prostředím
 - c) jsou často podmíněny jediným genem
 - d) jsou obvykle mimochromosomálně dědičné
3. Kodominantní dědičnost: 44
 - a) nebyla u člověka popsána
 - b) je typická např. pro alely A a B systému AB0
 - c) je pojem pro vyjádření obou alel heterozygotů ve fenotypu
 - d) je typická pro dědičnost antigenů
4. Jedinec s genotypem AABb tvoří: 86
 - a) gamety A,B,b
 - b) 75(procent) gamet jednoho typu a 25 druhého typu
 - c) 50 procent gamet s oběma dominantními alelami
 - d) dva typy gamet
5. Stav, kdy je fenotyp heterozygotního jedince odlišný od fenotypu dominantního i recesivního homozygota, nacházíme při následujícím vztahu mezi alelami téhož genu: 89
 - a) úplná dominance
 - b) neúplná dominance
 - c) kodominance
 - d) úplná recesivita
6. Při křížení dvou různých homozygotů (AAxaa): 92
 - a) žádná z uvedených alternativ není správná
 - b) nacházíme štěpení 1:1
 - c) dochází ke štěpení 1:2:1
 - d) nacházíme štěpení 3:1
7. V 1.filiální generaci (F1) při monohybridismu s neúplnou dominancí jsou všichni jedinci: 101
 - a) fenotypově odlišní od parentální generace a genotypově uniformní
 - b) stejní jako jeden z rodičů
 - c) lišící se navzájem fenotypově, ale shodní genotypově
 - d) rozdílní od sebe
8. Různé formy jednoho a téhož genu se nazývají: 103
 - a) alely
 - b) lokusy
 - c) karyotyp
 - d) fenotyp
9. Při křížení jedinců parentální generace AAxaa (A neúplně dominantní nad a) : 112
 - a) vzniká v F1 generaci heterozygotní potomstvo
 - b) lze fenotypově odlišit Aa od aa
 - c) je v F2 generaci genotypový a fenotypový štěpný poměr stejný
 - d) je v F2 generaci genotypový poměr 3:1

10. Má-li matka krevní skupinu 0 a otec rovněž 0, mohou mít děti krevní skupinu : 139
- 0
 - 0 a A
 - 0,A,AB
 - 0,A,AB,B
11. Při křížení bělookého samečka octomilky s červenookou homozygotní samičkou dostaneme: 146
- všechno potomstvo červenooké
 - červenooké samečky a bělooké samičky
 - bělooké samičky a červenooké samečky
 - polovinu potomků bělookých a polovinu červenookých bez ohledu na pohlaví
12. Kvantitativní znaky jsou obvykle: 129
- podmíněny malým počtem genů malého účinku
 - podmíněny vyšším počtem genů malého účinku
 - podmíněny genem velkého účinku
 - málo závislé na faktorech prostředí
13. Které společné vlastnosti mají DNA a RNA: 232
- v eukaryotických buňkách jsou vázány na histony
 - obsahují fosfodiesterické vazby
 - obsahují adenin, thymin, guanin a cytosin
 - nacházejí se pouze v jádře
14. Které z následujících sloučenin jsou pyrimidiny: 234
- adenin, guanin, cytosin
 - cytosin, guanin, uracil
 - cytosin, thymin, adenin
 - cytosin, thymin, uracil
15. V nukleových kyselinách jsou běžné následující komplementární dvojice bází : 236
- A-T
 - T-C
 - C-G
 - U-A
16. Při replikaci DNA: 241
- se uplatňuje enzym DNA-polymeráza
 - se uplatňuje komplementarita bází
 - dochází ke zdvojení molekuly DNA
 - se uplatňuje adenin s guaninem
17. tRNA: 264
- představuje soubor nejméně 20 různých molekul
 - má jednořetězcové i dvouřetězcové oblasti
 - přenáší informaci z jádra na ribosomy
 - přenáší specificky navázanou aminokyselinu
18. Introny jsou: 276
- přepisovány, ale nikoli translatovány
 - transkribovány a tudíž i překládány
 - příkladem DNA, která nemá genovou funkci
 - kódující sekvence genu

19. Kodon UUU kóduje aminokyselinu fenylalanin u člověka, drosophily, kukuřice, E.coli a ředkvičky.
To dokládá, že genetický kód je : 289

- a) degenerovaný
- b) nepřesahující
- c) universální
- d) nespecifický

20. Počet různých kodonů je: 285

- a) 4
- b) 15
- c) 32
- d) 64