

SLOVENSKÁ POĽNOHOSPODÁRSKA UNIVERZITA V NITRE

Fakulta biotechnológie
a potravinárstva

Katedra fyziológie živočíchov

prof. Ing. Marcela Capcarová, PhD. – doc. Ing. Anna Kalafová, PhD.

ZÁKLADY FYZIOLOGICKEJ GENETIKY

Nitra 2020

Vydala Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre
vo Vydavateľstve SPU

Autorky: prof. Ing. Marcela Capcarová, PhD. (1,85 AH)
Katedra fyziológie živočíchov
FBP, SPU v Nitre

doc. Ing. Anna Kalafová, PhD. (1,85 AH)
Katedra fyziológie živočíchov
FBP, SPU v Nitre

Recenzenti: prof. Ing. Peter Chrenek, DrSc.
Národné poľnohospodárske a potravinárske centrum
Ústav genetiky a reprodukcie hospodárskych zvierat
Výskumný ústav živočíšnej výroby v Nitre
Katedra biochémie a biotechnológie
Fakulta biotechnológie a potravinárstva
Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre

prof. RNDr. Radoslav Omelka, PhD.
Katedra botaniky a genetiky
Fakulta prírodných vied
Univerzita Konštantína Filozofa v Nitre

Schválila rektorka Slovenskej poľnohospodárskej univerzity v Nitre dňa 2. 11. 2020
ako skriptá pre študentov SPU.

Publikácia vyšla s finančnou podporou grantu KEGA 024-SPU-4/2018.

© M. Capcarová, A. Kalafová, Nitra 2020

ISBN 978-80-552-2241-7

Predhovor

Ľudská DNA a jej gény boli dlho tajomstvom. Dávno predtým ako bola objavená DNA a bolo vyvinuté slovo „genetika“, ľudia študovali dedičnosť znakov z jednej generácie na druhú. Genetika je oblasťou biológie, ktorá skúma, ako sa prenášajú znaky od rodičov k ich potomkom. Preto je genetika štúdiom dedičnosti. Naše telá sú tvorené bunkami a každá bunka (okrem erytrocytov) nesie v jadre náš genetický materiál. Tento genetický materiál je „recept“, ktorý bunkám „hovori“, ako pripraviť každého z nás. „Prejavy“ genetiky na úrovni organizmu skúma vedecká disciplína Fyziológia živočíchov. Fyziologická genetika skúma vznik života na Zemi, pôvod človeka, jeho genetické informácie, genetický kód, ľudský genóm, fyziologicko-genetické regulácie v organizme, metylačné procesy a gény, ako aj starnutie buniek a organizmu ako celku.

Úvodný učebný text Základy fyziologickej genetiky je zameraný na vysvetlenie a pochopenie základných pojmov genetiky, fyziológie živočíchov, ale aj na pokrytie predmetov v príslušnom študijnom programe. Tieto učebné texty poskytujú nevyhnutné základné informácie zahrnuté v jednotlivých kapitolách. Jednotlivé témy sú ilustrované jednoduchými obrázkami a schémami.

Pre lepšie pochopenie genetiky veda sľubuje v budúcnosti využitie precíznych lekárskeho ošetrovaní. Pri mnohých chorobách môžu genetické informácie pomôcť pacientom a lekárom zvážiť riziká a výhody rôznych spôsobov liečby. Vo väčšine prípadoch môže byť práve skríningový program, preventívny príjem liekov alebo vykonanie zmien v stravovaní a životnom štýle tým, ako zabrániť chorobe. V tejto publikácii by sme chceli poďakovať svojim kolegom prof. Ing. Jozefovi Bullovi, DrSc. a doc. RNDr. Jánovi Raffayovi, CSc. za ich všestrannú pomoc, prípravu predmetu, jeho uvedenie a zaradenie do programov a štúdia na Slovenskej poľnohospodárskej univerzite v Nitre, taktiež za podporu pri spracovaní rukopisu.

Naše veľké poďakovanie patrí recenzentom prof. Ing. Petrovi Chrenekovi, DrSc. a prof. RNDr. Radoslavovi Omelkovi, PhD. za ochotu a čas venovaný k recenzii tejto práce ako aj za cenné rady a námety.

Snažili sme sa, aby bol učebný text zaujímavý a prínosný pre všetkých čitateľov.

autori

Obsah

Úvod	5
1 Vznik života	7
1.1 Pôvod človeka	8
2 DNA a RNA	10
2.1. Replikácia	11
2.2 Transkripcia	11
2.3 Translácia	13
2.4 Postranslačná úprava	13
2.5 Genetický kód	14
2.6 Ľudský genóm	15
3 Ribozómy vo fyziologicko-genetických reguláciách	18
3.1 Proteosyntéza a ribozómy	21
4 Mitochondrie vo fyziologicko-genetických reguláciách	27
4.1 Dýchací reťazec	30
4.2 Mitochondriálna DNA	32
4.3 Mitochondriálny transport	35
5 Gény	37
5.1 Genetické patologické stavy	39
6 Metylácia DNA	52
7 Starnutie	57
Literatúra	60

ÚVOD

V genetike, vede o dedičnosti a premenlivosti, je vytvorený základ prístupu k rozvoju poznania vzniku a existencie živých organizmov. V molekule DNA je zapísaný nielen kód života, ale aj jeho vyústenie v individuálnom vývoji a evolúcii.

Hodnotenie jednotlivých krokov poznania má analytický stupeň orientovaný na štruktúru a zloženie génov v ich molekulovej a funkčnej podjednotke, úlohe RNA v jej rôznych formách, enzýmoch a bielkovinách v ich pôsobení pri fenotypovom prejavení sa vlastností v organizme. Vyústenie má syntetizujúci charakter, ktorého cieľom je poznanie mechanizmov pri realizácii morfogénzy štruktúr a metabolických funkcií živých organizmov. To znamená, že súčasná genetika sa nemôže ďalej rozvíjať bez fyziologických súvislostí, nakoľko každá vlastnosť organizmu je vlastnosťou fyziologickou. Práve z týchto i ďalších dôvodov má fyziologická genetika ústredné postavenie v reťazci od molekulovej po populačnú genetiku vrátane humánnej. Vo vzťahu k fyziológii sú rozvíjané, skúmané a integrované všetky –omics (technológie, ktoré majú v názve koncovku omics – omika), ako nová úroveň poznania základných súvislostí a interakcií genotypu a vnútorného i vonkajšieho prostredia.

Živé organizmy sú teda dôsledkom vzťahov medzi informáciou, tvarom a funkciou, z čoho vyplývajú následné súvislosti:

1. Geneticky je kontrolovaný spôsob a intenzita tvorby energie v organizme a tiež možnosť jej adaptácie v prostredí.
2. Všetky znaky a vlastnosti organizmu sú fyziologickými vlastnosťami. Neexistuje ani jedna statická, nedynamická a nepremenlivá vlastnosť v adaptívnom procese, ktorá by nesúvisela s ich funkciou.
3. Fyziologická funkcia je spojená s činnosťou každej bunkovej organely, celej bunky, tkaniva, orgánu či celého organizmu v premenlivosti vývinu. Len DNA v jadre bunky je stála.
4. Každá fyziologická vlastnosť je spojená s biosyntézou bielkovín, ktorá prebieha na molekulárnej úrovni, aj realizácia kvalitatívnych a kvantitatívnych fyziologických procesov je regulovaná procesmi transkripcie a translácie prostredníctvom DNA.
5. Podstata života všetkých organizmov je v spojení dvoch hlavných aspektov ich existencie a fungovania – informácie a metabolizmu. Genetická informácia

- zapísaná v DNA je rozmnožovanie – replikovaná a odovzdávaná nasledujúcim generáciám. Prípadné zmeny počas replikácie (mutácie) sú zdrojmi premenlivosti.
6. Všetky procesy spojené s funkciami DNA, vrátane genetickej informácie a jej expresiou sú podmienené prítomnosťou enzýmov – bielkovín, ktorých štruktúra je zakódovaná v DNA.
 7. Bielkoviny organizujú štruktúry bunky, kontrolujú sieť chemických procesov umožňujúcich jej metabolizmus.
 8. Regulácia životných procesov bunky alebo tkaniva nemusí v každom prípade vychádzať z DNA ako zdroja primárnej informácie. RNA (snRNA) regulujú aktivitu génov prostredníctvom tzv. mikroRNA.
 9. Význam epigenetických efektov ako dlhodobých zmien v expresii génu vyplývajúce z modifikácie štruktúry chromatinu bez zmien v sekvencii DNA a ich úloha pri vzniku chorôb a abnormalít.
 10. Úloha cytoplazmatických proteínov pri vytváraní špecifických fyziologických funkcií bunky.
 11. Cesta – gén, transkripcia, translácia, bielkovina, metabolit, fenotyp, organizmus a spolupôsobenie (interakcia) genotypu a prostredia, to sú ciele poznania fyziologickej genetiky.

prof. Ing. Jozef Bulla, DrSc.

Emeritný dekan Fakulty biotechnológie a potravinárstva,
SPU v Nitre

Zakladajúci gestor predmetu Fyziologická genetika

Autori	prof. Ing. Marcela Capcarová, PhD. doc. Ing. Anna Kalafová, PhD.
Názov	ZÁKLADY FYZIOLOGICKEJ GENETIKY
Určené	Pre študentov SPU
Vydavateľ	Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre
Vydanie	Prvé
Vytlačené	November 2020
Náklad	70 kusov
Počet strán	61
AH-VH	3,7-3,83
Tlač	Vydavateľstvo SPU v Nitre
ISBN 978-80-552-2241-7	Cena 2,90 €

Rukopis neprešiel redakčnou úpravou vo vydavateľstve. Za odbornú náplň vydania zodpovedajú autori.

