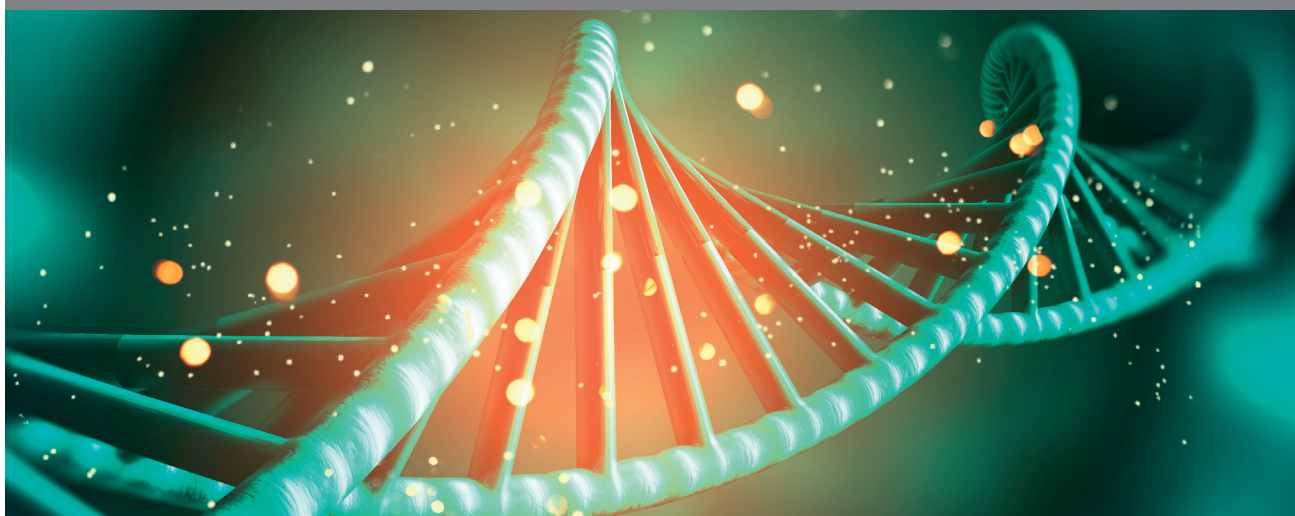


**Anna Trakovická
a kolektív**

Genetika



Nitra 2017

Názov: Genetika

Autori: prof. Ing. Anna TRAKOVICKÁ, CSc.
doc. Ing. Martina MILUCHOVÁ, PhD.
Ing. Alica NAVRÁTILOVÁ, PhD.
Ing. Michal GÁBOR, PhD.
doc. Ing. Radovan KASARDA, PhD.
Ing. Nina MORAVČÍKOVÁ, PhD.
Ing. Jozef BUJKO, PhD.

**Pracovisko
autorov:** Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre
Fakulta agrobiológie a potravinových zdrojov
Katedra genetiky a plemenárskej biológie

Recenzenti: prof. Ing. Jozef BULLA, DrSc.
Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre

doc. RNDr. Ján RAFAY, CSc.
Univerzita sv. Cyrila a Metoda v Trnave

Schválil rektor Slovenskej poľnohospodárskej univerzity v Nitre dňa 23. 10. 2017
ako vysokoškolskú učebnicu pre študentov SPU v Nitre.

© Anna Trakovická • Martina Miluchová • Alica Navrátilová • Michal Gábor • Radovan Kasarda
Nina Moravčíková • Jozef Bujko

ISBN 978-80-552-1758-1

Obsah

1. Genetika ako vedná disciplína	11
1.1 Stručný prehľad histórie genetiky	13
1.2 Rozdelenie genetiky	16
1.3 Modelové genetické objekty	16
1.4 Metódy genetického výskumu	17
1.5 Genetická terminológia a základné pojmy	19
2. Genetická informácia a dedičnosť	23
2.1 Nukleové kyseliny	25
2.1.1 Kyselina deoxyribonukleová – DNA	28
2.1.1.1 Primárna štruktúra DNA	30
2.1.1.2 Sekundárna štruktúra DNA	30
2.1.1.3 Terciárna štruktúra DNA	31
2.1.2 Kyselina ribonukleová – RNA	32
2.1.2.1 Mediátorová ribonukleová kyselina – mRNA	33
2.1.2.2 Transferová ribonukleová kyselina – tRNA	33
2.1.2.3 Ribozómová ribonukleová kyselina – rRNA	35
2.2 Prenos a realizácia genetickej informácie	35
2.2.1 Replikácia DNA	36
2.2.1.1 DNA polymerázy	37
2.2.1.2 Replikácia prokaryotického chromozómu	37
2.2.1.3 Replikácia plazmidovej DNA	38
2.2.1.4 Replikácia chromozómovej DNA eukaryotov	39
2.2.2 Transkripcia a úpravy RNA	41
2.2.2.1 Transkripčná jednotka	42
2.2.2.2 Transkripcia v prokaryotickej bunke	45
2.2.2.3 Transkripcia v eukaryotickej bunke	46
2.2.2.4 Transkripcia mitochondriálnej a chloroplastovej DNA	48
2.2.2.5 Posttranskripčné úpravy	48
2.2.3 Translácia a genetický kód	51
2.2.3.1 Genetický kód a jeho vlastnosti	52
2.2.3.2 Stupne translácie	54
2.2.3.3 Translácia v prokaryotickej bunke	55
2.2.3.4 Translácia v eukaryotickej bunke	58
2.2.3.5 Translácia v mitochondriách a v chloroplastoch	58
2.2.3.6 Kotranslačné a posttranslačné úpravy	59
2.3 Regulácia génovej expresie	59
2.3.1 Regulácia na úrovni genómu	60
2.3.2 Regulácia na úrovni transkripcie	61
2.3.3 Operónový model regulácie génovej expresie prokaryotov	61
2.3.3.1 Represory a ich úloha v regulácii génovej expresie	62
2.3.3.2 Negatívna regulácia operónu	62
2.3.3.3 Pozitívna regulácia operónu	63

2.3.3.4	Ďalšie mechanizmy regulácia transkripcie pri prokaryotoch	64
2.3.4	Regulácia génovej expresie eukaryotov	64
2.3.4.1	Regulácia transkripcie transkripčnými faktormi.....	65
2.3.4.2	Enhancery a silencery	66
2.3.4.3	Kontrola spracovania mRNA	67
2.3.4.4	Regulácia transkripcie steroidnými hormónmi.....	68
2.3.4.5	Ďalšie mechanizmy regulácie transkripcie pri eukaryotoch	69
3.	Cytologické základy dedičnosti	71
3.1	Genetický systém prokaryotických a eukaryotických organizmov	73
3.1.1	Organizácia genetického systému bunky – genóm	73
3.1.1.1	Prokaryotický genóm.....	74
3.1.1.2	Eukaryotický genóm	75
3.1.2	Organizácia chromatinu.....	75
3.1.3	Chromozómy a karyotyp.....	76
3.1.3.1	Mitotický chromozóm	76
3.1.3.2	Karyotyp	79
3.1.4	Bunkové organely významné z hľadiska dedičnosti	82
3.2	Reprodukcia buniek.....	84
3.2.1	Amitóza – priame delenie bunky.....	85
3.2.2	Mitóza – nepriame delenie bunky.....	86
3.2.3	Meióza – redukčné delenie.....	87
4.	Základné princípy dedičnosti	91
4.1	Mendelistická koncepcia dedičnosti	94
4.1.1	Mendelove pravidlá dedičnosti	95
4.2	Princíp segregácie a kombinácie vlôh – hybridizmus.....	98
4.2.1	Monohybridné kríženie s úplnou dominanciou.....	99
4.2.2	Monohybridné kríženie s neúplnou dominanciou.....	100
4.2.3	Spätné kríženie	100
4.2.3.1	Testovacie kríženie	101
4.2.4	Dihybridné kríženie	101
4.2.4.1	Dihybridné kríženie pri úplnej dominancii.....	103
4.2.4.2	Dihybridné kríženie pri neúplnej dominancii	104
4.2.5	Polyhybridné kríženie.....	106
4.2.6	Rozšírenie predpokladov mendelistickej genetiky.....	108
5.	Génové interakcie	111
5.1	Génové interakcie kvalitatívnych znakov.....	113
5.2	Typy génových interakcií	114
5.2.1	Génové interakcie bez zmeny mendelistických štiepných pomerov	114
5.2.1.1	Reciproká interakcia (kryptoméria).....	114
5.2.2	Génové interakcie so zmenou mendelistických štiepných pomerov	116
5.2.2.1	Epistáza a hypostáza	116
5.2.2.2	Inhibícia	118
5.2.2.3	Kompenzácia	119
5.2.2.4	Komplementarita.....	120
5.2.2.5	Duplicitné faktory (diméria)	121
5.2.3	Pleiotropný účinok génov.....	125

6. Génová väzba	127
6.1 Morganove pravidlá génovej väzby	130
6.1.1 Väzbová skupina	130
6.1.2 Rekombinácia génov – crossing-over	130
6.1.2.1 Meiotický základ rekombinácií	131
6.2 Dedičnosť v podmienkach génovej väzby	133
6.2.1 Fázy génovej väzby	133
6.2.1.1 Odlišenie väzby génov a voľnej kombinovateľnosti	133
6.2.1.2 Úplná génová väzba	134
6.2.1.3 Neúplná génová väzba	135
6.3 Sila génovej väzby	135
6.3.1 Hodnotenie sily génovej väzby	136
6.3.1.1 Viacnásobný crossing-over	139
6.4 Konštrukcia genetických máp	140
7. Pohlavie a dedičnosť	145
7.1 Pohlavné rozmnožovanie živočíchov z genetického hľadiska	148
7.1.1 Vývoj pohlavných buniek – gametogenéza	148
7.1.1.1 Spermiogenéza	148
7.1.1.2 Oogenéza	149
7.2 Chromozómové určenie pohlavia	151
7.2.1 Základné typy chromozómového určenia pohlavia	152
7.2.2 Odvođené (modifikované) typy chromozómového určenia pohlavia	153
7.3 Genotypová determinácia pohlavia	153
7.3.1 Vznik intersexov	157
7.4 Pomer pohlavia v potomstve (sex ratio)	157
7.5 Pohlavný chromatín a určovanie pohlavia	158
7.5.1 X-chromatín	158
7.5.2 Y-chromatín	160
7.6 Dedičnosť znakov viazaných na pohlavie	160
7.6.1 Charakteristika heterochromozómov	160
7.7 Dedičnosť znakov úplne viazaných na pohlavie	163
7.7.1 Dedičnosť krížom	163
7.7.2 Dedičnosť priama	165
7.8 Dedičnosť znakov neúplne viazaných na pohlavie	165
7.9 Dedičnosť znakov pohlavím ovládaných a pohlavím ovplyvnených	165
8. Mutácie a mutagenéza	167
8.1 Základná klasifikácia mutácií	169
8.2 Génové mutácie	173
8.2.1 Funkčná analýza génových mutácií	175
8.2.1.1 Mutácie vo vzťahu k zmyslu genetického kódu	176
8.2.1.2 Mutácie s posunom čítacieho rámca genetického kódu (frameshift)	176
8.2.1.3 Mutácie podľa smeru účinku	177
8.2.1.4 Reversia mutácií a supresorové mutácie	178
8.2.2 Chromozómové aberácie	179
8.2.2.1 Delécia a deficiencia časti chromozómu	180
8.2.2.2 Inverzia	182

8.2.2.3	Translokácia	184
8.2.2.4	Duplikácia.....	186
8.2.2.5	Spojené chromozómy a izochromozómy.....	186
8.2.3	Genómové mutácie.....	188
8.2.3.1	Euploidia	188
8.2.3.2	Aneuploidia	189
8.2.3.3	Cytogenetická podstata genómových mutácií.....	189
8.3	Mutagény	195
8.3.1	Fyzikálne mutagény	196
8.3.1.1	Ultrafialové žiarenie.....	196
8.3.1.2	Ionizujúce žiarenie	197
8.3.2	Chemické mutagény	200
8.3.2.1	Mutácie indukované analógmi báz.....	200
8.3.2.2	Mutácie indukované zmenou v štruktúre báz	201
8.3.2.3	Mutácie indukované zmenou v štruktúre reťazcov nukleových kyselín.....	203
8.4	Opravy poškodení DNA.....	205
8.4.1	Reparačné mechanizmy priamo odstraňujúce poškodenie DNA	207
8.4.1.1	Fotoreaktivácia	207
8.4.1.2	Oprava spórových fotoproduktov	208
8.4.1.3	Oprava alkylovaných báz a alkylfosfotriesterov	208
8.4.1.4	Ligácia zlomov DNA	209
8.4.2	Reparačné systémy opravujúce poškodenia DNA vo viacerých krokoch.....	210
8.4.2.1	Excízná oprava a jej dráhy	210
8.4.2.2	Oprava chybného párovania báz riadená metyláciou	214
8.4.2.3	Oprava chybného párovania – Proofreading	215
8.4.2.4	Posun jednoreťazcového zlomu	216
8.4.3	Tolerantné opravy	216
8.4.3.1	Rekombinačná oprava	216
8.4.3.2	SOS oprava	220
8.4.3.3	Syntéza DNA cez poškodenie – translézna syntéza	221
8.4.4	Mutácie opravných procesov DNA	222
9.	Genetika populácií.....	223
9.1	Genofond	225
9.2	Genetická štruktúra populácie.....	226
9.2.1	Genetická rovnováha populácie	228
9.2.2	Testovanie genetickej rovnováhy populácie	229
9.2.3	Použitie Hardy-Weinbergovho princípu.....	230
9.2.3.1	Viacalelové systémy.....	230
9.2.3.2	Gény lokalizované v pohlavných chromozómoch	232
9.2.3.3	Polyhybridná populácia	234
9.2.3.4	Frekvencia gamét pri väzbe génov a väzbová rovnováha.....	234
9.2.3.5	Reprodukcia a asymetria pohlaví v populácii	236
9.2.3.6	Nerovný počet samčích a samičích jedincov v populácii.....	236
9.2.3.7	Inbríding.....	237
9.3	Zmeny genetickej štruktúry populácií.....	239
9.3.1	Migrácia	239
9.3.1.1	Imigrácia.....	240

9.3.1.2	Emigrácia.....	240
9.3.2	Mutácie.....	241
9.3.2.1	Nevratné mutácie – jednosmerné.....	242
9.3.2.2	Vratné mutácie – obojsmerné.....	243
9.3.3	Selekcia.....	244
9.4	Genetická záťaž populácie.....	247
9.5	Rovnováha medzi mutáciou a selekciou.....	248
9.6	Polymorfizmus a génové frekvencie.....	249
9.7	Zmeny genetickej štruktúry v malých populáciách.....	250
9.7.1	Náhodný genetický posun (drift).....	250
9.7.2	Uniformita vo vnútri malých populácií.....	252
9.8	Testovanie genetických hypotéz v genetike populácií.....	252
9.8.1	Testovanie štiepných pomerov pri voľnej kombinovateľnosti vlôh.....	254
9.8.2	Testovanie génových interakcií.....	255
9.8.3	Testovanie typu dedičnosti.....	256
9.8.4	Testovanie väzby génov.....	257
10.	Kvantitatívna genetika.....	259
10.1	Koncept kvantitatívnej genetiky.....	262
10.2	Realizačné faktory kvantitatívnych znakov.....	263
10.3	Fenotypová premenlivosť.....	264
10.3.1	Genotypová variancia.....	264
10.3.2	Variancia vplyvov prostredia.....	266
10.3.3	Interakcia genotypu a prostredia.....	267
10.4	Genetické parametre.....	268
10.4.1	Metódy odhadu primárnych genetických parametrov.....	269
10.5	Dedivosť a koeficient dedivosti.....	270
10.5.1	Faktory ovplyvňujúce hodnotu koeficientu dedivosti.....	272
10.5.2	Metódy výpočtu koeficientu dedivosti.....	273
10.5.2.1	Dedivosť na základe podobnosti rodičov a potomkov.....	273
10.5.2.2	Dedivosť na základe rozkladu fenotypovej variance (premenlivosti).....	274
10.5.2.3	Stanovenie h^2 neparametrickými metódami.....	278
10.5.2.4	Stanovenie h^2 zo selekčných experimentov.....	279
10.5.2.5	Význam a využitie koeficientov dedivosti.....	280
10.6	Opakovateľnosť a koeficient opakovateľnosti.....	280
10.6.1	Metódy výpočtu koeficientu opakovateľnosti.....	281
10.7	Genotypové korelácie.....	282
10.7.1	Celková fenotypová korelácia.....	283
10.7.2	Vznik genetických a prostredových korelácií.....	283
11.	Imunogenetika.....	287
11.1	Základná charakteristika imunitného systému.....	289
11.1.1	Hlavné funkcie imunitného systému.....	290
11.2	Typy imunity.....	290
11.2.1	Vrodená a získaná imunita.....	291
11.2.2	Bunková a humorálna imunita.....	292
11.2.3	Primárna a sekundárna imunitná odpoveď.....	293
11.3	Imunoglobulíny.....	293

11.3.1	Štruktúra imunoglobulínov	293
11.3.1.1	Antigénne rozdiely medzi imunoglobulínmi	295
11.3.1.2	Fragmenty imunoglobulínov	295
11.3.2	Vlastnosti imunoglobulínových tried a podtried	296
11.3.3	Rôznorodosť imunoglobulínov	298
11.3.3.1	Génové rekombinácie	298
11.3.3.2	Syntéza a zostavenie imunoglobulínových molekúl	300
11.3.3.3	Mechanizmy zabezpečujúce rôznorodosť imunoglobulínov	300
11.4	Antigény a ich rozpoznávanie	301
11.4.1	Epitopy	302
11.4.2	Rozpoznávanie a väzba antigénov protilátkami	302
11.5	Molekuly hlavného histokompatibilného systému	303
11.5.1	Genetická determinácia molekúl MHC	304
11.5.2	Štruktúra molekúl MHC	304
11.5.2.1	Štruktúra molekúl MHC I triedy	305
11.5.2.2	Štruktúra molekúl MHC II triedy	305
11.5.3	Biologický a medicínsky význam MHC komplexu	306
11.6	Systém krvných skupín	306
11.6.1	Charakteristika krvno-skupinového systému	307
11.6.2	Detekcia erytrocytárnych antigénov	307
11.6.3	Krvno-skupinový systém človeka	308
11.6.3.1	Krvno-skupinový systém ABO	308
11.6.3.2	Krvno-skupinový systém Rh	309
11.6.4	Krvno-skupinové systémy domácich zvierat	310
11.6.4.1	Využitie krvných skupín vo veterinárskej praxi	312
12.	Genetický polymorfizmus	315
12.1	Polymorfizmus DNA	318
12.1.1	Molekulárno-genetické metódy detekcie polymorfizmu DNA	319
12.2	Polymorfizmus bielkovín	328
12.2.1	Biochemická variabilita bielkovín	328
12.2.2	Molekulárna variabilita bielkovín	329
12.2.2.1	Typy a príčiny molekulárnej variability bielkovín	330
12.2.2.2	Výskum bielkovín a metódy detekcie ich polymorfizmu	331
12.2.3	Genetický polymorfizmus bielkovín	332
12.2.3.1	Typy polymorfizmov bielkovín	333
12.2.3.2	Dedičnosť polymorfných znakov	333
12.3	Genetický polymorfizmus v populáciách ako základ biodiverzity	334
12.3.1	Heterozygotnosť populácií	336
12.3.2	Genetická vzdialenosť (Genetic Distances)	337
12.4	Vplyv polymorfizmu na kvantitatívne vlastnosti	338
12.4.1	Genetické markery	339
12.4.1.1	Stanovenie genetických markerov	340
12.4.1.2	Využitie markerových génov	340
12.4.1.3	Selekcia s podporou markerov a jej prínos	340
13.	Slovník základných pojmov genetiky	343
14.	Literatúra	429

Úvod

Genetika je mladý vedný odbor, ktorý vznikol až na začiatku 20. storočia. Napriek tomu dnes zaujíma popredné miesto v celej biológii, pretože informácie, ktoré poskytuje, tvoria základ pre pochopenie všetkých biologických princípov. To je tiež dôvod, pre ktorý je genetika súčasťou učebných plánov každej univerzity a vysokej školy s biologickým zameraním. Vysvetľuje otázky týkajúce sa prenosu znakov a vlastností z rodičov na potomkov a podstatu ich premenlivosti. Ako samostatná veda o dedičnosti a premenlivosti sa vyčlenila zo všeobecnej biológie na základe nahromadenia poznatkov cytológie, botaniky, zoológie a chémie. Ďalšie prehĺbenie poznania o materiálnych nositeľoch dedičnosti si vyžadovalo úzku spoluprácu s biochémiou, biofyzikou, štúdium premenlivosti živých organizmov nebolo možné bez poznatkov matematickej štatistiky a teórie pravdepodobnosti.

Obsahová šírka a skutočnosť, že genetika skúma dedičnosť a premenlivosť živých organizmov na všetkých úrovniach od molekulovej a bunkovej až po celé populácie vírusov a mikroorganizmov, rastlín, živočíchov a človeka, má za následok, že nevyhnutne súvisí s rozvojom mnohých ďalších prírodných vied. Súčasná genetika je úzko spojená s metódami molekulárnej biológie, imunológie, virológie, mikrobiológie, a v širokej miere využíva aj poznatky a princípy bioinformatiky.

V posledných rokoch prechádza genetika ako veda radikálnym vývojom. Pomocou ohromného množstva nových technológií môže byť genetická informácia analyzovaná od najmenších podrobností až po definovanie funkcií jednotlivých génov. Medzi najvýznamnejšie objavy v genetike za ostatné roky možno považovať aj cieľavedomé zmeny v genóme organizmov genetickými manipuláciami, ktoré umožnia získať také genotypy, ktoré evolučný vývoj vytvoril nedokázal. Keď sa v parafráze hovorí, že súčasné obdobie je charakterizované „biologickou a technologickou revolúciou“, je to chápané predovšetkým ako „revolúcia“ v oblasti genetiky.

Poznatky genetiky sú využívané predovšetkým pri výrobe potravín a liečiv, ale napomáhajú zachovávať čistotu životného prostredia a čo je najdôležitejšie, umožňujú ochraňovať genofond rastlín a zvierat a zdravie človeka. Bez aplikácie vedeckých poznatkov o dedičnosti a premenlivosti živých organizmov by nebolo možné produkovať bezpečné potravinové zdroje rastlinného a živočíšneho pôvodu v požadovanom množstve a kvalite. Z uvedeného je zrejmé, že poznatky genetiky sú nevyhnutné pre rozvoj poľnohospodárstva, potravinárstva, ochrany životného prostredia a medicíny, teda v kľúčových odvetviach pre udržateľný rozvoj spoločnosti.

Cieľom vydania tejto učebnice je poskytnúť študentom aktuálny, zrozumiteľný a vyvážený súbor poznatkov z genetiky. Text sa skladá z 12 kapitol a dopĺňa ho slovensko-anglický slovník najdôležitejších pojmov používaných v genetike. V prvej kapitole sa zameriavame na vývojové stupne genetiky ako vedy a modelové genetické objekty genetického výskumu. V kapitole 2 sa študenti oboznámia so základmi organizácie genetického informačného systému na molekulovej úrovni, mechanizmami prenosu genetickej informácie a regulácie realizácie dedičných znakov a vlastností. Kapitola 3 je venovaná problematike organizácie genetickej informácie v bunke a základom cytogenetiky. Kapitoly 4 až 7 obsahujú problematiku všeobecných zákonitostí dedičnosti a základné postupy genetickej analýzy. Problematika mutácií a opráv poškodení

genetickej informácie je spracovaná v kapitole 8. Zákonitosti genetiky populácií a kvantitatívnej genetiky sú spracované v kapitolách 9 a 10. Zložitejšie kapitoly 11 a 12 sú venované imunogenetike a genetickému polymorfizmu s poukázaním na možnosti využitia ich poznatkov v populačnej genetike a šľachtení.

Predložená učebnica je určená predovšetkým študentom poľnohospodárskych a prírodovedeckých fakúlt a odborníkom, ktorí sa venujú výskumnej práci v oblasti genetiky.

kolektív autorov

Genetika

Autori:

prof. Ing. Anna TRAKOVICKÁ, CSc.
doc. Ing. Martina MILUCHOVÁ, PhD.
Ing. Alica NAVRÁTILOVÁ, PhD.
Ing. Michal GÁBOR, PhD.
doc. Ing. Radovan KASARDA, PhD.
Ing. Nina MORAVČÍKOVÁ, PhD.
Ing. Jozef BUJKO, PhD.

Vydanie: prvé

Rok vydania: 2017

Náklad: 400 ks

Počet strán: 431

Vydavateľ: Slovenská poľnohospodárska univerzita v Nitre

Redakčná úprava: Ing. Ľubica Ďudáková

Grafická úprava a návrh obálky: Martin Lopusný

AH-VH: 31,62-32,18

ISBN 978-80-552-1758-1