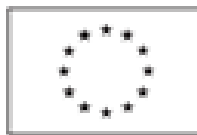


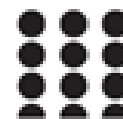


MINISTERSTVO  
ŠKOLSTVA, VEDY,  
VÝSKUMU A ŠPORTU  
SLOVENSKEJ REPUBLIKY



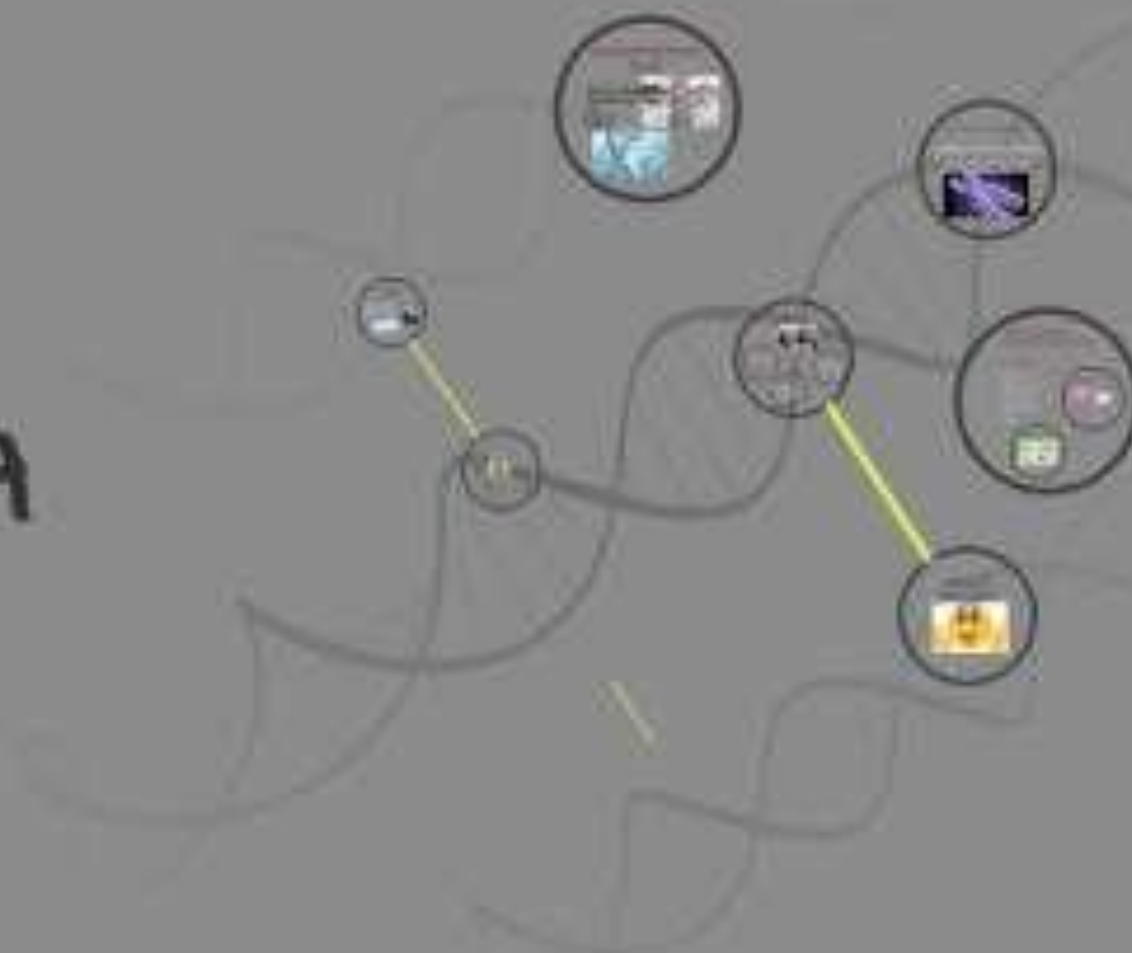
EURÓPSKA ÚNIA

Európsky sociálny fond  
Európsky fond regionálneho rozvoja

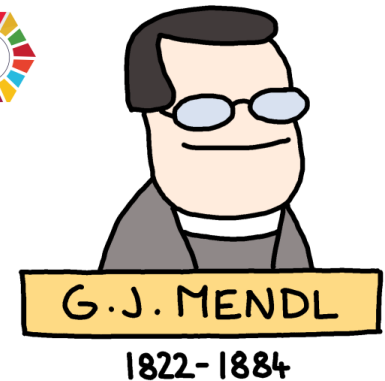


OPERAČNÝ PROGRAM  
ĽUDSKÉ ZDROJE

# GENETIKA



Tento projekt sa realizuje vďaka podpore z Európskeho sociálneho fondu a Európskeho fondu regionálneho rozvoja v rámci Operačného programu Ľudské zdroje



# Johan Gregor Mendel

- Žil v kláštore v Brne
- Sledoval ľahko pozorovateľné dedičné znaky
- Skúmal hrach siaty
- Sformuloval Mendelove pravidlá dedičnosti



semeno		květ	lusk		stonek	
tvar	dělohy	barva	tvar	barva	umístění	velikost
šedý & kulatý	žluté	bílá	plný	žlutý	lusky a květy podél stonku	dlouhý
bílý & svrasklý	zelené	fialová	příškrčený	zelený	koncové lusky, vrcholový květ	krátký
1	2	3	4	5	6	7

# Veda o dedičnosti a premenlivosti

**Dedičnosť-** - prenos morfológických a fyziologických znakov  
- schopnosť živých organizmov odovzdávať vlohy pre vytváranie znakov z rodičov na potomkov

**Premenlivosť-** tvarovú a funkčnú rozmanitosť živých organizmov a ich schopnosť reagovať na rôzne podmienky prostredia odlišným spôsobom



**Telové bunky**- 46 chromozómov – diploidný počet –  $2n$  (v pároch)- homologické chromozómy

Nepohlavné chromozómy- autozómy

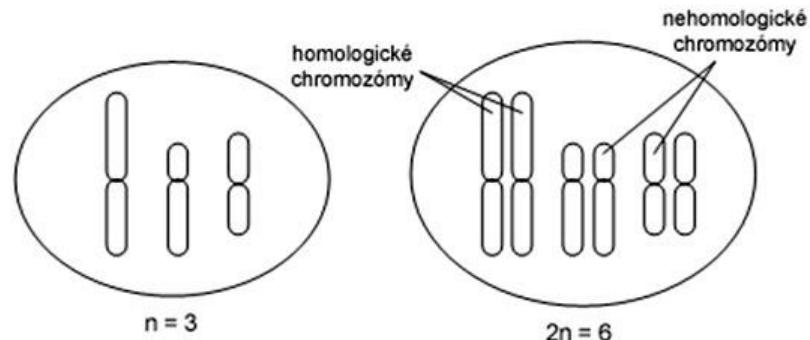
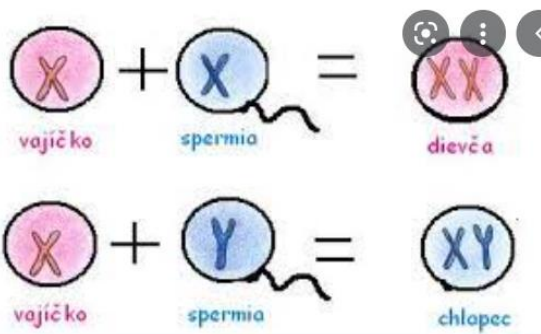
### **Pohlavné bunky:**

Po meióze- 23 chromozómov

Haploidná počet chromozomov-  $n$

Pohlavné chromozómy- gonozómy

Cicavci:



Vtáky:

XY- samica

XX- samec

Včely, osy:

XX- samica

X- samec

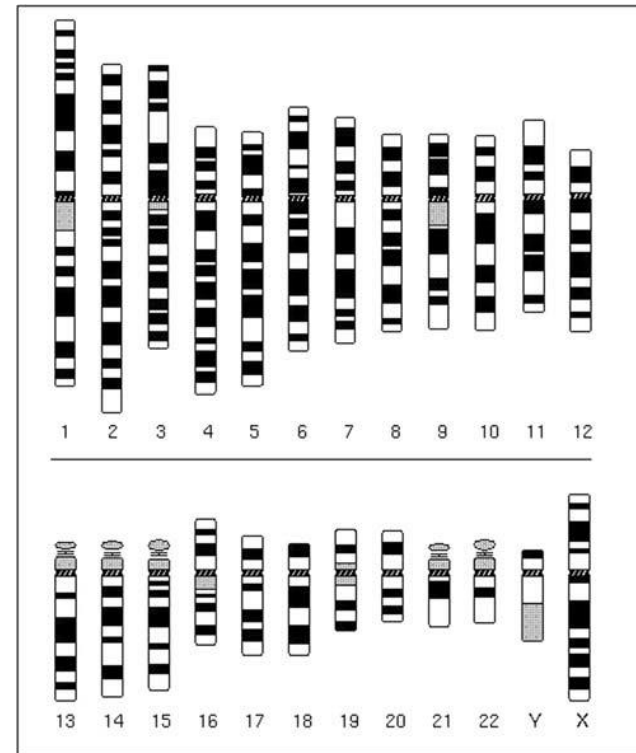
# Karyotyp

- Súbor všetkých chromozómov jadra bunky, obsahujúci celú genetickú informáciu
- 23 párov



# Idiogram

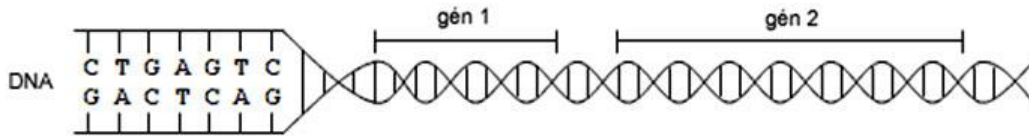
- Schematické znázornenie karyotypu



# Základné pojmy

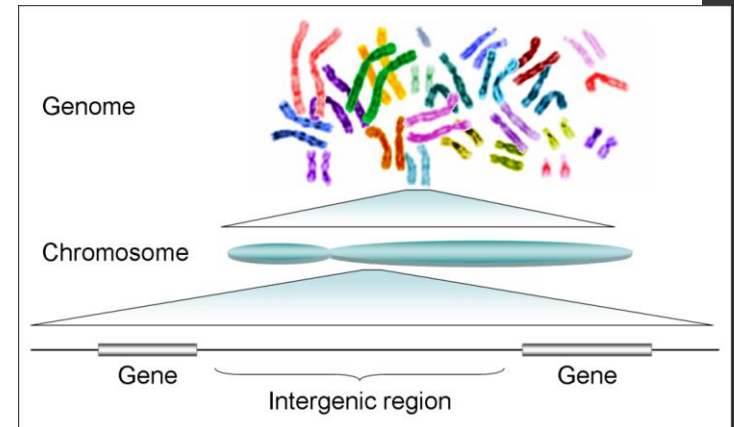
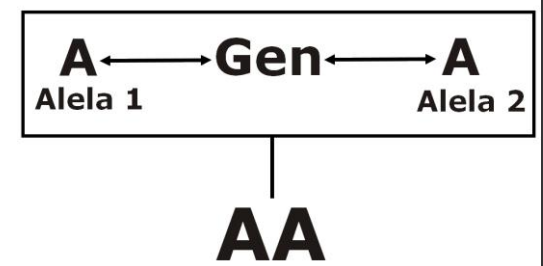
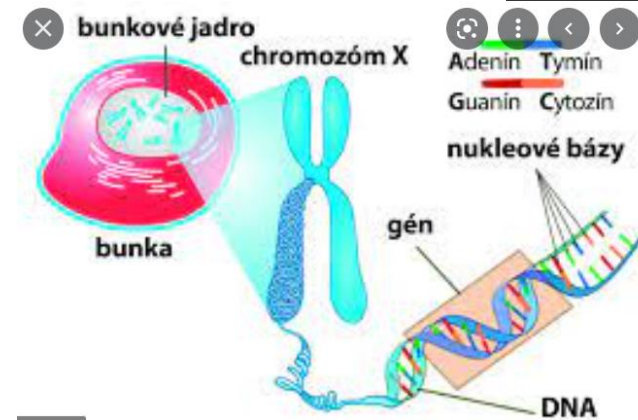
- **Gén** - základná jednotka dedičnosti
  - časť, úsek molekuly DNA, ktorá je zodpovedná, za vytvorenie určitého znaku

**Alela** - konkrétna forma génu (viem aký znak z toho bude)



**Genóm**- súbor génov jednej bunky

Genotyp- súbor všetkých génov organizmu

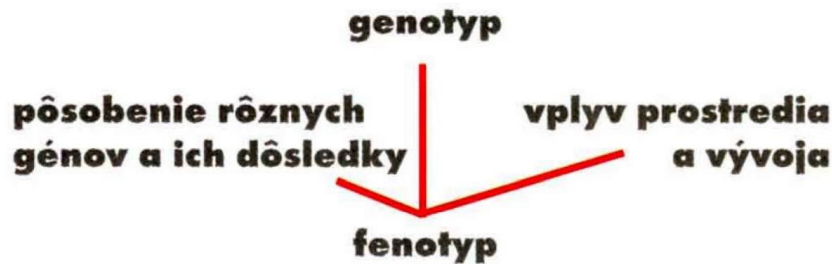


# Genotyp-

- súbor všetkých génov organizmu

# Fenotyp

- vonkajší vzhľad jedinca, ktorý je výsledkom spolupôsobenia genotypu a prostredia



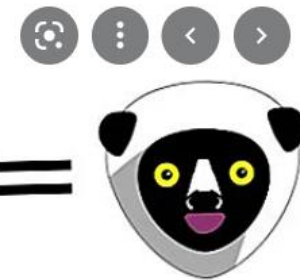
Genotype

+



Environment

=

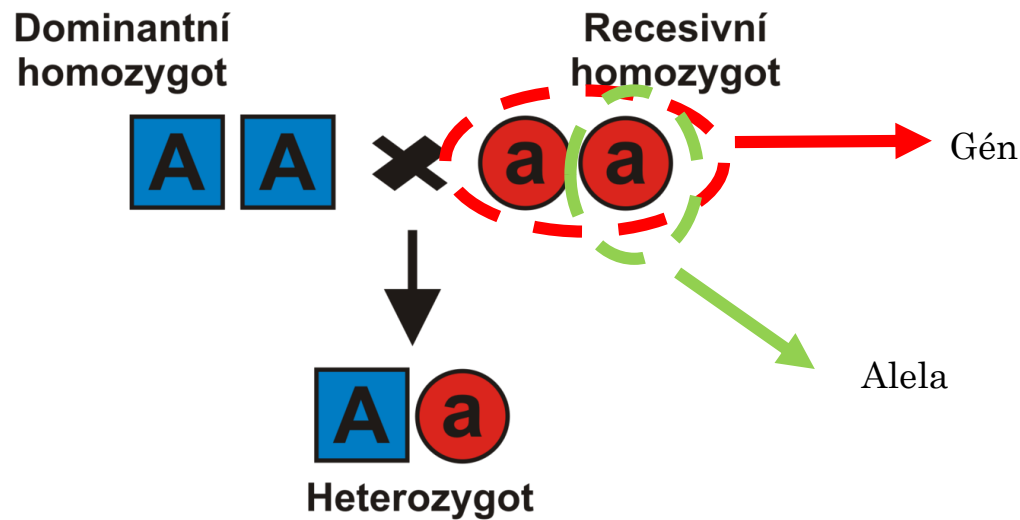


Phenotype

# Autozómová dedičnosť



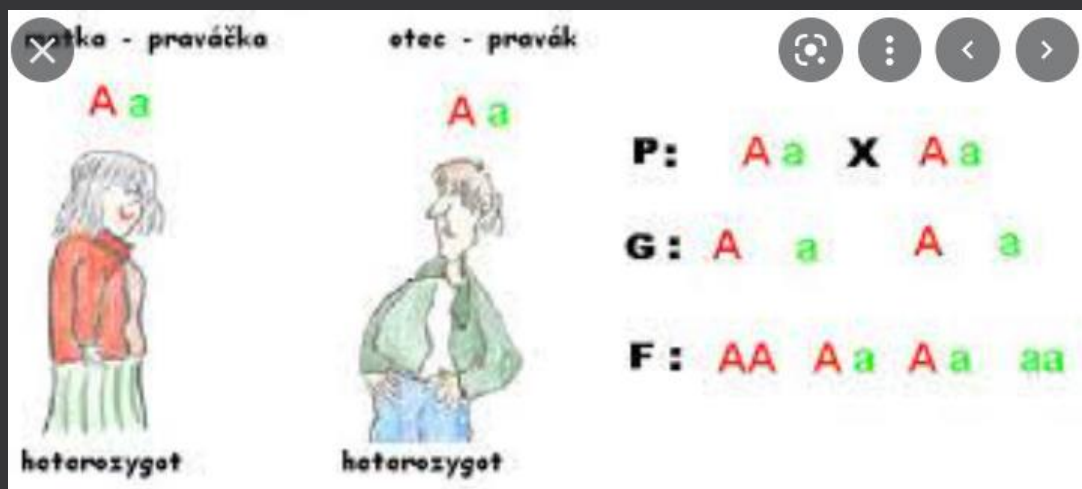
- Viazaná na **autozómy**- všetky chromozómy okrem pohlavných
- **Dominantná** alela- veľké písmeno „A“
- **Recesívna** alela- malé písmeno „a“





**Pre zápis kríženia sa využívajú dohodnuté symboly a pravidlá:**

- P** - rodičovská - parentálna generácia,
- F** - generácia potomkov- filiálna generácia. Využíva sa písanie indexu ak ide o prvú, druhú až filiálnu generáciu,
- G** - pohlavné bunky - gaméty,
- x** - symbol kríženia,
- A** - veľké písmeno pre dominantnú alelu,
- a** - malé písmeno pre alelu recesívnu,
- Aa** - v heterozygotnom stave sa vždy píše dominantná alela ako prvá.



# Monohybridizmus s úplnou dominanciou




Dominantná alela je úplne dominantná a prejaví sa vždy !

Ak máme gén Aa pričom :

A-červená farba

a-biela farba

Výsledok bude Aa= červený kvet !!!

<b>P × P</b>	 ♀ FF	×	 ♂ ff
gaméty	F		f
<b>F1</b>	 Ff		

1. Mendelov zákon uniformity a reciprocitu  
**Križenci F1 generácie, získané hybridizáciou (križením) dvoch homozygotných rodičov, sú genotypovo aj fenotypovo rovnakí – uniformní. Genotypová aj fenotypová zhoda nie je ovplyvnená smerom križenia (reciprocita).**

# Monohybridizmus s neúplnou dominanciou

- Iný názov aj intermediarita – 50:50

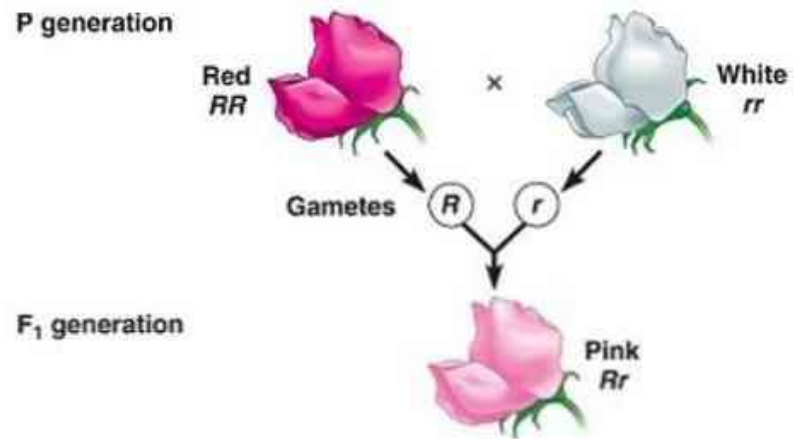
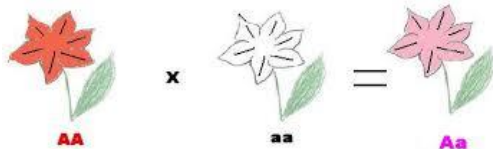
Ak sa stretnú dominantná a recesívna alela tak vznikne ich stred!

Ak máme gén Aa pričom :

A-červená farba

a-biela farba

Výsledok bude Aa= ružový kvet!!!






4. Pri rajčiakoch je červená farba plodu ( $R$  = anglicky red) dominantná oproti žltej ( $r$ ). Uveďte genotypy a fenotypy potomstva, ktoré vzniklo krížením:

- a)  $RR \times RR$
- b)  $RR \times Rr$
- c)  $RR \times rr$
- d)  $Rr \times Rr$
- e)  $Rr \times rr$
- f)  $rr \times rr$

3. Urobte schému kríženia a odvodte fenotypový a genotypový štiepny pomer v  $F_2$  generácii po krížení hrachu siateho, keď ako rodičovská bola použitá línia s hladkým semenom ( $EE$ ) a druhá línia so zvráskaveným semenom ( $ee$ ).

# Dihybridizmus

<b>P × P</b>	 × 
	♀SSYY      ♂ssyy
<b>gaméty</b>	SY      sy
<b>F1</b>	 SsYy

• Sledujeme 2 kvalitatívne znaky (farba, veľkosť, tvar,...)

• AA-žltá farba semien hrachu  
semien

aa- zelená farba

• BB- hladké semená hrachu

bb zvráskavené s. hrachu

• Aké alely budú mať jedincovia s nasledovným genotypom ?

• **AABB**

**aabb**

**AaBB**

**AaBb**

AB

ab

AB  
aB

AB  
Ab  
aB  
ab

**Príklad:** Vypočítajte prvú filiálnu aj druhú filiálnu generáciu ak parentálnu generáciu tvorili : dominantný homozygot v oboch znakoch a recesívny homozygot v oboch znakoch.

- Pomoc: druhú filiálnu generáciu získame krížením jedincov prvej filiálnej generácie.

P: *AABB* x *aabb*  
 G: *AB* *ab*  
 F<sub>1</sub>: *AaBb* x *AaBb*

F<sub>2</sub>:

G F <sub>1</sub> : ♂	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>Ab</i>
♀				
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>Ab</i>	<i>AABb</i>	<i>AAbb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

heterozygotné typy homozygotné typy

GŠP: 1 *AABB* : 4*AaBb* : 2*AaBB* : 2*AABb* : 2 *AaBb*: 2*Aabb* : 2*aaBb* : 1*aabb* : 1*AAbb* : 1*aaBB*  
 FŠP: 9:3:3:1

# Trihybridné kríženie

## Príklad:

Čierne zafarbenie kvetných pliev jačmeňa je podmienené génom **B-**, žlté **bb**. Dvojradososť v prípade jačmeňa podmieňuje gén **D-** a šesťradosť konštitúcia **dd**. Gén **N-** podmieňuje ovisnutý klas, konštitúcia **nn** vzpriamený klas.

Priebeh kríženia jačmeňa so žltými plevami, dvojradosým a ovisnutým klasom s čiernoplevnatým, šesťradovým a vzpriameným klasom sa môže znázorniť takto:

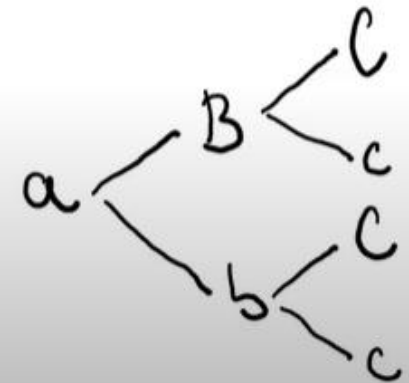
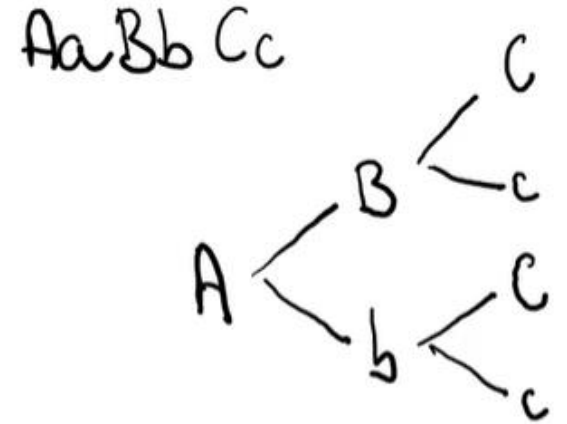
<b>P</b>	<i>bbDDNN</i>	x	<i>BBddnn</i>
	žlté plevy		čierne plevy
	dvojradosý klas		šesťradový klas
	ovisnutý klas		vzpriamený klas

<b>G</b>	<i>b D N</i>	<i>B d n</i>
----------	--------------	--------------

<b>F<sub>1</sub></b>	<i>BbDdNn</i> – čierne plevy, dvojradosý ovisnutý klas
----------------------	--

F<sub>1</sub> je trojnásobný heterozygot, ktorý bude tvoriť 8 druhov gamét:

<i>B D N</i>	<i>B d N</i>	<i>b D N</i>	<i>b d N</i>
<i>B D n</i>	<i>B d n</i>	<i>b D n</i>	<i>b d n</i>



# KODOMINANCIA- krvná skupina AB

- obidve alely správajú ako dominantné
- Obidve alely sa prejavia
- $I^A = I^B$  -----Kodominancia
- $I^A, I^B > i$

Alely:  
 $I^A$   
 $I^B$   
 $i$

krvná skupina	genotyp	alely
<b>A</b>	dominantný homozygot	$I^A I^A$
	heterozygot	$I^A i$
<b>B</b>	dominantný homozygot	$I^B I^B$
	heterozygot	$I^B i$
<b>AB</b>	heterozygot	$I^A I^B$
<b>O</b>	recesivny homozygot	$ii$



# Príklady k počítaniu krvných skupín

- 2. Ktoré krvné skupiny môžu zdediť- ktoré nemôžu zdediť- deti otca so skupinou A a matky so skupinou 0?
  - 5. Obidvaja rodičia majú heterozygotne krvnú skupinu A. Aká je pravdepodobnosť, že ich prvorodené dieťa (syn) zdedí krvnú skupinu A? A aká je táto pravdepodobnosť, ak prvorodeným potomkom bude dcéra ?
  - 8. Matka má krvnú skupinu 0 a jej dieťa skupinu B. Matka označuje za otca muža, ktorý má skupinu A. Môže byť tento muž skutočne otcom jej dieťaťa ?
19. S akou pravdepodobnosťou môžu mať rodičia s krvnou skupinou A dieťa s krvnou skupinou 0?  
Urobte genetický zápis!





# Gonozómová dedičnosť

## Dedičnosť a pohlavie




- Gonozómy- pohlavné chromozómy- X, Y
- Dedia sa všetky znaky viazané na pohlavné chromozómy

### FARBA OČÍ U DROZOFILY

**Príklad:** Červenooké sfarbenie očí u *Drosophila melanogaster* je podmienené dominantným génom **W**, biele sfarbenie jeho recesívnou alelou **w**. Gén je lokalizovaný na X-chromozóme. Schéma kríženia červenookej samičky s bielookým samčekom vyzerá nasledovne:

<b>P × P</b>	 × 	♀ <b>WW</b>	♂ <b>wY</b>
gaméty	<b>W</b>	<b>w</b>	<b>Y</b>
<b>F1</b>	 	♀ <b>Ww</b>	♂ <b>WY</b>

♀ \ ♂	W	Y
W	 ♀ <b>WW</b>	 ♂ <b>WY</b>
w	 ♀ <b>Ww</b>	 ♂ <b>wY</b>

[Príklady z genetiky.pdf](#)  
str. 45

# X- viazaná dedičnosť u človeka

- **hemofília** (dedičná porucha zrážania krvi)
- **daltonizmus** (farbosleposť).

**Príklad:** Zdravá matka, ktorá je **prenášačka** hemofílie, si vzala zdravého muža. Aká je pravdepodobnosť, že ich deti (synovia a dcéry) budú postihnuté hemofíliou? (Hemofília je recesívne dedičné ochorenie viazané na X-chromozóm.)

$X^H X^h$  - matka (prenášačka)

$X^H Y$  - otec (zdravý)

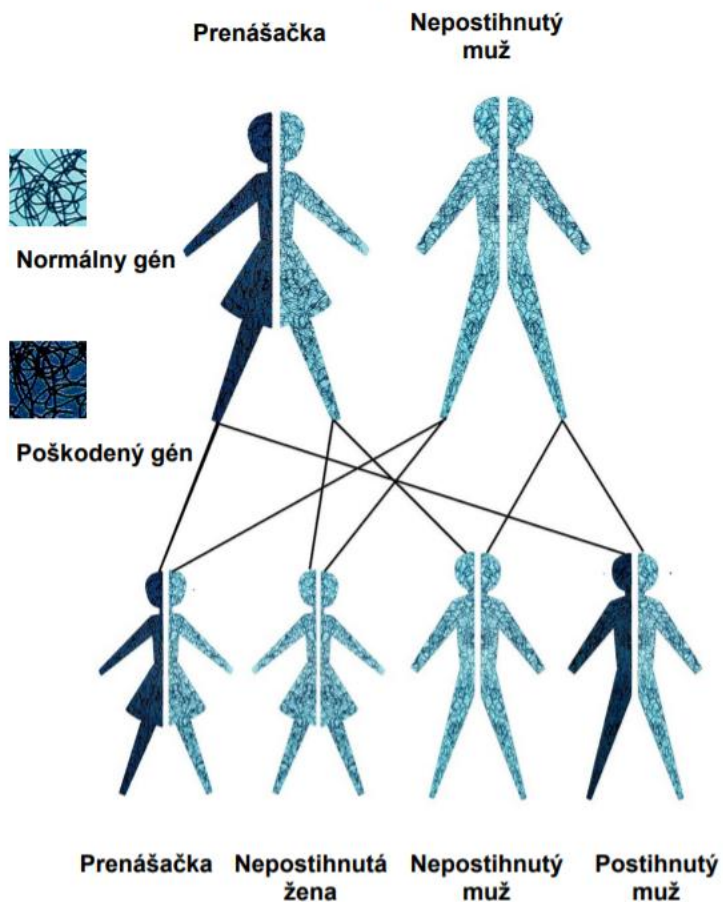
<b>P × P</b>		$\text{♀ } X^H X^h \times \text{♂ } X^H Y$	
gaméty		$X^H$ $X^h$	$X^H$ $Y$
$\text{♀} \backslash \text{♂}$		$X^H$	$Y$
$X^H$		$\text{♀ } X^H X^H$	$\text{♂ } X^H Y$
$X^h$		$\text{♀ } X^H X^h$	$\text{♂ } X^h Y$

## Odpoveď:

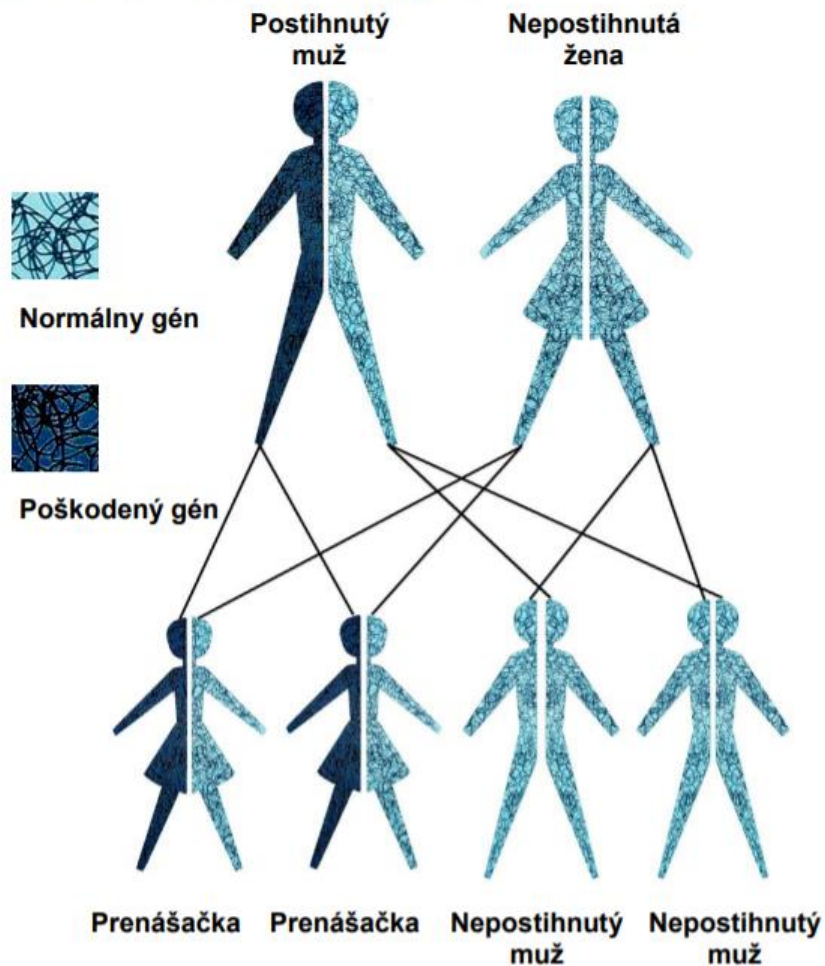
- Dcéry: všetky zdravé (ale 50% prenášačiek-  $X^H X^h$ )
- Synovia: 50% synov ( $X^h Y$ ) bude trpieť hemofíliou

### Ako sú dedené X-viazané recesívne choroby?

Obr. 3: Ako sú choroby viazané na X chromozóm prenášané cez ženy - prenášačky



Obrázok 4: Ako sú choroby viazané na X chromozóm prenášané cez postihnutého muža





# Holandrická dedičnosť

- Gény sú lokalizované v nehomologickej časti chromozómu Y
- Vyskytujú sa len u mužov, nemôžu sa prenášať na ženy.

**Príklad:** Gén pre ochlpenie ušného boltca (hypertrichóza) v populácií mužov v Indii je lokalizovaný na Y chromozóme. Dominantná alela O podmieňuje ochlpenie ušného boltca. Napíšte schému kríženia ženy s mužom, ktorý má toto ochlpenie

$$\begin{array}{l}
 \mathbf{P:} \quad \quad \quad \text{XX} \quad \times \quad \text{XY}^O \\
 \\
 \mathbf{Gp:} \quad \quad \quad \text{X, X} \quad ; \quad \text{X, Y}^O \\
 \\
 \mathbf{F_1:} \quad \quad \quad \text{XX} \quad ; \quad \text{XY}^O
 \end{array}$$

Štiepny pomer fenotypov: 1:1



[https://www.wikiskripta.eu/w/Y-v%C3%A1zan%C3%A1\\_d%C4%9Bdi%C4%8Dnost](https://www.wikiskripta.eu/w/Y-v%C3%A1zan%C3%A1_d%C4%9Bdi%C4%8Dnost)

# Chromozómové aberácie

- Odchýlky od normálneho počtu chromozómov

Autozómov:

## Downov syndróm – trizómia 21. chromozómu

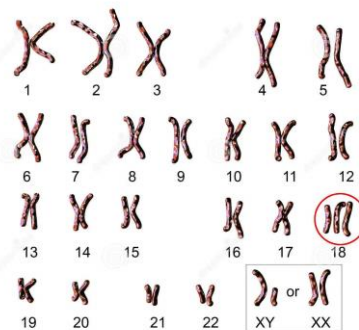
- Mentálna retardácia, typický vzhľad, vrodené vady srdca, ...

## Edwardsov syndróm- trizómia 18. chromozómu-

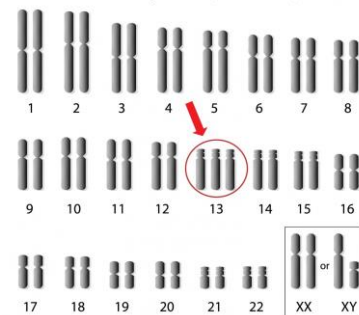
- Vrodené vady srdca, poškodenie obličiek, slepo ukončený pažerák, deformované prsty, ...

## Patauov syndróm- trizómia 13. chromozómu

- Malá hlavička, rásštepy pier, malé oči (prípadne chýbajú), poruchy srdca, viacero prstov, opičia čiara na dlani



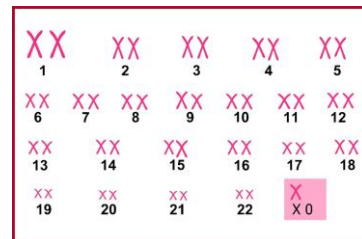
Patauův syndrom (trizómie 13)



- Gonozómov:

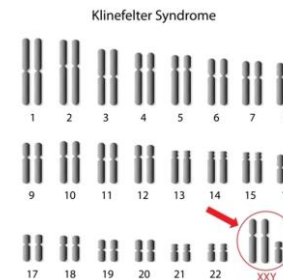
### Turnerov syndróm- monozómia chromozómu X

- Postihuje dievčatá, pomalší rast, poruchy zraku a sluchu, cukrovka, poruchy srdca, vaječníky bez vajíčok, bez menštruácie, nerastú prsia,...



### Klinefelterov syndróm- nadpočetný ch. X u mužov – XXY

- Neplodnosť, narušený intelekt, vysoký vzrast, dlhé končatiny, menej ochlpenia, rast prs,...



### Syndróm „superženy“- trichómia chromozómu X (XXX)

- Nemá výrazný klinický obraz- poruchy učenia, neskoršia menštruácia, časté potraty,...

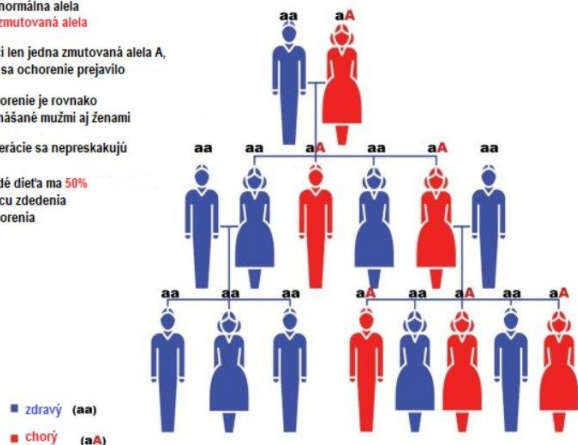
### Syndróm „supermuža“- dva a viac chromozómov Y (XYY)

- Bezpríznakový, vyšší vzrast, poruchy učenia,...



# RODOKMENE- Genealogická analýza

- **a**: normálna alela
- **A**: zmutovaná alela
- stačí len jedna zmutovaná alela A, aby sa ochorenie prejavilo
- ochorenie je rovnako prenášané mužmi aj ženami
- generácie sa nepreskakujú
- každé dieťa ma 50% šancu zdedenia ochorenia



<https://huntington.sk/o-huntingtonovej-chorobe/dedicnost-a-huntingtonova-choroba/>

<https://www.youtube.com/watch?v=T2-W3auJbps> 4:42

<https://www.youtube.com/watch?v=LGZgofUsp4s> - počítanie

# How DNA works

The defining moment for DNA was the discovery of its structure in 1953. Main functions of DNA, the genetic material that forms chromosomes in a cell nucleus:

## Human cell nucleus

Contains 46 chromosomes

## Chromosome

When unraveled it consists of double-stranded DNA

## DNA

Held together by four chemicals called bases:

**A:** Adenine      **T:** Thymine  
**C:** Cytosine    **G:** Guanine

Sections of DNA form genes; these contain instructions for making the proteins needed for the body to grow and maintain itself

Where one strand has "A", the other must have "T"; where one has "C", the other must have "G"

## Cell splits

When cell splits to make two cells, strands of DNA come apart

Spare bases

Spare bases

## Double helix form

Spare free-floating bases form within the cell are added to the open strands to turn each strand into a full double helix again

© 2007 MCT

Source: Illustrated Guide to the Human Body  
Graphic: Elsebeth Nielsen, Morten Lyhne

# Použitá literatúra

- <https://biopedia.sk/genetika/genetika-ako-vedna-disciplina>
- <http://www.iam.fmph.uniba.sk/web/genetika/stranky/andrea/mendelzakon.html>
- <https://biopedia.sk/genetika/zakladne-geneticke-pojmy>