

Obsah

VSG2 – PRINCIPY MOLEKULÁRNÍ GENETIKY 4

1 ÚVOD 4

1.1 ZÁKLADNÍ POJMY, DEFINICE A ZKRATKY	4
1.2 STUDIUM BIOLOGICKÉ (GENETICKÉ) INFORMACE	6
1.2.1 BIOLOGICKÁ FUNKCE	6
1.2.2 KOMPLEXNÍ ŽIVÉ SYSTÉMY VYCHÁZEJÍ Z INTERAKCÍ	6
1.3 BIOLOGICKÉ MAKROMOLEKULY	7
1.4 GENETICKÁ INFORMACE JAKO ZÁKLAD ŽIVOTA JE ZAKÓDOVÁNA V MOLEKULE DNA	9
1.4.1 KOMPLEMENTARITA	10
1.4.2 GENETICKÁ INFORMACE JE DIGITÁLNÍ	11
1.4.3 ULOŽENÍ DNA V JÁDŘE BUŇKY – CHROMOZOMY	11
1.4.4 CHROMOZOMÁLNÍ TEORIE A MENDELOVY PRINCIPY	12
1.4.5 ZÁVĚR	13
1.5 JOHANN GREGOR MENDEL	13
1.5.1 ŽIVOTOPIS	13
1.5.2 VÝZNAM	13
1.5.3 MENDEL ODPOVĚDĚL NA TŘI ZÁKLADNÍ OTÁZKY	14
1.5.4 ZÁVĚR	14

2 DNA A GEN 16

2.1 ZÁKLADNÍ POJMY, DEFINICE A ZKRATKY	16
2.2 ZÁKLADY STRUKTURY NUKLEOVÝCH KYSELIN	17
2.2.1 DNA	17
2.2.2 RNA JAKO VÝKONNÝ A ŘÍDÍCÍ ČINITEL PŘI PROJEVU GENETICKÉ INFORMACE	18
2.2.3 TYPY DNA A RNA	20
2.3 MODEL DNA PODLE WATSONA A CRICKA	21
2.3.1 HISTORIE OBJEVU STRUKTURY DNA	21
2.3.2 NUKLEOTIDY JSOU ZÁKLADNÍ STAVEBNÍ BLOKY DNA	21
2.3.3 KOMPLEMENTARITA BAZÍ JE STRUKTURNÍ PODSTATOU GENETICKÉ FUNKCE	22
2.3.4 SEKUNDÁRNÍ STRUKTURA DNA - WATSON-CRICKŮV MODEL	23
2.3.5 ZÁVĚR	23
2.4 GENY A GENOMY	24
2.4.1 STRUKTURA GENU – GEN JAKO TRANSKRIPČNÍ JEDNOTKA	24
2.4.2 TRANSKRIPČNÍ JEDNOTKA – VŠE CO GEN PRO SVOU FUNKCI POTŘEBUJE, ABY SE PŘEPÍŠL DO PRIMÁRNÍHO TRANSKRIPTU	24
2.4.3 GENOM – CELKOVÁ SUMA GENETICKÉ INFORMACE V BUŇCE NEBO ORGANIZMU	25

3 REPLIKACE GENETICKÉ INFORMACE 27

3.1 ZÁKLADNÍ POJMY, DEFINICE A ZKRATKY	27
3.2 MODEL REPLIKACE	27
3.2.1 REPLIKACE DNA JAKO KOPÍROVÁNÍ GENETICKÉ INFORMACE PRO PŘENOS DO DALŠÍ GENERACE	27

3.2.2 SEMIKONZERVATIVNÍ MODEL REPLIKACE	28
3.2.3 EXPERIMENT MESELSONA A STAHLA – DŮKAZ SEMIKONZERVATIVNÍ REPLIKACE	29
3.2.4 MOLEKULÁRNÍ MECHANIZMUS REPLIKACE	30
3.2.5 MECHANIZMUS REPLIKACE DNA NA ÚROVNI CHROMOZOMŮ	31
3.3 OPRAVNÉ MECHANIZMY REPLIKACE A REKOMBINACE	32
3.3.1 BUŇKY MUSÍ ZAJISTIT PŘESNOST JEJICH GENETICKÉ INFORMACE – PŘED, BĚHEM A PO REPLIKACI	32
3.3.2 REKOMBINACE PŘESKUPUJE INFORMAČNÍ OBSAH V DNA	33

4 EXPRESE GENŮ **34**

4.1 ZÁKLADNÍ POJMY, DEFINICE A ZKRATKY	34
4.2 GENETICKÝ KÓD – KÓD ŽIVOTA	34
4.2.1 GENETICKÝ KÓD – JAK SKUPINY 4 NUKLEOTIDŮ STANOVUJÍ 20 AMINOKYSELIN	34
4.2.2 ČTENÍ GENETICKÉHO KÓDU – NEPŘEKRÝVAJÍCÍ KODONY JSOU ZASAZENY DO ČTEČÍHO RÁMCE	36
4.2.3 VLASTNOSTI GENETICKÉHO KÓDU	37
4.3 PŘEPIS GENETICKÉ INFORMACE - TRANSKRIPCE	37
4.3.1 TOK GENETICKÉ INFORMACE JE VYJÁDŘEN DOGMATEM MOLEKULÁRNÍ BIOLOGIE	37
4.3.2 PRŮBĚH TRANSKRIPCE	38
4.3.3 POSTTRANSKRIPČNÍ ÚPRAVY PRIMÁRNÍHO TRANSKRIPTU SE DĚJE U EUKARYOTŮ	41
4.4 TRANSLACE – TVORBA PROTEINŮ	41
4.4.1 ÚVOD K TRANSLACI	41
4.4.2 RIBOZOMY – TOVÁRNY NA PROTEOSYNTÉZU	42
4.4.3 POSTTRANSLAČNÍ PROCESY MOHOU ZMĚNIT STRUKTURU POLYPEPTIDU	44

5 REGULACE GENŮ **45**

5.1 ZÁKLADNÍ POJMY, DEFINICE A ZKRATKY	45
5.2 REGULACE NA MOLEKULÁRNÍ ÚROVNI	45
5.2.1 REGULACE EXPRESE GENU U PROKARYOT	46
5.2.2 REGULACE GENOVÉ EXPRESE U EUKARYOT	48

6 MUTACE GENŮ **51**

6.1 ZÁKLADNÍ POJMY, DEFINICE A ZKRATKY	51
6.2 MECHANIZMUS MUTACÍ GENETICKÉ INFORMACE	51
6.2.1 PŘÍČINY MUTACÍ	51
6.2.2 MUTAGENNÍ ČINITELÉ	52
6.3 JAK GENOVÉ MUTACE OVLIVŇUJÍ EXPRESI GENU	53
6.3.1 GENOVÉ MUTACE	53
6.3.2 NUKLEOTIDOVÉ SUBSTITUCE	53
6.3.3 POSUNOVÉ MUTACE JSOU ZPŮSOBENY INZERCÍ NEBO DELECÍ NUKLEOTIDŮ V KÓDUJÍCÍ SEKVENCI	54
6.3.4 INVERZE, TRANSLOKACE, TRANSPOZIBILNÍ ELEMENTY	55
6.3.5 MUTACE VYSKYTUJÍCÍ SE V GENECH, ALE MIMO KÓDUJÍCÍ SEKVENCE TAKÉ MOHOU MĚNIT EXPRESI GENU	56
6.3.6 MUTACE V GENECH KÓDUJÍCÍCH MOLEKULY, KTERÉ SE ÚČASTNÍ EXPRESE A MOHOU OVLIVŇOVAT TRANSKRIPCI, SESTRŮH MRNA NEBO TRANSLACI	56

7 E-LABORATOŘ MOLEKULÁRNÍ GENETIKY	58
7.1 ZÁKLADNÍ POJMY, DEFINICE A ZKRATKY	58
7.2 ZÁKLADY PIPETOVÁNÍ	59
7.3 IZOLACE GENOMOVÉ DNA A JEJÍ UCHOVÁVÁNÍ	59
7.4 ELEKTROFORÉZA – DĚLENÍ FRAGMENTŮ DNA	59
7.5 PRINCIP METODY POLYMERÁZOVÉ ŘETĚZOVÉ REAKCE (PCR)	60
7.6 PRINCIP METODY POLYMORFIZMU DÉLKY RESTRIKČNÍCH FRAGMENTŮ (RFLP) – VE SPOJENÍ S PCR	61
8 GENETIKA V PRAXI	61
Použitá literatura	62