

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 Odlíšenie 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 Spermioogenéza.....	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 Odvozené (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 chromatin a určovanie pohlavia.....	158
7.5.1 X-chromatin	158
7.5.2 Y-chromatin.....	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 Reverzia mutácií a supresorové mutácie	178
8.2.2 Chromozómové aberácie.....	179
8.2.2.1 Delícia 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	Excízna 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 variácia	264
10.3.2	Variácia 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 variácie (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 erytrocytárných 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