[Genetika 1](#_Toc129364132)

[Smeri genetike 1](#_Toc129364133)

[Zgodovina genetike 2](#_Toc129364134)

[Jedro 2](#_Toc129364135)

[Nukleotid 2](#_Toc129364136)

[DNK 2](#_Toc129364137)

[RNK 3](#_Toc129364138)

[Kako nastane m-RNK? 3](#_Toc129364139)

[Pojmi 4](#_Toc129364140)

[Dušikove organske baze 4](#_Toc129364141)

[Genski kod 4](#_Toc129364142)

[Degeneriranost genskega koda 4](#_Toc129364143)

[Kromosomi 4](#_Toc129364144)

[Klasična ali Mendelska genetika 5](#_Toc129364145)

[Monohibridno dominantno-recesivno križanje 5](#_Toc129364146)

[Monohibridno intermediarno križanje 5](#_Toc129364147)

[Dihibridno dominantno-recesivno križanje 8](#_Toc129364148)

[Zrno graha 9](#_Toc129364149)

[Rekombinacijski kvadrant 9](#_Toc129364150)

[Spolno vezano dedovanje 9](#_Toc129364151)

[Poligensko dedovanje 9](#_Toc129364152)

[Genomske mutacije 10](#_Toc129364153)

[Kromosomske mutacije 10](#_Toc129364154)

[Tkiva 10](#_Toc129364155)

[Krovno tkivo 10](#_Toc129364156)

[Pomen 10](#_Toc129364157)

[Zgradba 10](#_Toc129364158)

[Vezivno tkivo 11](#_Toc129364159)

[Matriks 11](#_Toc129364160)

[Koža 11](#_Toc129364161)

[Pomen 11](#_Toc129364162)

[Kožne čutnice so živčni končiči: 12](#_Toc129364163)

[Kožne bolezni 13](#_Toc129364164)

[Prebavila in prebavljanje pri človeku 13](#_Toc129364165)

# Genetika

Genetika je veda o prenašanju lastnosti od staršev na potomce (dedovanju) in o pravilih po katerih se te lastnosti prenašajo iz staršev na potomce.

## Smeri genetike

Molekularna genetika – govori o zgradbi nukleinskih kislin (DNK, RNK)

Humana genetika – obaravnava dedovanje pri človeku, predvsem bolezni

Klasična ali Mendelska genetika – govori o pravilih prenašanja jastnosti od staršev na potomce, ki jih je postavil Georg Mendel

Populacijska genetika govori o dedovanju znotraj populacije. Populacija je skupina osebkov določene vrste, na določenm kraju, v določenem času

Vedenjska genetika – govori o tem v kolikšni meri se dedujejo karakterne lastnosti.

## Zgodovina genetike

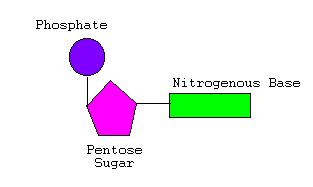
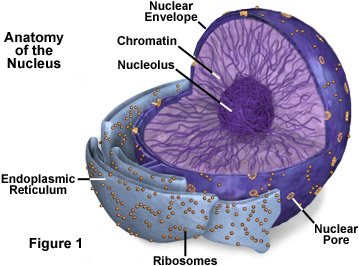
1869 – so v jedru ribjih semenčec odkrili snovi, ki so jih niso poznali in ker so se nahajale v jedru so jih poimenovali nukleinske kisline

1930 – so ugotovili, da poznamo dve vrsti nukleinskih kislin DNK in RNK

1940 – so odkrili, da je monomera nukleinskih kislin nukleotid

1953 – sta dobila Watson in Crick nobelovo nagrado, ker sta odkrila zgradbo DNK (dvojna vijačnica)

## Jedro

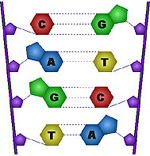
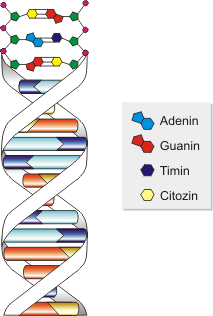


## Nukleotid

DNK nukleotid – pentaza: deoksiribiza C5H10O4

RNK nukleotid – pentaza: riboza C5H10O5

## DNK



* Dvojna vijačnica
* Sladkor – deoksiriboza
* baze:Adenin=Timin; Citozin=Gvanin
* Daljša od RNK
* Stalno prisotna v celici
* V jedru poteka podvajanje DNK
* Celični cikel
  + Interfaza (95% časa) – celica raste, v njej s sintetizirajo novi celični organeli, dedni materijal se nakoncu interfaze podvoji
  + Mitoza (5% časa)
* DNK+histoni = kromosom – kadar je mošno spiraliziran je najbolj primeren za opazovanje



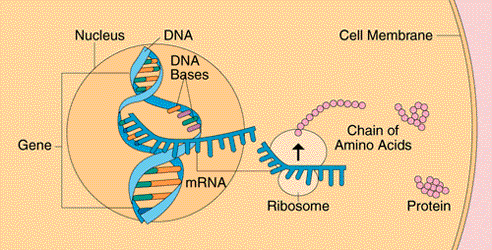
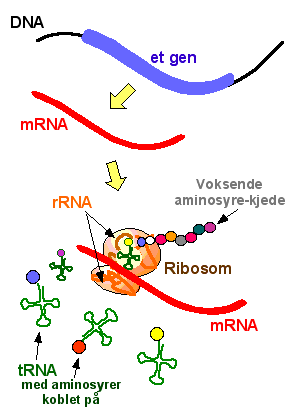
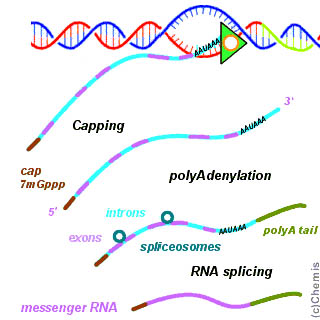
* Polstarinsko ali semikonzervaivno podvajanje
* 3 milijarde nukleotidov je v eni celici človeka
* na enem zavoju je 10 nukleotidov
* fosfatne skupine dajejo kisel značaj
* 3 zaporedni nukleotidi = kodogen
* kodogen da navodilo za sintezo aminokisline
* več zaporednih kodogenov = gen
* gen da navodilo (lastnosti) za sintezo beljakovine
* gen je nosilec dednih lastnosti

## RNK

* enojna vijačnica, enojni heliks
* monomera RNK je nukleotid
* sladkor = riboza
* baza: namesto timina je uracil
* krajša od DNK
* sintetizira se po potrebi – ni stalno prisotna, le ko se pojavi potreba po beljakovini
* nahaja se v citoplazmi, na ribosomih (r-RNK), v jedru jedra
* poznamo več tipov RNK molekule:
  + m-RNK: sporočilna – prenaša sporočilo od DNK v jedru do ribosomov katera beljakovina naj se sintetizira
  + t-RNK: prenašalna – prenaša aminokisline iz citoplazme do ribosomov
  + r-RNK: ribosomalna – pripne m-RNK in t-RNK na ribosom

### Kako nastane m-RNK?

1. molekula DNK se razpre za velikost enega gena.
2. encim RNK-polimeraza prek citoplazme, preko por, prinese k razprti verigi ustrezne nukleotide (k kodirajoči verigi)
3. smiselna ali kodirajoča veriga se prepiše v primarno m-RNK
4. primarna m-RNK gre do nukleotidov
5. vse to je prepisovanje ali transkripcija – prepis RNK verige iz enega dela DNK molekule



Na ribosomih poteka prevajanje ali translacija, ko se zapis v obliki nukleotidov prevede v zapis aminokislin

## Pojmi

* gen – zakodirano zaporedje nukleotidov, ki predstavljajo zapisana navodila za nastanek ene beljakovine
* genom – vsi geni ene celice (ima 3 milijarde nukleotidov)
* genotip – vsi geni (vse lastnosti), ki jih podedujemo (ni nujno da se izrazijo)
* fenotip – vse izražene lastnosti osebka
* mutacija – sprememba dednega materiala (genov); mutacije so dedne
* modifikacija – sprememba fenotipa (videza) osebka, zaradi vpliva okolja; modifikacije niso dedne

## Dušikove organske baze

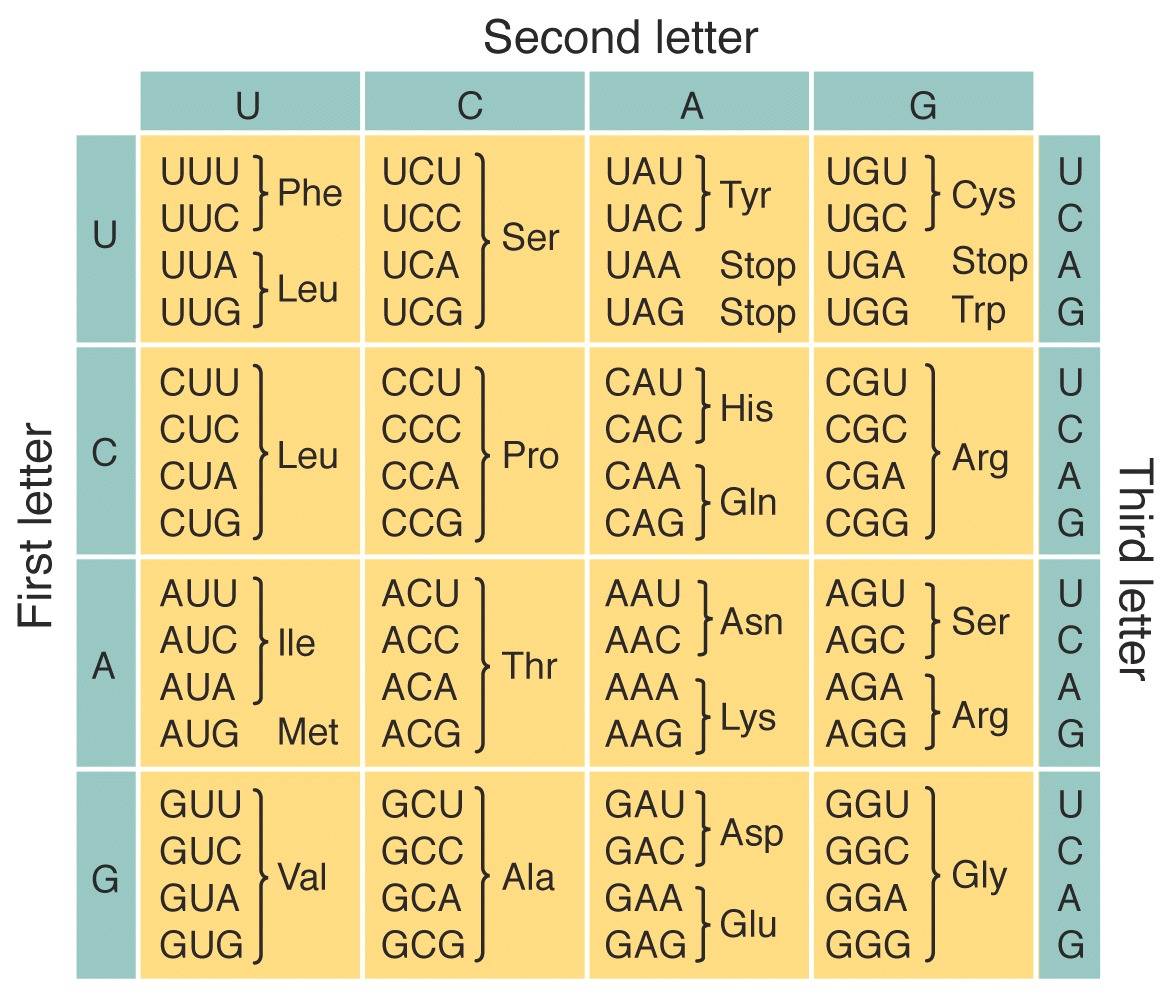


Pirimidinske baze: timin, citozin, uracil

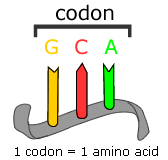
Purinske baze: gvanin, adenin

## Genski kod

Genski kod ali govorica dednosti je univerzalen. To pomeni da je v obliki nukleotidov. Ti dajejo navodila. Nukleotidi so enota za sporazumevanje v vseh živih bitjih



## Degeneriranost genskega koda

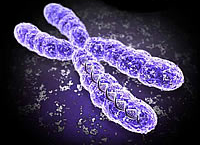


Poznamo 64 različnih kodogenov (3 zaporedni nukleotidi). Več različnih kodogenov nam da navodilo za isto aminokislino, saj je aminokislin le 20 (približno 6 različnih za isto Ak). Več različnih kodogenov 🡪 1 Ak = degeneriranost genskega koda

* Delna degeneracija genskega koda – zadnjo pirimidinsko bazo zamenja druga pirimidinska baza (navodilo za isto Ak)
* Popolna degeneracija genskega koda – zadnjo pirimidinsko bazo zamenja purinska (navodilo za isto Ak)

## Kromosomi

* Vsak človek ima 23 kromosomov



* Homologna kromosoma sta tista, ki imata gen za isto lastnost na istem mestu
* Gen lokus je položaj gena na kromosomu
* Alelni par je par genov za isto lastnost
* Z velikimi črkami zapisujemo dominantno lastnost (alel)
* Z malimi črkami zapisujemo recesivno ali prikrito lastnost (alel)
  + AA dominanten homozigot
  + aa recesiven homozigot
  + Aa heterozigot

## Klasična ali Mendelska genetika



Georg Mendel je postavil temeljne zakonitosti dedovanja. Pri raziskavah je uporabljal grah in Veliki odolin ker rastlina hitro raste, hitro vidiš izraženo lastnost.

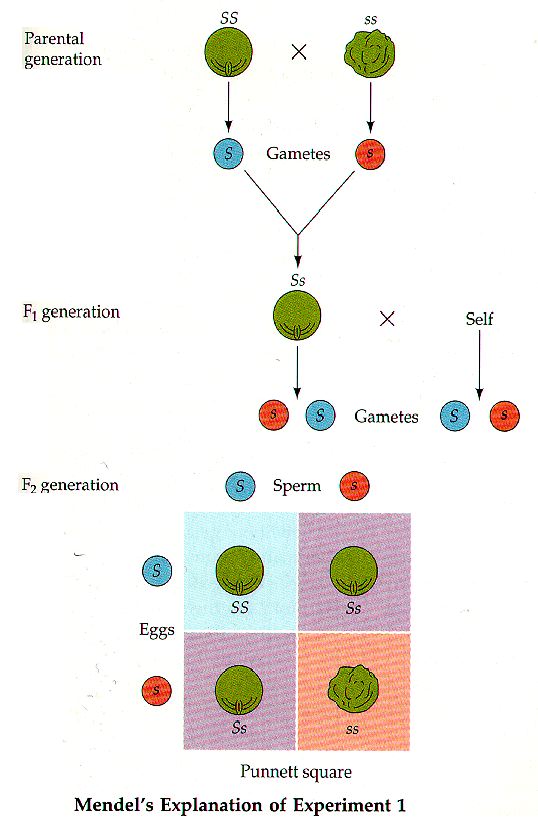
Pozor: grah 🡪 samooploditev, samooprašitev

Pri prvi odstrani pestič pri drugipa prašnike

Naenkrat je primerjal le eno lastnost, ta pa je bila vedno dominantno recesivna.

### Monohibridno dominantno-recesivno križanje

Grah

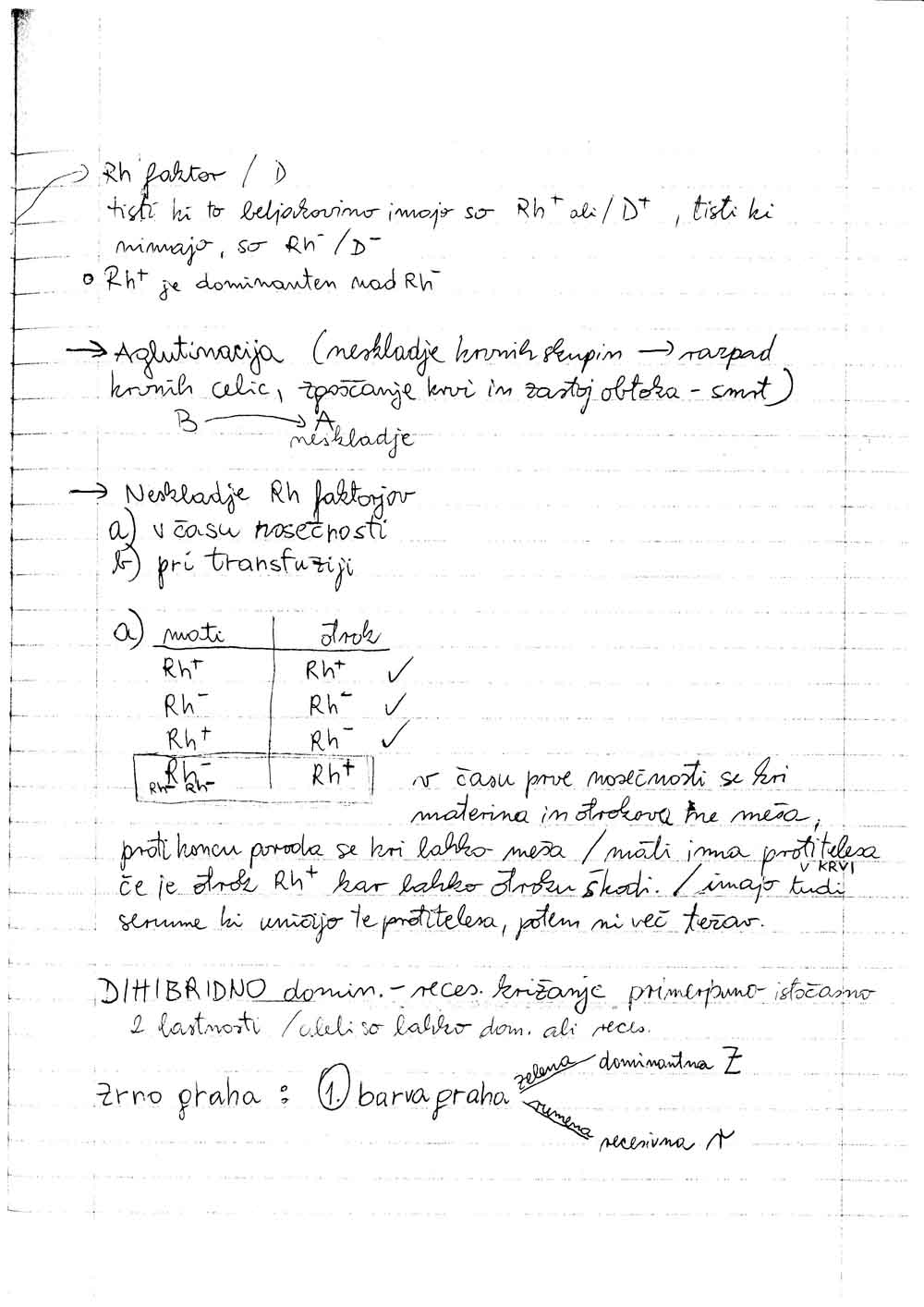
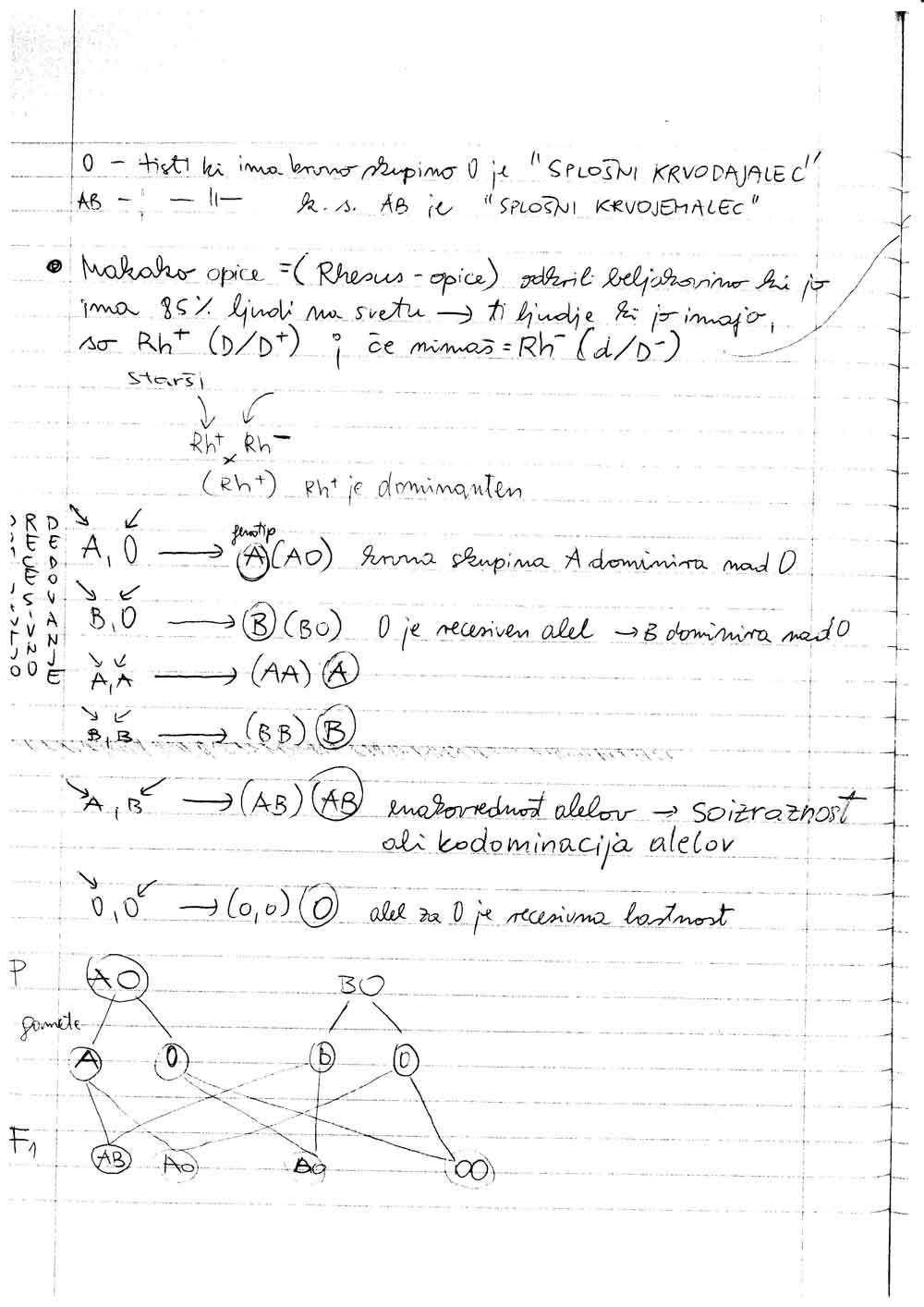
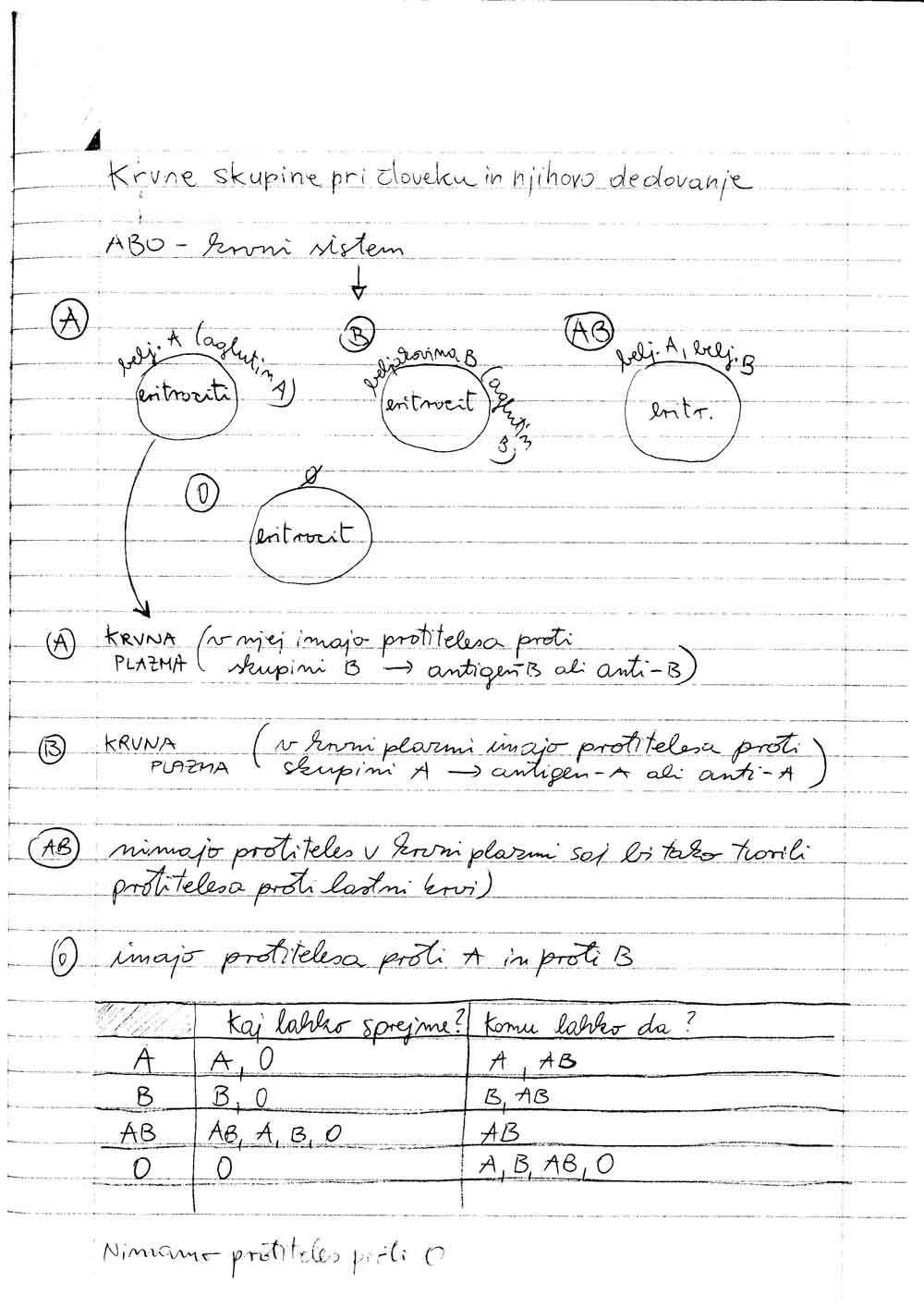
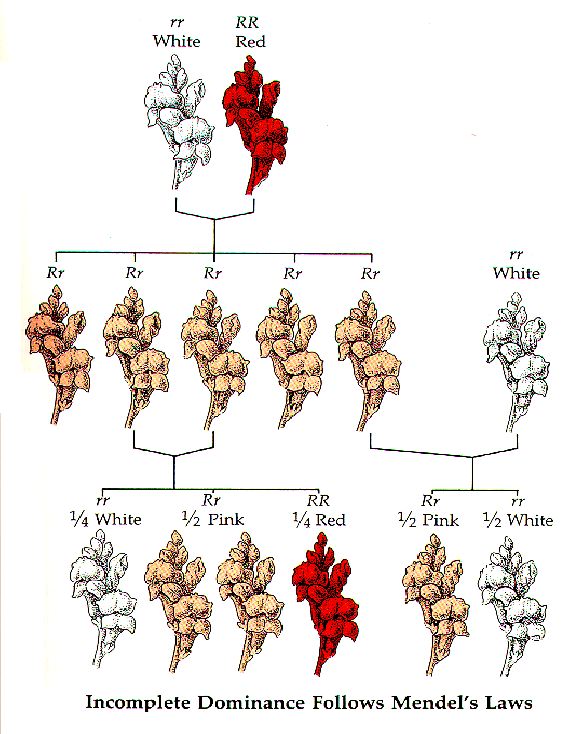


* Dedno čist = oba alela sta enaka (AA ali aa)
* Križanec ali hibrid (Aa)
* Starševska ali parentalna generacija se označuje s P
* Potomci 1. generacije pa z F1; F= filialna generacija potomcev

### Monohibridno intermediarno križanje

Veliki odolin

* Soizraznost ali kodominanka alelov – oba alela se izrazita enako močno, noben alel ne prevlada nad drugim



### Dihibridno dominantno-recesivno križanje

Pri tem križanju primerjamo 2 lastnosti. Aleli so lahko dominntni ali recesivni

#### Zrno graha

1. Barva graha
   1. Zelena – dominantna Z
   2. Rumena – recesivna r
2. Oblika lupine
   1. Gladka – dominantna G
   2. Nagubana – recesivna n

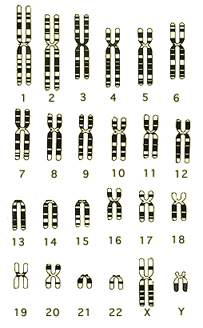
Križali bomo dedno čist zelen in gladek grah z dednočistim rumenim nagubanim grahom.

##### Rekombinacijski kvadrant

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | ZG | Zn | rG | rn |
| ZG | ZZGG | ZZGn | ZrGG | ZrGn |
| Zn | ZZGn | ZZnn | ZrGn | Zrnn |
| rG | ZrGG | ZrGn | rrGG | rrGn |
| rn | ZrGn | Zrnn | rrGn | rrnn |

Potomci:

* Genotipi: ZZGG, ZZGn, ZZnn, ZrGG, ZrGn, Zrnn, rrGG, rrGn, rrnn
* Fenotipi: 9:3:3:1
  + zelen gladek 9
  + zelen naguban 3



* + rumen gladek 3
  + rumen naguban 1

## Spolno vezano dedovanje

* 46 kromosomov – 23 parov
* 22 avtosomnih parov, 1 spolni par kromosomov (ž: xx; m: xy) zadnji kromosom določa spol
* hemofilija
* slepota za zeleno in rdečo barvo
* to sta recesivni bolezni

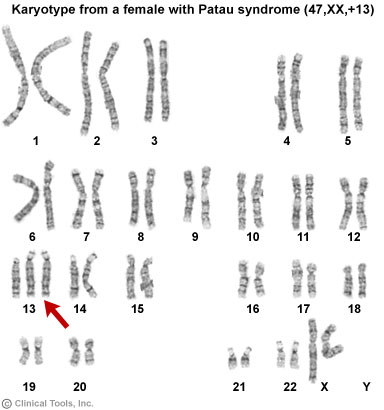
## Poligensko dedovanje

Za izoblikovanje ene lastnosti je potrebnih več genov. Naprimer za barvo kože so potrebni trije geni

Mejoza:

1. mejoza 1
   1. profaza1
   2. metafaza1
   3. anafaza1
   4. telofaza1
2. interfaza
3. mejoza 2
   1. profaza2
   2. metafaza2
   3. anafaza2
   4. telofaza2

## Genomske mutacije



1. Poliploidija – večje število kromosomov povsod; naprimer triploidija
2. Trisomija – na enem mestu se pojavijo trije kromosomi; naprimer trisomija kromosoma 21 ali Downov sindrom oz. Mongoloidnost
   1. Vzrok: nosečnost v kasnejših letih ali okužba z virusom rdečk v prvih treh mesecih nosečnosti
3. Sindromi – več bolezenskih znakov – skupek
   1. Klinefelterjev sindrom
   2. Turnerjev sindrom
   3. Super ženska

## Kromosomske mutacije

# Tkiva

Celica je osnovna gradbena in dejavna enota vsakega organizma. Celice se razlikujejo ker opravljajo različne naloge. Vsaka celica je specializirana za opravljanje določene naloge.

Celice se povezujejo v tkiva, tkiva v organe, organi v organske sisteme in organski sistemi v organizme.

## Krovno tkivo

### Pomen

* Zaščita zunanjega dela telesa:
  + Pred vdorom bakterij
  + Zadržuje vlago
  + Pred vdorom vode
* Zaščita notranjih organov

### Zgradba

Celice so tesno skupaj

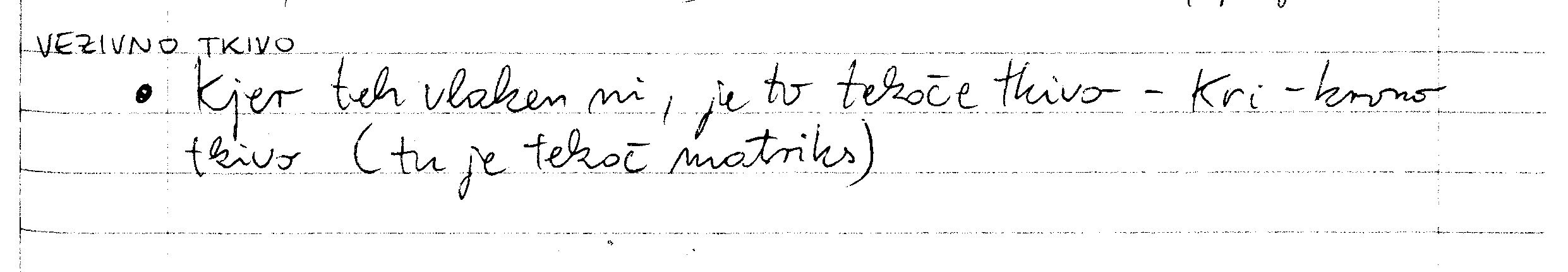
* Enoplastni epitel(=povrhnjica) stene kapilar tam kjer je izmenjava snovi
* Večplastni epitel
* Omigetalčen epitel; naprimer v sapniku strupene snovi porivajo ven
* Žleze z zunanjim izločanjem ali eksokrine žleze
  + Žleze znojnice
  + Žleze lojnice

## Vezivno tkivo

Celice se slabo stikajo ali pa se sploh ne. Med celicami je prostor imenovan medceličnina ali matriks. Vezivna tkiva povezujejo dele v telesu in jim dajejo oporo

### Matriks

* Kolagenska vlakna – dajejo čvrtost, trdnost tkivu
* Elastenska vlakna – dajejo prožnost tkivu
* To so beljakovine



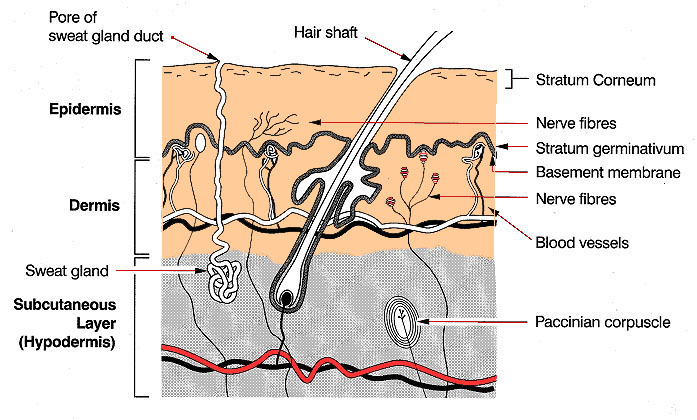
* Čvrsto vezivno tkivo- vezi
* Kostno tkivo
* Rahla tkiva – sluz, žolčno tkivo
* Maščobno tkivo

Če celice uidejo genskemu nadzoru, ki kontrolira rast celic, nastanejo tumorji

* Nerakavi ali benigni
* Rakavi ali maligni

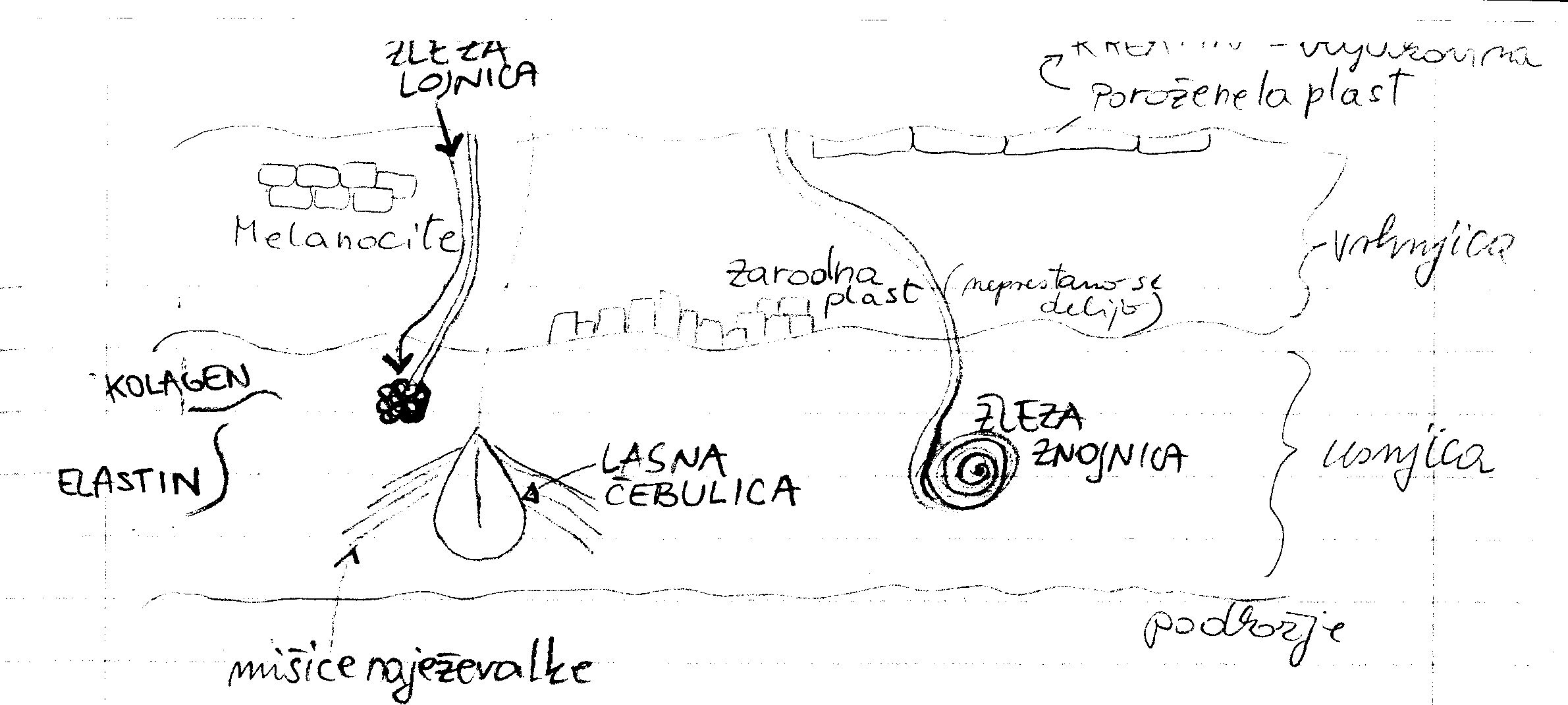
## Koža

Koža je organski sistem



### Pomen

* Zaščita
  + Pred sevanjem
  + Pred izgubo ali vdorom vode
  + Pred vdorom strupenih snovi, bakterij virusov
* Iz holesterola v koži nastaja vitamin D pod vplivom UV žarkov (za rast in razvoj kosti in zob). Vitamin D pomaga pri vsrkavanju kalcija iz hrane v črevesju in ga nalaga na kosti – pospešuje mineralizacijo
* Funkcija termoregulacije – uravnavanja telesne temperature
* Izložalna naloga
* Koža deluje kot čutilo



Keratin – neprepusten za vodo

Zarodne celice – se neprestano delijo, nadomeščajo poroženelo plast

Melanocite – beljakovina melanin; temno barvilo daje koži ten; zaščita pred UV žarki

UV (A) – staranje, gubanje kože

UV (B) – rakave tvorbe 🡪 malagni melanom (najbolj nevarna)

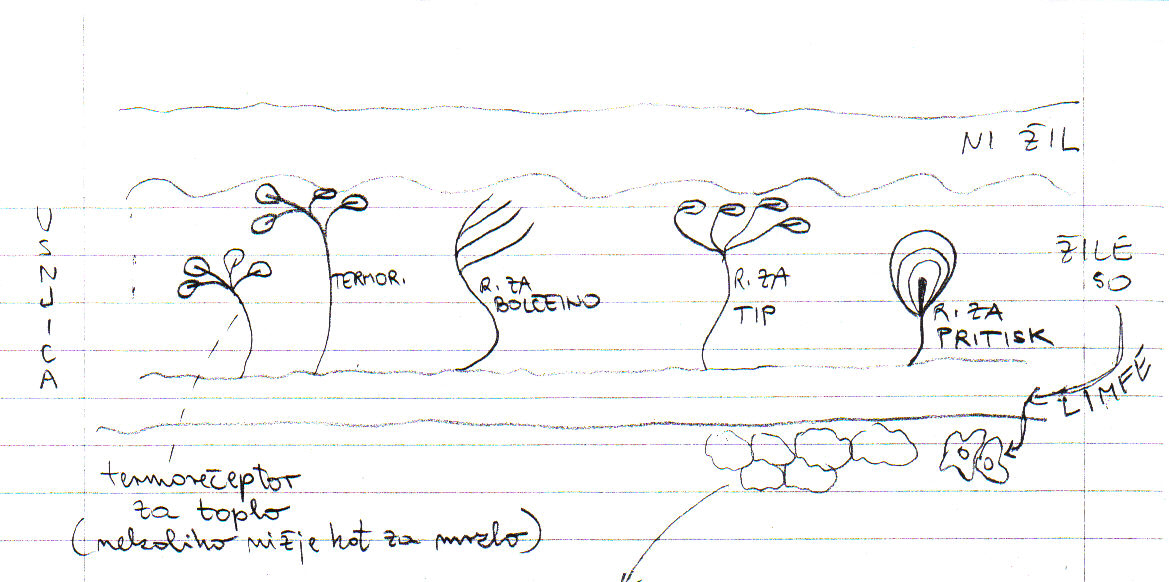
Iz žlez znojnic so se skozi evolucijo razvile mlečne žleze

Žleze znojnice – izločajo znoj , hladijo, izloča se voda – termoregulacijska funkcija

### Kožne čutnice so živčni končiči:

1. Termoreceptorji (toplota)
2. Mehanoreceptorji (tip, pritisk)
3. Receptorji za bolečino

Živčni končiči so obdani s tkivom, le receptorji za bolečino so goli živčni končiči.



V podkožju je maščobno tkivo (je termoregulator, daje energijo , varuje pred poškodbami...)

V podkožju so tudi levkociti (s fagocitozo uničijo mikro organizme, ki s poškodbami lahko vdrejo noter)

Difuzija je prehajanje snovi od tam kjer jih je več, tja kjer jih je manj.

### Kožne bolezni

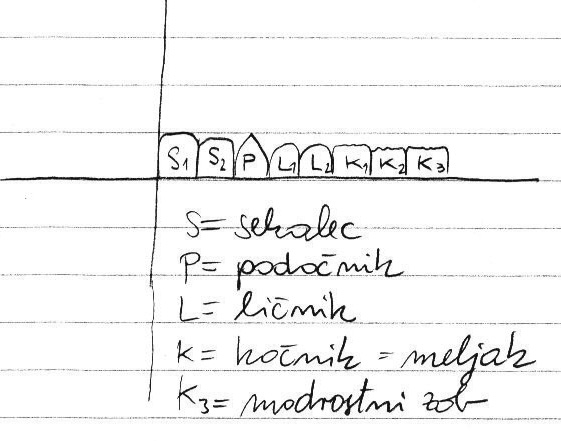
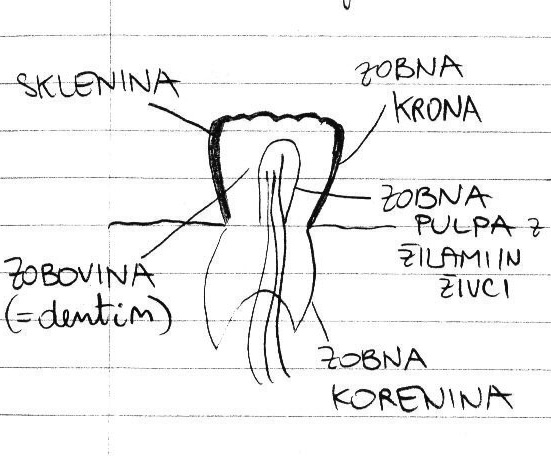
* Kožni rak
* Luskovica (poroženela koža se nalaga)
* Atletsko stopalo (nastanejo glivice)
* Izpuščaji, ekscemi

# Prebavila in prebavljanje pri človeku

Prebava je razgradnja hrane iz večjih molekul v manjše molekule. Prebava velikih organskih molekul se konča v tankem črevesu z razgradnjo do monomer.

Deli prebavil

1. Ustna votlina:
   1. kemijska razgradnja: slina ima encime za razgradnjo ogljikovih hidratov , ki se imenujejo karbohidraze in encim Amilazo, ki razgraja škrob
   2. mehanska razgradnja
      1. zobje : mlečni 20, stalni 32



* + 1. jezik

1. Žrelo je stičišče dihalne in prebavne cevi (sapnika in požiralnika)



1. Požiralnik
   1. Vzdolžne in krožne mišice
   2. Peristaltika je izmenično krčenje krožnih in vzdolžnih mišic, da potiskajo hrano navzdol

