

Genetika.....	1
Smeri genetike.....	1
Zgodovina genetike.....	2
Jedro.....	2
Nukleotid.....	2
DNK.....	3
RNK.....	3
Kako nastane m-RNK?.....	4
Pojmi.....	4
Dušikove organske baze.....	5
Genski kod.....	5
Degeneriranost genskega koda.....	6
Kromosomi.....	6
Klasična ali Mendelska genetika.....	6
Monohibridno dominantno-recesivno križanje.....	6
Monohibridno intermediarno križanje.....	7
Dihibridno dominantno-recesivno križanje.....	11
Zrno graha.....	11
Rekombinacijski kvadrant.....	11
Spolno vezano dedovanje.....	11
Poligensko dedovanje.....	11
Genomske mutacije.....	12
Kromosomske mutacije.....	12
Tkiva.....	12
Krovno tkivo.....	12
Pomen.....	12
Zgradba.....	13
Vezivno tkivo.....	13
Matriks.....	13
Koža.....	13
Pomen.....	14
Kožne čutnice so živčni končiči:.....	15
Kožne bolezni.....	15
Prebavila in prebavljanje pri človeku.....	15

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 pravih prenašanju 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

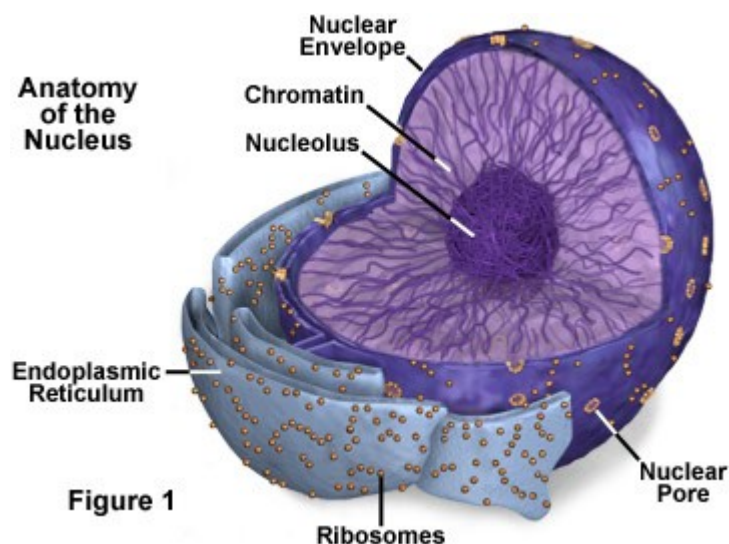
1869 – so v jedru ribjih semenčec odkrili snovi, ki so jih niso poznali in ker so se nahajale v jedru so jih poimenovali nukleinske kisline

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)

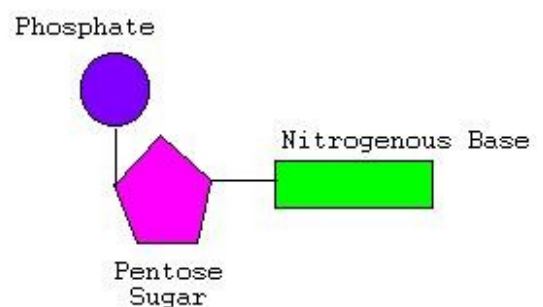
Jedro



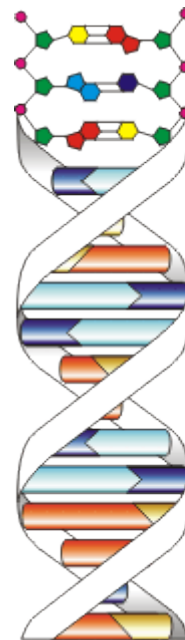
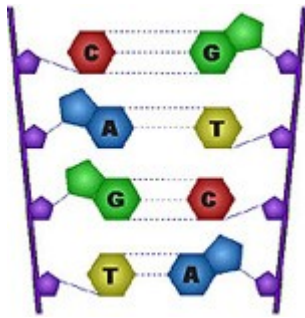
Nukleotid

DNK nukleotid – pentaza: deoksiribiza $C_5H_{10}O_4$

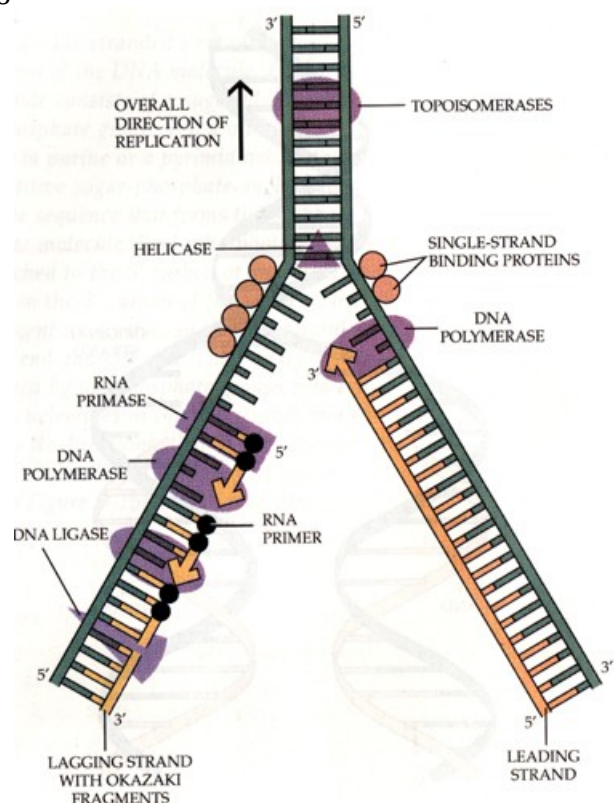
RNK nukleotid – pentaza: riboza $C_5H_{10}O_5$



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 material se nakoncu interfaze podvoji
 - Mitoza (5% časa)
- DNK+histoni = kromosom – kadar je mošno spiraliziran je najbolj primeren za opazovanje
- Polstarinsko ali semikonzervativno 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



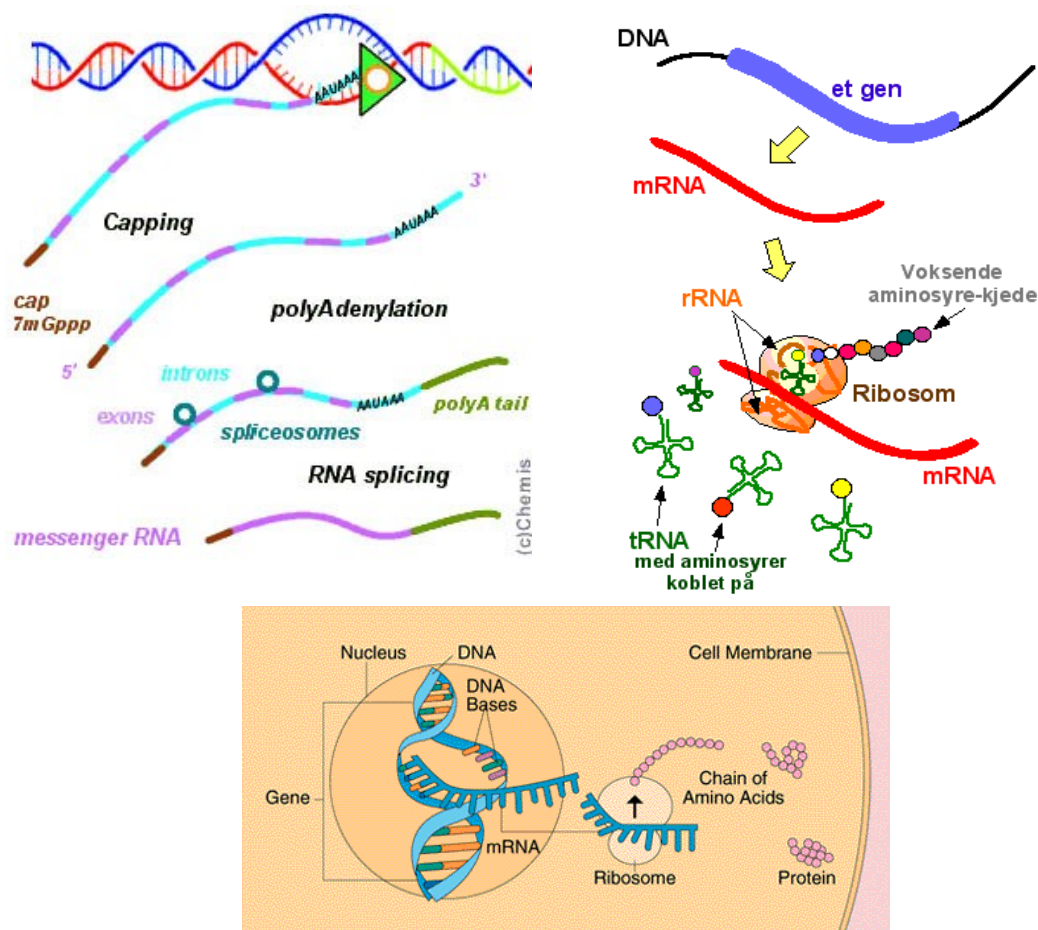
RNK

- 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:

- o m-RNK: sporočilna – prenaša sporočilo od DNK v jedru do ribosomov katera beljakovina naj se sintetizira
- o t-RNK: prenašalna – prenaša aminokisline iz citoplazme do ribosomov
- o 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 prepíše 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 osebk
- mutacija – sprememba dednega materiala (genov); mutacije so dedne
- modifikacija – sprememba fenotipa (videza) osebk, zaradi vpliva okolja; modifikacije niso dedne

Dušikove organske baze

Pirimidinske baze: timin, citozin, uracil

Purinske baze: gvanin, adenin



Genski kod

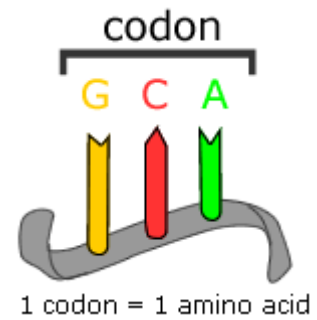
Genski kod ali govorica dednosti je univerzalen. To pomeni da je v obliki nukleotidov. Ti dajejo navodila. Nukleotidi so enota za sporazumevanje v vseh živih bitjih

		Second letter					
		U	C	A	G		
First letter	U	UUU } Phe UUC } UUA } Leu UUG }	UCU } UCC } Ser UCA } UCG }	UAU } Tyr UAC } UAA Stop UAG Stop	UGU } Cys UGC } UGA Stop UGG Trp	U C A G	Third letter
	C	CUU } CUC } Leu CUA } CUG }	CCU } CCC } Pro CCA } CCG }	CAU } His CAC } CAA } Gln CAG }	CGU } CGC } Arg CGA } CGG }	U C A G	
	A	AUU } AUC } Ile AUA } AUG Met	ACU } ACC } Thr ACA } ACG }	AAU } Asn AAC } AAA } Lys AAG }	AGU } Ser AGC } AGA } Arg AGG }	U C A G	
	G	GUU } GUC } Val GUA } GUG }	GCU } GCC } Ala GCA } GCG }	GAU } Asp GAC } GAA } Glu GAG }	GGU } GGC } Gly GGA } GGG }	U C A G	

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

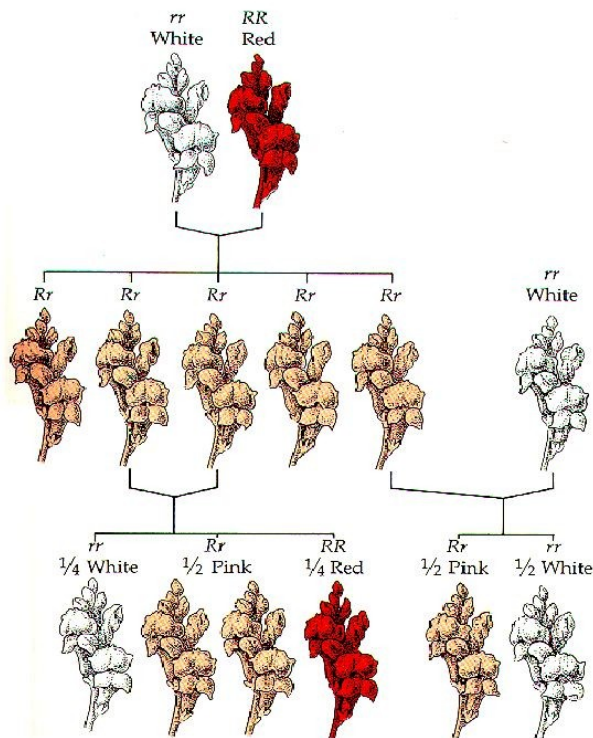
Grah

- 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

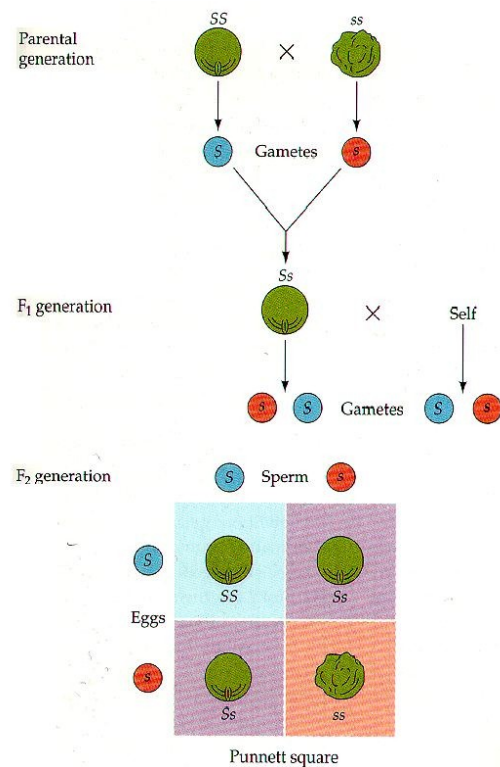
Monohibridno intermediarno križanje

Veliki odolin

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



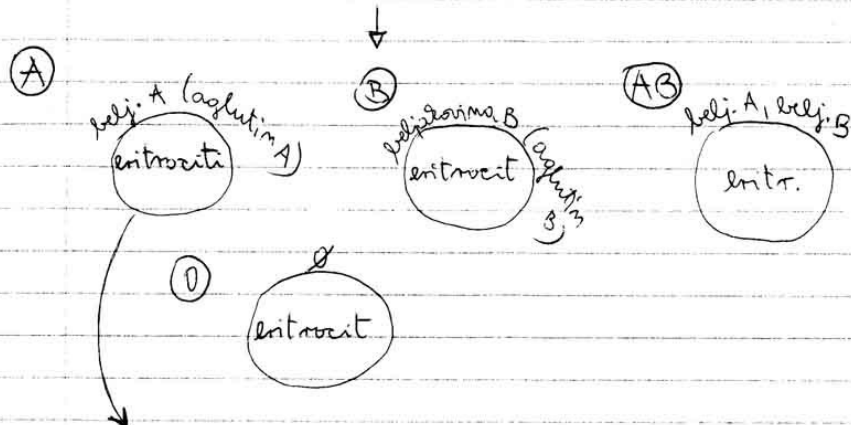
Incomplete Dominance Follows Mendel's Laws



Mendel's Explanation of Experiment 1

Krvne skupine pri človeku in njihovo dedovanje

ABO - krvni sistem



(A) KRVNA PLAZMA (v njej imajo protitelesa proti skupini B → antigen B ali anti-B)

(B) KRVNA PLAZMA (v krvni plazmi imajo protitelesa proti skupini A → antigen A ali anti-A)

(AB) nimajo protiteles v krvni plazmi saj bi tako tvorili protitelesa proti lastni krvi)

(O) imajo protitelesa proti A in proti B

	kaj lahko sprejme?	komu lahko da?
A	A, O	A, AB
B	B, O	B, AB
AB	AB, A, B, O	AB
O	O	A, B, AB, O

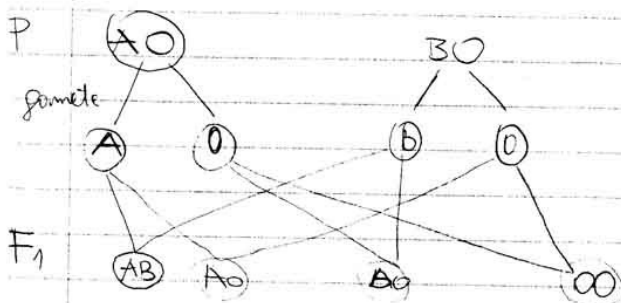
Nimamo protiteles proti O

O - tisti ki ima krvno skupino 0 je "SPLOŠNI KRVODAJALEC"
 AB - "SPLOŠNI KRVOPJEMALEC"

- Makakor opice = (Rhesus - opice) odkril beljakovino ki jo ima 85% ljudi na svetu → ti ljudje ji jo imajo, so Rh^+ (D/D^+) ; če nimajo = Rh^- (d/D^-)

Starši
 $Rh^+ \times Rh^-$
 (Rh^+) Rh^+ je dominanten

DEDOVANJE
 A, O → $(A)(AO)$ krvna skupina A dominira nad O
 B, O → $(B)(BO)$ O je recesiven alel → B dominira nad O
 A, A → $(AA)(A)$
 B, B → $(BB)(B)$
 A, B → $(AB)(AB)$ enakovrednost alelov → soizraznost ali kodominacija alelov
 O, O → $(O, O)(O)$ alel za O je recesivna lastnost



→ Rh faktor / D

tisti ki to beljakovino imajo so Rh^+ ali D^+ , tisti ki nimajo, so Rh^- / D^-

o Rh^+ je dominanten nad Rh^-

→ Aglutinacija (neskladje krvnih skupin → razpad krvnih celic, zastoje krvi in zastoj obtoka - smrt)

B → A
neskladje

→ Neskladje Rh faktorjev

a) v času nosečnosti

b) pri transfuziji

a) mati	dojenček
Rh^+	Rh^+ ✓
Rh^-	Rh^- ✓
Rh^+	Rh^- ✓
Rh^- Rh^-	Rh^+

v času prve nosečnosti se kri materina in otrokova ne meša,

proti koncu poroda se kri lahko meša / mati ima protitelesa v krvi če je otrok Rh^+ kar lahko otroku škodi. / imajo tudi serume ki uničijo te protitelesa, potem ni več težav.

DIHIBRIDNO domin. - reces. križanje primerpuno istočasno 2 lastnosti / aleli so lahko dom. ali reces.

Zrno pšaha : ① barva pšaha ^{zelena} dominantna Z
^{rumena} recesivna z

Dihybridno dominantno-recesivno križanje

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

Zrno graha

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

Križali bomo dedno čist zelen in gladek grah z dedno čistim 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:

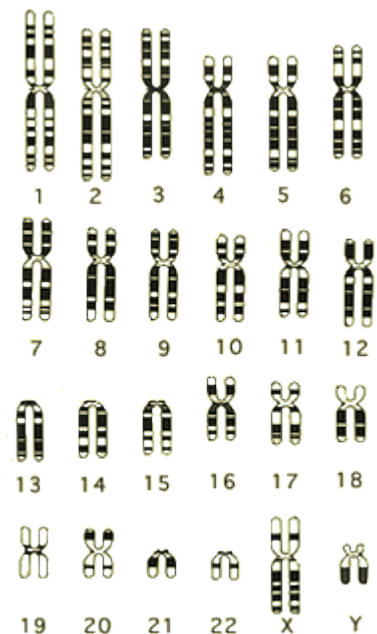
- Genotipi: ZZGG, ZZGn, ZZnn, ZrGG, ZrGn, Zrnn, rrGG, rrGn, rrnn
- Fenotipi: 9:3:3:1
 - o zelen gladek 9
 - o zelen naguban 3
 - o rumen gladek 3
 - o rumen naguban 1

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.
Na primer za barvo kože so potrebni trije geni

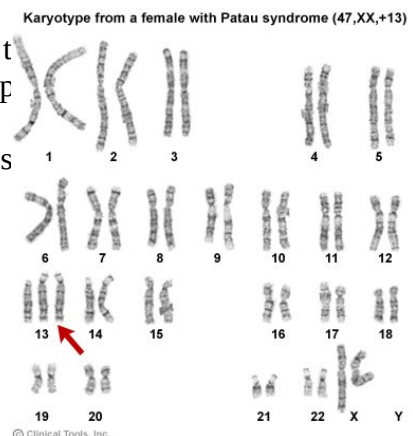


Mejoza:

1. mejoza 1
 - a. profaza1
 - b. metafaza1
 - c. anafaza1
 - d. telofaza1
2. interfaza
3. mejoza 2
 - a. profaza2
 - b. metafaza2
 - c. anafaza2
 - d. telofaza2

Genomske mutacije

1. Poliploidija – večje število kromosomov povsod; naprimer t
2. Trisomija – na enem mestu se pojavijo trije kromosomi; nap
21 ali Downov sindrom oz. Mongoloidnost
 - a. Vzrok: nosečnost v kasnejših letih ali okužba z virus
nosečnosti
3. Sindromi – več bolezenskih znakov – skupek
 - a. Klinefelterjev sindrom
 - b. Turnerjev sindrom
 - c. 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:
 - o Pred vdorom bakterij
 - o Zadržuje vlago
 - o Pred vdorom vode
- Zaščita notranjih organov

Zgradba

Celice so tesno skupaj

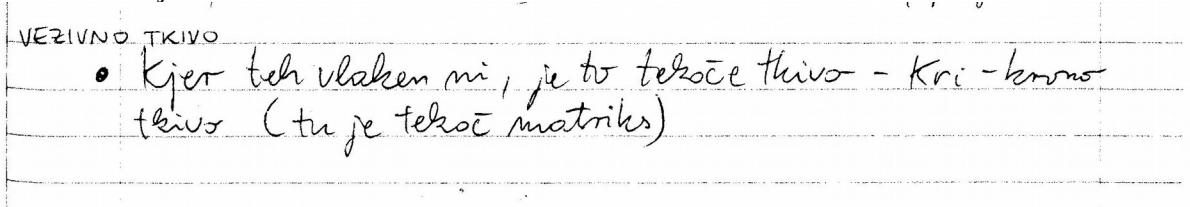
- Enoplastni epitel(=povrhnjica) stene kapilar tam kjer je izmenjava snovi
- Večplastni epitel
- Omigetalčen epitel; naprimer v sapniku strupene snovi porivajo ven
- Žleze z zunanjim izločanjem ali eksokrine žleze
 - o Žleze znojnice
 - o Žleze lojnice

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 čvrstost, trdnost tkivu
- Elastenska vlakna – dajejo prožnost tkivu
- To so beljakovine



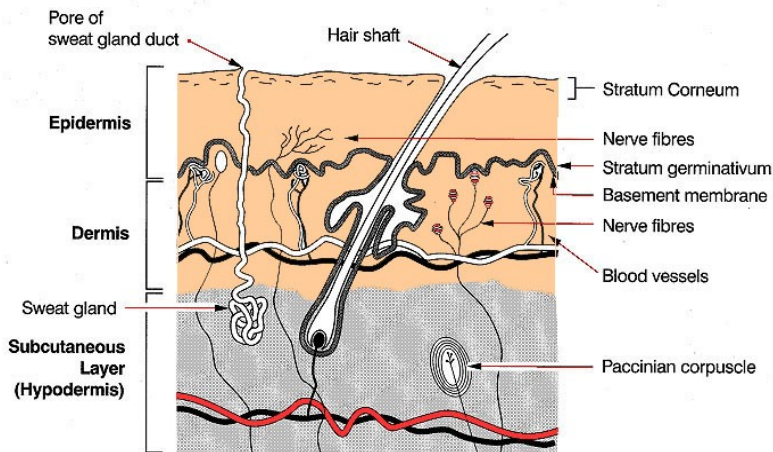
- Čvrsto vezivno tkivo- vezi
- Kostno tkivo
- Rahla tkiva – sluz, žolčno tkivo
- Maščobno tkivo

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

- Nerakavi ali benigni
- Rakavi ali maligni

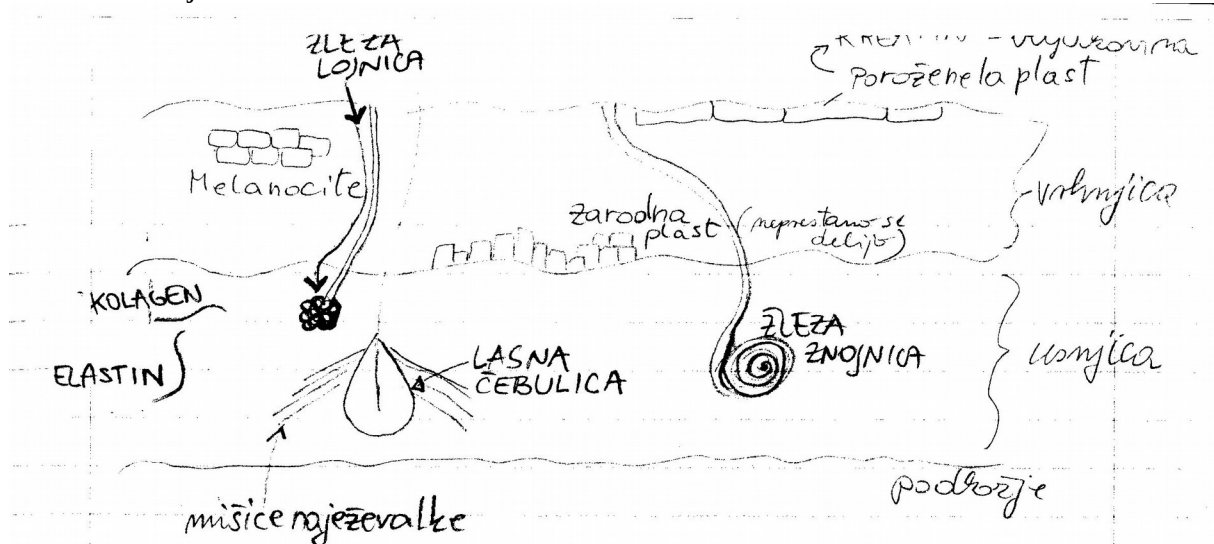
Koža

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

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

UV (A) – staranje, gubanje kože

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

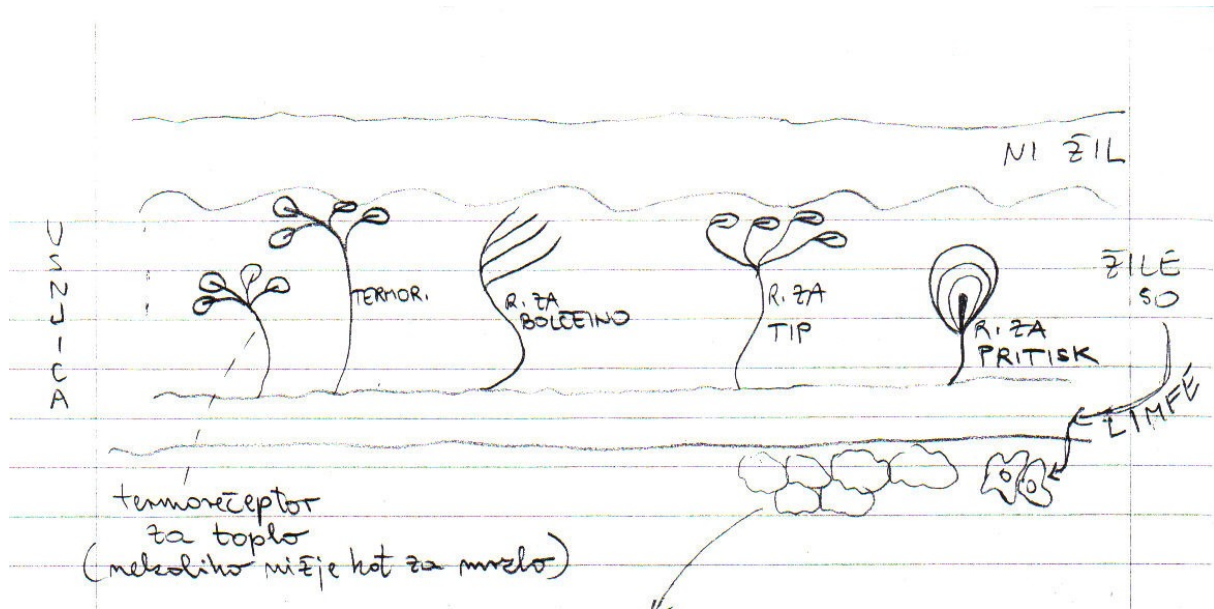
Iz žlez znojnic so se skozi evolucijo razvile mlečne žleze

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

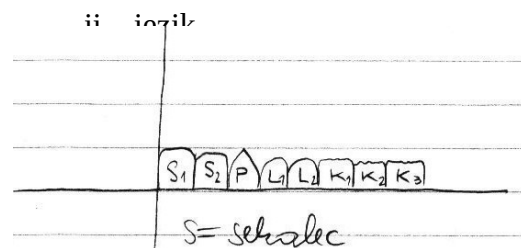
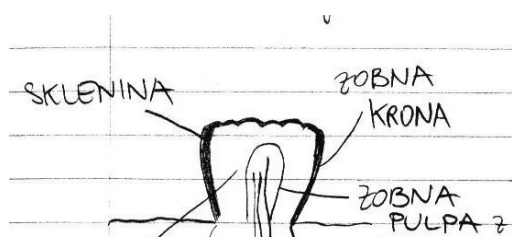
- Kožni rak
- Luskovica (poroženela koža se nalaga)
- Atletsko stopalo (nastanejo glivice)
- Izpuščaji, ekscemi

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:
 - a. kemijska razgradnja: slina ima encime za razgradnjo ogljikovih hidratov, ki se imenujejo karbohidraze in encim Amilazo, ki razgraja škrob
 - b. mehanska razgradnja
 - i. zobje : mlečni 20, stalni 32



(=dentim)  ZOBNA
KORENINA

L = ličnik
K = kočnik = meljak
K₃ = modrostni zob

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

3. Požiralnik

- Vzdolžne in krožne mišice
- Peristaltika je izmenično krčenje krožnih in vzdolžnih mišic, potiskajo hrano navzdol

