

GENETIKA

Veda, ki preučuje zakone delovanja in spreminjanje organizmov. Deli se na dva obdobja:

- Mendlova ali klasična genetika
- Po drugi svetovni vojni – molekularna genetika

1. Mendlova:

Odkritja v tem obdobju so omogočila velik napredok poljedelstva in živinoreje. Nekaj pa so tudi razjasnile o dedovanju pri človeku.

2. molekularna:

So že spoznali zgradbo in delovanje genov

DEDOVANJE

Pri preučevanju dedovanja nam pomagajo:

1. Rodovniki – zapisniki dedovanj skozi več generacij. Dajejo podatke o sorodstvenih razmerjih skozi nekaj stoletji in nam prikazujejo dedovanje nekaterih bolezni.
2. enojajčni dvojčki
3. genetska tehnologija, ki razvija tehnike posega v dedni material

Fenotip pri človeku: krvna skupina, sposobnost vonja, okusa,...,barva las, oči,...

Genotip – načrt o zgradbi in delovanju organizma, ki je zapisan v molekuli DNK.

Genom – celota vseh genov v celici.

Reakcijska norma - način reagiranja organizmov na vplive okolja.

Mendlovi poskusi

V drugi polovici 19. stoletja je Mendel v samostanu v Brinu križal različne sorte okrasnih rastlin in stročnic. Opazil je, da imajo križanci včasih vmesne lastnosti med obema staršema, včasih pa je ena izmed obeh lastnosti staršev prevladala, da druge ni bilo mogoče opaziti. Opazil je da je vseeno ali je prevladujoča lastnost od rastline, ki je prispevala jajčeca ali rastlina, ki je prispevala moške spolne celice. Vedno, ko je ponovil križanje med istimi starši je dobil enake oblike križancev, zato je delal poskuse še na potomcih križancev in dobil številčna razmerja med njimi. Za poskuse je vedno izbiral take rastline, ki so se razlikovale v jasno izraženih in stalnih lastnostih na katere je okolje le malo vplivalo. Med cvetenjem jih je obvaroval pred oprasitvijo s tujim plodom. Takim zahtevam je najbolj ustrezal grah:

1. Ni nevarnosti za oprasitev s tujim pelodom – prašnici počita že v cvetnem brstu. Pelod pride na brazdo še preden se odpre.
2. Rastlina se lahko goji v naravi ali v lončkih.
3. Kratka vegetacijska doba.
4. Umetna oprasitev je zapletena vendar skoraj vedno uspe.

Mendel je preveril, da se določena lastnost kaže vedno enako.

Cvetove graha z okroglimi semenami je oprasil z pelodom rastlin z nagubanimi semenami. To je bila P – parentalna – starševska generacija seme, ki je nastalo v rastlini P spada v filialno – F1 generacijo. To seme je bilo vedno okroglo. Nato je semena (F1) posejal in dobil križance F1 generacije. Te rastline je pustil, da so se samooprashile in dobil je semena, ki so spadala v F2 generacijo. Veliko teh semen je bilo okroglih, vmes pa so bila tudi nagubana v razmerju 3 : 1. lastnost, ki je prevladala v F1 generaciji je bila dominantna, v F2 pa recesivna. Mendel je skušal zakonitosti tudi pojasniti. Okroglo seme je imenoval dominantni dedni dejavnik (A). Nagubano pa recesivni dedni dejavnik (a). sklepal je, da ima vsak najmanj 2 dejavnika za vsako lastnost. V gametah, ki nastanejo po redukcijski delitvi pa je le po en dejavnik.

KRIŽANJE

Locimo:

- Monohibridno,
- Dihibridno,
- Polihibridno.

Pri monohibridnem se osebka se razlikujeta v enim paru dednih znakov, pri dihibridnem v dveh pri polihibridnih pa v več dednih znakih.

1. Monohibridno križanje.

- Lahko je dominantno recesivno – Mendel je križal grah z okroglimi semenami in nagubanimi semenami.
- Kodominantno ali intermediate – Mendel je križal grah z rdečimi cvetovi z grahom z belimi cvetovi – dobil je rožnate, ker sta oba gena enako močna in se oba izražata hkrati – sta soizrazna ali kodominantna.

2. Dihibridno:

3. Polihibridno:

Mendlova pravila:

1. Pravila dominiranja:

Vsi potomci v generaciji F1 so enaki, če so roditelji pripadali čistim sortam.

2. Zakon o cepitvi genov:

Iz hibridnih celic AB nastajajo gamete A in gamete B. To je čiste gamete.

3. Zakon o naključni izbiri alelov, ki ležijo na homolognih kromosomih. V gamete se razporedijo neodvisno (se ne mešajo).

KROMOSOMI IN GENI

Kromosomi:

So skupine molekul DNK obdane z beljakovinami (histoni). Število kromosomov je vrstno stalno. Razlikujejo se po dolžini in položaju centromera. V telesnih celicah večine višjih organizmov je parno število kromosomov; vsak par pa sestavlja 2 homologna kromosoma. Ena izhaja iz očetove, drugi pa iz materine spolne celice. V telesnih celicah so homologni kromosomi pomešani in prepleteni. V spolnih celicah se združijo v bivalente. Že Mendel je ugotovil, da so dedne zaslove moške in ženske spolne celice enako pomembne. Obe dajeta enak genetski prispevek novo nastalemu organizmu. Čeprav nista enako veliki; razlikujeta se le po zgradbi in količini citoplazme.

Kromosomi pri človeku so vidni le v času delitve. Leta 1956 so ugotovili, da je diploidno število kromosomov pri človeku 46. ureditev kromosomov, kjer so kromosomi oštrevljeni in urejeni po velikosti in položaju centromera imenujemo **KARIOTIP**, ki nam kaže vse značilnosti kromosomov. **Kariogram** pa je fotografija razvrščenih metafaznih kromosomov. Telesni kromosomi ali avtosomni so oštrevljeni od 1. do 22. para. 23. par sta spolna (X in Y). Kariotip nam omogoča ugotavljati razne strukturne nepravilnosti, ki so vzrok raznim defektom. Najpogostejsa nepravilnost pri človeku je trisomija 21. para – Dawnov sindrom ali mongolizem.

Za pripravo kariograma uporabljajo levkocite, ki jih gojijo v ustrezni kulturi. Iz njih pripravijo mikroskopske preparate, ki jih fotografirajo in povečajo.

GENI

So delci kromosomske DNK, ki nosijo kodirane informacije za sintezo specifične beljakovine. Geni so na kromosomih nameščeni vzdolžno. Skice, ki predstavljajo oddaljenost med geni na kromosomih so kromosomske karte. Merilo za oddaljenost med geni pa je posledica križanja genov. Če sta gena daleč narazen je pogostost križanja večja; če pa sta gena blizu je verjetnost prekrižanja majhna. Geni, ki ležijo blizu (skupaj) na kromosomih se navadno podedujejo povezano. Govorimo o vezanem dedovanju genov. Različne oblike genov imenujemo aleli. Alelasta gena, ki ležita na istem lokusu na obeh homolognih kromosomih. To mesto se z gensko mutacijo ne spremeni. Lahko pa se en alel z gensko mutacijo spremeni v drug alel. Če sta alela na obeh homolognih kromosomih enaka, je organizem homozigoten (aa), če pa sta alela različna je organizem heterozigoten (Aa).

POPULACIJSKA GENETIKA

Kloni in čiste linije

Kloni so organizmi, ki so nastali z vegetativnim razmnoževanjem in imajo enak genotip. Čiste linije so skupine genetsko enakih potomcev, ki so nastali s samoopraševanjem. S samoopraševanjem se veča stopnja homozigotnosti.

Čiste linije dajejo potomce z genotipom, ki je na določene razmere najbolj prilagojen. Če se razmere okolja hitro spreminja, take populacije hitro propadejo zaradi majhne genetske variabilnosti. Za obstoj neke vrste je pomembna tako relativna nespremenljivost genotipov, kot tudi občasnna spremenljivost.

Pogostost genov in genotipov v populaciji:

Pri tuje prašnicah (npr. koruza) se gamete združujejo naključno. Pri naključnem združevanju gamet pa je pogostost posameznih homozigotnih oz. heterozigotnih gamet odvisna od posameznih gamet.

To razmerje genov in genotipov v populaciji sta ugotovila angleški matematik Hardy in nem. zdravnik Weinberg in postavila pravilo ki se imenuje Hardyjevo in Weinbergovo načelo. To načelo pravi: frekvenca genov se od generacije do generacije nebi spreminja, če nebi bilo mutacij, selekcije, migracije in izvirnega parjenja.!

Primer: imamo populacijo v kateri je 9% z modrimi očmi. koliko je z rjavimi očmi in tistimi, ki nosijo gen za modre oči. (49% DD-rjave; 42% Dd-rjni+geni za modre oči; 9% dd-modri)

p = pogostost dominantnega alela

q = pogostost recesivnega alela

$p + q = 1$ – pogostost genov določene vrste v populaciji

	p	q
p	pp	qp
q	pq	qq

$$Pp + qp + pq + qq = 1$$

$$P^2 + 2pq + q^2 = 1 \text{ - pogostost genotipov v populaciji}$$

ALELI V POPULACIJAH

V enem diploidnem organizmu sta lahko največ 2 različna alela. V populaciji pa se lahko pojavi več različnih alelov, ker se ob mutaciji en alel spremeni v nov alel. Ker mutacije nastanejo naključno ne moremo vnaprej pričakovati kateri gen bo mutiral, niti kakšen bo mutiran organizem. Ne vemo tudi ali bo mutacija škodljiva ali koristna, ker je to odvisno od okolja. (vinske mušice brez kril – ta mutacija je koristna na vetrovnih otokih – mušice s krili odnese v morje). Na frekvenco genov vpliva tudi selekcija, to pomeni, da je za nekatere alele večja verjetnost da se ohranijo.

Imamo organizme, ki so homozigotni za dominantno lastnost, ti so normalno sposobni za razmnoževanje; homozigotni organizmi za recesivno lastnost pa umrejo pred reprodukcijsko dobo in se izločijo iz populacije. Pri vsaki populaciji se zmanjša frekvenca recesivnega alela in poveča pogostost dominantnega alela. To se dogaja, da pride do dinamičnega ravnotežja med nastanjem gena z mutacijami in izločanjem s selekcijo.

Na spremembe pogostosti alelov vplivajo tudi selitve ali migracije. Osebki, ki pridejo v populacijo prinesejo svoje gene in tako se spremeni celoten sklad genov v populaciji.

Izolacija:

Velike populacije lahko razpadejo na manjše. Skladi genov teh, se razlikujejo od skupnega sklada genov. Vsaka populacija postane nekoliko drugačna, ker živi v drugačnem okolju; če so onemogočene še selitve, ni genetske izmenjave in ne pride do izenačitve populacij. Zaradi izolacije se sklada genov dveh populacij lahko tako spremenita, da se ne morejo več pariti med seboj in imeti potomce. To zato, ker:

- Se ne ujema čas parjenja,
- Se spremeni velikost živali,
- Se spremeni način obnašanja pred parjenjem,
- Spremeni se število kromosomov (kar že vodi v novo vrsto)

HUMANA GENETIKA

Določanje spola

Ločimo enospolnike ali **gonohoriste** in dvospolnike ali **hermafrodit**. Spol je lahko določen:

1. Fenotipsko
2. Genetsko

1. Fenotipsko:

O spolu odločajo neki mehanizmi iz okolja (čebele – troti nastanejo iz neoplojenih jajčec, diploidne samice pa se razvijejo v delavke in matico pod vplivom okolja; velikost celic v satovju in način hranjenja).

2. Genetsko:

O spolu odločajo geni ali spolni kromosomi. Pri človeku 23 par predstavlja spolna kromosoma, ki sta precej različna (X in Y). celice moškega osebka vsebujejo kromosome X in Y in dajejo polovico gamet z X in polovico z Y. Celice ženskega osebka pa imajo kromosome X in dajejo gamete X.

SPOLNO VEZANO DEDOVANJE

Dedovanje, ki je vezano na spolne kromosome. Na spolnih kromosomih niso samo geni za oblikovanje spola ampak so tudi geni za druge lastnosti. Več takih genov je na kromosому X (večji). Tak je npr. recessiven gen, ki povzroča barvno slepoto za rdečo – zeleno. Z barvno slepoto obolevajo moški veliko pogosteje kot ženske, ker na Y kromosomu ni gena za zdravo gledanje, ki bi preprečeval, da se bolezen pokaže fenotipsko. Obolijo vedno, kadar imajo prisoten gen za barvno slepoto. Ženske imajo 2X kromosoma in če imajo na enem X kromosomu gen za barvno slepoto je na drugem X kromosomu dominantni alel tega gena, ki preprečuje, da se bolezen pojavi. Lahko pa ta ženska, ki je prenašalka, prenese ta gen na svoje moške potomce. Obolijo pa ženske samo takrat, kadar so homozigotne oziroma kadar dobijo od obeh staršev gen za barvno slepoto.