

1) **MUTACIJE**

- Trajne spremembe zaporedja ali števila nukleotidov, števila genov ali kromosomov in se prenašajo od staršev na potomce
- Osebki z mutacijami so mutanti.
- **Po nastanku so: spontane** (pogoste; nastopijo zaradi napak DNK polimeraze pri podvajanju dnk-ja; primer: albine miši), **inducirane** (izzovemo jih s kemijskimi ali fizikalnimi mutagenimi dejavniki; konzervansi, barvila, pesticidi, azbest, sevanja)
- **Po koristnosti poznamo 3 vrste :**
 1. **KORISTNE** 1 % (osebki so uspešnejši v boju za obstanek; npr: beli ali rjavi zajec na snegu; z mutacijami pa nastajajo tudi nove vrste, kar omogoča evolucijo)
 2. **ŠKODLJIVE** 99% (organizmi imajo manjše možnosti za tekmovanje z ostalimi – naravna selekcija)
 3. **SUPRESORSKE** (omilijo ali popravijo napako, ki je posledica predhodne mutacije)
- **Mutacije glede na spremembo genotipa:**
 1. **GENSKE MUTACIJE** (nastajajo pri podvajanju dnk-ja, v okviru enega gena; najpogostejši so zamenjava, izpad ali urinjanje nukleotida; PRIMER je fenilketonurija: gensko pogojena bolezen presnove; Osebek ne tvori v jetrih encima fenilalanin hidrolaze (ta encim pretvarja aminokislino fenilalanin v tirozin) zato se tem bolnikom kopiči fenilalanin v krvi; posledica je duševna zaostalost, nepravilni mišični tonus in motnje gibanja. Poleg fenilketonurije se na enak način deduje albinizem, cistična fibroza in anemija srpastih eritrocitov (bolezen črncev)
 2. **KROMOSOMSKE MUTACIJE** so spremembe z zgradbo kromosoma (del kromosoma se lahko izgubi, podvoji ali zamenja z drugim koščkom)
 3. **GENOMSKE MUTACIJE**, kjer gre za spremembo števila kromosomov; pri človeku poznamo monosomijo in trisomijo, pri rastlinah pa pride do pomnožitve celotnih kromosomskih garnitur (šipek ima $2n$ in pomnožimo v $3n$ tako da dobimo vrtnico; enako velja za nageljček, ki ima $2n$ in ga pomnožimo v $4n$ tako da dobimo polnocvetne nageljne)

MUTAGENI DEJAVNIKI:

1. FIZIKALNI MUTAGENI:

- neionizirajoče sevanje (UV žarki preprečujejo normalno podvajanje DNK-ja; občutljiv je timin)
- Ionizirajoče sevanje – (rentgenski žarki; radioaktivni, imajo večji vpliv na višje razvite organizme (letalna doza je 1 – 10 grejev)
- ekstremne temperature (visoke ali nizke)

2. KEMIJSKI MUTAGENI

- povzročajo modifikacije organskih dušikovih baz, ali pa so jim tako podobne, da se namesto njih vrvavajo v DNK; npr. Bromulacil namesto Timina

3. BIOLOŠKI DEJAVNIKI

- to so virusi, ki vrinejo svojo nukleinsko kislino v DNK gostitelja

2) **KRIŽANJA**

- začetki klasične genetike so pomaknjene v 19. st; njen utemeljitelj pa je **Gregor Mendelj**
- križal je dvospolne cvetove graha, križal je sorte graha ki so se razlikovale v eni sami lastnosti, in proučeval je dominantno – recesivne lastnosti
- potomce ki jih je dobil pri križanju je poimenoval križanci, ali hibridi

1. **GENERACIJA/PARIETALNA G.** (starševska, s črko P)
2. **FILIALNA GENERACIJA** (otročka, s črko F1)
3. **FILIALNA GENERACIJA** (otročka, s črko F2)

MONOHIBRIDNO DOMINANTNO RECESIVNO KRIŽANJE:

Monohibridi = osebkki ki jih ločimo pri križanju v eni lastnosti

Dominantni = so prevladujoči deli

Recesivni = niso prevladujoči deli

VV = dominantni homozigot

Vv = heterozigot

vv = recesivni homozigot

• **VAJA**

Križamo visoko rastnega dominantnega homozigota, z nizko rastnim recesivnim homozigotom.

VV Fenotip: visok

Genotip: dominanten homozigot

vv Fenotip: nizek

Genotip: recesivni homozigot

P	VV		vv
GAMEKTE	V V		v v
F1	Vv	Vv	Vv Vv

Fenotip: visoki

Genotip: heterozigoti

MONOHIBRIDNO INTERMEDIARNO KRIŽANJE:

Monihybridno: osebka, ki ju križamo se ločita v 1 lastnosti

Intermediarno: križamo take alele, ki so enako močni in se enako močno izražajo

Na tak način dedujemo tudi krvne skupine (poznamo 4 fenotipe - odvisni od aglutinogena):

Fenotip:	Genotip:			
A	Ia Ia	ali	AA	dominanten homozigot
	Ia i	ali	A0	heterozigot
B	Ib Ib	ali	BB	dominanten homozigot
	Ib i	ali	B0	heterozigot
AB	Ia Ib	ali	AB	kodominanten heterozigot
0	i i	ali	00	recesivni homozigot

Na eritrocitih imamo aglutinogene A ali B ali oba (AB) ali nobenega (0). Lastnosti krvnih skupin pa določajo **3 aleli:**

- Ia
- Ib
- I

Osebki s krvno skupino AB imajo enako močno izraženo oba dominantna alela (kodominantna).

Na plazemski membrani rdečih krvničk so tako kot na vseh drugih celicah v telesu antigeni. Večina antigenov je proteinov. Imunološki sistem prepozna lastne antigene kot svoje (nanje se ne odzove). Ko vstopijo v žilo rdeče krvničke z drugim antigenom, se nanje vežejo protitelesa in jih zlepijo (transfuzijska reakcija):

- Pri krvni skupini AB imajo eritrociti na površini celice antigen A in B, v krvi pa nobenih protiteles
- Pri krvni skupini A imajo eritrociti na površini celice antigen A, v krvi pa protitelesa anti-B
- Pri krvni skupini B imajo eritrociti na površini celice antigen B, v krvi pa protitelesa anti-A
- Pri krvni skupini O nimajo eritrociti na površini celice nobenega antigena, v krvi pa protitelesa anti-A in anti-B

DIHIBRIDNO DOMINANTNO RECESIVNO KRIŽANJE:

Dihybridno: osebkí se razlikujejo v 2 lastnostih

3) SPOLNO - VEZANO DEDOVANJE

1. HEMOFILIJA:

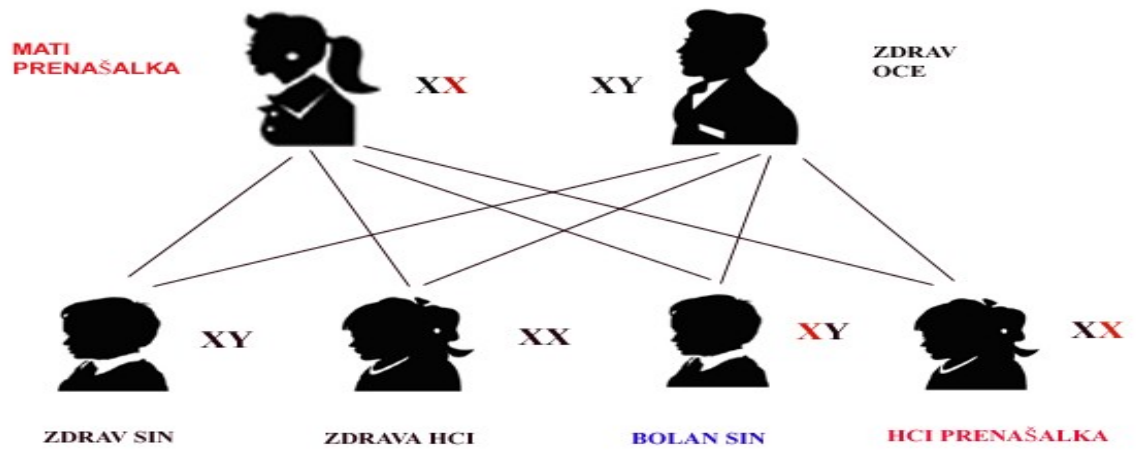
- je krvna bolezen, pri kateri je prizadeta oseba zaradi okvare gena nesposobna izdelovati beljakovino, ki je nujno potrebna za strjevanje krvi
- zbolevalo samo moški, ženske pa jo zgolj podedujejo in prenašajo
- ♀ **XX** **normalna, zdrava**
X' X **prenašalka**
- ♂ **XY** **zdrav**
X' Y **hemofilik**

Kariotip: predstavlja opis števila, velikosti in oblike vseh kromosomov neke celice oz. organizma; **kariotip človeka** sestavlja **46 kromosomov**; od tega je **22 parov nespolnih kromosom** in **2 spolna kromosoma X in Y**

Ženske imajo dva kromosoma X (**XX**), moški pa po en kromosom X in en kromosom Y (**XY**); ženske od obeh staršev dobijo kromosom X; moški pa od matere podedujejo kromosom X, od očeta pa kromosom Y

- spolna kromosoma ne določata le spola, ampak so v spolnih kromosomih nanizani tudi navadni geni za različne lastnosti; razlika da zaradi neenakosti spolnih kromosomov, vsi geni nimajo alelnega para
- X in Y kromosom imata homologni del z alelnimi pari genov; nehomologni del pa kjer so geni, ki jih ima samo kromosom X in geni, ki jih ima samo kromosom Y
- **Spolno-vezano dedovanje** se nanaša na dedovanje lastnosti, ki so povezane na kromosom X in na kromosom Y
- kadar je dedovanje povezano z recesivnimi (prikritimi) aleli na kromosomu X, govorimo o **X-vezanem dedovanju, za takšen tip dedovanja gre pri hemofiliji:**

Če je pri ženski poškodovan le en X-alel, to ne povzroči dedne bolezni. Poškodovani X-alel je namreč prikrit z dominantnim (prevladujočim) učinkom drugega alela (na drugem kromosomu) za isto lastnost. Če bi bila poškodovana oba alela istega gena, bi ženska za to dedno boleznijo tudi zbolela. Pri moških pa se napaka v katerem koli genu na kromosomu X lahko izrazi kot bolezen, ker imajo poleg tega kromosoma X še kromosom Y, ki ne vsebuje drugega (nepoškodovanega) alela za to lastnost. Ravno tukaj je vzrok, da za hemofilijo zbolevalo le moški. Hemofilija predstavlja primer X-vezane recesivne bolezni. V družinah s to boleznijo so ženske le prenašalke mutacije v genu za protein strjevanja krvi. Za to boleznijo zbolijo le tisti moški potomci, ki so podedovali prizadeti alel matrinega kromosoma X.



X = kromosom X z normalnim genom
X = mutirani kromosom X s poškodovanim genom

2.

BARVNA SLEPOTA:

- ljudje zaznavamo več kot 150 različnih barvnih odtenkov
- barvno slepi jih zaznavajo manj kot 25
- nekateri vidijo rdečo in zeleno, kot različne odtenke sive barve.
- barvna slepota, je ravno tako kot hemofilija, X - vezana (recesivna) bolezen

Rdeče - zelena barvna slepota:

Alel za barvno slepoto je recesiven in leži na X kromosomu. Gen se prenese na potomce preko X kromosoma. Približno vsak 10-ti X kromosom je okvarjen.

Ženske:

- če ima ženska ne enem X kromosomu mutiran recesivni alel X' , na drugem pa normalni, zdravi, dominantni alel, se bolezen ne bo izrazila; taka ženska je prenašalka in normalno vidi - XX'
- ženska bo barvno slepa takrat, ko bo imela oba X kromosoma okvarjena, kadar se izrazita oba recesivna alela v homozigotnem stanju $X'X'$
- ♀ XX normalna, zdrava
 XX' prenašalka, normalno vidi
 $X'X'$ barvno slepa

Moški:

- moški imajo le en X kromosom
- če je ta okvarjen (na njem leži recesivni alel za barvno slepoto) se bo alel fenotipsko izrazil in bo moški barvno slep
- ♂ XY zdrav
 $X'Y$ barvno slep

4) **GENETSKE BOLEZNI IN OKVARE**

Razlikujemo:

- **Enogenske ali monogenske bolezni** – okvara enega gena; se odraža v obliki bolezni (anemija srpastih eritrocitov)
- **Večgenske ali poligeneske bolezni** – okvara večjega števila genov; se odraža v obliki bolezni
- **Večfaktorske bolezni** – na obliko bolezni vpliva okvara genov in drugi dejavniki
- **Dominantne genetske bolezni** – poškodovan je genski alel, ki se v celici izraža dominantno
- **Recesivne genetske bolezni** – okvarjena sta oba genska alela