

KAJ JE NUKLEOTID ?

Nukleotid je gradbeni element nukleinske kisline in je sestavljen iz :

- organske baze
- sladkorja pentoze
- ostanka fosforne kisline

KAKO JE ZGRAJEN GVANINSKI (ALI KATERI DRUGI) NUKLEOTID DNK MOLEKULE?

Iz baze gvanina , sladkorja deoksiriboze in ostanka fosforne kisline

KAKO JE ZGRAJEN GVANINSKI NUKLEOTID RNK MOLEKULE ?

Iz gvanina , sladkorja riboze in ostanka fosforne kisline.

NAŠTEJ ORGANSKE BAZE V DNK (PURINSKE PIRIMIDINSKE)

- PURINSKE – adenin , gvanin (A , G)
- PIRIMIDINSKE- citozin, timin, uracil (C, T, U)

V ČEM SE RAZLIKUJE NUKLEOZID OD NUKLEOTIDA?

NUKLEOZID je zgrajen iz organske baze + sladkor pentoza –monosaharid

NUKLEOTID- organska baza + sladkor pentoza + ostanek fosforne kisline

OPIŠI MODEL MOLEKULE DNK . KAKO SO NUKLEOTIDI V VERIGI VZDOLŽNO POVEZANI MED SEBOJ? KATERE BAZE SE MED SEBOJ PARIJO? S KAKŠNIMI IN KOLIKIMI VEZMI SE POVEZUJEJO?

Model molekule DNK je dvojna vijačnica (dvojni heliks) . Sestavljen je iz dveh polinukleotidnih verig ki sta zvrta druga okoli druge . V vsakem zavoju dvojne vijačnice je 10 parov nukleotidov , ki so med seboj vzdolžno in prečno povezani. Vedno se purinski nukleotid povezuje s pirimidskim. Vzdolžno se povezujejo nukleotidi tako da se sladkor 1 nukleotide poveže z ostankom fosforne kisline drugega oz. naslednjega.

-Prečno se nukleotidi povezujejo med seboj po pravilu parjenja baz $A=T$, $G=C$.

-Med bazami vodikove vezi ki so šibke jih je veliko . Med A in T sta dve vodikove vezi , med G in C so tri vodikove vezi. Hrbet vijačnice vedno gradijo ostanek fosforne kisline in sladkor, notarnost organska baza.

RAZLOŽI ZAKAJ PRAVIMO DA JE PODVOJEVANJE DNK MOLEKUL SEMIKONZERVATIVNO? IMENUJTE ENCIME KI PRETRGA VODIKOVE VEZI? KATERI ENCIM POVEŽE OKAZAKIJEVE FRAGMENTE?

Semikonzervativno (polstarinsko) ker je vsaka od novih DNK sestavljena iz 1 stare (materinske) in 1 nove (hčerinske) verige.

-Vodikove vezi pretrga encim HELIKAZA.

OKAZAKIJEV fragment poveže encim ligaza.

Podvojevanje molekul DNK je multiencimski proces.

NAŠTEJ VSE ENCIME KI SODELUJEJO PRI REPLIKACIJI dnk.

Encim HELIKAZA razklene dvojno vijačnico , nastanejo podvojevalne celice.

Nato encim POLIMERAZA k vsaki stari verigi prinaša nove ustrezne komplementarne nukleotide.

V KATERI SMERI SE SINTETIZIRA VODILNA VERIGA NA MATRIČNI VERIGI DNK ?

Ena veriga se sintetizira v smeri proti podvojevalnim vilicam , nastane v celoti in je vodilna veriga . Druga veriga se sintetizira po fragmentih , koščkih in je zastajoča nastane stran od podvojevalnih vilic. Na koncu podvojevanja encim ligaza zlepi na novo nastale koščke v enotno funkcionalno verigo.

KAKŠNO DNK JE IMELA PRVA GENERACIJA E. COLI?

Prva generacija e. coli je imela :

-HIBRIDNO DNK – vmestne gostote . Ena veriga je vsebovala N15 , druga N 14
N- je gojišče z izotopom

KAKŠNO VLOGO IMA OBVEŠČALNA RNK V EVKARIONTSKI CELICI?

Obveščevalna mRNK ima v evkariontski celici nalogo prenašati genetično sporočilo iz DNK v jedro do ribosomov v citoplazmi , kjer služi kot matrica za sintezo beljakovin.

KODONOV JE 64 , AMINOKISLIN PA 20 . ALI TO POMENI DA JE OSTALIH 44 KODONOV NEUPORABNIH?

1 aminokislina lahko določa več različnih kodonov. Torej je uporabnih vseh 64 kodona.

KAJ POMENI ČE STA DVA KODONA DEGENERIRANA?

DEGENERIRAN (izrojen) pomeni da večina aminokislin (razen dveh) določa več kot en kodon . Nikoli pa noben kodon ne označuje več kot ,1 AK

IZ KOLIKO BAZ JE SESTAVLJEN VSAK KODON ? KAJ JE KODON ? KAJ JE KODOGEN?

Vsak kodon je sestavljen iz 3 baz.

KODON –je trojček baz na m RNK ki določa (kodira) vrsto aminokislina , ki se bo vezala v poliptetidno verigo .

KODOGEN –je trojček baz na DNK verigi . Vsak kodon ali kodogen zapisuje 1 AK .

ČE VSEBUJE m RNK 360 NUKLEOTIDOV , V KOLIKO AMINOKISLIN SE BO PREPISALA V RIBOSOMU?

Če ima m RNK 360 nukleotidov se bo v ribosomu prepisala v 120 AK . $360 : 3 = 120$.

KAJ JE STOP (TERMINACIJSKI) KODON ?

Stop terminacijski kodon ne kodira nobene aminokislina in označuje konec sinteze beljakovin , ti kodoni so trije: UAA, UGA, UAG.

ANTI-KODON A-C-U USTREZA KATEREMU ZAPOREDJU NUKLEOTIDOV V KODOGENI VERIGI?

A-C-U

A-C -T

KAKŠNO BO ZAPOREDJE NUKLEOTIDOV V m RNK , ČE JE ZAPOREDJE V KODOGENI VERIGI DNK

A-A-G-G-C-T-A-KAKO TA PROCES NASTAJANJA m RNK VJEDRU IMENUJEMO?

U-U-C-C-G-A-U Ta proces imenujemo transkripcija prepisovanje.

NAŠTEJ MOLEKULE KI SO DELUJEJO PRI PREVAJANJU (TRANSLACIJI)

DEDNEGA ZAPISA V BELJAKOVINE?

Pri translaciji sodelujejo encimi t- RNK , m RNK , ribosomi , energija ATP, aminokislina.

NAVEDITE ZAPOREDJE DOGODKOV PRI SINTEZI BELJAKOVIN? NATANČNO OPIŠITE VLOGO t- RNK PRI SINTEZI BELJAKOVIN IN NJENO ZGRADBO?

Del verige DNK ki nosi zapis za beljakovine se prepíše v mRNK (prepisovanje se začne na točki promotor ki jo prepozna encim polimeraza ki prepis vodi –transkripcija. Mrnk ZAPUSTI JEDRO IN GRE V CITOPLAZMO KJER SE VEŽE na manjšo podenoto ribosoma. V citoplazmi so še molekule t- RNK ki transportirajo aminokislino do ustreznih kodonov na mRNK in transportirajo aminokislino do m-RNK Ko se kodon pomakne v ribosom se nanj veže ustreza t- RNK s svojo aminokislino . Aminokislina se pripne na ribosom. .t-RNK se od aminokislino odcepi. Aminokislino se med seboj povežejo s peptidno vezjo. . Informacije zapisane v m- RNK se prevede v beljakovino. (prevajanje). Zgradba t- RNK spominja na deteljico.in ima tri funkcijsko pomembne predele.
-antikodon, pritrjevališče ribosomov, pritrjevališče za aminokislino na t-RNK

KAJ JE ZNAČILNO ZA PRENAŠALKO RNK ?

RNK- prenaša potrebne aminokislino za sintezo beljakovin do informacijske aminokislino (transportira) .

KAKŠEN BO ANTIKODON t-RNK MOLEKULE, ČE JE KODON NA DNK A—C—T?

Kodon na DNK A-C-T-

Antikodon t-RNK A- C- U

KAJ JE GEN?

Gen je zapis na DNK za eno beljakovino oz. za eno lastnost. Geni so deli kromosoma , 1 gen –1 lastnost.

KAJ SO ALELI?

Aleli so različice nekega gena ki zapisuje 1 lastnost

2 alela (1 očetov in 1 materin) zapisujeta 1 lastnost.

KATERE VRSTE ALELOV GLEDE NA IZRAZNOST POZNAMO IN KAKO JIH OZNAČUJEMO?

Alele označujemo z velikimi ali malimi tiskanimi črkami. VELIKE so DOMINANTNE lastnosti MALE so RECESIVNE lastnosti. Če sta alela enaka je HOMOZIGOT , če sta različna je HETEROZIGOT. Aleli različne oblike istega gena ki določajo isto lastnost.

KAJ JE KROMATIN?

Kromatin je del DNK.

KAKO JE SESTAVLJEN KROMOSOM?

Kromosom je sestavljen iz 2 KROMATIDOV (vsak je 1 molekule DNK).

KATERE VRSTE KROMOSOMOV POZNAŠ?

Ločimo 2 vrste kromosomov :

AVTOSOME:22 parov telesnih kromosomov , enake po obliki , velikosti in zgradbi.

SPOLNI: ženske imajo xx kromosome, moški xy .

KAJ JE GENOTIP?

Je genski zapis o zgradbi in delovanju nekega organizma. Je celota vseh genskih informacij (vseh alelov) .

KAJ JE FENOTIP?

Je celota vseh lastnosti organizma (npr barva oči , las, krvna skupina). Fenotip je odvisen od okolja in genotipa. Na fenotip vpliva okolje in genotip.

KAKO Vgotavljamo vpliv okolja na organizem?

Vpliv okolja na organizem ugotavljamo s primerjanjem osebkov z nekim genotipom (vpliv svetlobe , mineralov v zemlji na intenzivnost zelene barve, listov vpliv temperature na barvo cvetov , enojajčni dvojčki v različnem okolju.

KAJ SO MODIFIKACIJE?

So različne oblike osebkov z enakim genotipom ki živijo v različnih okoljih in imajo različne fenotipe.

ALI SE MODIFIKACIJE DEDUJEJO?

Modifikacije se ne dedujejo . Pri nespolnem razmnoževanju dobimo osebkove z enakim genotipom. (cepljenci , kloniranje)

KAJ SO AVTOSOMI?

Avtosomi so telesni kromosomi.

KAJ SO GENOSOMI?

Genosomi so spolno kromosomi.

KAKŠEN ORGANIZEM JE HETEROZIGOT?

Je organizem ki ima v svojih gamelah 2 različna alela (recisivna ali dominantna) , aleli istega gena različni.

KAKŠEN ORGANIZEM JE HOMOZIGOT?

Je organizem ki ima v svojih gamelah 2 enaka alela (2 recisivna, 2 dominantna), aleli istega gena enaki.

RAZLOŽI NAČELO ENOLIČNOSTI.

Mendel je križal rdečecvetni in belocvetni grah med seboj. V prvi generaciji F1 se je izrazila le ena od obeh lastnosti, saj je dobil samo rdečecvetne potomce. Vsi osebki prve filialne generacije so fenotipično enaki in so heterozigoti (načelo enoličnosti).Lastnost rdečecvetan se pokaže kot prevladujoča ali dominantna nad lastnostjo belocvetnega ki je prikrita ali recisivna lastnost. Ko je križal rdečecvetni grah F1 generacije med seboj je dobil v drugi generaciji F2 75% rdečecvetnih rastlin in 25% belocvetnih rastlin (razmerje 3:1) torej se je recisivna lastnost izrazila šele v drugi filialni generaciji.

RAZLOŽI KONCEPT SEGREGACIJE.

Vdiploidnih telesnih celicah se nahajata dva alela za vsako vrsto lastnosti. Med mejotsko delitvijo se aleli združijo in ločeno razporedijo v haploidne gamete., zato je v vsaki gameti le en alel vsake vrste (koncept segregacije). V telesnih celicah so aleli nameščeni na homolognih kromosomih. Če sta alela istega gena enaka , imenujemo tak organizem homozigot, če sta pa različna govorimo o heterozigotu.

RAZLOŽI KONCEPT NEODVISNEGA RAZPOREJANJA ALELOV.

To je križanje rastlin (organizmov) ki se razlikujeta v dveh parih alelov.

Aleli za določeno lastnost se razporedijo v gamete neodvisne drug od drugega, tako da je v vsaki gameti en alel vsakega para (koncept neodvisnega razporejanja alelov). Po križanju dveh homozigotnih staršev dobimo v F1 generaciji samo heterozigote, ki so hibridi za dva alela in jih imenujemo DIHIBRIDI. Po križanju rastlin iz F1 generacije se gamete z različnim kombinacijami alelov naključno združijo in v F2 generaciji dobimo štiri fenotipe v razmerju 9:3:3:1 (produkt dveh monohibridnih razmerij). To razmerje je statična vrednost do katere pridemo samo pri zadosti velikem številu potomcev in kadar geni ležijo na različnih kromosomih.

KAJ JE ZNAČILNO ZA MONOHIBRIDNO KRIŽANJE 1 MENDLOV ZAKON?

Je značilno križanje rastlin ki so se razlikovale v 1 lastnosti (1 paru alelov za isto lastnost). Če križamo dominantnega homozigota z recesivnim homozigotom dobimo v F1 generaciji FENOTIPSKO dominantne in GENOTIPSKO heterozigotne osebkke. Če potomce križamo med seboj dobimo v F2 generaciji : FENOTIP 3:1 IN GENOTIP 1:2:1

KATERE VRSTE MONOHIBRIDNEGA KRIŽANJA POZNATE IN V ČEM SE RAZLIKUJETA?

Poznamo MONOHIBRIDNO DOMINANTNO RECESIVNO KRIŽANJE IN MONOHIBRIDNO INTERMEDIARNO KRIŽANJE

Razlikujeta se v tem da se v 1 varianti izrazi dominantna ali recesivna lastnost na potomcih. 2 varianti so potomci nekaj vmestnega med dominantno in recesivno lastnostjo.

KAKŠNO BO RAZMERJE FENOTIPOV IN GENOTIPOV V DRUGI FILIALNI GENERACIJI?

V 2 filialni generaciji pri dominantnem – recesivnem križanju bo razmerje GENOTIPA 1:2:1 FENOTIPA 3:1

Pri intermediarnem bo razmerje genotipa $\frac{1}{2} : 1/2$, fenotipa 1:2:1

KATERI ALELI DOLOČAJU KRVNE SKUPINE?

Krvne skupine določajo 3 aleli : MULTIPLI aleli A, B O

OPIŠI KAKO ES DEDUJEJO KRVNE SKUPINE?

Krvne skupine se dedujejo intermediarno . V genotipu se kombinirata po 2 alela : A in B sta kodominantna O je recesiven.

KAJ JE ZNAČILNO ZA KODOMINANTNE ALELE?

Za kodominantne alele je značilno da sta enako močna.

KAJ KE ZNAČILNO ZA DIHIBRIDNO KRIŽANJE ?

Za dihibridno križanje je značilno da se dedujeta 2 lastnosti hkrati (2 enaka alela) . Velja zakon verjetnosti . Aleli za določeno lastnost se razporedijo v gamele neodvisne druga od druge, tako da je v vsaki gameli 1 alel vsakega para (koncept neodvisnega razporejanja).

KAKŠNO BO RAZMERJE FENOTIPOV V DRUGI FILIALNI GENERACIJI?

V drugi filialni generaciji bo sorazmerje fenotipov 4 fenotipa v razmerju 9:3:3:1 . Produkt dveh monohibridnih razmerij . Do tega razmerja pridemo samo pri zadosti velikem številu potomcev in kadar geni ležijo na različnih kromosomih.

KAJ UGOTAVLJAMO S TESTNIM KRIŽANJEM?

S testnim križanjem, ugotavljamo genotip organizma. Testno povratno križanje uporabimo takrat kadar imamo dva fenotipsko enaka osebkov vendar ne poznamo njunega genotipa (ali je homozigot ali heterozigot).

KAKO IZVEDEMO TESTNO KRIŽANJE?

Testno križanje izvedemo tako da osebek križamo z recesivnim homozigotom in na podlagi genotipa potomcev sklepamo o genotipu teh dveh osebkov.

KAJ SO MUTACIJE?

Mutacija je trajna sprememba zaporedja ali števila nukleotidov v DNK. Število genov ali kromosomov se prenaša od staršev na potomce.

KAKO DELIMO MUTACIJE PO NASTANKU IN NAVEDI PRIMER ?

Po nastanku jih delimo na :

SPONTANE- nastanejo zaradi napak na DNK polimeraze pri DNK . Poprečno vsaka milijona celica mutira npr. velike vrtno jagode (iz gozdnih), nerogata goveda jonared jabolka iz jonatara .

INDUCIRANE – izzovejo jih iz kemijskih ali fizikalnih mutagenih dejavniki kot so konzervansi, barvila, insekticidi, herbicidi, azbest.

Npr. vzgojili ječmen proti mrazu, sorte ovsu odporne proti žitni rji.

NA PRIMERU ANEMIJE SRPASTIH ERITROCITOV RAZLOŽITE KORISTNE IN ŠKODLJIVE MUTACIJE.

Delecija (izpad), substitucija(zamenjava), insercija(vrinjenje), nukleotidov v DNK pomeni vezavo drugačne aminokislina in s tem tudi nastanek drugačne beljakovine. Pri anemiji srpastih eritrocitov se na mesto timina veže adenin. CTT=CAT – zato se med translacijo namesto aminokislina glutamet vključi valin in namesto normalnega hemoglobina aminokislina nastane mutiran hemoglobin. S ki je manj topen in tvori lepljive nitke ki preoblikujejo E.

ŠKODLJIVI učinki mutacije so :

-razpad (hemoliza) , eritrocitov , anemičnost hitro dihanje , utrujenost

-zlepljenje eritrocitov , ovire kroženja krvi , nastanek strdkov , infarkt

- poškodbe vranice zaradi zbiranja eritrocitov

-poveča se pogostost salmoneloz

KORISTNI učinki so :

Mutirani alel se je obdržal na področjih z malarijo (evkatorialna Afrika arabsko indijsko območje

Ugotovili so :

-da normalni homozigot (H b (a) Hb (a) nima simptomov anemije srpastih eritrocitov , je pa občutljiv za malarijo

-da nenormalni homozigot Hb (s) Hb(s) umrejo zaradi posledic hude srpaste anemije

-da imajo heterozigoti Hb (a) Hb (s) šibko obliko anemije eritrocitov , so pa odporni proti malariji (plazmodij ne napade srpastih eritrocitov)

KDAJ SO MUTACIJE LAHKO KORISTNE?

Mutacije so lahko koristne v primeru da je osebek z novonastalo lastnostjo uspešnejši v boju za obstanek. Veče število mutacij privede do nastanka novih vrst in tako omogoča evolucijo.

Npr: beli zajci lažje prežive v pokrajini ki jo pokriva sneg , takih mutacij je 1%

Koristne so tudi supresorske mutacije ki omilijo ali popravijo napako ki je posledica druge mutacije . Supresorski geni kodirajo beljakovine ki popravljajo nastale mutacije.

NAŠTEJ MUTACIJE GLEDE NA TO , KAKO OBSEŽENA JE SPREMEMBA GENOTIPA?

GENSKE ALI TOČKOVNE MUTACIJE- nastanejo med podvojevanjem DNK . So mutacije v okviru gena. Najpogosteje pride do zamenjave , izpada ali vstavitve novega nukleotida.
KROMOSOMSKE MUTACIJE- so spremembe v zgradbi kromosomov (del kromosoma se izgubi ali podvoji ali zamenja z drugim koščkom kromosoma)
GENOMSKE MUTACIJE- so spremembe v številu kromosomov (poveča ali zmanjša se število nekaterih kromosomov ali kar celih kromosomskih garnitur)

NAŠTEJ VSAJ 4 SKUPINE KEMIJSKIH MUTAGENIH DEJAVNIKOV?

- ALKILIRAJOČE spojine uvajajo etilen in metilne skupine na obroče dušikovih baz npr: žveplov iperit
- PEROKSIDI IN OKSIDACIJSKA SREDSTVA odstranijo amino skupine iz baz
- HIDROKSILAMINI spremenijo amino skupino citozina , ki se zato veže z adeninom
 - ANALOGI DUŠIKOVIH ORGANSKIH BAZ npr. analog timina je bromuracil
 - AKRIDINSKA BARVILA se vrinejo v DNK in povzročijo izpad nukleotidov

KAJ SO GENSKE MUTACIJE?

So spremembe v okviru gena, kjer se spremenita ena ali dve bazi. Do teh mutacij pride zaradi :

Zamenjave ali substitucije NUKLEOTIDNEGA PARA
Izpada ali delecije nukleotidnega para
Vrinjenja (vključevanja) ali insercije nukleotidnog para

KAJ SO KROMOSOMSKE MUTACIJE?

Kromosomske mutacije so spremembe v zgradbi kromosomov.

ZAKAJ NASTANEJO KROMOSOMSKE MUTACIJE?

Nastanejo zaradi pretrganja kromosomov.

NAŠTEJ 4 VRSTE KROMOSOMSKIH MUTACIJ IN OPIŠITE KAKO DO NJIH PRIDE (POIMENUJTE JIH NA SLIKI)

- INVERZIJA- del kromosoma se prelomi in obrne za 180 stopinj , zato se zamenja vrstni red genov (mila oblika)
- DUPLIKACIJA- del kromosoma se podvoji (mila)
- DELECIJA- del kromosoma izpade (npr sindrom mačji krik (huda oblika)
- TRANSLOKACIJA –zamenjajo se deli nehomolognih kromosomov (del nekega kromosoma se odtrga in pripoji k drugemu kromosomu) – huda oblika

KAJ JE ZNAČILNO ZA GENOMSKE MUTACIJE ?

Da se spremeni normalno število kromosomov , se poveča ali zmanjša.

ZAKAJ NAJPOGOSTEJE PRIDE DO TIH MUTACIJ?

Najpogostejši vzrok za takšne mutacije je nerazdvajanje kromosomov med mejozo (nastanejo nenormalne gamete $n+1$, $n-1$).

KATERE VRSTE GENOMSKIH MUTACIJ POZNATE?

To so : ANEVPLOIDE IN POLIPLOIDIJE

KAJ SO ANEVPLOIDIJE IN NAVEDITE PRIMER ?

Za njih je značilno, da se število nekaterih kromosomov poveča ali zmanjša za enega ali nekaj kromosomov.

V ČEM JE RAZLIKA MED TRISOMIJO IN MONOSOMIJO ?

Organizem ki ima v telesnih celicah $2n + 1$ kromosom so trisomiki (pri človeku downov sindrom), $2n - 1$ kromosom so monosomiki. Monosomije so običajno letalne (smrtne) mutacije, saj se taka oplojena jajčna celica ne razvije naprej. Mi smo diploidni – disomiki.

KAJ SO POLIPLOIDIJE, KAKO JIH DELIMO IN NAVEDITE VSAJ 2 PRIMERA?

Te mutacije se pojavijo ko se število kromosomskih garnitur pomnoži. Mnoge rastlinske sorte v sadjarstvu in poljedelstvu so nastale s poliploidijo. Znotraj poliploidij ločimo :

AVTOPOLIPLOIDIJE – poliploidi nastanejo iz staršev, ki pripadajo isti rastlinski vrsti, nastanejo spontano v naravi.

ALOPLOIDIJE – poliploidi nastanejo umetno kot rezultat križanja dveh različnih vrst.

3n- TRIPLOIDI – brezsemenska lubenica, hmelj, banane brez semen

4n – TETRAPLOIDI – krompir, nagelj

5n- PENTAPLOIDI-

6n- HEKSAPLOIDI – pšenica,

primeri:

- iz diploidnega šipka so s selekcijo in žlahtnenjem nastale polnocvetne zvrsti vrtnic – $3n$, $4n$, $5n$, $6n$, $8n$.
- iz $2n$ nageljčka so nastali veliki $4n$ nageljčki – cvetličarne

KAJ PROUČUJE CITOGENETIKA?

Proučuje kromosomske nepravilnosti v zgradbi in številu kromosomov.

KAJ SO SINDROMI?

So znaki ali obolenja ki nastanejo zaradi teh sprememb.

KAJ JE KARIOTIP?

Je razporeditev kromosomov v skupine po velikosti in položaju centromera.

KOLIKO IMA ZDRAV ČLOVEK V SPOLNIH CELICAH AVTOSOMOV IN KOLIKO SPOLNIH KROMOSOMOV?

Zdrav človek ima v spolnih celicah 22 para avtosomnih in 1 par spolnih kromosomov skupaj 23 para.

NAŠTEJ IN OPIŠI ANOMALIJE AVTOSOMOV?

1- DOWNOV SINDROM –MONGOLIZEM-

- 2- Je posledica trisomije 21 para kromosomov ali translokacija med 14 in 21 kromosomom. Takšna oseba ima 47 kromosomov. Ta sindrom je najpogostejši med vsemi kromosomskimi nepravilnostmi . Verjetnost Downovega sindroma je odvisna od starosti matere , (pri starosti matere 20 let je verjetnost 1:1900, pri starosti 30 let 1:800, pri 40 je 1:110, pri starosti 45 je 1: 30.)
- 3- Fenotipski znaki : poševne oči , okrogla glava, kratek vrat, široko čelo, kratek nos, nizka rast, mentalna zaostalost, dovzetni za respiratorne infekcije, srčne bolezni, krajša življenska doba.)

2- EDVARDOV SINDROM

je posledica trisomije 18 kromosomskega para . Večina jih umre po rojstvu, 10% jih živi do enega leta.

Fenotipski znak: deformacija ušesa , prirojene srčne okvare, motorična in mentalna zaostalost.

4- SINDROM MAČJI KRIK-

- 5- Je posledica delecije zgornjega kraka 5 kromosoma. Takšni otroci umrejo kmalu po rojstvu.

Fenotipski znak: mentalna zaostalost, mala okrogla glava, široko razmaknjene oči, deformacija udov, značilni mačji glas.

3-PATAU SINDROM-

je posledica trisomije 13 para kromosomov . Večina otrok umre do 3 meseca starosti.

Fenotipski znak: motorična in mentalna zaostalost, preklano nebo, zajčja ustnica, srčne okvare.

4—ANTIMONGOLIZEM-

je posledica delecije dela 21 kromosoma.

Fenotipski znak: okvare skeleta, zaostalost v rasti,.

OPIŠI FENOTIP IN GENOTIP OSEBE S TURNERJEVIM SINDROMOM.

Takim dekletom (monosomiki) manjka en spolni kromosom ali del x kromosoma .

GENOTIP: 22 avtosomov +x0 oseba ima 45 kromosomov.

Fenotipski znak : ženske , sterilne , nizke rasti, nerazviti jajčniki, nomajo menstruacije, mentalno zaostale.

OPIŠI GENOTIP IN FENOTIP OSEBE S KLINEFELTERJEVIM SINDROMOM.

Taki moški – trisomiki – imajo več spolnih kromosomov.

GENOTIP: običajno 22 avtosomov +xxy-oseba ima 47 kromosomov, lahko tudi 22+xxxxy.

Fenotipski znak moški visoki suhi, ženske postave, prsi razvite bolj kot pri normalnih moških , otroški izraz na obrazu, imajo visok glas ne proizvajajo sperme, so sterilni, mentalno zaostali.

KAJ JE NAJPOGOSTEJŠI VZROK ANOMALIJ GONOSOMOV?

Je nerazdvajanje kromosomov med gametogenozo .

KATERI DEJAVNIKI LAHKO FENOTIPIČNO DOLOČAJO SPOL PRI NIŽJE RAZVITIH ORGANIZMIH?

FENOTIPIČNO – (praživali žuželke)

-gostota populacije – če je populacija redka se razvijejo samice , če je gostejša pa samci in samice.

- velikost živali – v mladosti imajo samci mnogoščetinca 15 – 20 kolobarjev, če se kasneje njihovo število poveča se samci spremenijo v samice .
- temperatura – pri nekem metulju se pri 40 °C razvije več samcev , pri 6 Cpa več samic.
- Hrana- pri čebelah se troji razvijejo iz neoplojenega jajčeca. Iz oplojenega jajčeca se razvije ličinka .Če ličinko hranimo z beljakovinsko bogatim matičnim mlečkom se bo razvila spolno zrela matica, če pa ličinka dobiva cvetni prah se razvije v spolno zakrnelo delavko.

RAZLOŽI KAJ DOLOČA IN KAKO SE DEDUJE SPOL PRI ČLOVEKU?

Pri človeku spol določata spolna kromosoma. Ženska – samica – ima v celici dva homologna kromosoma xx. Moški –samci- imajo v celici en x in en y kromosom.Spol otroka določa genski material spermija , lahko vsebuje x ali y kromosom, ki prodre v jajčno celico. Kljub temu da se x in y kromosom razlikujeta po velikosti y kromosom je manjši sta delno homologna saj med mejozo tvorita bivalent in se nato ločeno razporedita v gamete.

KATERE VRSTE SPOLNO VEZANEGA DEDOVANJA POZNAMO?

Dedovanje genov ki so na x kromosomu in nimajoustreznega alela na y kromosomu. Gene dedujeta oba spola a moški dobi le enega od alelov. Če je gen dominanten se bo izrazil pri vseh moških in pri ženskah prenašalkah. Recesivni aleli prizadanejo le moške in ženske ki so homozigotne za mutirani alel. Primer je rdeče –zelena barvna slepota, barva dlake pri mačkah hemofilija.

-dedovanje moških genov ki so na y kromosomu in nimajo ustreznega alela na x kromosomu. Mutirani gen na y kromosomu prizadane moške prenaša se na sinove . Primer je povečana dlakavost uhljev zraščeni prsti na nogah.

RAZLOŽI SPOLNO VEZANO DEDOVANJE S POMOČJO KOMBINACIJSKEGA KVADRANTA NA PRIMERU HEMOFILIJE IN BARVNE SLEPOTE.

Recesivni alel za barvno slepoto leži na x kromosomu. Če ima ženska na enem x kromosomu mutirani recesivni alel x^+ na drugem pa normalni dominantni alel, se bo ta izrazil. Taki ženski pravimo prenašalka $x^+ x$ in normalno vidi. Ženska bo barvno slepa takrat kadar se izrazita oba recesivna alela v homozigotnem stanju. Moški imajo en x kromosom na katerem je recesivni alel za barvno slepoto. Ker nimajo ustreznega alela na y kromosomu se bo ta alel fenotipsko izrazil in zato so moški barvno slepi. $x^+ y$.

Gen za barvno slepoto se bo prenesel na potomce preko x kromosoma:

-sin dobi od očeta y kromosom in zato ni barvno slep

-hčerka dobi od očeta x^+ vendar ni barvno slepa razen če je bila mati prenašalka gena za barvno slepoto

$x^+ x^+ + xy = x^+ y$ barvno slep moški

barvno zdrav = $x^+ x$ prenašalka ni barvno slepa
slepa mož
žena

xx zdrava žena + $x^+ y$ barvno slep mož = xy zdrav sin

= $x^+ x$ prenašalka

HEMOFILIJA je bolezen kraljev. Recesiven gen za strjevanje krvi je vezan na x kromosomu. Ženske so prenašalke ker je zdravi gen na drugem x kromosomu dominanten. H normalni gen za strjevanje krvi
H recesivni mutirani gen

XH XH zdrava žena
Xh Y hemofilik

F1 XH Hh hčerka prenašalka
X H Y normalni sinovi.