*BIOLOGIJA*

**1. Molekularna genetika :** je veda, ki se ukvarja s procesi, ki omogočajo delovanje na molekularni ravni.

**2. Dedovanje :** dedujejo se lastnosti : - zunanja podobnost staršem (oblika obraza, konstitucija, barva oči…)

- bolezni

- nadarjenost

**3. Gen:** posamezne lastnosti se dedujejo z delom DNK, ki se imenuje *gen*.

**Alel:** če je za nek gen več različnih možnosti, jih imenujemo *aleli*.

**4. DNK:** *DNK* (vrsta kisline) je dolga molekula, ki je nosilka genetske informacije v vseh živih bitjih.

**Kromosom** je petkrat zavita mešanic DNK in beljakovin. Pojavi se le v času, ko se celica deli.

**5. Klon :** v biološkem smislu večcelični organizem, ki je genetsko identičen drugemu organizmu. Klon nastane z delitvijo celice.

**6. Lastnosti (recesivne, dominantne) :** lastnost, ki jo podedujemo, se lahko izrazi na ven in je zato *dominantna*, lahko pa ostane neizražena/prikrita in ostane *recesivna*.

**7. Avtosomi :**  *avtosomi* so vsi kromosomi, razen spolnih kromosomov.

**Spolni kromosomi:** Imamo 2 para *spolnih kromosomov* x in y.

**Homologni kromosomi :** 2 kromosoma, 1 materin, 1 očetov, ki imata na enakih mestih nanizane gene, oz. delce za iste lastnosti*.*

**Heterosom =** spolni kromosom.

**8. Diploiden** ima 2 kompleta kromosomov,

**haploiden** 1 komplet,

**poliploiden** pa mnogo kromosomskih kompletov.

**9. homozigot :** osebek, ki ima 2 enaka alela za neko lastnost. Če sta alela recesivna, je osebek recesiven homozigot in obratno za dominantnost.

**Heterozigot :** osebek, ki ima 2 različna alela za neko lastnost.

**10. Kariotip :** je izvid človekovih kromosomov, urejen po njihovi lastnosti in značilnostih. Kromosomske pare razvrstimo v kariotip.

**11. Genom :** vsi geni, ki jih nek osebek ima.

**Genotip :** to so geni, ki jih ima osebek za določeno lastnost.

**Fenotip :** geni, ki se izrazijo.

**12. Mutacije:** so spremembe genskega materiala. Zanje obstajajo notranji in zunanji vzroki.

*Genska m. :* nastane takrat, ko se zamenja ena baza.

*Kromosomska m. :* del kromosoma se lahko obrne, ali pa se del kromosoma izgubi.

*Genomska m. :* en kromosom je zastopan 3x namesto 2x.

Mutacije so dedne.

**13. Mutageni dejavniki :**

**14. Dedovanje :** *recesivno :* otrok mora dobiti okvarjen gen od obeh staršev, da se pri njemu bolezen izrazi.

*dominantno* : otrok dobi okvarjen gen od enega od staršev, da se pri njemu bolezen izrazi.

*intermediarno :* temelji na prisotnosti dveh genov (alelov) od katerih prispeva vsak svoj delež k razvoju znaka.

*kodominantno :* dedovanje, pri katerem se pri heterozigotu oba alela dedujeta neodvisno in ni noben prevladujoč nad drugim. Oba alela enakovredno prispevata k fenotipu.

**15. Spolno vezano dedovanje :**  ženske imamo spolni kromosom x, moški pa y. Ker je spolni kromosom y manjši, ne nosi vseh genov, ki jih ima kromosom x. Zato se nekatere lastnosti pri moških dedujejo samo po materini strani. Če je materin alel okvarjen, se bo ta napaka fenotipsko pokazala. Pri ženskah se ta lastnost deduje po obeh starših. (barvna slepota, hemofilija)

**16. Kakšne so možnosti, da bodo imeli otroci modre oči, če sta starša genotipsko Bb in bb in kakšne, če sta oba Bb?**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | B | b |
| b | Bb | bb |
| b | Bb | bb |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | B | b |
| B | BB | Bb |
| b | Bb | bb |

1 : 1 1 : 2 : 1

**17. Razmisli, kako se deduje anemija srpastih eritrocitov. Kakšna bolezen je to? Razloži, kakšni so možni potomci staršev, ki nosita alela Hh.**

Deduje se intermediarno (deloma se bolezen izrazi, deloma ne). Pri tej bolezni je okvarjen gen za normalen hemoglobin. Okvarjen hemoglobin je nenormalne oblike in kristaliziran, tudi eritrociti so nenormalne oblike (srpasti). Zaradi tega se sprijemajo in tvorijo v krvi strdke.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | H | h |
| H | HH | Hh |
| h | Hh | hh |

1 : 2 : 1

**18. Razloži dedovanje glavnih krvnih skupin. Kdaj govorimo o multiplih alelih? Določi razmerje možnih potomcev za starša z genotipom AB in 00.**

Glavne skupine so A, B, AB, 0. Multipli aleli pomenijo, da v populaciji ne obstajata samo dve različni obliki gena na določenem lokusu ampak jih v populaciji obstaja več.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | A | B |
| 0 | A0 | B0 |
| 0 | A0 | B0 |

1 : 1

**19. Kako rečemo osebku, ki ima za določeno lastnost alela bb/AA/Aa?**

*bb :*

*AA :*

*Aa :*

**20. Kaj določa spol otroka?**

Moška spolna celica (sp. kromosomi).

**21. Albinizem** **:** osebki so brez pigmenta, njihova koža je popolnoma bela, lasje so pšenični, oči so rdeče. Take osebe so občutljive na UV – sevanje. Albinizem je avtosomno recesivna dedna bolezen.

**Fenilketonurija :** odkrijejo jo zaradi močnega vonja urina. Gre za napako v metabolizmu. Taki ljudje nimajo encima za presnovo neke aminokisline. Otroci živijo normalno življenje ob posebni dieti brez beljakovin.

**Cistična fibroza :** ta bolezen se kaže v tem, da se v pljučnih poteh pojavlja veliko sluzi. Včasih se sluz pojavlja tudi v črevesju in ovira prehajanje hranilnih snovi v kri.

**Mnogoprstost :** bolezen ne vpliva na duševni in telesni razvoj. Običajno odvečne prste odstranijo z operacijo.

Vse bolezni se dedujejo recesivno (bolnik je samo tisti osebek, ki je recesivni homozigot. Heterozigoti so prenašalci).

**22. Razloži, kaj je spolno vezano dedovanje. Katere dedne bolezni se pojavljajo kot posledica spolno vezanega delovanja? Kaj pomeni, da je ženska nosilka?**

Spolni kromosom y je manjši, zato ne nosi vseh genov, ki jih ima kromosom x. Zato se nekatere lastnosti pri moških dedujejo samo po materini strani. Če je materin alel okvarjen, se bo ta okvara tudi fenotipsko pokazala. Pri ženskih potomcih se ta lastnost deduje po obeh starših. Bolezni sta lahko barvna slepota in hemofilija. Ženska je nosilka, zato dedne bolezni ne more dobiti, lahko jo samo prenaša.

**23. Kako nastanejo trisomije avtosomov? Katere poznaš? Kakšne so posledice?**

Trisomija je oblika genomske mutacije, pri katerem se v celičnem jedru organizma določen kromosom pojavlja trikrat in ne dvakrat, kot je običajno. Poznamo Downov, Edwardov in Patauov sindrom. Pri prvem je otrokov razvoj močno oviran (duševno in fizično), pri drugima pa otroci umrejo, obstajajo redke izjeme, ki preživijo.

**24. Kakšni genotipi so možni pri nepravilni delitvi spolnih kromosomov?**

**25. Opiši biopsijo horionskih resic. Opiši odvzem vzorca plodovnice (amniocenteze). Katere podatke dajeta preiskavi?**