

# T É M A: GENETIKA

Vypracoval/a:

Třída:

Spolupracoval/a:

Datum:

## ANOTACE:

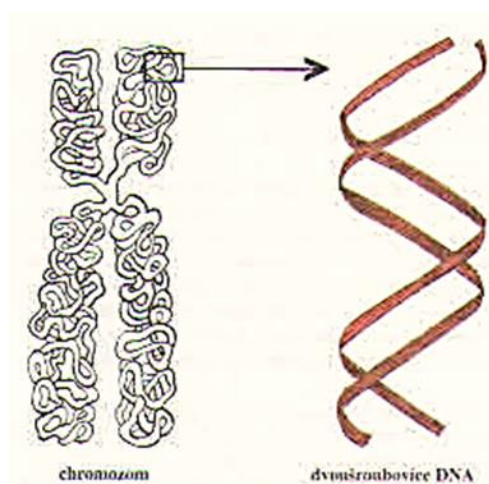
Náplní laboratorní práce je zopakovat základy nauky a dědičnosti a proměnlivosti, tj. se základy genetiky. Budou zopakovány základní genetické pojmy (gen, genotyp, fenotyp, alela, úplná a neúplná dominance). Dále bude procvičena dědičnost krevních skupin a práce s textem.

## TEORIE:

Genetika je věda, která se zabývá studiem dědičnosti a proměnlivosti. Za zakladatele genetiky je považován moravský opat a badatel Johan Gregor Mendel. Narodil se 20. července 1822 v Hynčicích u Nového Jičína. Po studiu působil jako kněz a středoškolský profesor. Kromě mnoha jiných aktivit se zabýval křížením. Svě pokusy prováděl v Brně. V roce 1865 zveřejnil výsledky své práce – křížení hrachu (sledoval několik znaků). Výsledky jeho práce zůstaly mnoho let bez povšimnutí. Z výsledků, které Mendel na základě svého pozorování shrnul, byly později formulovány základní principy, platící pro dědičnost některých znaků. Mendelovy zákony neplatí zdaleka univerzálně. Vztahují se v podstatě pouze na dědičnost kvalitativních znaků, jejichž geny leží na různých chromozómech. Mendel měl při volbě sledovaných znaků velké štěstí, že zvolil znaky, které se dědí tímto nejjednodušším způsobem (znak je řízen jedním genem, který se vyskytuje ve dvou nebo několika málo alelách, které mají k sobě jasně dané vzájemné vztahy) a tím o mnoho desítek let „předběhl svou dobu“.



Obrázek 1: Johan Gregor Mendel [03]



Obrázek 2: Schéma chromozomu a struktury DNA [01]

Základní jednotkou genetické informace je **gen** (vloha). Soubor genů se přenáší na potomstvo z rodičů pomocí pohlavních buněk. Geny leží v buněčném jádře v mikroskopických útvarech, které označujeme jako chromozomy. Chromozomy jsou nejlépe pozorovatelné v době dělení buňky. Genetická informace je uložena v nukleových kyselinách. Vlastní genetickou informaci nese kyselina deoxyribonukleová, označovaná jako DNA. Struktura DNA má podobu dvou šroubovitě stočených vláken a každý gen je tvořen určitým úsekem DNA. Soubor všech genů se nazývá **genotyp** a řídí vytváření charakteristických znaků a vlastností organismu. Vnější projev genotypu je **fenotyp**. Na jeho utváření se určitou měrou mohou uplatňovat i vlivy prostředí, ve kterém organismus žije.

Vlastnosti organismu (např. barva očí, barva květu) se označují jako znaky. Jednotlivé znaky se mohou vyskytovat v různé podobě (barva květu může být bílá, červená, růžová). Proto i geny určující tyto znaky existují v různých formách. Těmto formám říkáme **alely**.

Každý znak je určován nejméně jedním párem genů. Jeden gen pochází od matky a druhý od otce. Geny jsou na potomky přenášeny gametami rodičů. Člověk má v jádře každé tělní buňky 23 párů chromozomů, tj. 46 chromozomů. Pohlavní buňky (vajíčka a spermie) mají poloviční počet chromozomů – 23. Geneticky je určeno i pohlaví. V tělních buňkách žen jsou kromě jiných chromozomů 2 pohlavní chromozomy X. V tělních buňkách mužů jsou obsaženy chromozomy XY. Vajíčko obsahuje vždy jeden pohlavní chromozom X. Spermie nese buď chromozom X nebo Y. V případě vzniku kombinace XX se narodí holčička, v případě kombinace XY chlapec.

Jednou ze základních metod genetického výzkumu je **křížení** (hybridizace). U vybraných jedinců sledujeme výskyt jednoho nebo více znaků u všech potomků. Vlohy (geny) pro jeden znak se vzájemně ovlivňují. Jestliže jedna vloha

potlačí svým působením projev vlohy druhé, vloha je **dominantní**. Druhá vloha je **recesivní**. Jde o dědičnost s úplnou dominancí.

Uplatní-li se obě vlohy pro tentýž znak, jde o dědičnost s neúplnou dominancí.

Jedince, u něhož je určitý znak podmíněn dvěma dominantními nebo dvěma recesivními alelami, označujeme jako homozygota. Má-li jedinec jednu vlohu pro daný znak dominantní a jednu recesivní, označuje se jako heterozygot.

U krevních skupin člověka zodpovídá za dědičnost jediný gen, který může existovat ve třech alelách: A, B a O. Alely A a B jsou dominantní, alela O je recesivní.

Máme krevní skupiny A, B, AB a O.

**Fenotyp - krevní skupina A** - Genotyp AA nebo AO

**Fenotyp - krevní skupina B** - Genotyp BB nebo BO

**Fenotyp - krevní skupina AB** - Genotyp AB

**Fenotyp - krevní skupina O** - Genotyp OO

V praxi známe ovšem pouze fenotyp, nikoli genotyp jedince - tudíž musíme uvažovat všechny možné genotypy, určující daný fenotyp.

Příklady vzniku krevních skupin	
Krevní skupina A	
Od jednoho rodiče zdědíme gen A a od druhého gen O, vznikne	<b>AO</b> = krevní skupina <b>A</b>
Od jednoho rodiče zdědíme gen A a od druhého gen A, vznikne	<b>AA</b> = krevní skupina <b>A</b>
Krevní skupina B	
Od jednoho rodiče zdědíme gen B a od druhého gen O, vznikne	<b>BO</b> = krevní skupina <b>B</b>
Od jednoho rodiče zdědíme gen B a od druhého gen B, vznikne	<b>BB</b> = krevní skupina <b>B</b>
Krevní skupina AB	
Od jednoho rodiče zdědíme gen A a od druhého gen B, vznikne	<b>AB</b> = krevní skupina <b>AB</b>
Krevní skupina O	
Od jednoho rodiče zdědíme gen O a od druhého gen O, vznikne	<b>OO</b> = krevní skupina <b>O</b>

## PŘÍPRAVA:

1. Zopakujte si učivo z genetiky
2. Při laboratorní práci budete dále potřebovat: učebnici a psací potřeby.

## ÚKOL Č. 1:

### Dědičnost krevních skupin

1. Určete krevní skupiny potomstva zadaných rodičů.
2. Dále určete v procentech pravděpodobnost výskytu jednotlivých krevních skupin.

### POMŮCKY:

psací potřeby, učebnice

## POSTUP:

1. Pozorně si přečtete zadání úkolu.
2. Do tabulky kombinačního čtverce doplňte krevní skupiny potomků zadaných rodičů.
3. Do připravené tabulky doplňte pravděpodobnost výskytu jednotlivých krevních skupin.

## VYPRACOVÁNÍ:

### TABULKY:

		Otec - 0		
		gamety		
Matka - AA				

		Otec - AB		
		gamety		
Matka - AA				

Krevní skupina	Počet	Zastoupení v %
A		
B		
AB		
0		

Krevní skupina	Počet	Zastoupení v %
A		
B		
AB		
0		

		Otec - A0	
		gamety	
Matka – A0	A		
	0		

		Otec - B0	
		gamety	
Matka - AB			

Krevní skupina	Počet	Zastoupení v %
A		
B		
AB		
0		

Krevní skupina	Počet	Zastoupení v %
A		
B		
AB		
0		

		Otec - AB	
		gamety	
Matka - AB	A		
	B		

		Otec - B0	
		gamety	
Matka – A0	A		
	0		

Krevní skupina	Počet	Zastoupení v %
A		
B		
AB		
0		

Krevní skupina	Počet	Zastoupení v %
A		
B		
AB		
0		

## ZÁVĚR:

## ÚKOL Č. 2:

### Test znalostí základních genetických pojmů

1. Řešte následující otázky.

### POMŮCKY:

psací potřeby

## POSTUP:

1. Odpovězte na následující testové otázky.
2. Správnou odpověď zakroužkujte.
3. Každá otázka má jednu správnou odpověď.

## VYPRACOVÁNÍ:

### TEST:

1. Co je to genetika?
  - a) věda o vlastnostech člověka
  - b) věda o rodičovství
  - c) věda o dědičnosti a proměnlivosti
  - d) věda o dědivosti
2. Kdo je považován za zakladatele genetiky?
  - a) Charles Robert Darwin
  - b) Johann Gregor Mendel
  - c) Thomas Hunt Morgan
  - d) Robert Koch
3. Základním modelovým organizmem pro křížení byla tato rostlina:
  - a) fazol
  - b) hrách
  - c) čočka
  - d) tulipán
4. Kde je v buňkách uložena genetická informace?
  - a) v endoplazmatickém retikulu
  - b) v jádře
  - c) v cytoplazmatické membráně
  - d) ve vakuolách

5. Od koho dostává dítě genetickou informaci?
- a) pouze od matky
  - b) pouze od otce
  - c) náhodně od jednoho z rodičů
  - d) od obou rodičů
6. Která chemická sloučenina je nositele genetické informace?
- a) sacharidy
  - b) lipidy
  - c) nukleové kyseliny
  - d) bílkoviny
7. Pohlaví dítěte u člověka je určeno:
- a) vždy pouze chromozomy X
  - b) Kombinací pohlavních chromosomů X a Y
  - c) obou, kdy se dítě narodilo
  - d) životosprávou matky v těhotenství
8. DNA v chromozomech mají:
- a) pouze rostliny
  - b) pouze živočichové
  - c) všechny živé organizmy
  - d) všechny živé organizmy kromě bakterií
9. Jako genotyp označujeme:
- a) soubor všech genů
  - b) soubor všech znaků
  - c) soubor všech alel
  - d) soubor všech alel, které se projeví ve fenotypu
10. Kolik chromozomů má člověk v tělových buňkách?
- a) 23 chromozomů
  - b) 23 párů chromozomů
  - c) 22 párů chromozomů
  - d) nelze jednoznačně určit, záleží na pohlaví

#### **ZÁVĚR:**

Napište, kolik odpovědí jste měli správně.

## ÚKOL Č. 3:

### Genetická onemocnění člověka

1. Pozorně si prostudujte text, který se týká určité genetické choroby.
2. Vypište si základní údaje.
3. Domluvte se v pracovní skupině, kdo přednese prostudovaný materiál ostatním žákům.

### POMŮCKY:

psací potřeby, studijní text

### POSTUP:

1. Každý žák obdrží informaci o jedné genetické nemoci.
2. Žák si samostatně prostuduje svůj text, vyhledá z něj klíčové informace.
3. Potom se vytvoří skupina žáků se stejným textem.
4. Úkolem skupiny je společně projít svůj text a domluvit se na tom, kdo seznámí s vybranými informacemi celou třídu.
5. Žáci mohou případně později vytvořit závěrečný společný výstup z celého textu – např. plakát na nástěnku.



Obrázek 3: Postižená Downovým syndromem [04]

## VYPRACOVÁNÍ:

## ZÁVĚR:

## SHRNUTÍ:

1. Uved'te, které typy krevních skupin znáte.
2. S jakým modelovým organizmem pracoval Mendel?
3. Které onemocnění je způsobeno nadbytečným 21. chromozomem?



## 1. Downův syndrom

**Příčina:** nadbytečný 21. chromozom

**Možnost vyléčení:** žádná

**Délka přežití:** 40 let

**Četnost výskytu:** 1 : 800

Downův syndrom má na svědomí neposlušný 21. chromozom. Ten se odmítá řádně dělit a namísto dvou kopií se do každé buňky vetře hned třikrát. Jeden chromozom navíc není žádná výhra. Nadbytečná várka genů se hádá s ostatními o to, kdo bude plnit jaké povinnosti, a tak se často stane, nakonec se k práci nemá nikdo. Proto často nefunguje velká skupina genů. V případě Downova syndromu se jedná o geny, které mají na starosti vývoj nervových buněk a jejich vzájemnou komunikaci.

Absence „výchovných“ genů vadí zejména buňkám šedé mozkové kůry, které ze zoufalství dokonce páchají hromadné sebevraždy. Postižené dítě je proto mentálně i fyzicky retardované a je velmi těžké jej cokoli naučit. Nemocní mívají IQ mezi 30–60.

### Nezaměnitelný podpis Downa

K průvodním znakům patří i malá hlava, velká kožní řasa v oblasti očí a oční štěrby směřující vzhůru, což zapříčiňuje tzv. mongoloidní vzhled. Hlava je v zadní části zploštělá, posazená na krátký krk s uvolněnou kůží. Končetiny bývají krátké a postižení jsou malé postavy.

Děti s Downovým syndromem se často rodí i vývojovou vadou srdce (často dlouhodobě neslučitelnou se životem) a ve zvýšené míře trpí i leukémií.

### Varující čísla

V současnosti se pacienti s Downovým syndromem běžně dožívají dospělosti, poslední roky života však tráví v těžké demenci s příznaky podobnými Alzheimerově chorobě. Vadu lze diagnostikovat již v časně fázi vývoje plodu. Možnosti v takovém případě těhotenství přerušit využívá 80 % matek. Četnost výskytu nadbytečného chromozomu se prudce zvyšuje po 30. roku věku. Matkám starším 45 let se takto postižené děti rodí jednou z 25 případů.

## 2. Těžká kombinovaná imunodeficiencie

**Příčina:** poškozené určité geny, většinou umístěné na chromozomu X

**Možnost vyléčení:** transplantace kostní dřeně, výhledově genová terapie

**Délka přežití:** 20 let

**Četnost výskytu:** 1 : 100 000

Vlivem zpřeházených písmen v genetických plánech se nevyrábějí protilátky a nevznikají bílé krvinky. Tělu tak chybí jakákoliv obrana proti veškerým infekcím. Stačí pár neurvalých částecek obyčejného chřipkového viru a takto postižené dítě zaplaví smrtelná infekce. Organismus dokonce nepřežije ani očkování živými vakcínami, na které zdravé děti reagují jen lehce zvýšenou teplotou a tvorbou protilátek. Dát si dobré jídlo v restauraci nebo si jen třeba vyjít do lesa je pro takové děti nesplnitelný sen.

### Smrtící naděje

Bez složité léčby a celoživotního pobytu ve sterilním prostředí se pacienti dožijí jen několika měsíců věku. V současnosti existuje možnost transplantace zdravé kostní dřeně, která dokáže vyrábět bílé krvinky a čelit tak nájezdům nepřátelských mikroorganismů. Často však není k dispozici vhodný dárce a samotná transplantace může přinést smrtelné komplikace. V 90. letech se začala používat genová terapie. Vědci připravili zdravou variantu genů, které měl pacient poškozeny. Ty pak přibalili do výbavy spřátelenému viru a vypustili jej do postiženého organismu. Jeho úkolem bylo zdravé geny vpašovat do DNA. To také udělal a několik měsíců se zdálo, že vše funguje přesně tak, jak si vědci naplánovali.

### Nešikovný agent

Pak ale přišla studená sprcha. Děti začaly po genových terapiích trpět leukémií. Ukázalo se, že virus sice poslušně nastrkal geny do pacientovy DNA, ale udělal to tak nešikovně, že zablokoval dohled nad množením buněk. Ty pak začaly nekontrolovatelně leukemicky bujet. Proto je v současnosti genová terapie za pomoci virů zakázána a čeká se na nový vhodný přenašeč.

### 3. Syndrom Holterové-Oramův

**Příčina:** dominantní verze genu TBX

**Možnost vyléčení:** žádná

**Délka přežití:** běžný věk

**Četnost výskytu:** 1 : 100 000

Jedná se o jednu z mála těžkých dědičných vad, za kterou může „agresivní“ projev jednoho jediného genu. Pokud člověk má tu smůlu, že dostane do výbavy dominantní variantu genu nazvaného TBX5 (bohatě stačí jedna), syndrom se u něj pokaždé projeví. To ovšem představuje i výhodu v tom, že zdraví rodiče se nemusejí obávat výskytu onemocnění u svých potomků. Nová mutace, která neškodnou recesivní variantu změní na dominantní TBX5, se vyskytuje jen velmi vzácně.

#### **Nepovedené kosti a poškozené srdce**

Nemoc se projevuje tím, že při vývoji plodu poplete vytváření kostí minimálně jedné horní končetiny. Dítě se pak rodí bez ruky, případně s rukou zakrnělou, s nedostatečně vyvinutými kostmi nebo zcela bez kostí. Někdy jsou končetiny zdánlivě v pořádku, nicméně na rentgenu je patrné, že kosti nejsou na svých místech. U 75 % pacientů se objevují i závažné srdeční problémy, kdy se zcela neoddělí pravá a levá polovina a komory od síní.

#### **Sedativum hrůzy**

V 50. a 60. letech minulého století se na světě narodilo desetitisíce dětí s podobnou vadou, jakou způsobuje TBX5. Tenkrát však za jejich nemoci stálo špatně otestované německé sedativum thalidomid. To mělo za následek, že zcela zastavilo vývoj tkání podílejících se na tvorbě určité části končetiny. Lékaři je po dobrých výsledcích na hlodavcích a psech předepisovali i těhotným ženám. Než se odhalila spojitost mezi deformovanými končetinami a užíváním thalidomidu, trvalo to 6 let. Na základě těchto událostí se stanovila nová přísná pravidla pro testování léčiv.

### 4. **Duchenneova svalová dystrofie**

**Příčina:** mutace genu DMD na pohlavním chromozomu X

**Možnost vyléčení:** žádná, výhledově genová terapie

**Délka přežití:** 20 let

**Četnost výskytu:** 1 : 3500 (u chlapců)

Na chromozomu X za běžných okolností sedí gen, který má na starosti správný vývoj buněčných obalů svalových buněk. Když se porouchá, svaly se nechávají utlačovat od okolních buněk a jejich hmotu postupně nahrazuje tuková a pojivová tkáň.

#### **Dívky ve výhodě**

Vzhledem k tomu, že se gen nachází na pohlavním chromozomu X, mají chlapci k dispozici jen jeho jednu kopii (muži mají jeden pohlavní chromozom X a jeden Y). Na chromozomu Y nic podobného k mání není. Choroba se tedy u nich vždy projeví v plné síle. Oproti tomu dívky dostávají do výbavy dva chromozomy X, a tedy i dvě kopie tohoto genu. Když se jedna z nich porouchá, může druhá zdravá varianta zvládnout práci sama. V takovém případě nositelky nepozorují žádné příznaky. Přesto často bývají průvodními znaky vývojové vady srdce. Ale i dívkám se může stát, že jejich buňky odstaví zdravý chromozom a berou si informace pouze z toho nemocného. Pak u nich choroba projeví stejně jako u chlapců.

#### **Plíživá smrt**

Nefunkční svaly se velmi výrazně podepisují na schopnosti vykonávat jakýkoli pohyb. Potíže nejsou znatelné hned po narození, ale začínají se projevovat kolem třetího až pátého roku věku podivnou chůzí. Po 5. roce se dostávají potíže se vstáváním a do 12. roku je většina pacientů odkázána na invalidní vozík, dochází k téměř naprostému ochrnutí. Do dospělosti většina z nich umírá na dýchací potíže a srdeční vady.



## 5. Cystická fibróza

**Příčina:** mutace genu CFTR

**Možnost vyléčení:** žádná, výhledově genová terapie

**Délka přežití:** 40 let

**Četnost výskytu:** 1 : 3000

Nemoc se projeví pouze v případě, že se v jednom organismu sejdou dva poškozené geny zvané CFTR, jejichž nepravosti nedává do pořádku žádná zdravá verze. Je tedy zapotřebí, aby oba rodiče byli přenašeči skryté vlohy pro toto onemocnění.

### **Špatně namazané trubky**

Cystickou fibrózu způsobuje mutace genu, ve kterém jsou zapsány správné postupy na výrobu hlenu pokrývajícího sliznice vnitřních orgánů. Tento hlen je jakousi ochrannou vazelinou, která brání poranění, vyschnutí a infekci citlivých tkání. Pokud gen CFTR funguje špatně, je hlen příliš hustý (přibližně desetkrát hustší než u zdravého člověka), hromadí se v dýchacích nebo trávicích cestách a ucpává je. Nánosy hlenu jsou také živnou půdou pro různé mikroorganismy, které si tu dopřávají orgie a vytvářejí záněty.

### **Utrápené plíce**

Výsledkem je, že postižený člověk má problémy s dýcháním, a trpí častými plicními infekcemi. To vede k postupnému nahrazování funkční tkáně vazivem a plíce tak ztrácejí svou funkci. Pacienti trpí podobným problémem i u slinivky. Tam hustý hlen zabráňuje vypouštění trávicích šťáv do střev. Přijímaná potrava tedy nemůže být dobře zpracována a pacienti trpí různými metabolickými poruchami.

## 6. Vražedné řádění chromozomů

Downův syndrom je nejčastější ze tří poruch zapříčiněných nadbytečným nepohlavním chromozomem, které jsou ještě slučitelné se životem. Také u zbývajících dvou se riziko výskytu značně zvyšuje s věkem matky.

Edwardsův syndrom (tedy přebytečný 18. chromozom) se kromě těžké mentální retardace projevuje i deformací končetin. Dítě přežívá jen několik měsíců. Četnost výskytu je u živě narozených dětí desetkrát nižší než u Downova syndromu (1 : 7500). To je ovšem dáno vysokou úmrtností v prenatálním období, kdy tuto vadu nepřežije 95 % zárodků. V případě, že se v jádře vyskytne 13. chromozom ve třech kopiích, jedná se o Patauův syndrom. Ten má na svědomí těžkou fyzickou i mentální retardaci, zmenšený mozek, často velké mezery mezi lebečními kostmi, špatně vyvinuté nebo zcela chybějící oči. Častými průvodními znaky bývá i rozštěp rtu a patra a zvýšený počet prstů na končetinách. Deformované bývají i vnitřní orgány, nejčastěji srdce, ledviny a pohlavní soustava. Vada se vyskytuje u jednoho z 25 000 živě narozených dětí. Postižení se dožívají maximálně několika měsíců.

## 7. Středověcí mutovaní baviči

Jedna z dědičných chorob, která má velmi negativní vliv na zevnějšek pacientů, s sebou přináší i určitou výhodu. Tzv. achondroplazie je způsobená mutací v jediném genu. Ta zařídí špatný růst kostí a pacientovi zkrátí končetiny i trup, a naopak ponechá větší hlavu. Intelligence takto postižených lidí bývá nadprůměrná. Postižení často svůj úděl zvládají za vydatné pomoci notné dávky smyslu pro osobitý humor. Proto se také ve středověku často stávali společníky mocných jako obveselující šašci, kteří bývali i skrytými rádci. Pro jejich břitký úsudek a intrikářské schopnosti bývali obávanými postavami královských dvorů.

## SEZNAM ZDROJŮ:

- [01] ČERNÍK, Vladimír; BIČÍK, Vítězslav; MARTINEC, Zdeněk. *Přírodopis 3*. Praha: SPN, 1998, ISBN 85-85937-97-2.
- [02] *Wikipedie: Otevřená encyklopedie: Gregor Mendel* [online]. [cit. 29.10.2013]. Dostupný na WWW: [http://cs.wikipedia.org/wiki/Gregor\\_Mendel](http://cs.wikipedia.org/wiki/Gregor_Mendel)
- [03] Autor neznámý. <http://cs.wikipedia.org> [online]. [cit. 29.10.2013]. Dostupný na WWW: [http://cs.wikipedia.org/wiki/Soubor:Gregor\\_Mendel.png](http://cs.wikipedia.org/wiki/Soubor:Gregor_Mendel.png)
- [04] WYLIE, Alan. <http://cs.wikipedia.org> [online]. [cit. 30.10.2013]. Dostupný na WWW: <http://cs.wikipedia.org/wiki/Soubor:Paulasage.JPG>
- [05] MONDSCHINOVA, Petra. *5 nejnebezpečnějších genetických chorob* [online]. [cit. 30.10.2013]. Dostupný na WWW: <http://21stoleti.cz/blog/2008/09/19/5-nejnebezpecnejsich-genetickych-chorob/>

## METODICKÝ LIST

Název školy	Gymnázium a Jazyková škola s právem státní jazykové zkoušky Zlín
Autor	RNDr. Ilona Houšková
Vzdělávací oblast	Člověk a příroda
Vzdělávací obor	Biologie
Tematický okruh	Genetika
Druh učebního materiálu	Laboratorní cvičení – žák
Cílová skupina	Žák, 14-17 let
Anotace	Pracovní list určen do výuky žákům, jako podklad pro vlastní poznámky náplň: základní genetické pojmy, genetika krevních skupin, práce s odborným textem.