**Textový editor – formátování textu a dokumentu**

**Nakopírujte si následující text:**

Genetická proměnlivost

Je zdrojem individuální variability a je proměnná

Procesy, které způsobují genetickou proměnlivost:

Procesy, při nichž se počet alel nemění, ale vytváří se nové kombinace alel

Segregace alel při vzniku gamet

Rekombinace při crossing - overu.

Vznik náhodných kombinací alel při oplození

Procesy, při kterých se mění počet alel – mění se kvalita a kvantita genů – nazýváme je MUTACE.

**MUTAGENEZE = proces vzniku mutací.**

Mutace = náhodné změny genotypu, změna genetické informace, poměrně vzácné

Typy mutací:

Genové mutace

Chromozomové mutace = aberace

Genomové mutace

Dle příčiny vzniku se mutace dělí:

***SPONTÁNNÍ*** – vzniká samovolně, s velmi malou pravděpodobností, jako důsledek nahodilých chyb při replikaci DNA.

Četnost: 10-5 až 10-10 pro 1 gen na 1 generaci.

***INDUKOVANÁ*** – způsobená mutagenními faktory, jsou častější než spontánní.

Fyzikální mutageny: záření (rentgenové, gama, UV).

Chemické mutageny: organické, anorganické látky, alkaloidy, kationty těžkých kovů, peroxidy, dusitany, aromatické chlorované deriváty.

## GENOVÉ MUTACE

Mění jednotlivé geny (alely)

Podstata je molekulární, mění se struktura DNA, ale nenarušuje se celistvost stavby chromozomu.

**Příčiny:**

záměna páru nukleotidu za jiný

ztráta jednoho nukleotidového páru

zařazení páru navíc

některý pár je nefunkční

převrácení nukleotidu

Většinou jsou to indukované mutace.

Genové mutace mohou zasáhnout také regulační geny - tyto mutace bývají jednou z příčin nádorového onemocnění.

## CHROMOZOMOVÉ MUTACE = ABERACE

Nemění strukturu samotných genů, ale mění strukturu chromozomů.

Aby vznikly, musí dojít ke zlomu chromozomu na 1 nebo více místech.

Příčiny:

DEFICIENCE = ztráta koncové části chromozomu, oddělený kousek se rozpadne v cytoplazmě, dochází ke ztrátě genů, ztráta důležitých genů vede ke smrti.

DELECE = ztráta vnitřní části chromozomu.

DUPLIKACE = zdvojení některých částí chromozomů

INVERZE = převrácení části chromozomu o 180°.

TRANSLOKACE = přesun části chromozomu na jiný chromozom, může vést k vytvoření nového znaku

FRAGMENTACE = rozpad na malé části

Tyto chromozomové typy mutací mohou být překážkou normálního průběhu meiózy a jimi postižené gamety mohou být sterilní nebo mohou po splynutí vznikat neživota schopné zygoty.

Chromozomové typy mutací se dají pozorovat ve světelném mikroskopu.

## GENOMOVÉ MUTACE

Mění se počet chromozomů v buňce, postihují tělní i pohlavní chromozomy

ANEUPLOIDIE – je při ní zvýšen nebo snížen počet určitých chromozomů nebo celých chromozomových sad

Trisomie 2n + 1 - trojice homologických chromozomů

Monosomie 2n -1 - chybění 1 chromozomu

Tetrasomie 2n + 2 – dva chromozomy navíc

Nullisomie 2n - 2 - ztráta 2 chromozomů

Vede k poruchám miózy, a tím i k poruchám plodnosti, u vyšších organismů je vždy spojena s hlubokým vývojovým postižením.

Postižení autozomů:

DOWNŮV SYNDROM (MONGOLISMUS)

Trisomie 21. chromozomu, nedojde k oddělení homologických chromozomů

Znaky: šikmé oči, malý vzrůst, krátké končetiny, sklon k obezitě, kulatý obličej, široký nos, krátké prsty, snížený duševní vývoj, snížená imunita, často srdeční vady, neplodní, dožijí se 20 až 30 let, 30% je samovolný potrat, četnost: 1:800, velké riziko stoupá, když je matka nad 45 let (1:50)

EDWARDSŮV SYNDROM

Trisomie 18. chromozomu, malformace některých vnitřních orgánů, malá ústa a nos, duševně zaostalí, 90% z nich umírá do 6 měsíců.

PATAUŮV SYNDROM

Trisomie 13. chromozomu, špatně vyvinuté prsty, malformace vnitřních orgánů, rozštěpy rtu a patra, není uzavřená lebka, postižené obratle, hluchota, zaostalí, max. 6 měsíců.

Postižení genozomů:

Žena XX

Muž XY

Karyotyp: žena: 46,XX muž: 46,XY

KLINEFELTERŮV SYNDROM

U mužů 47/XXY nebo 48/XXXY (intersex – znaky obou pohlaví)

Muži s méně pohlavně vyvinutými sekundárními znaky, malá varlata, snížená potence, obézní, malí, slabomyslní, četnost 1:500

TURNERŮV SYNDROM

U žen karyotyp 45/X0, monosomie X – ztráta, chybí chromozom X v buňce, malý vzrůst – pod 140cm, širší šíjové svalstvo, sterilní a infantilní, opožděný duševní vývoj, četnost 1:5000

XYY – SYNDROM = SUPERMUŽ = SUPERMALE

Karyotyp 47/XYY, vysoký, normální nebo lehká duševní porucha, plodní, agresivní, asociální chování (násilné trestné činy)

XXX – SYNDROM = superžena = superfemale

Karyotyp: 47/XXX, potlačení znaků, opožděný duševní vývoj, slabomyslné, plodnost je snížená nebo úplně chybí, malý vzrůst, obézní, pokud se dostanou do kombinace X0,Y0 nebo X0, X0 = letální kombinace (neschopná života)

X0, Y0 – většinou jedinci neschopní života (letální kombinace)

EUPLOIDIE ( = POLYPLOIDIE)

Dochází ke znásobení jednoduché sady chromozomů (změna počtu celých chromozomových sad)

Triploidie 3n

Tetraploidie 4n

U vyšších obratlovců je tato porucha neslučitelná se životem.

U vyšších rostlin = častá porucha – polyploidie se přenáší do dalších generací – u rostlin je to významný evoluční mechanismus

**Úkoly:**

1. Text upravte podle předlohy
2. Opravte všechny typografické chyby v textu
3. Upravte odsazení odstavců
4. Upravte mezery mezi odstavci
5. Na internetu najděte obrázky jednotlivých syndromů a doplňte je k danému textu
6. Vytvořte styly pro jednotlivé nadpisy a podnadpisy a použijte je
7. Očíslujte strany
8. Vytvořte obsah

# Genetická proměnlivost

Je zdrojem individuální variability a je proměnná

Procesy, které způsobují genetickou proměnlivost:

* Procesy, při nichž se počet alel nemění, ale vytváří se nové kombinace alel
  + Segregace alel při vzniku gamet
  + Rekombinace při crossing - overu.
  + Vznik náhodných kombinací alel při oplození
* Procesy, při kterých se mění počet alel – mění se kvalita a kvantita genů – nazýváme je MUTACE.

**MUTAGENEZE = proces vzniku mutací.**

Mutace = náhodné změny genotypu, změna genetické informace, poměrně vzácné

Typy mutací:

* Genové mutace
* Chromozomové mutace = aberace
* Genomové mutace

Dle příčiny vzniku se mutace dělí:

***SPONTÁNNÍ*** – vzniká samovolně, s velmi malou pravděpodobností, jako důsledek nahodilých chyb při replikaci DNA.

Četnost: 10-5 až 10-10 pro 1 gen na 1 generaci.

***INDUKOVANÁ*** – způsobená mutagenními faktory, jsou častější než spontánní.

* Fyzikální mutageny: záření ( rentgenové, gama, UV).
* Chemické mutageny: organické, anorganické látky, alkaloidy, kationty těžkých kovů,peroxidy, dusitany, aromatické chlorované deriváty.

## GENOVÉ MUTACE

Mění jednotlivé geny (alely)

Podstata je molekulární, mění se struktura DNA, ale nenarušuje se celistvost stavby chromozomu.

**Příčiny:**

* záměna páru nukleotidu za jiný
* ztráta jednoho nukleotidového páru
* zařazení páru navíc
* některý pár je nefunkční
* převrácení nukleotidu

Většinou jsou to indukované mutace.

Genové mutace mohou zasáhnout také regulační geny - tyto mutace bývají jednou z příčin nádorového onemocnění.

## CHROMOZOMOVÉ MUTACE = ABERACE

Nemění strukturu samotných genů, ale mění strukturu chromozomů.

Aby vznikly, musí dojít ke zlomu chromozomu na 1 nebo více místech.

**Příčiny**:

**DEFICIENCE** = ztráta koncové části chromozomu, oddělený kousek se rozpadne v cytoplazmě, dochází ke ztrátě genů, ztráta důležitých genů vede ke smrti.

**DELECE** = ztráta vnitřní části chromozomu.

**DUPLIKACE** = zdvojení některých částí chromozomů

**INVERZE** = převrácení části chromozomu o 180°.

**TRANSLOKACE** = přesun části chromozomu na jiný chromozom, může vést k vytvoření nového znaku

**FRAGMENTACE** = rozpad na malé části

Tyto chromozomové typy mutací mohou být překážkou normálního průběhu meiózy a jimi postižené gamety mohou být sterilní nebo mohou po splynutí vznikat neživota schopné zygoty.

Chromozomové typy mutací se dají pozorovat ve světelném mikroskopu.

## GENOMOVÉ MUTACE

Mění se počet chromozomů v bunce, postihují tělní i pohlavní chromozomy

**ANEUPLOIDIE** – je při ní zvýšen nebo snížen počet určitých chromozomů nebo celých chromozomových sad

* Trisomie 2n + 1 - trojice homologických chromozomů
* Monosomie 2n -1 - chybění 1 chromozomu
* Tetrasomie 2n + 2 – dva chromozomy navíc
* Nullisomie 2n - 2 - ztráta 2 chromozomů

Vede k poruchám miózy, a tím i k poruchám plodnosti, u vyšších organismů je vždy spojena s hlubokým vývojovým postižením.

**Postižení autozomů**:

DOWNŮV SYNDROM (MONGOLISMUS)

Trisomie 21.chromozomu, nedojde k oddělení homologických chromozomů

Znaky: šikmé oči, malý vzrůst, krátké končetiny, sklon k obezitě, kulatý obličej, široký nos, krátké prsty, snížený duševní vývoj, snížená imunita, často srdeční vady, neplodní, dožijí se 20 až 30 let, 30% je samovolný potrat, četnost: 1:800, velké riziko stoupá, když je matka nad 45 let (1:50)

#### **EDWARDSŮV SYNDROM**

Trisomie 18. chromozomu, malformace některých vnitřních orgánů, malá ústa a nos, duševně zaostalí, 90% z nich umírá do 6 měsíců.

##### PATAUŮV SYNDROM

Trisomie 13. chromozomu, špatně vyvinuté prsty, malformace vnitřních orgánů, rozštěpy rtu a patra, není uzavřená lebka, postižené obratle, hluchota, zaostalí, max. 6 měsíců.

**Postižení genozomů**:

Žena XX

Muž XY

Karyotyp: žena: 46,XX muž: 46,XY

##### KLINEFELTERŮV SYNDROM

U mužů 47/XXY nebo 48/XXXY (intersex – znaky obou pohlaví)

Muži s méně pohlavně vyvinutými sekundárními znaky, malá varlata, snížená potence, obézní, malí, slabomyslní, četnost 1:500

##### TURNERŮV SYNDROM

U žen karyotyp 45/X0, monosomie X – ztráta, chybí chromozom X v buňce, malý vzrůst – pod 140cm, širší šíjové svalstvo, sterilní a infantilní, opožděný duševní vývoj, četnost 1:5000

##### XYY – SYNDROM = SUPERMUŽ = SUPERMALE

Karyotyp 47/XYY, vysoký, normální nebo lehká duševní porucha, plodní, agresivní, asociální chování (násilné trestné činy)

XXX – SYNDROM = superžena = superfemale

Karyotyp: 47/XXX, potlačení znaků, opožděný duševní vývoj, slabomyslné, plodnost je snížená nebo úplně chybí, malý vzrůst, obézní, pokud se dostanou do kombinace X0,Y0 nebo X0, X0 = letální kombinace (neschopná života)

X0, Y0 – většinou jedinci neschopní života (letální kombinace)

**EUPLOIDIE ( = POLYPLOIDIE)**

Dochází ke znásobení jednoduché sady chromozomů (změna počtu celých chromozomových sad)

Triploidie 3n

Tetraploidie 4n

U vyšších obratlovců je tato porucha neslučitelná se životem.

U vyšších rostlin = častá porucha – polyploidie se přenáší do dalších generací – u rostlin je to významný evoluční mechanismus.