

# Genotyp a jeho variabilita, mutace a rekombinace

## Genotyp

 Podrobnější informace naleznete na stránce Genotyp.

**Genotyp** je konkrétní kombinace dědičných vloh, soubor všech alel (forem genů) jedince. Dal by se též definovat jako *genetická konstituce jedince*, nebo více specifičtěji: *konkrétní sestava alel* na konkrétním lokusu či více lokusech.

- představuje *genetickou konstituci* organismu reprezentovanou souborem alel specificky uspořádaných v genomu (jsou to tedy všechny molekuly DNA nebo RNA (u RNA virů) živé soustavy, které se vyznačují replikací a dědí se na potomstvo)
- určuje rozsah a míru fenotypických (soubor všech znaků) možností jedince

## Mutace

 Podrobnější informace naleznete na stránce Mutace.

**Sekvence DNA** podléhá změnám, které jsou vyvolány **působením** chemických, fyzikálních a biologických činitelů nebo vznikají jako **vzácné chyby** při replikaci (endogenní mutace) - v důsledku toho vznikají **alelické variace**.

- mutacemi se nazývají **náhodné dědičné změny genotypu** (genetické informace)
- mutace vzniklé díky chybě při replikaci DNA se nazývají **mutace spontánní** a dochází k nim bez zásahu z vnějšího prostředí
- **DNA polymeráza** je nejen velmi přesná, ale má navíc i samoopravnou funkci - pravděpodobnost chyby se pohybuje v řádech asi  $10^{-7}$
- četnost mutací je tedy **velice nízká**, navíc buňky jsou do jisté míry schopné tyto chyby díky reparačním enzymům likvidovat
- většina mutací je tedy tzv. **indukovaných**, tj. vyvolaných *vnějšími mutagenními faktory* (mutageny) - těmi může být např. záření (UV, RTG), chemické látky (areny, těžké kovy, peroxidy....) atd.
- mutace mohou nastávat v různém rozsahu:

### Mutace genové (bodové)

Probíhají na úrovni molekuly DNA, přičemž postihují **1 gen**. Výsledkem je pak poškozená nukleotidová sekvence, díky čemuž se *mění triplety* (kodony) a dochází k chybě v proteosyntéze (syntetizují se úplně jiné aminokyseliny).

Pokud je poškozen **gen regulující množení a diferenciaci buňky**, může to vést až k nekontrolovatelnému *bujení* (nádorová onemocnění).

Může dojít ke:

- **substituce** - záměna jednoho nukleotidu za nukleotid nesoucí jinou basi, patří mezi nejčastěji se vyskytující mutace
  - **transice** - záměna purin-purin, pyrimidin-pyrimidin
  - **transverze** - záměna purin - pyrimidin a naopak
- **delece** - ztráta jednoho nebo více nukleotidů v sekvenci DNA
- **inserce** - do sekvence DNA je zařazen jeden nebo více nukleotidů

Rozdělení genových mutací z hlediska **účinku na genový produkt**: mutacím mohou podléhat jak **kódující** tak **nekódující** sekvence lidského genomu, vážné následky mají převážně mutace týkající se **kódující DNA**

- **synonymní (tiché)** - nemění sekvenci genového produktu
- **nesynonymní** - mění sekvenci genového produktu (proteinu nebo RNA) se všemi možnými důsledky

### Mutace chromozómové (chromozomální aberace)

 Podrobnější informace naleznete na stránce Chromozomální abnormality.

Dochází při nich ke **změně počtu nebo struktury** chromozomů - např. při *crossing overu*: chromozomové úlomky se špatně spojují; může ale dojít i ke ztrátě celého bloku.

Tyto mutace *porušují průběh meiózy* a způsobují *nefunkčnost gamet*.

**Druhy:**

1. **delece** (ztráta části chromozomu)
2. **inverze** (převrácení části chromozomu)
3. **duplikace** (zdvojení části chromozomu)
4. **translokace** (připojení části chromozomu na chromozom špatný)
5. **fragmentace** (rozpad chromozomu na fragmenty)

## Mutace genomové

Dochází ke **změně samotného genomu**. Většinou jde buď o znásobení celé chromozomové sady (*euploidie* = *polyploidie* = jedinec je  $3n$  nebo i více...), nebo ke změně počtu jednotlivých chromozómů ze sady (*aneuploidie*).

**Podle typu postižených buněk rozeznáváme mutace:**

1. **somatické** – postihují potomstvo mutované buňky, ale nepřenášejí se mezi jedinci
2. **gametické** – postihují buňky zárodečné dráhy, mohou se přenášet z rodičů na potomky

**Podle mechanismu vzniku rozeznáváme mutace:**

1. **spontánní**
2. **indukované**

## Rekombinace

**Rekombinace** je označení pro různé změny v DNA spočívající v jejím rozštípnutí a připojení k jinému řetězci, jíž vznikají **nové vlastnosti**

1. **meiotická rekombinace** – tj. crossing – over

- proces během kterého si **dva homologní chromozómy** spárované v profázi I meiózy vymění **část své DNA**, výsledkem správně provedeného crossing-overu je výměna části **alel mezi chromozomy** – tj. narušení vazby genů
- důsledkem je značné zvýšení **variability potomstva**

- **crossing-over** je vedle mutací a nahodilého rozchodu chromozómů do gamet, jedním z hlavních zdrojů **genetické variability**, nevytváří sice nové alely, ale umožňuje vytváření **nových kombinací** již existujících alel genů lokalizovaných na **stejném chromosomu** (viz genová vazba)

- rozlišujeme **jednoduchý crossing-over** (dochází k jednomu překřížení, chromatidy si prohodí konce) a **vícenásobný crossing-over** (několikanásobné překřížení, prohozeny jsou i úseky „uvnitř“ chromatid
- **vícenásobné crossing-over** narušují výpočty určující sílu vazby a vzdálenost genů na chromosomu – k jejich odfiltrování se používá **tříbodový test**

2. **mitotická rekombinace** – velmi vzácná

- **rekombinantní DNA technologie** – postup v genovém inženýrství, při kterém se z buněk izolují jednoduché geny a ty se pak zavádějí zpět do buněk stejného nebo odlišného druhu organismu

- jedná se o **biotechnologické postupy**, které umožňují vytvářet nové kombinace molekul DNA, které se v přirozeném organismu společně nevyskytují
- **rekombinantní DNA technologie** se využívá například v genové terapii nebo **genetické modifikaci** (GMO – např. modifikovaná kukuřice nebo sója) Předpokladem evoluce je **variabilita**. Genetickou variabilitu zvyšuje *mutace, rekombinace a genový tok*. Rekombinace je **přeskupení DNA materiálu** mezi již existujícími alelami (formami genů) za vzniku alel nových. Tímto procesem vznikají noví jedinci s kombinacemi alel odlišnými od kombinací jejich rodičů. Děje se tak v důsledku *volné kombinovatelnosti* nebo *crossing-overu*.

## Odkazy

### Související články

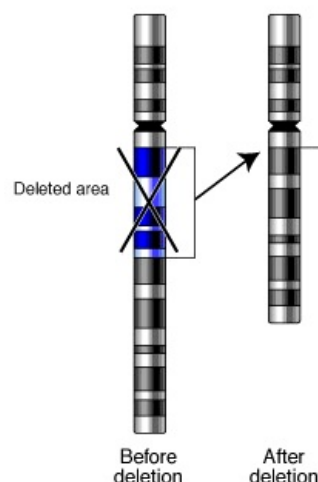
- Genotyp
- Mutace
- Crossing-over
- Gametogeneze

### Zdroj

- ŠTEFÁNEK, Jiří. *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK* [online]. [cit. 11.02.2010]. <<http://www.stefajir.cz>>.



Inverze části chromozomu



delece části chromozomu