



Základy genetiky a reprodukce ryb

Úvod, historie genetiky, cytogenetika

Konzultující, zkoušející: doc. Ing. Martin Kocour, Ph.D.
e-mail: kocour@frov.jcu.cz

Definice genetiky



Co je genetika ?

- Genetika je biologická vědní disciplína zabývající se dědičností (podobností) a proměnlivostí živých soustav.
- Genetika sleduje variabilitu, diverzitu, rozdílnost a přenos fyzikálních, biochemických a etologických vlastností mezi rodiči a potomky a mezi potomky navzájem
- Genetika ale zkoumá i podstatu rozdílů mezi různými druhy.
- S genetikou a jejími principy se člověk setkával již od pradávna. Umění dávných pěstitelů a chovatelů bylo s principy genetiky neomylně provázáno, i když si to plně neuvědomovali.

Vznik vědního oboru „genetika“

- Jako samostatný vědní obor vzniká relativně pozdě. Historie genetiky započala v 19. století. K velkému rozvoji oboru došlo v průběhu 20. století (druhá polovina) a její rozvoj pokračuje i dnes

Význam genetiky



- Genetika je jednou z nejdůležitějších (ne-li přímo nejdůležitější) teoretických věd z hlediska popisu jakékoli živé soustavy. U genetické informace je počátek každého současného živého organismu. Genetická informace určuje budoucí anatomickou stavbu organismu, určuje jaké látky budou účastníky biochemických a fyziologických procesů v organismu a v neposlední řadě je nepostradatelnou součástí při rozmnožování.
- Genetická informace určuje to, čím a jací jsme.
- Poznatky genetiky jsou velmi důležité pro celou řadu přírodovědných oborů, například evoluční biologii, antropologii, mikrobiologii a mnoho dalších.
- Poznatky z genetiky mají široké spektrum praktického využití. Mimo lékařství nachází genetika využití v zemědělství (šlechtění rostlin a zvířat). S rozvojem biotechnologií a genetického inženýrství se objevují i geneticky upravené hospodářské organizmy, které se stávají přínosem, ale i ekologickou a etickou otázkou. Díky genetickému inženýrství, je dnes možné vyrábět řadu tzv. rekombinantních látek (a mnoho takových látek nachází uplatnění v terapii různých chorob). Využití genetiky pro různé biotechnologické metody a postupy je již dnes na denním pořádku.

Historie genetiky



- Pythagoras (492 - 432 př.n.l.), řecký filozof, se zabýval dědičností ctností (odvaha, pravdomluvnost, ...) a spekuloval, že jsou dědičné a dotvářené vlivy prostředí - výchova.
- 420 př.n.l. - Sokrates (470 - 399 př.n.l.), řecký filosof, spekuloval proč se děti ne vždy podobají svým rodičům.
- 400 př.n.l. - Hippokrates (460 - 377 př.n.l.), řecký lékař, určil, že mužská podoba dítěte je přenášena spermatem. Analogicky odhadoval podobnou tekutinu u žen, protože děti jasně přijímají vlastnosti rovnoměrně od každého z rodičů
- Aristoteles (384 - 322 př.n.l.), řecký filozof, zamítl Hippokratovu teorii. Navrhl, že veškeré vlastnosti jsou děděné od otce. Mužské semeno určuje formu dítěte. Matka poskytuje pouze materiál, z kterého je dítě vytvořeno. Děvčátka jsou tvořena působením krve matky. Zavedl pojem **epigeneze**.
- 100 – 300 Indičtí filosofové poprvé uvažovali o přirozenosti reprodukce a dědičnosti. Římský filozof Galén (129 - 200) hlásal, že semeno tvoří obě pohlaví a je tvořeno z krve. Samčí a samičí se navzájem doplňují.
- 1100 – 1700 - Dominantním názorem je teorie spontánního plození, kdy se organizmy tvoří z neživé hmoty. Anglický lékař William Harvey (1578-1657) spojil své spekulace o původu ptačích vajec se záhadou plození a dědičností. Předpokládal, že noví jedinci vznikají spojením bezforemných substancí obou rodičů. Tato představa **epigeneze** byla v protikladu s udržovanou myšlenkou pre-existence životních forem, tzv. **preformismus**.

Historie genetiky



- 1694 - Camerarius (1665 - 1721), profesor univerzity v Tübingenu, popsal ve svém spise pohlavnost rostlin.
- 1724 - Poprvé byla křížena kukuřice.
 - Francouzský lékař a zoolog Reamur (1683-1757) předpokládal, že existují organické molekuly v zárodečných substancích rodičů, které po spojení dají vznik novému jedinci pomocí speciální síly. Dědičnost vlastností byla spojena s tímto procesem.
- 1735 - K. Linné publikoval svůj systém klasifikace živých organizmů. Věřil, že počet druhů je stejný jako byl při stvoření. Začaly se však nacházet fosílie neznámých druhů. Svými pokusy potvrdil tvrzení, že tyčinky a pestíky jsou pohlavními orgány rostlin.
- Kolreuter (1733 - 1806) křížil mnoho druhů rostlin a některé hybridy sledoval i v dalších generacích. Objevil, že samoopylením hybridů se objeví v další generaci znaky rodičů. Jako první pozoroval jev, který dnes nazýváme heteróze.
- Knight (1759 - 1838) je považován za zakladatele praktické hybridizace rostlin. Při křížení rybízu objevil jev převládání jednoho znaku nad druhým. Neurčil však štěpné poměry.
- 1827 – Bylo poprvé objeveno savčí vajíčko – poprvé pozorováno u psů.

Historie genetiky



- 1829 - Wiegman objevil také dominanci a usoudil, že křížením je možné vytvořit nové kulturní odrůdy.
- 1835 - Gärtner (1772 - 1850) získal cenu holandské učené společnosti za klasickou práci, kde popsal objev uniformity první generace a popsal štěpení dalších generací. Opět však nezjistil početní poměry.
- 1842 - švýcarský biolog Karl Wilhelm von Nägeli poprvé pozoroval a popsal struktury, které byly později nazvány chromozomy.
- 1842 1857 - Johann Gregor Mendel (1822 - 1884), rakouský mnich žijící v Brně, začal experimentovat s hrachy. Později se stal známým jako "otec genetiky".
- 1859 - Anglický biolog Charles Darwin (1809 - 1882) publikoval "O původu druhů," kde vysvětlil hypotézu o adaptaci forem populací zvířat v čase za nejlepšího využití prostředí a tento proces nazval přirozená selekce.
- 1865 - 1866 - Mendel oznámil a publikoval svou teorii dědičnosti, známou jako Mendelovy principy.
- 1866 - Haeckel jako první předpokládal, že jádro buňky hraje hlavní roli při přenosu genetické informace.
- 1869 - Francis Galton (1822 - 1911), Brit, publikoval svou knihu Hereditary Genius. Tvrdil, že jen dědičnost je zodpovědná za charakterové vlastnosti jedinců.
- 1870 – Walter Flemming (1843 - 1905), německý biolog objevil proces mitózy. Později použil barviva k zbarvení buněk a objevil "pruty", které nazval "chromozomy".

Historie genetiky



- 1871 – Byla izolována molekula DNA ze spermií pstruha. Ch. Darwin publikoval *The Descent of Man and Selection Relation to Sex* , kde popsal své myšlenky o evoluci člověka.
- 1875 – Ch. Darwin navrhl myšlenku „gemmulí“, které volně kolují v organismu, jako mechanismus dědičnosti. Dědičnost vykládal jako hypotézu pangeneze ve své knize "O proměnlivosti zvířat a rostlin během domestikace". Darwin spekulativně věřil i v dědičnost vlastností získaných během ontogeneze.
- 1884 – Gregor Mendel zemřel po 41 letech úzkostlivého studování dědičných „faktorů“ rostlin hrachu. Za svůj život nezískal vědecké uznání a před svou smrtí řekl „Můj čas přijde“.
- 1886 - Holandský botanik Hugo de Vries (1848 - 1935) vytvořil termín "mutace", když experimentoval s prvosenkami.
- 1887 - Belgický biolog Eduard van Beneden (1846 - 1910) objevil, že všechny organismy stejného druhu mají stejný počet chromozomů. Objevil také tvoření haploidních buněk během buněčného dělení spermie a vajíčka.
- 1892 – Německý fyziolog August Weismann (1834 - 1914) publikoval esej o dědičnosti. Navrhl, že dědičnost je přenášena substancí s „chemickou a molekulární povahou“ a to rovnoměrně od obou rodičů - velmi ovlivnil následující biology. Pohlavní reprodukce generuje nové kombinace dědičných faktorů a že chromozomy musí být nositeli dědičnosti.

Historie genetiky



- 1900 - De Vries publikoval příspěvek, který zahrnoval zákony dědičnosti, jak to udělali i další dva: německý botanik Karl Erich Correns (1864 -1933) a rakouský botanik Erich Tschermak von Seysenegg (1871 - 1962) - hovoří se o znovuoobjevení Mendela.
- 1902 - Americký biolog Walter Stanborough Sutton (1877 - 1916) dokázal, že chromozomy existují v párech, které jsou strukturálně stejné (homologní).
- 1903 – Walter Sutton a Theodor Boveri na sobě nezávisle dokázali, že spermie a vaječné buňky mají jeden z každého páru chromozomů. Sutton předpokládal, že Mendelovy „faktory“ jsou lokalizovány na chromozomech. Objevil pohyb chromozomů během meiózy a jejich rekombinaci a spojil jej s tříděním Mendelových párových faktorů. Dal Mendelovým „faktorům“ název geny.
- 1904 – W. Bateson dokázal, že určité vlastnosti nejsou děděny nezávisle. To vyústilo v koncept „genové vazby“.
- 1905 - Edmund Wilson a Nettie Stevens navrhli myšlenku, že samotné X a Y chromozomy určují pohlaví. Ukázali, že jeden Y chromozom určuje samčí a dvě kopie X chromozomu určují samičí fenotyp.
- 1905 – 1908 – W. Bateson a R. C. Punnett dokázali, že určité geny modifikují činnost jiných genů – genové interakce.

Historie genetiky



- 1907 - Americký biolog Thomas Hunt Morgan začal svou práci s ovocnými muškami, která prokázala, že chromozomy mají jednoznačnou funkci v dědičnosti, založila teorii mutace a vedla k základnímu porozumění mechanismů dědičnosti.
- 1908 – 1910 - T. H. Morgan (1866 - 1945) s Alfredem H. Sturtevantem dokázali, že geny jsou lokalizovány na chromozomech a jsou ve vazbě; zkoumal pohlavní chromozomy a objevil X a Y chromozom, na pohlaví vázané vlastnosti a crossing-over – jednotka genové vazby (resp. délky DNA v chromozómu).
- 1908 - anglický matematik Hardy a německý lékař Weinberg popsali nezávisle na sobě principy genetiky v populacích.
- 1909 - Dánský botanik Wilhelm Ludvig Johannsen (1857 - 1927) navrhl, že každá část chromozomu, která kontroluje fenotyp se bude nazývat „gen“ (řecky: „dávat vznik“), „genotyp“ k popisu genetické konstituce a „fenotyp“ k popisu aktuálního organismu, který je výsledkem působení genotypu a prostředí - položil tak základy kvantitativní genetiky.
 - Phoebus Levene objevil cukr ribózu, který se nachází v určitých nukleových kyselinách. Dnes je nazýváme RNA. William Bateson poprvé aplikoval Mendelovy pravidla na zvířata.
- 1911 - Thomas H. Morgan vysvětlil oddělení určitých vlastností, které jsou obvykle děděny vázaně, jako příčina zlomení chromozomů během procesu buněčného dělení (crossing-over). Morgan začal mapovat pozice genů na chromozomech ovocné mušky.

Historie genetiky



- 1912 - Lawrence Bragg objevil, že rentgenové záření se může použít ke studiu molekulární struktury jednoduché krystalické substance – rozvoj krystalografie
- 1913 - Alfred Henry Sturtevant (1891 - 1970) začal konstruovat první chromozomovou mapu genů analyzováním páření ovocných mušek šesti různých mutovaných faktorů, u kterých bylo známo, že jsou recesivní a vázané na X chromozom.
- 1917 - 1923 Bridges (1889 - 1938) objevil jako zdroj genetické variability vznik chromozomových aberací.
- 1918 - Herbert M. Evans zjistil (nepřesně), že lidské buňky obsahují 48 chromozomů.
- 1921 - H. J. Muller (1890 - 1967), žák T. H. Morgana, napsal článek o povaze genu, který byl velmi výstižný. Představoval si gen jako částici, která přes svou ultramikroskopickou velikost, vykazuje komplexní strukturu různých částí.
- 1926 – T. S. Morgan publikoval „The theory of the gene“, vrcholnou práci mendelistické genetiky na fyzikálním základě s pomocí křížení a optického mikroskopu.
- 1929 - Phoebus Levene objevil dosud neznámý cukr deoxyribózu, který se nachází v určitých nukleových kyselinách. Dnes je nazýváme DNA.
- V 30-tých letech začíná pronikat matematika a statistika do genetiky; Fisher a Wright formulovali matematické základy genetiky.

Historie genetiky



- 1938 - Proteiny a DNA byly studovány v různých laboratořích krystalografií rentgenovými paprsky. Byl vytvořen termín „molekulární biologie“.
- 1944 - Oswald T. Avery (1877 - 1955), Colin MacLeod a Maclyn McCarty z USA dokázali, že DNA sama je substancí zodpovědnou za dědičnost. Ze začátku tato teorie vyvolala malou pozornost, protože vědci věřili, že DNA byla příliš jednoduchá na to, aby obsahovala veškerou genetickou informaci organismu. Většina vědců věřila, že jen proteiny byly dost komplexní na to, aby projevíly všechny genetické kombinace.
 - Frederick Sanger použil novou metodu nazvanou chromatografii k určení sekvence aminokyselin molekuly bovinního insulinu.
- 1946 - Edward Tatum a Joshua Lederberg dokázali, že bakterie si někdy vyměňují genetický materiál přímo v procesu nazvaném konjugace.
- 1947 – Barbara McClintock poprvé oznámila objev „transposibilních elementů“, známé jako skákající geny. Její objev byl tehdy označován za chybný.
- 1950 - Erwin Chargaff zjistil, že množství adeninu a thyminu je stejné jako množství guaninu a cytozinu – později známa jako „Chargaffova pravidla“.
 - Byla poprvé provedena metoda umělé inseminace u hospodářských zvířat zmrazeným semenem.

Historie genetiky



- 1950 - Maurice Wilkins (1916 -), Rosalinda Franklinová (1920 - 1957), Crick a Watson objevili chemickou strukturu DNA, a tím začal nový obor vědy - molekulární biologie.
- 1952 - Brit Francis H. C. Crick (1916-) a James D. Watson (1928-) z USA navrhli dvouřetězcový, šroubovicovitý, komplementární, antiparalelní model DNA molekuly a dokázali, že geny determinují dědičnost.
- 1953 – V časopise Nature publikovali Watson a Crick rukopis popisující strukturu dvojitého helixu DNA.
- 1957 - Matthew Meselson a Frank Stahl dokázali replikační mechanismus DNA.
 - F. Crick a George Gamov vypracovali „centrální dogma“, vysvětlující jak DNA funguje, aby vytvořila protein. Jejich „sekvenční hypotéza“ předpokládala, že DNA sekvence specifikuje sekvenci aminokyselin v proteinu. Také předpokládali, že genetická informace proudí pouze jedním směrem, z DNA do mRNA a do proteinu, ústřední koncept centrálního dogmatu.
- 1958 - Arthur Kornberg (1918-) z USA vytvořil DNA ve zkumavce, poté co objevil a izoloval DNA polymerázu.
 - Crick objevil existenci mRNA.

Historie genetiky



- 1959 - Francois Jacob a Jacques Monod objevili základní princip genetické regulace – operonový model. Zmapovali kontrolní funkce lokalizované na chromozomech v DNA sekvenci, které nazvali represor a operon. Také dokázali existenci proteinů, které mají dvojí funkci.
- 1966 - Byl rozluštěn genetický kód; Marshall Nirenberg, Heinrich Mathaei a Severo Ochoa dokázali, že sekvence tří nukleotidových bazí (kódon) určuje každou z 20 aminokyselin
- 1970 – Howard Temin a David Baltimore nezávisle poprvé izolovali enzymy reverzní transkriptázu a restrikční enzym. Tento objev dovolil vědcům tvořit klony a sledovat jejich funkci.
- 1976 - Herbert Boyer a Robert Swanson založili Genentech, Inc., biotechnologickou společnost určené k vývoji a marketingovým produktům na základě recombinantní DNA technologie.
- 1977 - Genentech, Inc., oznamuje produkci prvního lidského proteinu tvořeného bakterií: somatostatin. Poprvé syntetický, rekombinantní gen byl použit ke klonování proteinu. Tento krok je označován jako začátek věku biotechnologie.
- 1978 – Genentech, Inc., ohlásili úspěšnou laboratorní produkci lidského inzulínu použitím rekombinantní DNA technologie.
- 1980 – Kary Mullis a další z firmy Cetus vynalezli techniku pro zmnožení DNA sekvence in vitro – PCR. Je to nejrevolučnější technika v molekulární biologii osmdesátých let.

Historie genetiky



- 1986 – Byl vyvinut automatický DNA fluorescenční sekvenátor.
- 1988 – Mezinárodní tým vědců začal pracovat na projektu mapování lidského genomu.
- 1989 – Byl založen National Center for Human Genome Research, vedený Jamesem Watsonem, kde se začal mapovat a sekvencovat celý genom člověka
- 1992 – Craig Venter zakládá The Institute for Genomic Research (TIGR)
- 1995 – Osekvenován kompletní genom bakterie *Haemophilus influenzae* – první volně žijící organismus
- 1998 – Craig Venter zakládá společnost Celera Genomics zaměřenou na sekvenování lidského genomu
- 2001 – Byla dokončena první fáze mapování lidského genomu, osekvenování lidské DNA. Od té doby následuje sekvenování dalších organismů včetně ryb
- 2000-2001 – do praxe jsou uváděny první přístroje využívající metod „sekvenování nové generace“.



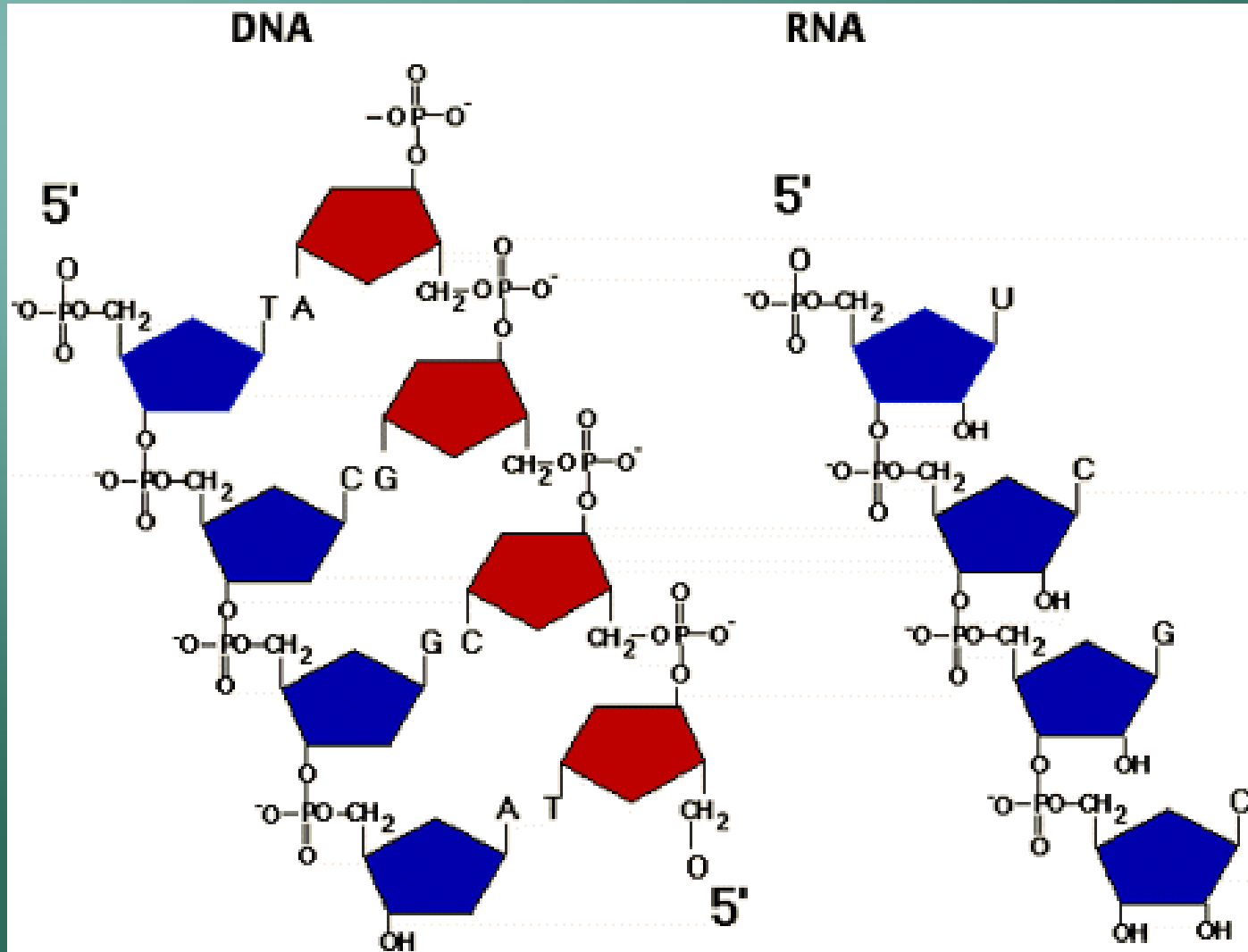
- Pro existenci živého systému (rostliny, živočichové, mikroorganizmy) je důležité, aby nově vznikající organismus měl všechny chemické složky nevyhnutelné ke stavbě buněčných struktur a zabezpečení biologických funkcí.
- Zároveň je pro vývoj druhu důležité, aby se potomci podobali svým rodičům a aby byli schopni reagovat na měnící se podmínky prostředí (přizpůsobovat se)
- Schopnost podobat se (dědičnost) i přizpůsobovat se (proměnlivost) je umožněna díky **genetické informaci**.
- Genetická informace každého živého organismu je obsažena (kódována) v makromolekulách nazývaných – **nukleové kyseliny**
- Celkový soubor veškeré genetické informace živého organismu se nazývá **genom**.



- Nukleové kyseliny jsou biologické makromolekuly tvořené polynukleotidovými řetězci. Prvně byly izolované roku 1868 švýcarským chemikem Miescherem, který z hnisu infikovaných rán izoloval látku odlišnou od sacharidů, tuku a bílkovin a pojmenoval ji nukleín. V roce 1889 Altman (německý chemik) pojmenoval nukleín - kyselinou nukleovou.
- První důkaz o dědičné funkci nukleových kyselin poskytl Avera a kol., (1944), který předvedl pokus s transformací DNA u bakterií.
- V roce 1953 Watson a Crick objasněním struktury DNA potvrdili, že jedině nukleové kyseliny mohou být dědičnou hmotou, protože jako jedině splňují požadavky kladené klasickou genetikou na gen.



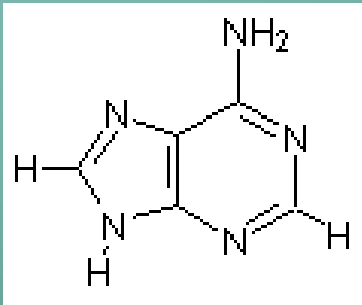
Primární stavba nukleových kyselin



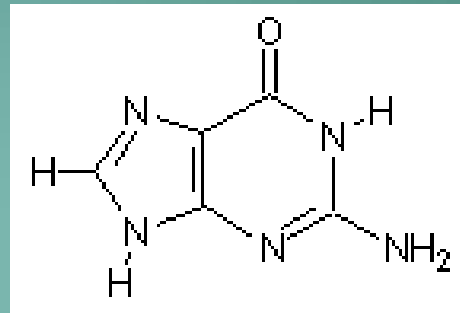


Dusíkaté báze

Purínové

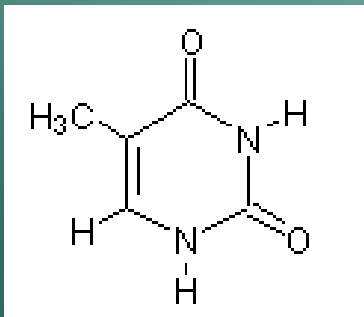


Adenin (A)

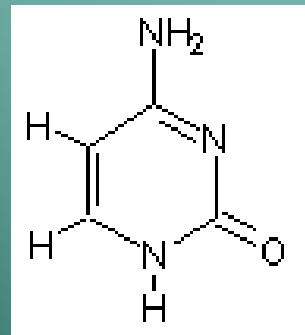


Guanin (G)

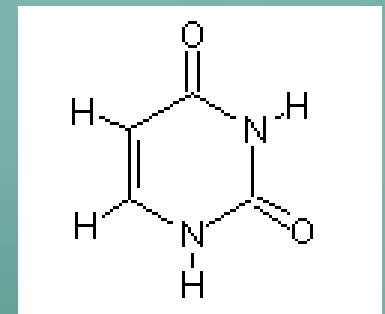
Pyrimidínové



Tymin (T)



Cytosin (C)



Uracil (U)

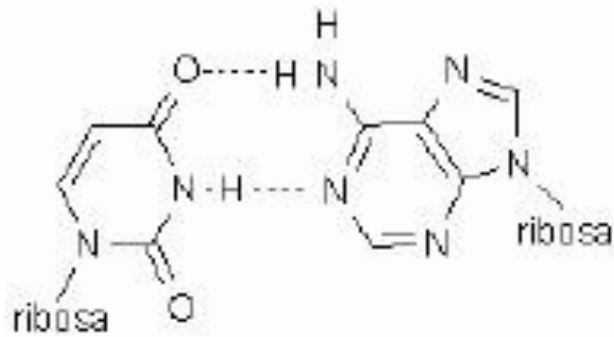


Komplementarita (princip párování) bází

- mezi purinovými a pyrimidinovými bázemi dvou řetězců NK vznikají slabé vodíkové vazby
- řetězce navzájem komplementární, tj. jejich nukleotidové sekvence jsou ve vztahu, který vyhovuje Watson-Crickovu pravidlu o párování bází (dvou- a trojvodíkové vazby mezi bázemi)
- komplementární řetězce navzájem antiparalelní – na jednom řetězci směřuje fosfodiesterová vazba od 3'-uhlíku k 5'-uhlíku, na druhém opačně

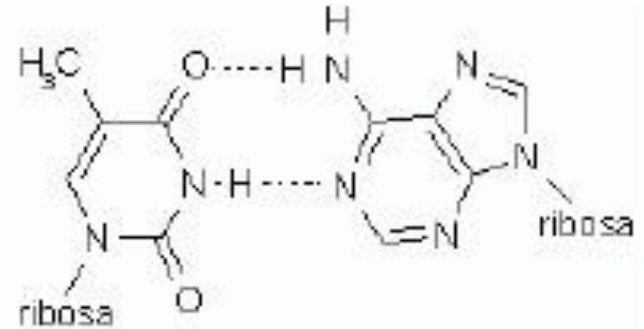


Komplementarita (princip párování) bází



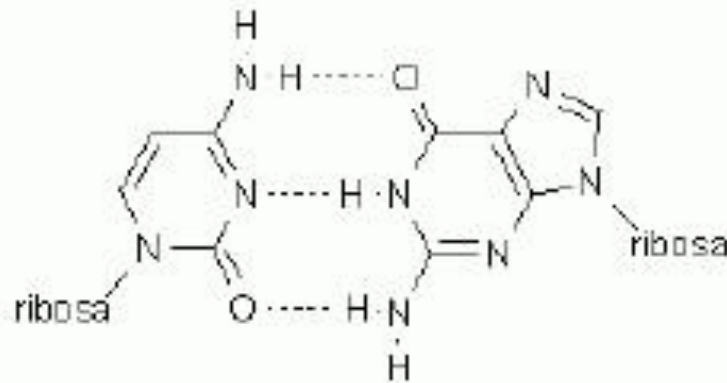
uracil

adenin



thymin

adenin

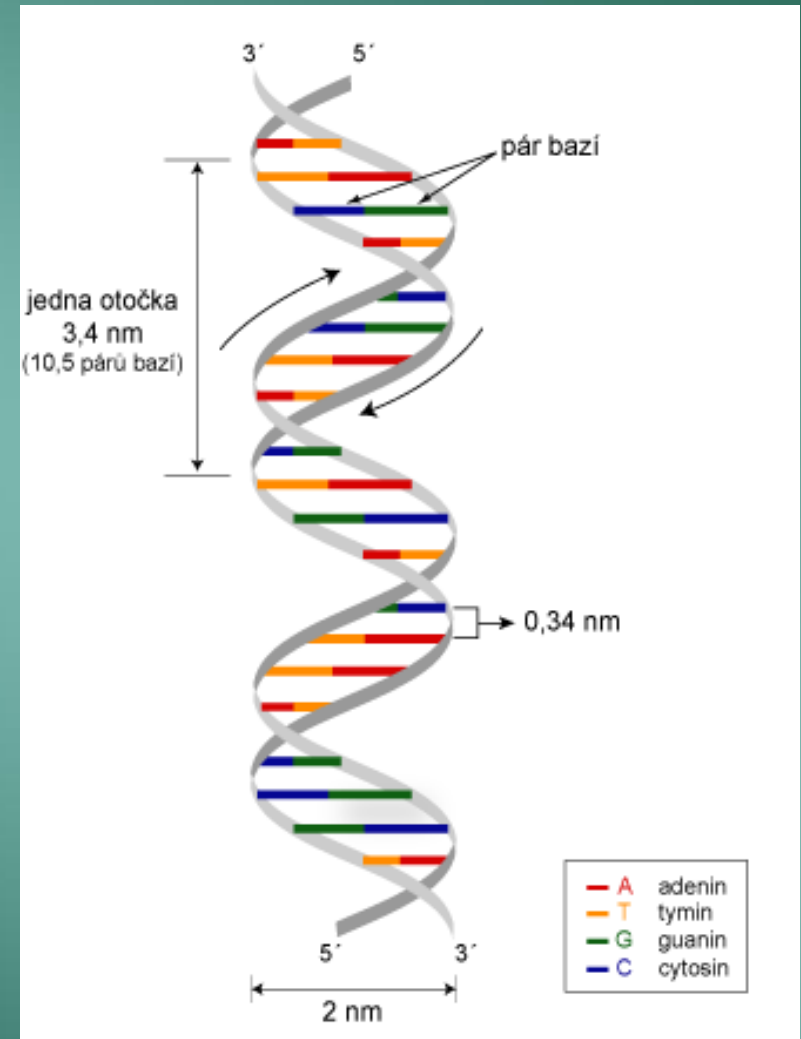
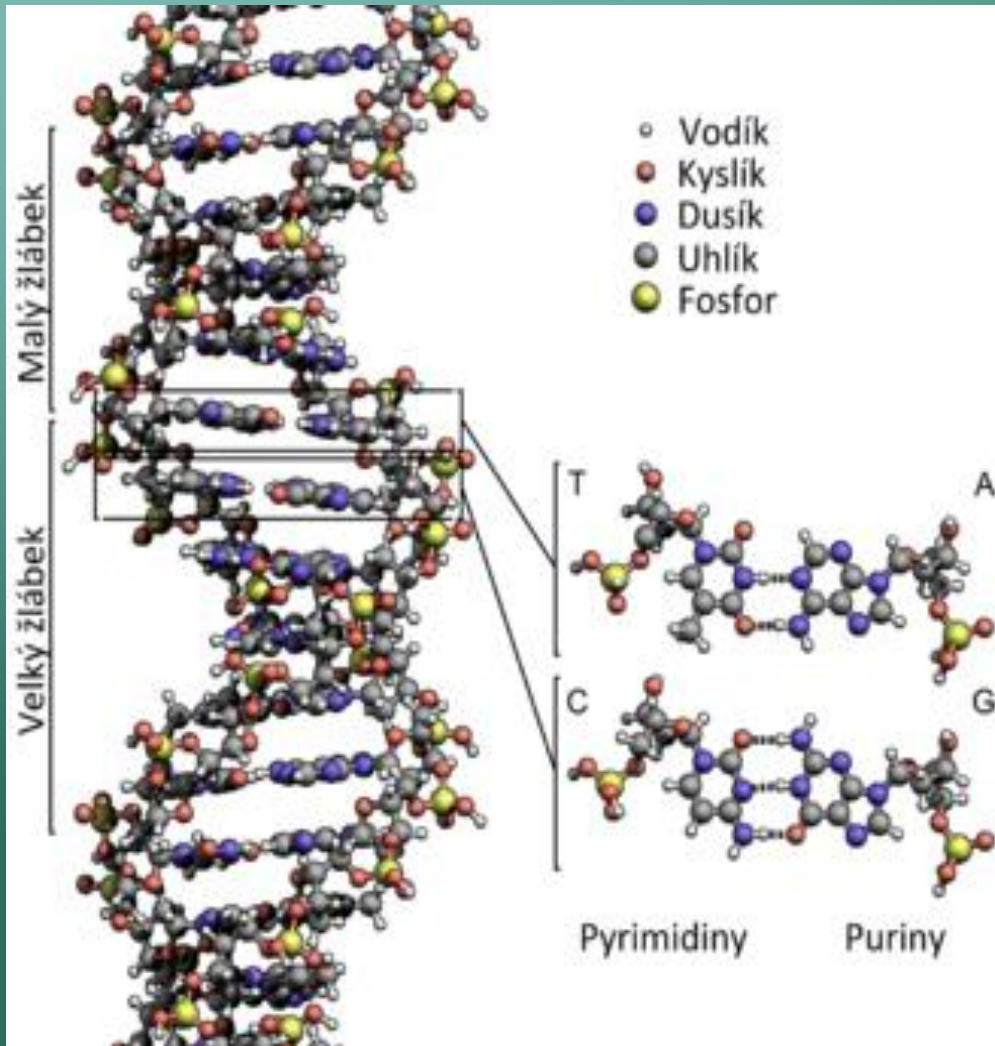


cytosin

guanin



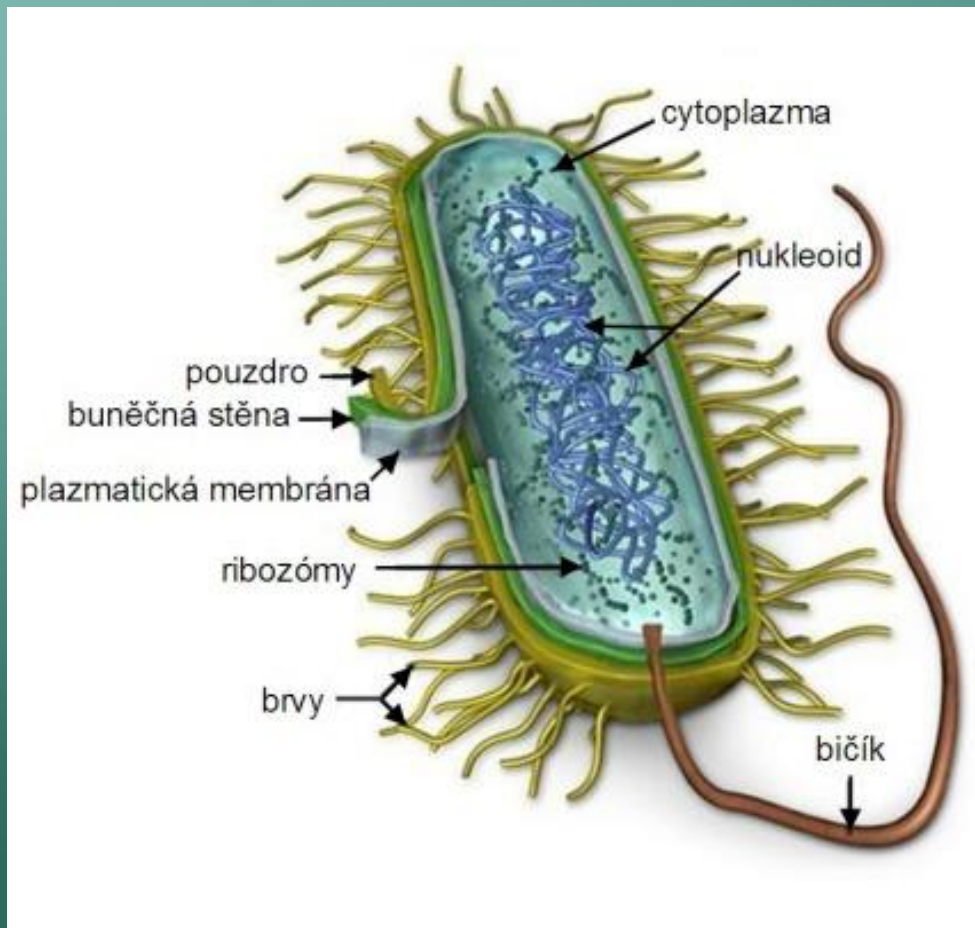
Sekundární struktura DNA





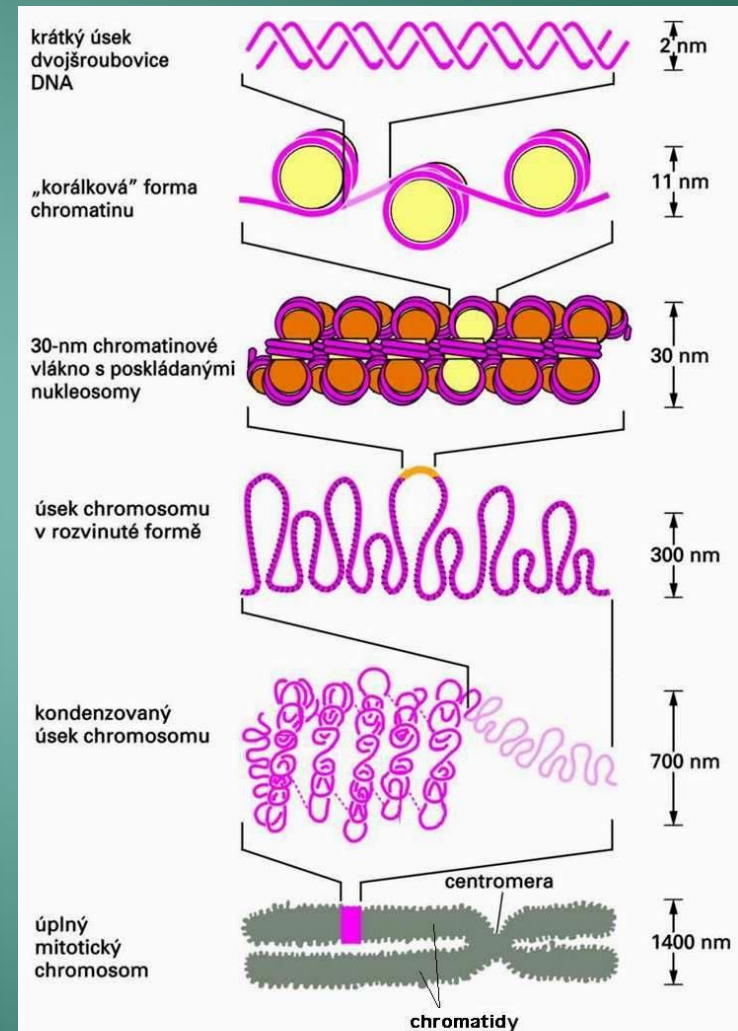
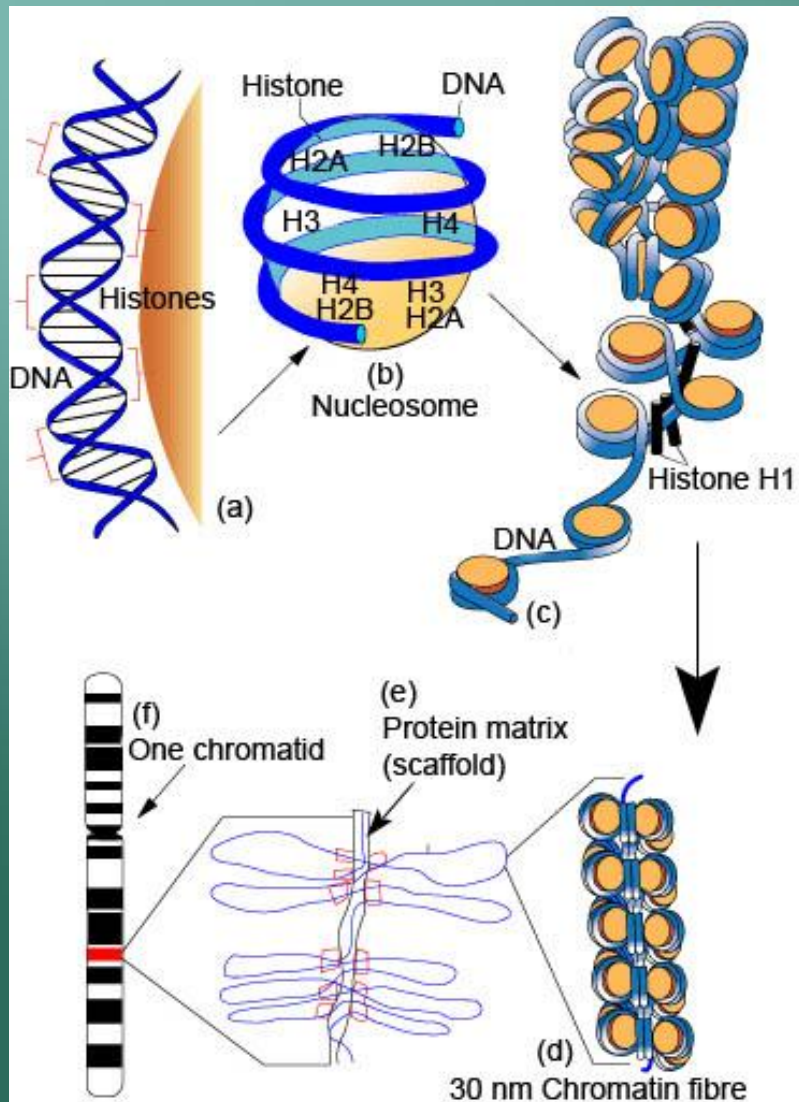
Terciální struktura DNA a uložení - prokaryota

- DNA kruhového tvaru, uložena volně v cytoplasmě
- Vedle hlavní kruhové DNA mohou prokaryota nosit i plazmid





Terciální struktura DNA – Eukaryota (jaderná DNA)



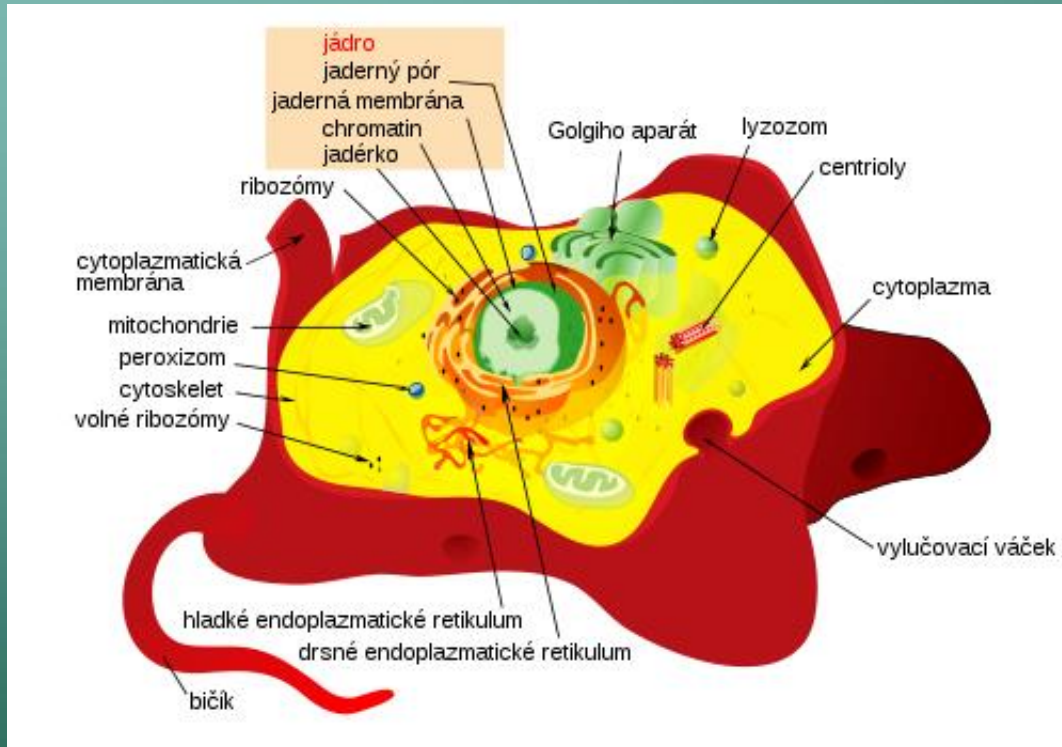
Čistý výsledek: Každá molekula DNA je zabalena do mitotického chromosomu tak, že je 50 000krát kratší než v rozvinuté formě.

Cytogenetika

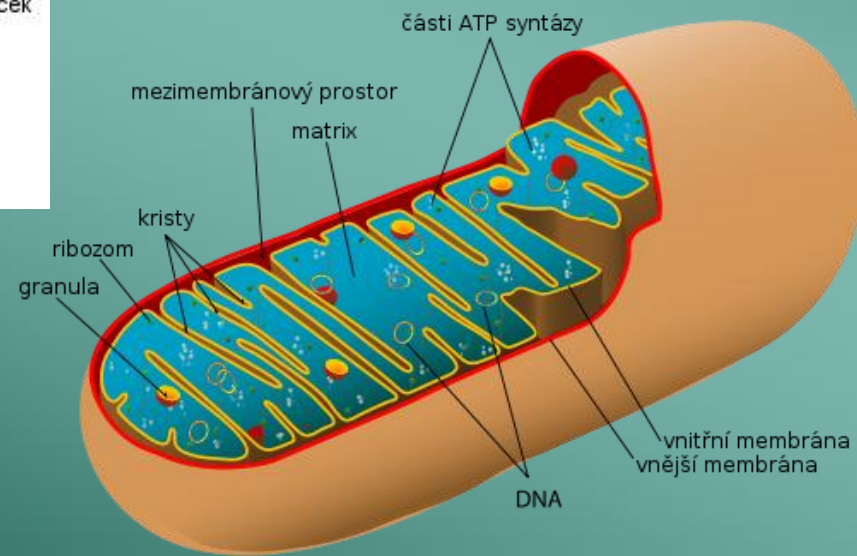


Uložení chromozómů (DNA) v buňce:

- v organelách – jádro (98-99 %), mitochondrie (1 %), plastidy (1%)



V mitochondriích a plastidech je DNA svým vzhledem podobná DNA prokaryot



Cytogenetika – velikost genomu



Velikost genomu se vyjadřuje:

- a) Délkou DNA v buňce vyjádřené počtem párů bazí**
- b) Hmotností DNA v buňce vyjádřené v pg**

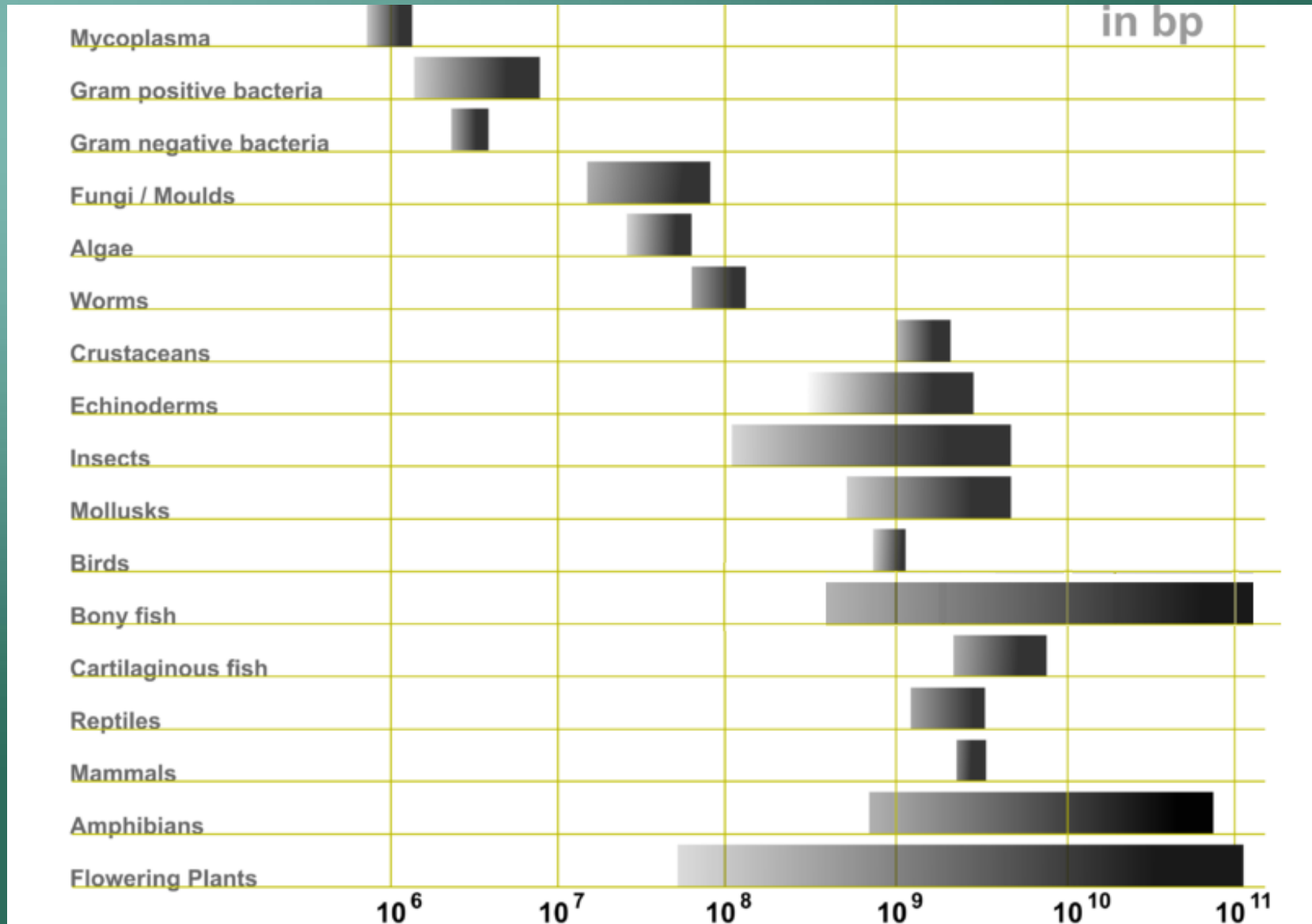
Délka DNA (bps) = (0.978×10^9) * hmotnost DNA (pg)

Hmotnost DNA (pg) = Délka DNA (bps) / (0.978×10^9)

1 pg = 978 Mb

**Ryby jsou nejvariabilnější třídou
obratlovců co do velikosti genomu**

Cytogenetika – velikost genomu



Cytogenetika – typy DNA



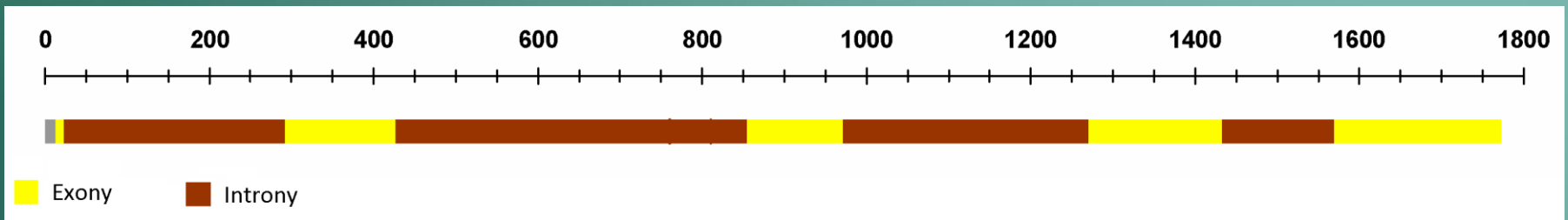
1) Kódující DNA

- kóduje polypeptidy nebo RNA

2) Nekódující DNA (vyskytuje se především u Eukaryot) a tvoří většinu genomu. Jejich význam v genomu je většinou nejasný.

Např.:

- Introny v rámci genů
- Telomery
- Mini a mikrosatelitní DNA
- Transponovatelné sekvence (mobilní elementy)





Popis

- Chromozómy jsou pentlicovité útvary, které se formují v průběhu mitotického či meiotického dělení
- V interfázi (období mezi dvěma děleními buňky) jsou despiralizovány a proto jsou opticky nerozlišitelné

Funkce

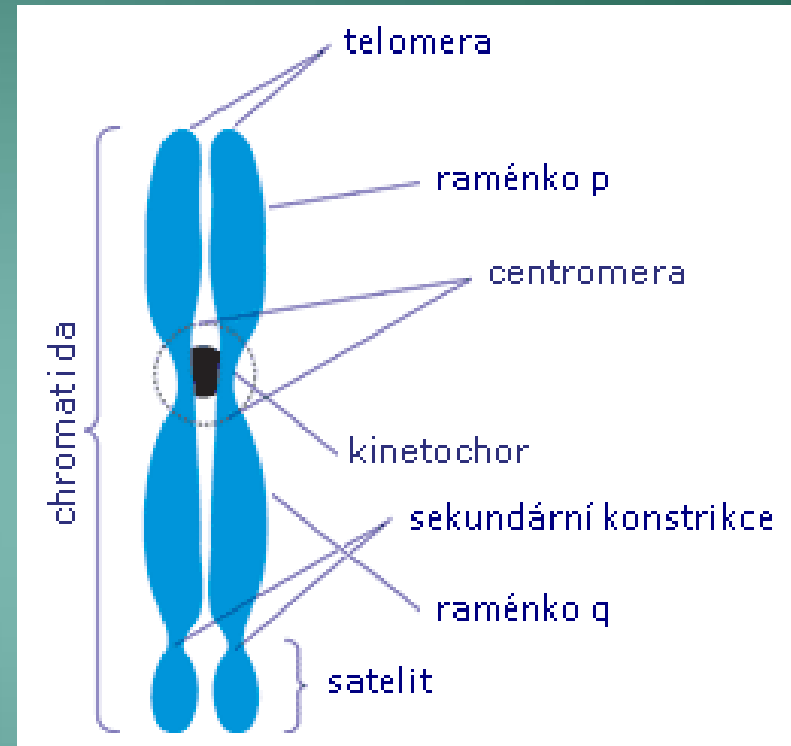
- Prostorová lokalizace genů – geny řazeny lineárně
- Transportní – přenos DNA z buňky mateřské do buňky dceřiné při dělení buněk
- Umožňují a zajišťují rekombinaci při meiotickém dělení, čímž umožňují vzniknout novým kombinacím rodičovských vloh v rámci jedné vazebné skupiny

Cytogenetika - chromosomy



Morfologie

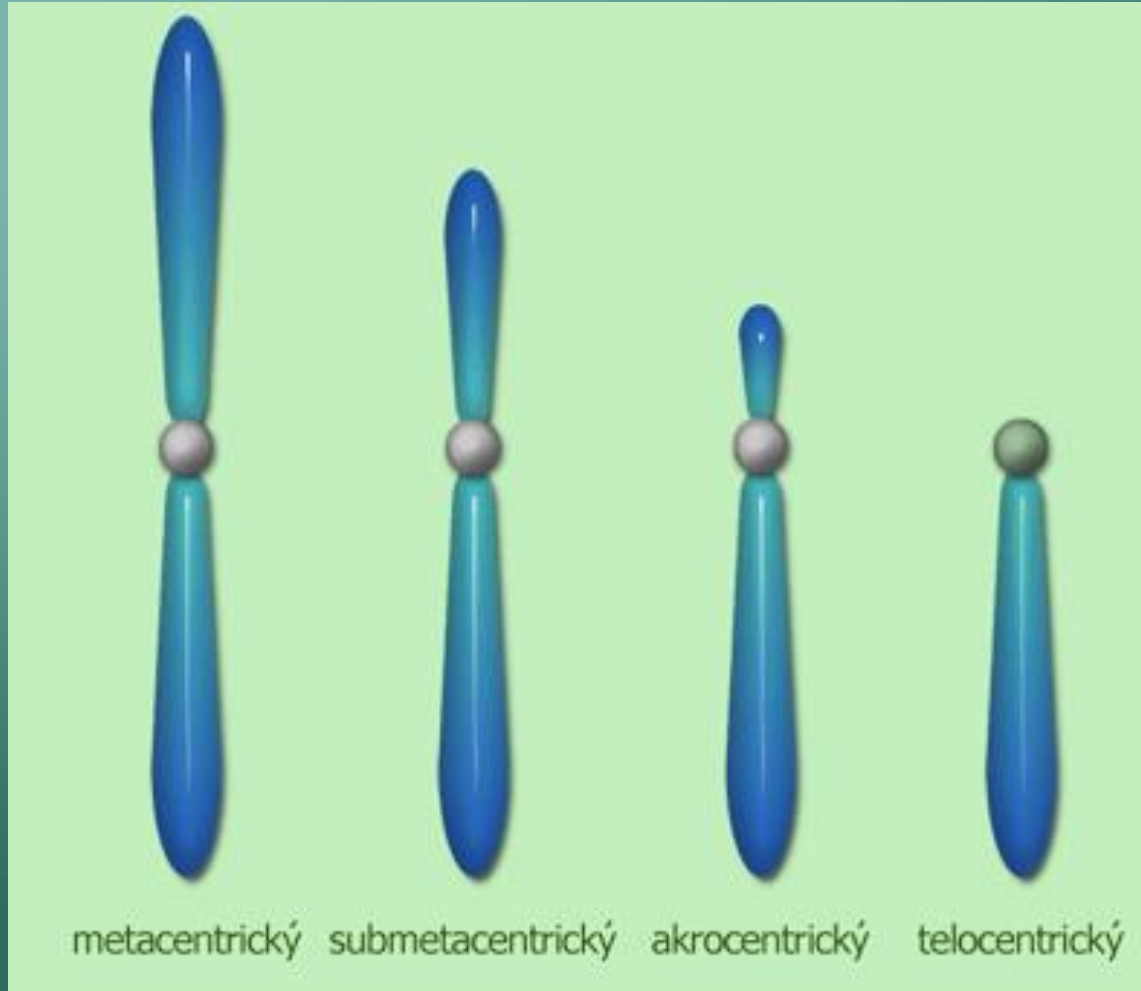
- **Chromatidy** – každá tvořena dvojitým velmi složitě organizovaným vláknem, které reprezentuje jednu molekulu DNA
- **Centromera** (primární konstrikce) – spojuje sesterské chromatidy a dělí chromatidy na dvě raménka
- **Kinetochor** – destička na povrchu centroméry, k níž se připojují vlákna dělicího vřeténka
- **Telomery** – koncové oblasti chromozomu tvořené sekvencemi DNA odlišnými od ostatních částí chromozómu
- **Sekundární konstrikce** – jen u některých chromozómů, odděluje koncový úsek (**satelit**), jež je často kulovitý a tvoří jej heterochromatin



Cytogenetika - chromosomy



Klasifikace chromozómů podle polohy centromery



Cytogenetika - chromosomy



Barvitelnost chromozómů (chromatinu)

- Barvení je prováděno různými barvivy - např. Fulgen
- Barví se chromatin, což je to, co tvoří chromozóm

Euchromatin – slaběji barvitelný (méně kondenzovaný), je v něm lokalizována většina genů

Heterochromatin – silněji barvitelný, často genetiky inertní nebo obsahuje jen málo genů

- **Konstitutivní heterochromatin** – oblast, která je silně kondenzována vždy (oblast kolem centromery a telomer)
- **Fakultativní heterochromatin** – za určitých okolností je méně kondenzovaný a jeví se jako euchromatin



Cytogenetika - chromosomy



Velikost chromozomů

- Značně odlišná mezi druhy i v rámci druhů
- Např. u člověka rozdíl mezi největším a nejmenším chromozómem je čtyřnásobný
- U ryb, ptáků, plazů a obojživelníků se objevují mikrochromozomy
- U hmyzu – tzv. polyténní chromozomy – obří chromozomy vyskytující se v některých tkáních

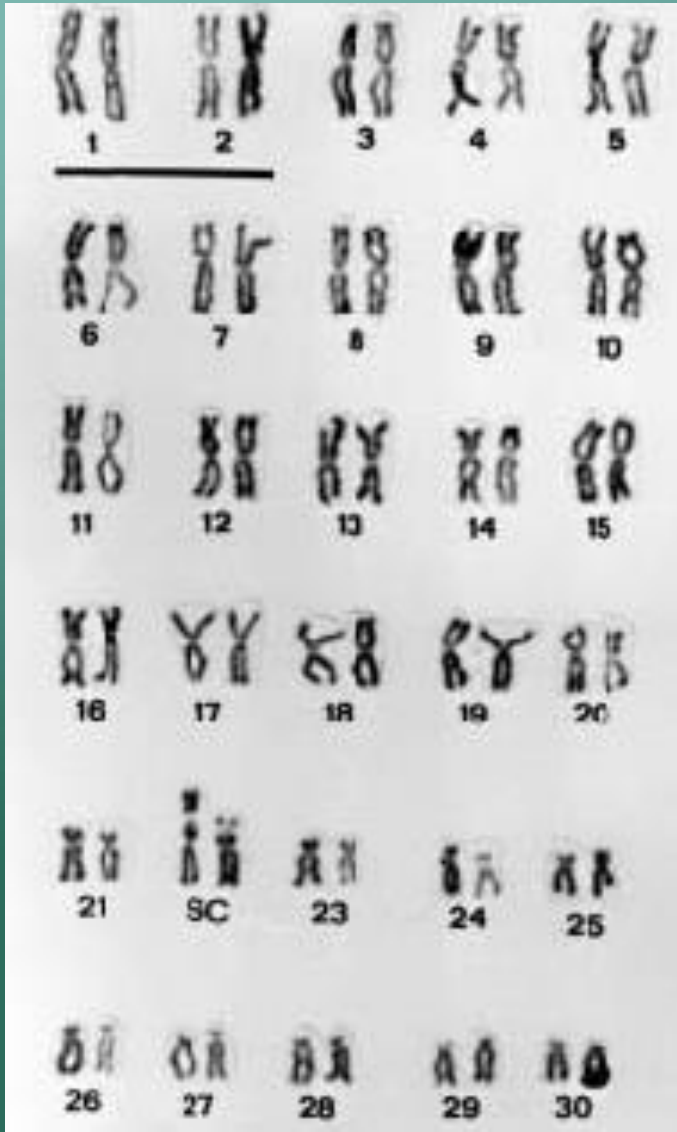
Počet chromozomů

- Zpravidla druhově specifický. Počet se zjišťuje z karyotypu – grafické uspořádání chromozomů zjišťované v metafázi mitotického dělení
- U ryb je vysoká variabilita v počtu chromozomů mezi druhy a občas existuje mírná variabilita i v rámci druhu.

Cytogenetika - chromosomy



Ukázka karyotypu



Počet chromozómů

Druh	2n	Druh	2n
SAVCI		BEZOBRATLÍ ŽIVOČICHOVÉ	
Člověk (<i>Homo sapiens</i>)	46	Škrkavka (<i>Parascaris univalens</i>)	2
Šimpanz (<i>Pan troglodytes</i>)	48	Komár pisklavý (<i>Culex pipiens</i>)	6
Pes (<i>Canis familiaris</i>)	78	Muška (<i>Drosophila melanogaster</i>)	8
Kočka (<i>Felis catus</i>)	38	Moucha domácí (<i>Musca domestica</i>)	12
Kůň (<i>Equus caballus</i>)	64	Bourec morušový (<i>Bombyx mori</i>)	56
Myš domácí (<i>Mus musculus</i>)	40	ROSTLINY	
Potkan (<i>Rattus norvegicus</i>)	42	Borovice (<i>Pinus sp.</i>)	24
JINÍ OBRATLOVCI		Hrách setý (<i>Pisum sativum</i>)	14
Kur domácí (<i>Gallus domesticus</i>)	= 78	Kukuřice (<i>Zea mays</i>)	20
Holub (<i>Columba livia</i>)	80	Tabák (<i>Nicotiana tabacum</i>)	48
Zmije (<i>Vipera berus</i>)	36	NÍŽŠÍ HOUBY	
Skokan (<i>Rana esculenta</i>)	26	Kvasinka (<i>Saccharomyces cerevisiae</i>)	n=17
Štika (<i>Esox lucius</i>)	18	Plíseň (<i>Aspergillus nidulans</i>)	n=8
Kapr (<i>Cyprinus carpio</i>)	104	Plíseň (<i>Neurospora crassa</i>)	n=7

Některé druhy jeseterů mají až kolem 250 chromozómů

Cytogenetika – buněčný cyklus



- Periodické střídání dělení (mitóza/meióza) a fáze růstu (interfáze)

Baktérie:

- Rozhodujícím faktorem dělení buněk je koncentrace živin
- Cyklus trvá cca 20-30 minut (ideální podmínky)

Eukaryota:

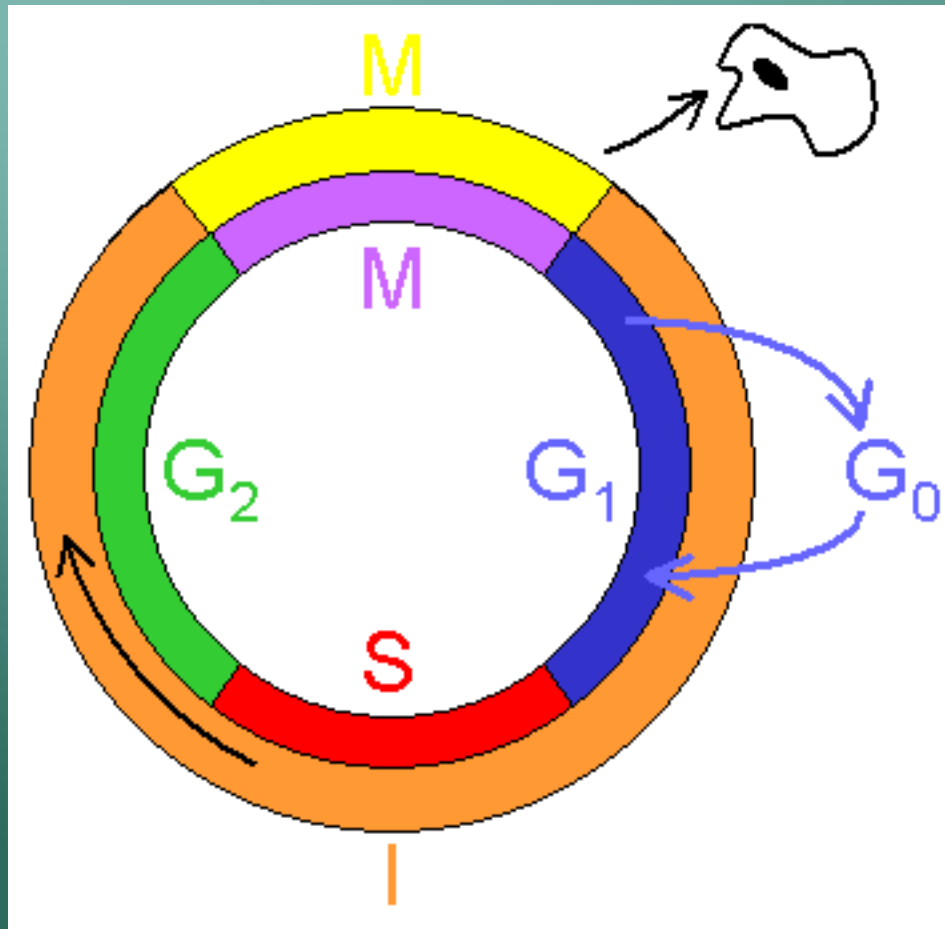
4 fáze:

- **G1 (growth) fáze** (cca 50 % cyklu) - zdvojení buněčné hmoty, buňka roste, tvoří se RNA a proteiny
- **S (synthesis) fáze** (cca 30% cyklu) - DNA se replikuje na dvojnásobné množství, každý chromosom je na konci této fáze zdvojený, buňka je de facto tetraploidní
- **G2 fáze** (cca 15% cyklu) - zdvojování organel, tvorba struktur potřebných pro dělení buňky
- **M (mitosis) fáze** (cca 5% cyklu) - dělení jádra (karyokineze), dělení buňky (cytokineze)

Cytogenetika – buněčný cyklus



Každá fáze je zakončena kontrolním uzlem, kdy se ověřuje, je-li buňka připravena na přechod do další fáze. Nejvýznamnějším je kontrolní uzel v G₁ fázi, který může za určitých okolností uvést buňku do tzv. G₀ fáze, ve které se buňka nepřipravuje na dělení.



Cytogenetika – Buněčné dělení



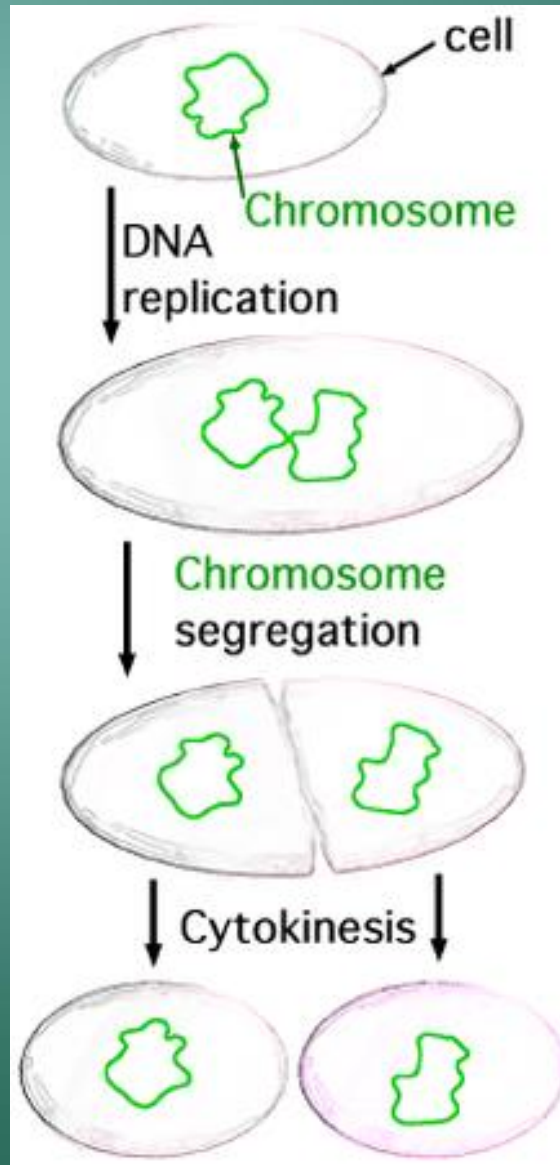
- Proces, při kterém z jedné mateřské buňky vzniká několik buněk dceřiných.
- Jednobuněčné organizmy se díky buněčnému dělení rozmnožují, mnohobuněčné organizmy jím zvyšují množství buněk ve svém těle.

Typy buněčného dělení

1. Binární
2. Mitotické (nepřímé)
3. Meiotické (redukční)
4. Amitotické (přímé)



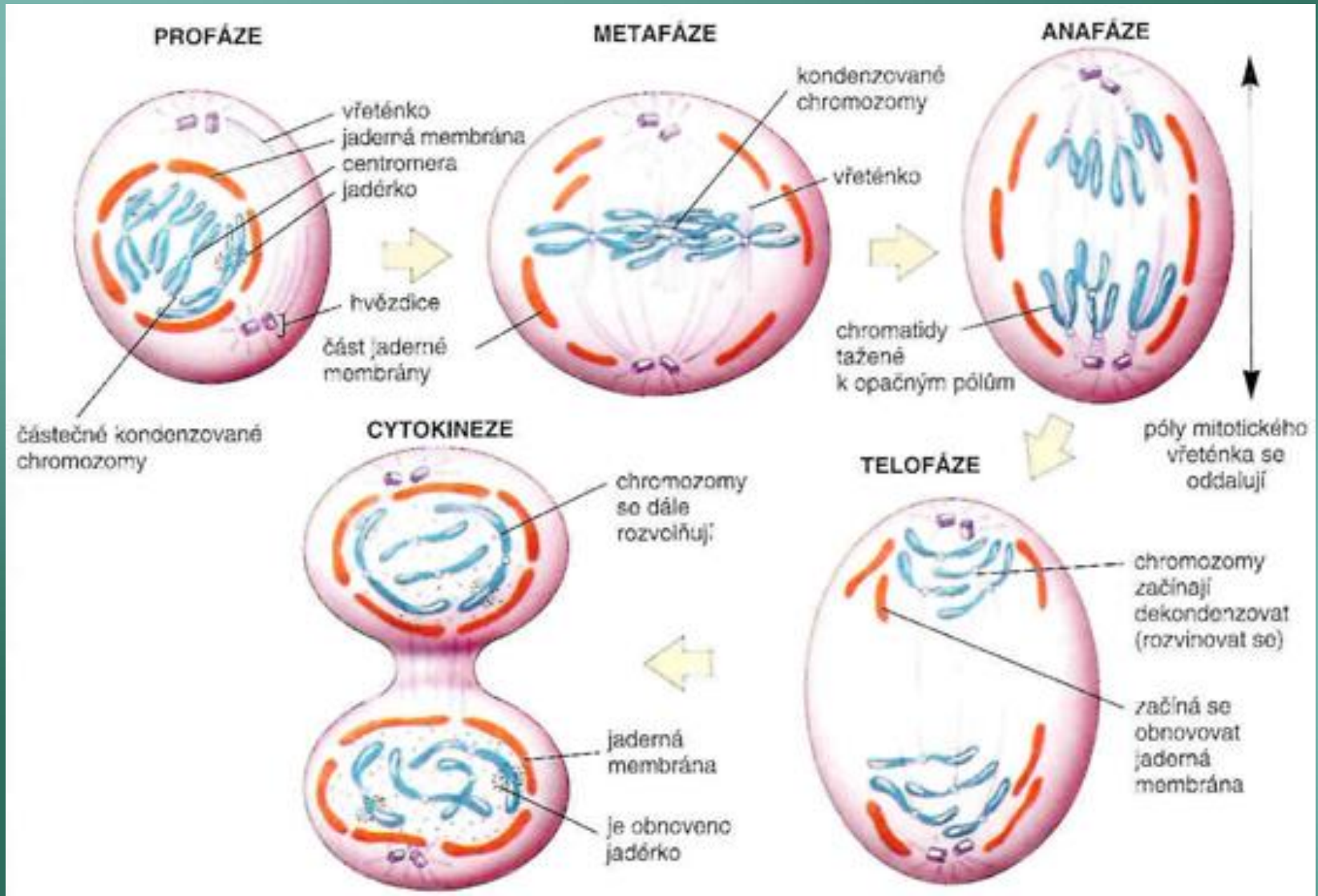
Binární dělení



Cytogenetika – Buněčné dělení



Mitóza





Meióza

- Uplatňuje se při tvorbě gamet. Dochází k redukci počtu chromozómů na haploidní počet
- Meióza se skládá ze dvou na sebe navazujících dělení
 1. Heterotypické dělení (Meióza I, zrací dělení redukční)
 - Tvorba bivalentů = Homologické chromozómy
 - Crossing-over
 - Oddálení homologních chromozómů
 2. Homeotypické dělení (Meióza II, zrací dělení ekvační)
 - Oddálení chromatid (jako mitóza)



Meióza

1. Heterotypická profáze (Profáze I)

- Probíhá v jádře ze zachovalou jadernou membránou.
- Jádro je tvořené sítí chromozómových vláken (obdoba mitotické profáze)

Dělí se na další stádia:

- Leptotene – chromozómy se kondenzují, sesterské chromatidy u sebe
- Zygotene – párování homologních chromozomů, vznik bivalentů
- Pachytene – pokračuje kondenzace, čtveřice chromatid jsou dobře patrné jako tzv. tetrády, dochází ke crossing-overu
- Diplotene – tetrády se rozestupují, místa překřížení chromatid (po crossing-overu) lze pozorovat jako tzv. chiasmata
- Diakineze – chiasmata zanikají (terminalizace chiasmat), rozpadá se jaderný obal, profáze končí



Meióza

2. Heterotypická metafáze (Metafáze I)

- Prolíná se s diakinezí, dochází k napojení vláken dělicího vřeténka na centromery chromozomů, vlákna z opačných pólů se napojují na centromery různých homologických chromozomů.

3. Heterotypická anafáza (Anafáze I)

- Dvouchromatidové chromozomy se rozcházejí k opačným pólům buňky - jsou přitahovány pomocí dělicího vřeténka. Chromozomy se před tím seskupily ve středové -ekvatoriální- rovině buňky.

4. Heterotypická telofáza (Telofáze I)

- Chromozomy v jádře buňky se prodlužují (despiralizují) - vzniká jaderná membrána a jadérko, dělicí vřeténko mizí, buňka se zaškrcuje a dělí se na dvě dceřiné buňky - organely do buněk se dělí náhodně.

Cytogenetika – Buněčné dělení



Meióza

Homeotypické dělení

- je v podstatě shodné s mitózou, jen k němu dochází za haploidní sady chromozomů.
- Dělí se na profázi II, metafázi II, anafázi II a telofázi II. Její průběh je velice blízký mitóze.

Interphase



46 Chromosomes

Prophase



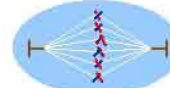
Chromosomes double to 92 and crossover

Prometaphase



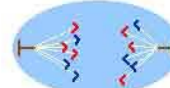
Nucleus dissolves and microtubules attach to centromeres

Metaphase 1



Chromosomes align at middle of cell

Anaphase 1



Separated chromosomes pulled apart

Telophase 1



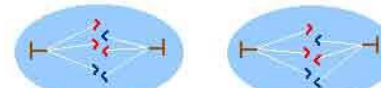
Microtubules disappear cell division begins

Interphase 2



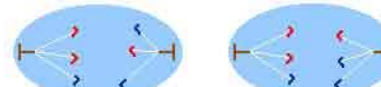
Two cells formed each with 46 chromosomes

Metaphase 2



Microtubules attach to centromeres

Anaphase 2



Chromosomes pulled apart to 23

Telophase 2



Microtubules disappear cell division begins

Cytokinesis



4 cells formed each with 23 chromosomes