

*Prikrite (recesivne) in prevladujoče (dominantne) lastnosti*

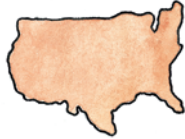
# HUMANA GENETIKA

Zemlja



celica

celina



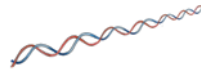
kromosom

država



del kromosoma

mesto



gen

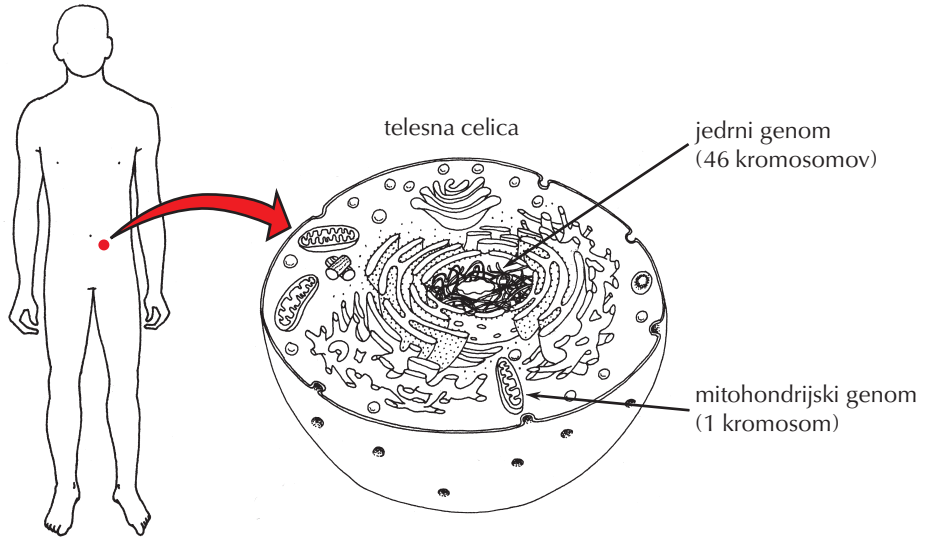
ljudje



bazni pari

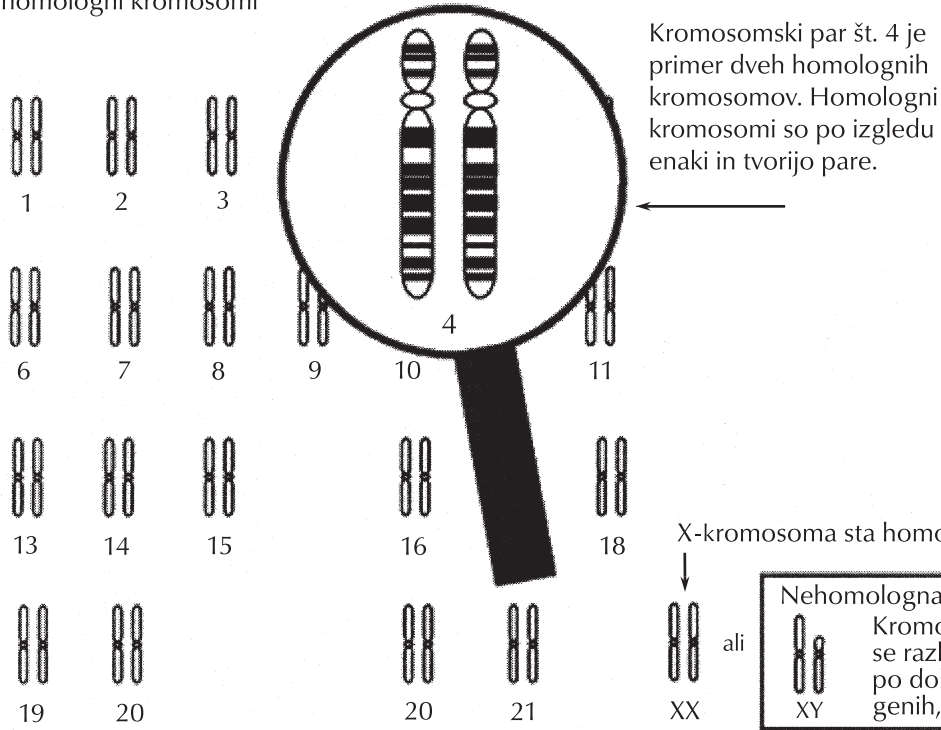


*Primerjava makro in mikro sveta*

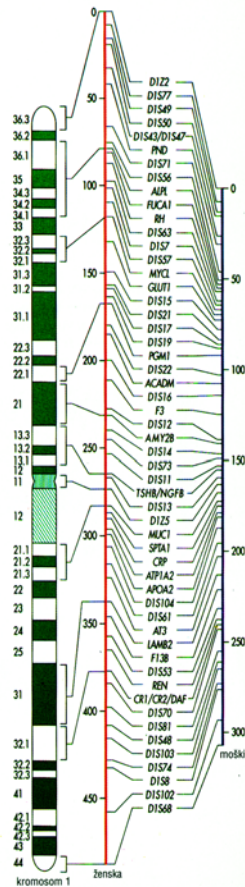


*Jedrni in mitohondrijski genom*

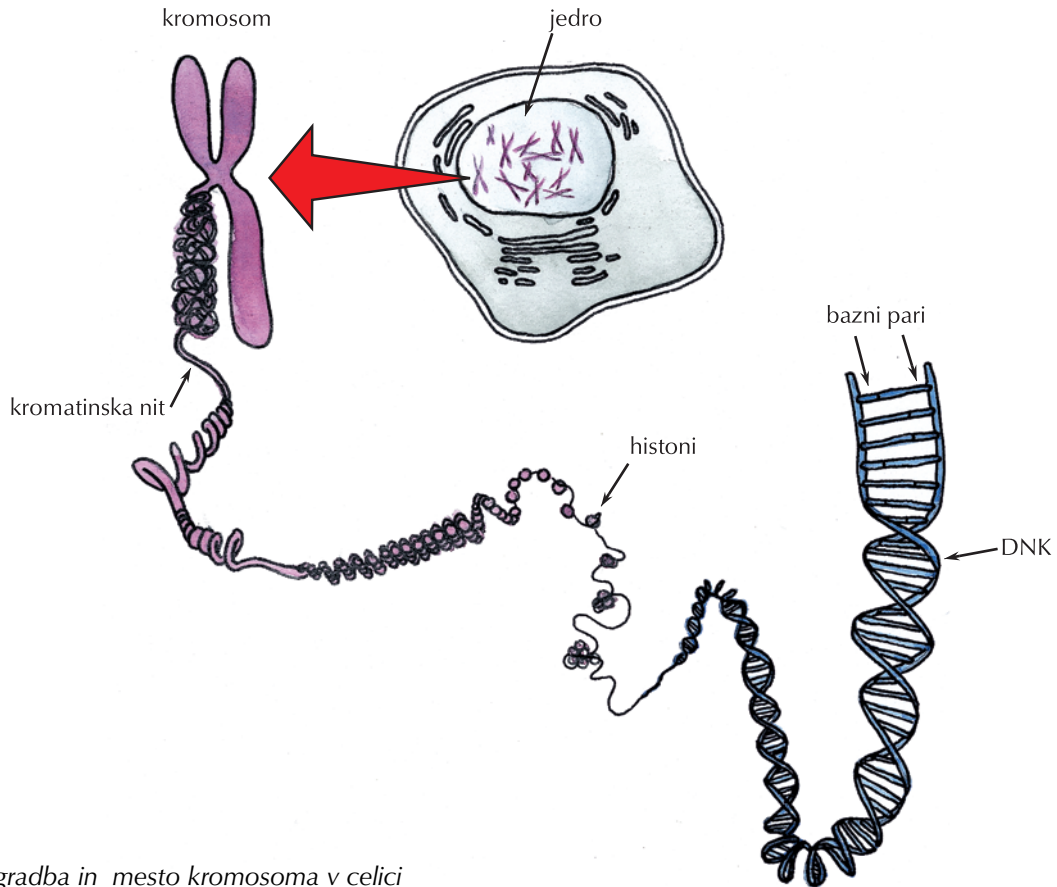
homologi kromosomi



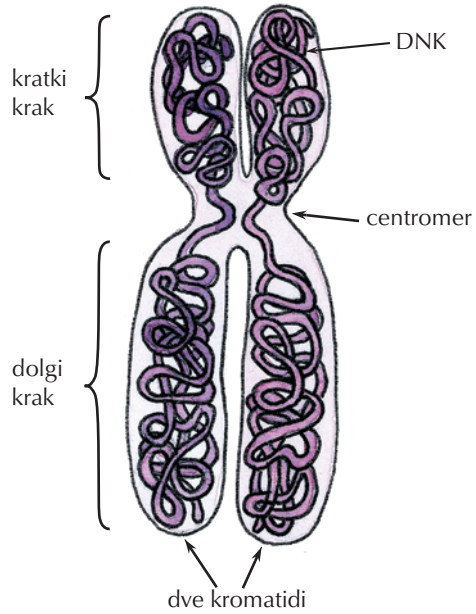
*Avtosomi in spolna kromosoma; pod povečevalnim steklom sta prikazana homologna kromosoma. (Kromosomi so prikazani shematsko, niso podvojeni.)*



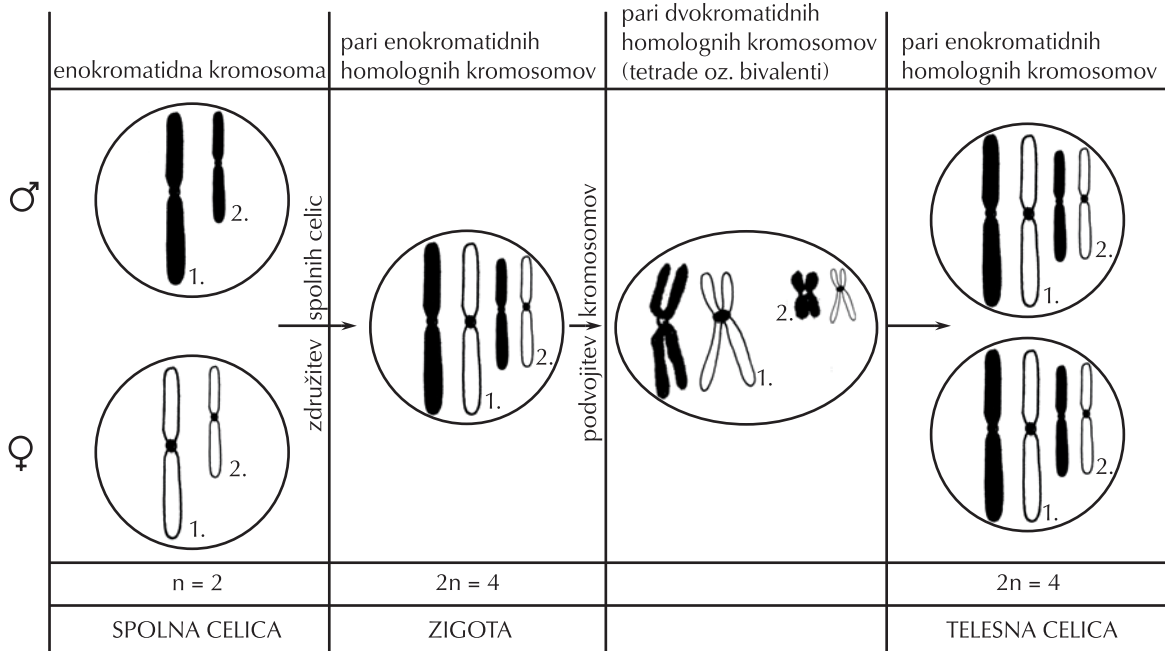
Kromosom številka 1



Zgradba in mesto kromosoma v celici

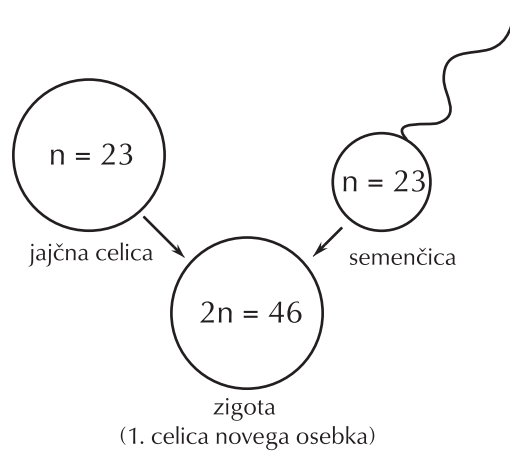


*Risba kromosoma*

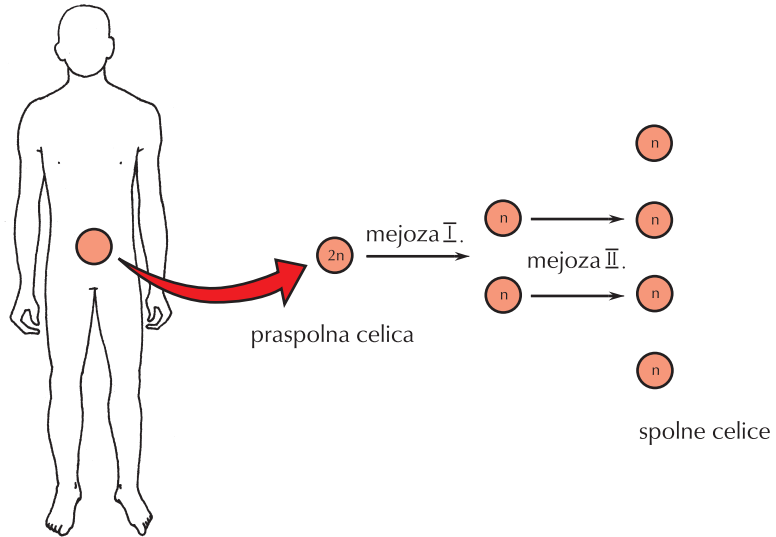


*Haploidno in diploidno število kromosomov, eno- in dvokromatidni kromosomi*



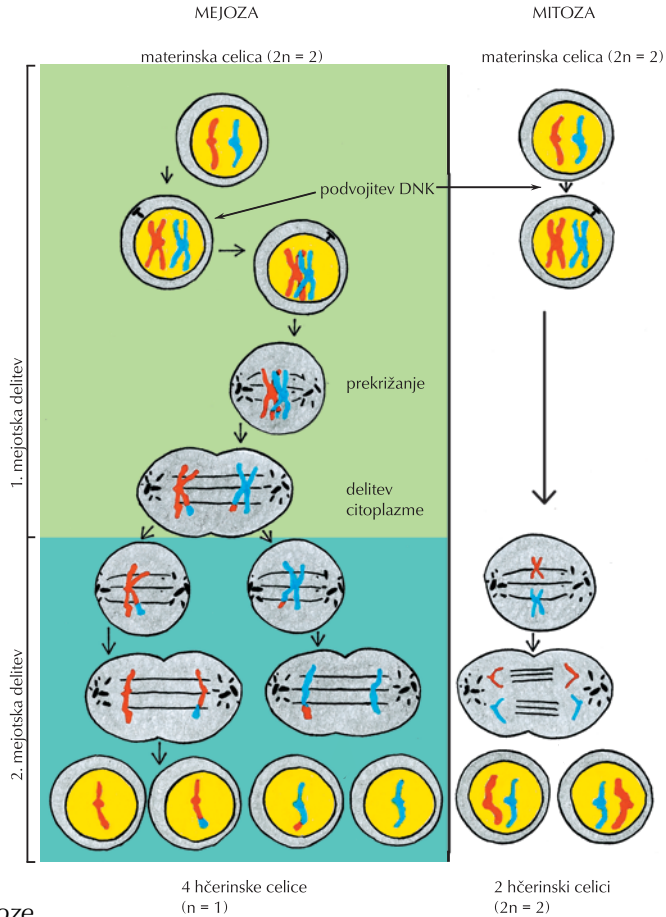


*Nastanek diploidnega genoma*



*Nastanek spolnih celic*

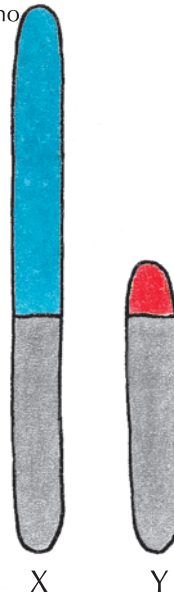
# HUMANA GENETIKA



Shematski prikaz mitoze in mejoze

nepopolno spolno  
vezani geni

navadni spolno  
vezani geni

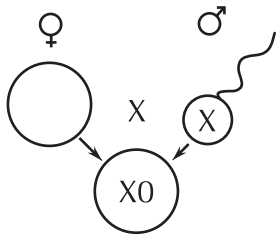


□ geni, ki imajo alelni par

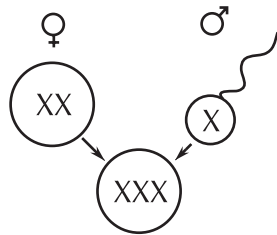
■ geni, ki nimajo alelnega para na Y kromosomu

■ geni, ki nimajo alelnega para na X kromosomu

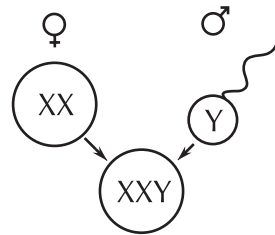
*Shema kromosomov X in Y z označenimi homolognimi in nehomolognimi deli*



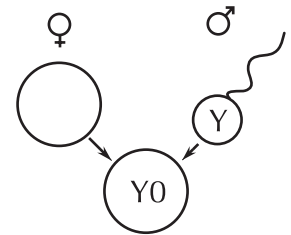
Turnerjev sindrom



»super ženska«

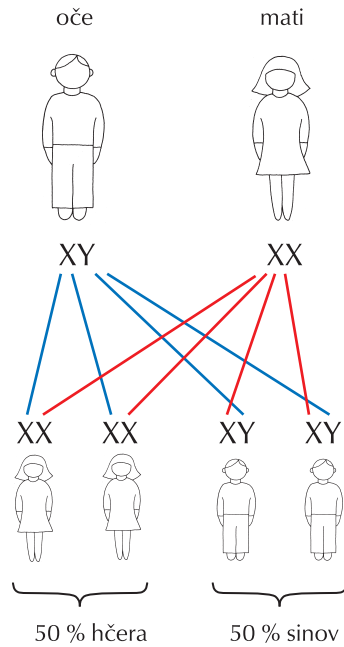


Klinefelterjev sindrom



osebek se ne razvija

*Nastanek neobičajnih kombinacij spolnih kromosomov*



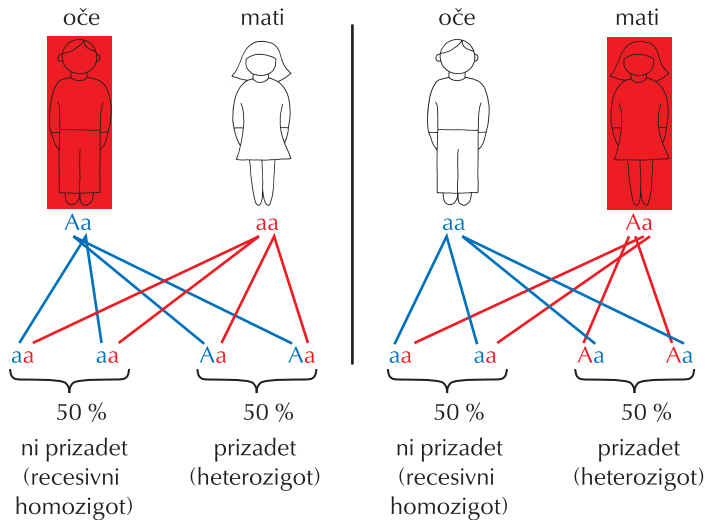
*Določanje spola*

# HUMANA GENETIKA

	moški	ženska	spol ni jasen	nosečnost
zdrava oseba				
bolna oseba				
umrla oseba				
prenašalec mutiranega alela				
heterozigot				
partnerska zveza				
	poroka	ločitev	poroka med sorodniki	
dvojčki				
starši				osebe znotraj posamezne generacije označimo z arabskimi številkami
otroci				
				generacije označimo z rimskimi številkami

Simboli za risanje rodovnika

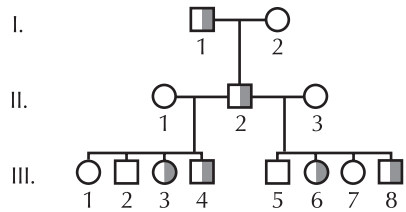
Prenos preko bolnega moškega    Prenos preko bolne ženske



Legenda  
 A – dominantni (mutirani) alel  
 a – normalen alel

*Prenašanje okvarjenega alela (dominantnega) pri avtosomnem recesivnem dedovanju; levo – z očeta na otroke, desno – z matere na otroke. Bolna oseba je tista, ki je nosilka vsaj enega dominantnega alela.*

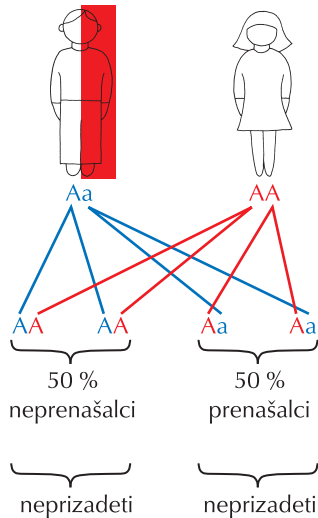




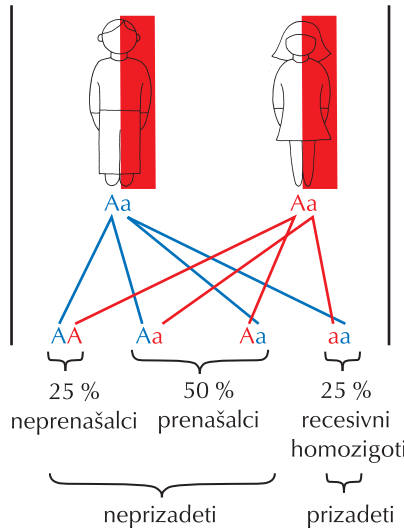
*Rodovnik, ki prikazuje avtosomno dominantno dedovanje*

Legenda  
 A – normalen alel  
 a – recesivni (mutirani) alel

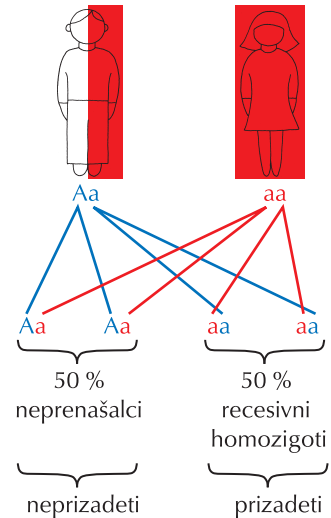
Eden od staršev je nosilec mutacije.



Oba starša sta nosilca mutacij.

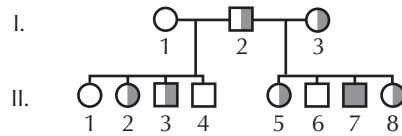


Eden od staršev je prizadet, drugi prenašalec.



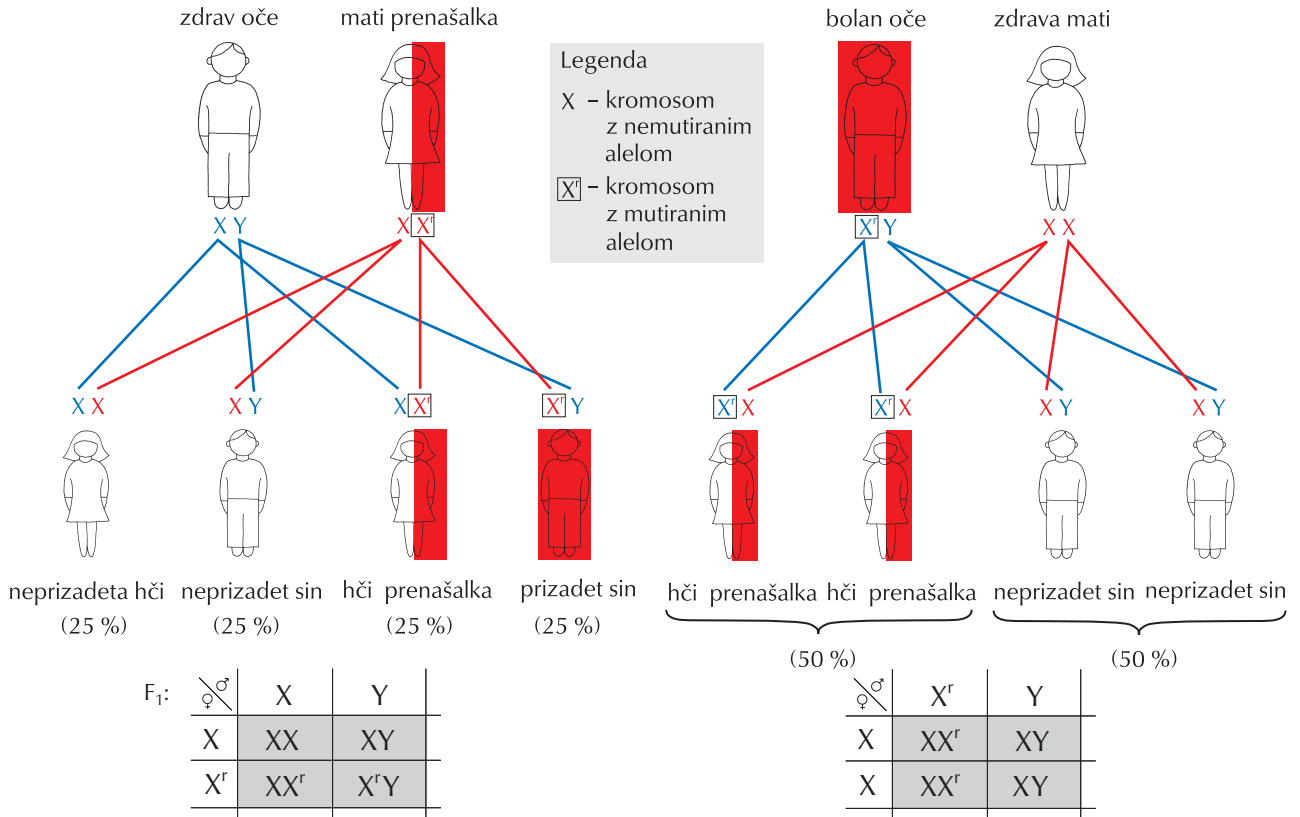
*Prenašanje okvarjenega alela (recesivnega) pri avtosomnem recesivnem dedovanju.*

*Levo – recesivni alel nosi en od staršev, sredina – recesivni alel nosita oba starša, desno – en od staršev je prizadet, drugi prenašalec. Prizadeta je oseba, ki je recesivni homozigot (aa).*

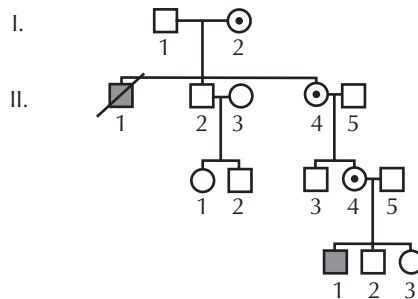


*Rodovnik, ki prikazuje avtosomno recesivno dedovanje*

# HUMANA GENETIKA

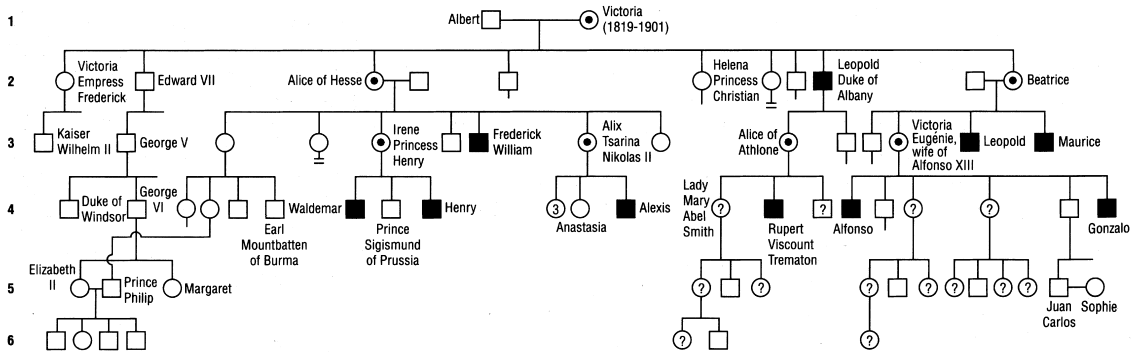


*Dedovanje na kromosom X vezanega recesivnega alela;*  
 levo – okvarjeni (recesivni) alel prenaša mati, desno – okvarjeni gen prenaša oče

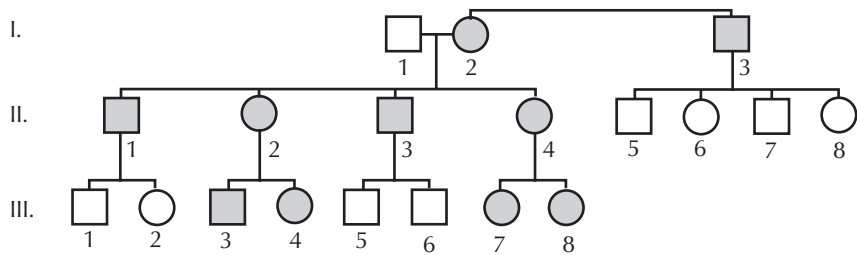


*Rodovnik, ki prikazuje na kromosom X vezano dedovanje*





○ = neprizadeta ženska      ③ = 3 ženske  
 ● = prizadeta ženska      □ = neprizadet moški  
 ⊙ = prenašalka      ■ = prizadet moški  
 ⊗ = ženska, status nepoznan      ⊡ = moški, status nepoznan

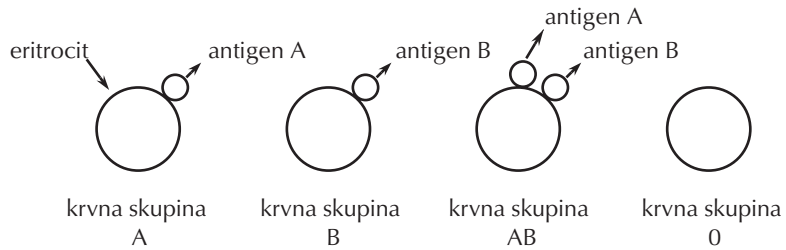


Rodovnik angleške kraljeve družine prikazuje prenos hemofilije. Kraljica Viktorija je imela hemofiličnega sina Leopolda. Ker so se člani plemiških družin poročali med seboj, je v njihovih družinah pogosto pojavljanje hemofilije.



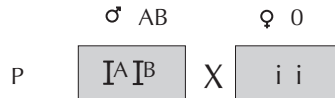
Legenda

		- prizadeta oseba
		- neprizadeta oseba



*Krvne skupine določajo antigeni na površini eritrocitov*

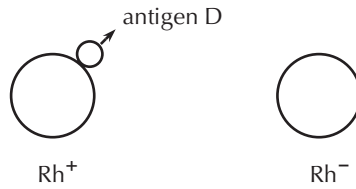




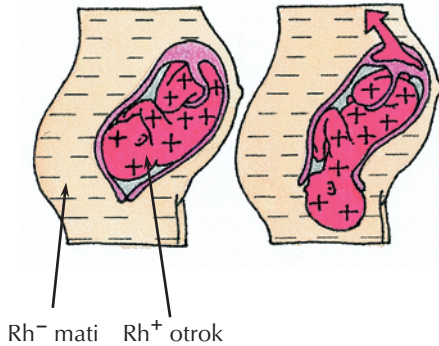
F <sub>1</sub>	♀ ♂	I <sup>A</sup>	I <sup>B</sup>
	i	I <sup>A</sup> i	I <sup>B</sup> i
	i	I <sup>A</sup> i	I <sup>B</sup> i

50 %	50 %
otrok ima	otrok ima
krvno	krvno
skupino A	skupino B

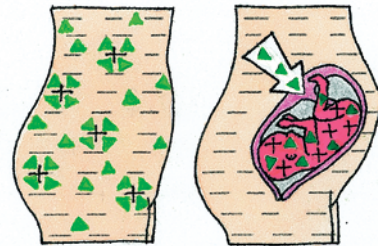
*Dedovanje krvnih skupin pri starševski kombinaciji AB x 0*



Ob porodu pride  
nekaj otrokovih eritrocitov  
v materin obtok.



Protitelesa prihajajo  
skozi posteljico.  
Ob naslednji nosečnosti  
uničujejo Rh<sup>+</sup> eritrocite otroka.



V materinem telesu  
nastajajo protitelesa  
proti Rh<sup>+</sup> krvi.

*Razvoj rezusne nezdržljivosti;  
levo - 1. porod, desno - 2. porod*

# HUMANA GENETIKA



Vzorec krvi dodamo v medij, ki vsebuje spodbujevalce mitoze. Inkubiramo pri 37 °C. Dodamo kolhicin, s katerim ustavimo mitozo v metafazi.



S centrifugiranjem ločimo krvne celice od medija.



Odstranimo medij.



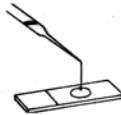
Dodamo destilirano vodo.



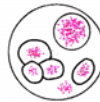
Dodamo fiksativ.



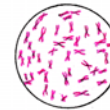
Nežno premešamo.



Izdelamo mikroskopski preparat.



Celice opazujemo z mikroskopom.



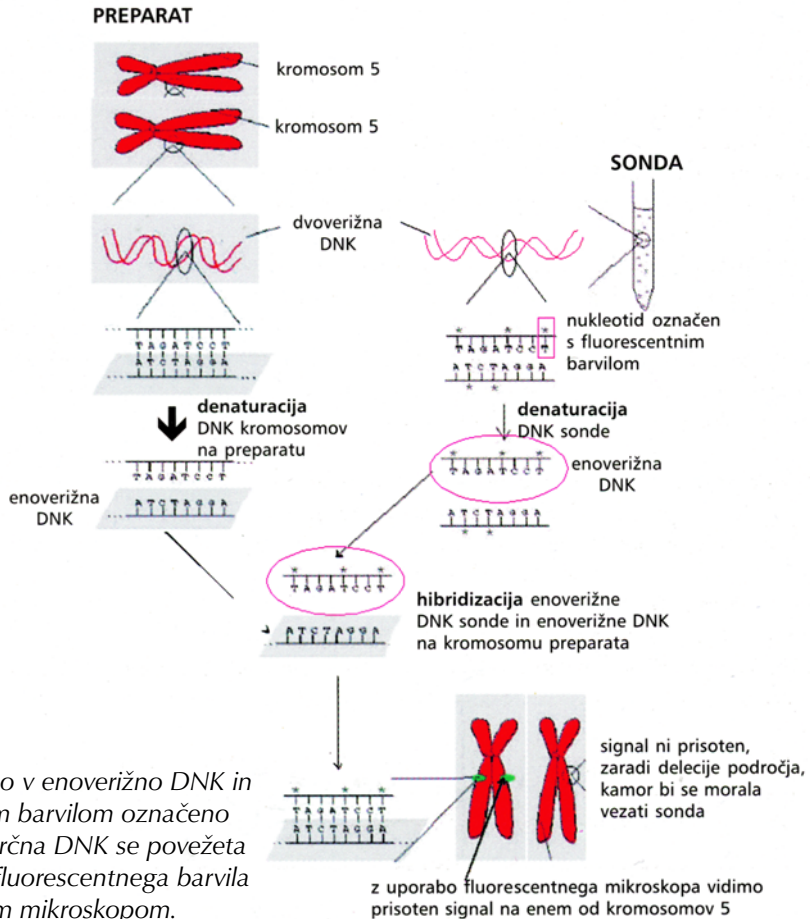
Fotografiramo metafazne kromosome in sliko povečamo.

Vsak kromosom izrežemo.

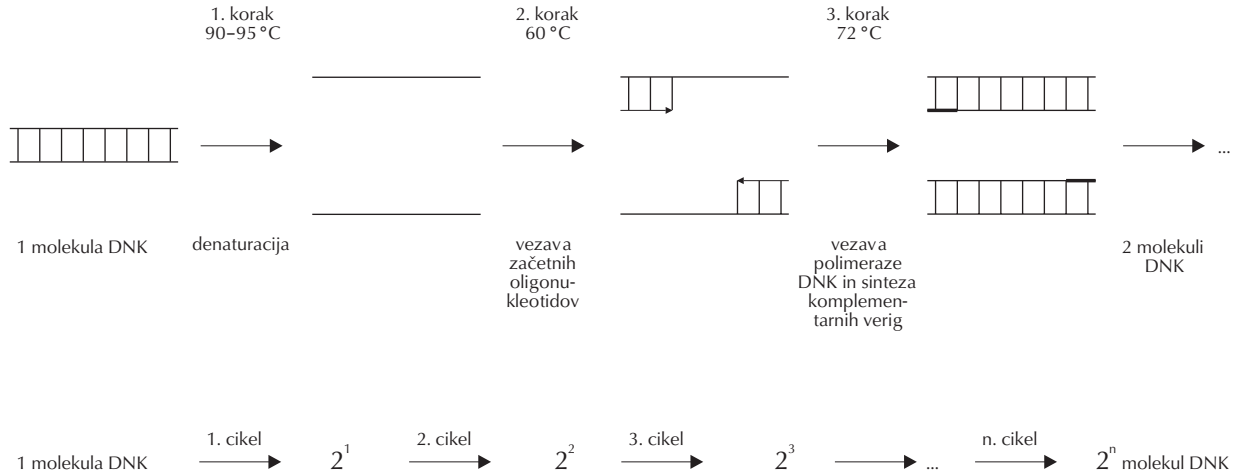


Izrezane kromosome uredimo v homologne pare glede na dolžino, proge, obliko in lego centromera. Poravnamo jih tako, da je centromer na črtkanem polju.

*Postopek izdelave kariograma*

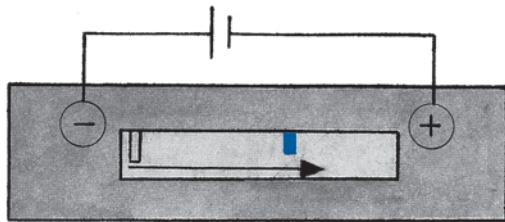


Metoda FISH. DNK denaturiramo v enoverižno DNK in nanjo prilepimo s fluorescentnim barvilom označeno sondo. Sonda in enoverižna vzorčna DNK se povežeta v dvoverižno DNK, ki jo zaradi fluorescentnega barvila lahko vidimo pod fluorescentnim mikroskopom.

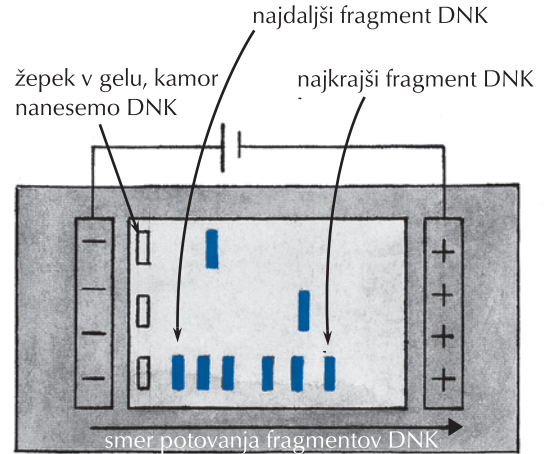


PCR – verižna reakcija s polimerazo;

zgoraj – slika shematsko prikazuje 3 korake enega cikla, spodaj – z večanjem števila ciklov se pomnožuje količina DNK.

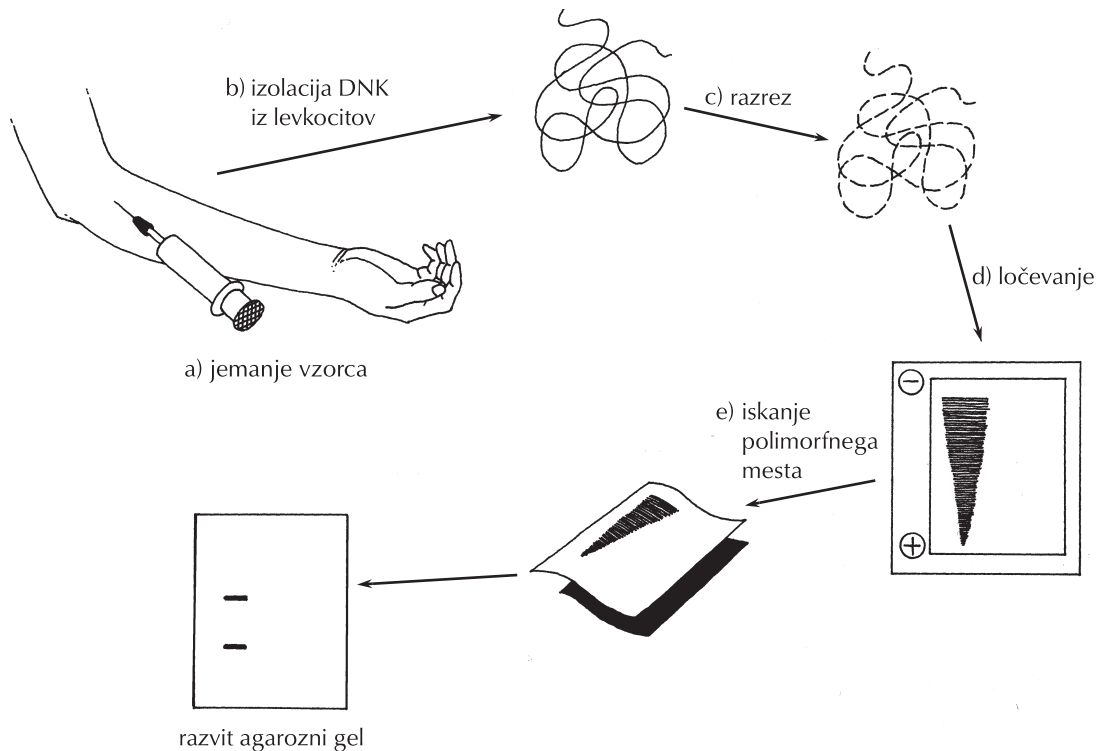


POGLED S STRANI



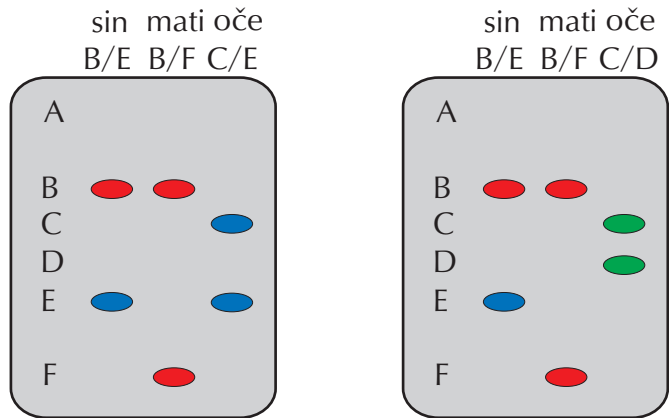
POGLED OD ZGORAJ

*Elektroforeza. Levo – smer potovanja DNK-fragmentov. Ker so negativni, potujejo k pozitivni anodi; desno – fragmenti DNK, ločeni po dolžini. Daljši fragmenti ostanejo blizu mesta nanosa (žepa), krajši pa potujejo dlje po gelu.*

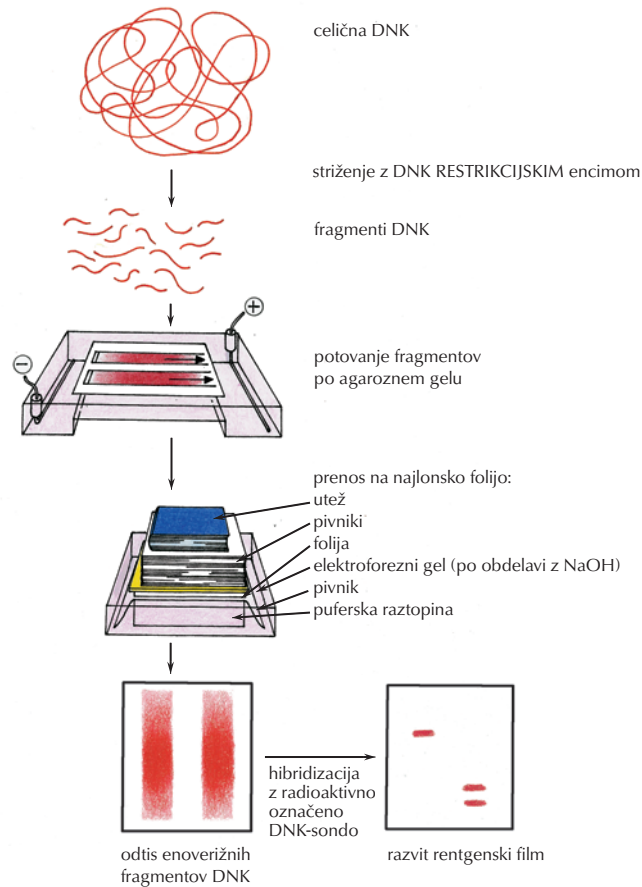


Postopek analize DNK ali DNK-prstni odtis. Preiskovani osebi vzamejo kri (a) in iz nje izolirajo levkocite. Iz njih izolirano DNK (b) razrežejo z restriktaзами (c) in ločijo fragmente z gelsko elektroforezo (d). Z ustrežno sondo poiščejo fragment DNK (e), ki je dovolj različen (polimorfen), da je unikaten za vsakega posameznika.

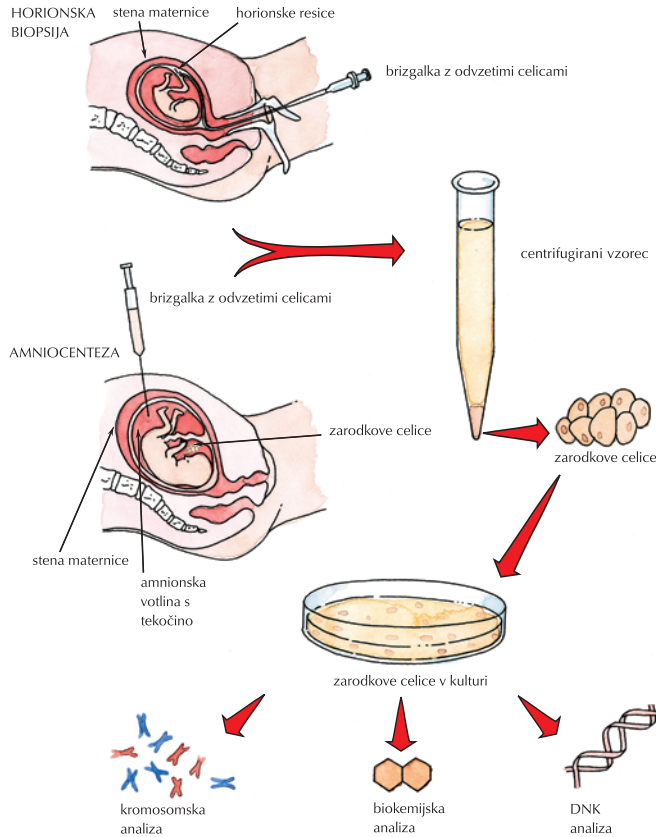




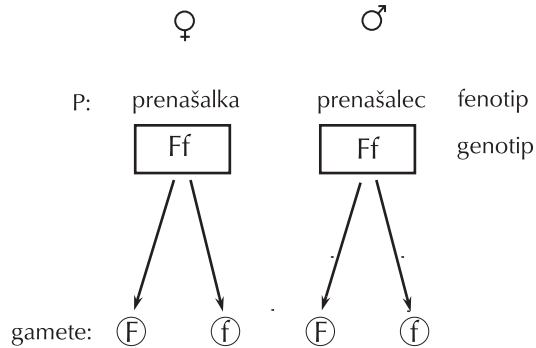
*Levo – potrditev očetovstva, desno – izključitev očetovstva*



*Prenos po Southernu*



*Prenatalna diagnostika; odvzem tkiva za amniocentezo ali horionsko biopsijo in analiza plodovega genoma*



F<sub>1</sub>:

	♀	♂	Ⓕ	Ⓕ	
Ⓕ			FF	Ff	25 % zdravi otroci (FF) 50 % zdravi otroci, prenašalci (Ff) 25 % otroci s cistično fibrozo (ff)
Ⓕ			Ff	ff	

*Kakšni bodo potomci, če sta oba starša prenašalca bolezn?*