

PŘEDMLUVA	(O. Štark)	7
1. OBSAH A METODOLOGIE OBORU	(O. Štark)	9
1.1. BIOLOGIE A MEDICINA		9
1.2. METODY BIOLOGICKÉHO ZKOUMÁNÍ		11
1.2.1. Pozorování		11
1.2.2. Pokus		12
1.2.3. Metody hodnocení poznatků		12
1.2.4. Biomedicinské modely		13
1.2.5. Induktivně-deduktivní metoda		13
1.2.6. Hypotéza - teorie - zákon		14
1.3. BIOLOGIE A SVĚTOVÝ NÁZOR		15
1.4. OBECNÉ ZNAKY ŽIVOTA		19
1.5. CENTRÁLNÍ DOGMA MOLEKULÁRNÍ GENETIKY		20
2. BUNĚČNÁ PODSTATA REPRODUKCE A DĚDIČNOSTI	(O. Štark)	23
2.1. STAVBA PROKARYONTNÍCH A EUKARYONTNÍCH BUNĚK A VIRŮ		23
2.2. REPRODUKCE A DĚDIČNOST U BAKTERIÍ		24
2.2.1. Kultivace buněk <i>Escherichia coli</i> "in vitro"		25
2.2.2. Izolace auxotrofních klonů <i>E. coli</i>		26
2.2.3. Genová rekombinace u bakterií		27
2.2.4. Plazmidy a epizómy		30
2.3. REPRODUKCE A DĚDIČNOST U BAKTERIOFÁGŮ		31
2.3.1. Infekční a temperované fágy <i>E. coli</i>		32
2.3.2. Transdukce		33
2.3.3. Rekombinace u fágů		33
2.3.4. Jednovláknové DNA a RNA bakteriofágy		34
2.4. REPRODUKCE ŽIVOČIŠNÍCH BUNĚK		34
2.4.1. Obecná struktura savčích a lidských buněk		35
2.4.2. Buněčný cyklus		40
2.4.2.1. Interfáze		40
2.4.2.2. Mitóza		42
2.4.3. Kultivace buněk in vitro		44
2.4.4. Regulace a poruchy buněčného cyklu		47
2.4.5. Interakce živočišných virů s buňkami		49
2.5. SEXUÁLNÍ REPRODUKCE ŽIVOČICHŮ A ČLOVĚKA		51
2.5.1. Zrací dělení - meióza		52
2.5.1.1. Profáze I. zracího dělení		53
2.5.1.2. Další fáze I. a II. zracího dělení		57
2.5.2. Proces oplození		57
2.5.3. Poruchy meiózy a oplození		58
3. CHROMOZÓMY ŽIVOČICHŮ A ČLOVĚKA	(J. Kapras)	60
3.1. JEMNÁ STRUKTURA CHROMOZÓMŮ		61
3.1.1. Štětěčkovité chromozómy		64
3.1.2. Polytenní chromozómy Dipter		65

3.1.3. Savčí chromozómy	66
3.1.3.1. Heterochromatin a euchromatin	67
3.1.3.2. Pruhování chromozómů	68
3.2. POČET A TYPY CHROMOZÓMŮ	70
3.2.1. Metody chromozomálního vyšetření	71
3.2.2. Karyotyp a jeho hodnocení	72
3.2.3. Chromozomová determinace pohlaví	74
3.2.4. Variabilita normálních chromozomálních nálezů	76
3.3. ODCHYLKY V POČTU CHROMOZÓMŮ	76
3.3.1. Aneuploidie	77
3.3.1.1. Syndromy podmíněné aneuploidii	78
3.3.2. Polyploidie	80
3.3.3. Heteroploidie	83
3.3.3.1. Heteroploidie u nádorů	83
3.4. STRUKTURÁLNÍ PŘESTAVBY CHROMOZÓMŮ	84
3.4.1. Delece	85
3.4.1.1. Chromozomální delece u člověka	87
3.4.2. Duplikace	88
3.4.3. Inverze	90
3.4.4. Translokace	92
3.4.4.1. Translokace v lidském karyotypu	97
3.4.5. Fragile site	98
3.5. MOŽNOSTI PREVENCE VROZENÝCH CHROMOZOMÁLNÍCH ABERACÍ	99

GENETICKÁ ANALÝZA (J. Kapras) 101

4.1. ÚVOD	101
4.1.1. Základy genetiky	101
4.1.2. Základní pojmy genetiky	102
4.2. PROMĚNLIVOST FENOTYPU A JEJÍ PŘÍČINY	103
4.2.1. Proměnlivost fenotypu podmíněná změnami genotypu	103
4.2.2. Proměnlivost fenotypu podmíněná působením prostředí	105
4.3. METODY GENETICKÉ ANALÝZY	106
4.3.1. Hybridizační metoda	107
4.3.1.1. Monohybridní křížení, interakce alelních genů	108
4.3.1.2. Úplná dominance	108
4.3.1.3. Neúplná dominance, intermediární dědičnost	110
4.3.1.4. Kodominance	112
4.3.2. Genealogická metoda	113
4.3.2.1. Typy výběru a metody stanovení štěpných poměrů	115
4.3.2.2. Autozomální typy dědičnosti v rodokmenu	116
4.3.3. Dvojčecí, gemelilogická metoda	119
4.3.3.1. Využití dvojčecí metody	120
4.3.4. Populační metoda	122
4.3.4.1. Přímá metoda zjišťování frekvence alel	123
4.3.4.2. Castle-Hardy-Weinbergova genetická rovnováha	123
4.3.4.3. Praktické využití C-H-W genetické rovnováhy	125

4.3.4.4. C-H-W rovnováha u mnohotné alelie	127
4.3.4.5. Další aplikace C-H-W rovnováhy	127
4.4. SLOŽITĚJŠÍ GENETICKÉ SITUACE	128
4.4.1. Mnohotná alelie	128
4.4.2. Letální geny	129
4.4.3. Dihybridizmus	130
4.4.4. Polyhybridizmus	132
4.4.5. Interakce nealelních genů	132
4.4.5.1. Komplementarita genů	132
4.4.5.2. Epistáze	134
4.4.5.3. Duplicitní geny	135
4.4.6. Polygenní dědičnost	136
4.4.6.1. Základní parametry kvantitativní genetiky	137
4.4.6.2. Fenotypová a genotypová hodnota	137
4.4.6.3. Vliv prostředí	139
4.4.6.4. Heritabilita	139
4.4.6.5. Prahový efekt	142
4.4.6.6. Polygenně dědičné znaky v genealogii	143
4.5. GENOVÁ VÁZBA	146
4.5.1. Dědičnost pohlavně vázaná	147
4.5.1.1. Dědičnost pohlavně vázaná u drosofilu	147
4.5.1.2. Pohlavně vázaná dědičnost u člověka	152
4.5.2. Genová vazba a rekombinace	155
4.5.2.1. Vazba úplná	155
4.5.2.2. Vazba neúplná	157
4.5.2.3. Crossing over, cytologický průkaz	159
4.5.2.4. Tetrádová analýza	161
4.5.2.5. Vazbové mapy, tříbodový pokus	163
4.5.2.6. Nereciproká rekombinace, konverze genů	165
4.5.2.7. Somatický crossing over	168
4.5.2.8. Proč je rekombinant nejvýše 50%	169
4.5.3. Chromozomální mapy	170
4.5.3.1. Detekce vazby v genealogii	172
4.5.3.2. Cytogenetická metoda	173
4.5.3.3. Hybridizace somatických buněk	174
4.5.3.4. Přímá detekce genů	176
4.5.3.5. Chromozomální mapy člověka	176
4.5.5. Funkční alelie, cis-trans test	190
4.5.6. Genové mapy (ultrastruktura genu)	192
4.6. MIMOCHROMOZÓMOVÁ DĚDIČNOST	194
4.6.1. Kritéria mimochromozómové dědičnosti	194
4.6.2. Cytoplasmatické organely	195
4.6.2.1. Dědičnost vázaná na plastidy	195
4.6.2.2. Dědičnost vázaná na mitochondrie	196
4.6.3. Infekční částice v cytoplasmě	196
4.6.4. Plazmidy a epizomy u bakterií	199