

OBSAH

Seznam diafonních lekcí	17
Seznam videolekcí	18
Seznam počítačových lekcí	18
ÚVOD (M. Hejtmánek)	19
Před cvičením	19
Během cvičení	19
Protokol	20
Bezpečnost práce v laboratoři	20
1. MĚŘENÍ VELIKOSTI BUNĚK (M. Hejtmánek)	21
Studijní příprava	21
Cíl cvičení	21
1.1. Příprava nativního preparátu a centrování objektu	21
1.2. Měření výšky buňky. Optické roviny	22
1.3. Měření délky a šířky buňky	22
1.4. Měření bakterií. Práce s imerzním systémem	23
1.5. Stanovení počtu živých a mrtvých buněk	23
1.6. Měření velikostirvinek	24
2. STATISTICKÉ HODNOCENÍ EXPERIMENTÁLNÍCH VÝSLEDKŮ (K. Lenhart)	25
Studijní příprava	25
Cíl cvičení	25
A. Popis statistických souborů	25
1. Rozbor úkolu	26
2. Měření	26
3. Třídění	26
4. Rozbor variační křivky	27
5. Výběrové charakteristiky polohy a proměnlivosti	27
2.1. Proměnlivost výšky a hmotnosti lidského těla	29
B. Srovnávání souborů	29
Postup při hodnocení výsledků t-testem	30
1. Základní charakteristiky souborů	30
2. Rozdíl mezi průměry	30
3. Střední chyba rozdílu	30
4. Počet stupňů volnosti	30
5. Testové kritérium t	30
6. Hodnocení významnosti rozdílu	31
Přehled použitých označení	31
Kritické hodnoty Studentova t-rozdělení	32
2.2. Živé a mrtvé buňky	32
2.3. Diuretický účinek látky F	33

2.4.	Účinek hormonu LTH	33
2.5.	Vliv látky L na krevní tlak	33
2.6.	Toxický účinek přípravků	33
2.7.	Funkční zkouška ledvin	33
2.8.	Krevní tlak	33
3.	ORGANIZACE ŽIVÝCH SOUSTAV (M. Hejtmánek)	34
	Studijní příprava	34
	Cíl cvičení	34
3.1.	Vizualizace a průkaz bakteriálních virů	34
3.2.	Prokaryotní buňka v nativním a trvalém preparátu	34
3.3.	Rostlinná buňka	35
3.4.	Savčí buňka	36
3.5.	Vitální barvení mitochondrií	36
3.6.	Pozorování buněčné kultury	37
4.	BIOPOLYMERY (J. Kunert, P. Kopeček, M. Hejtmánek)	38
	Studijní příprava	38
	Topochemické reakce	38
	Specifita a citlivost reakce	38
	Kontrolní stanovení	39
	Kvantitativní stanovení	39
	Cíl cvičení	39
4.1.	Izolace DNA z buněk	39
4.2.	Důkaz DNA Feulgenovou reakcí	40
4.3.	Rozlišení DNA a RNA fluorescenční mikroskopií	41
4.4.	Důkaz hemoglobinu	41
4.5.	Důkaz tuků v živočišné tkáni	41
4.6.	Důkaz N-acetylglukosaminových zbytků v buňce značeným lektinem	42
4.7.	Důkaz polysacharidů v buněčné stěně	42
4.8.	Detekce erytrocytárních antigenů značenou monoklonální protilátkou	43
5.	ENZYMOVÁ AKTIVITA (J. Kunert, M. Hejtmánek)	44
	Studijní příprava	44
	Katalytická funkce enzymů	44
	Stavba enzymové molekuly	44
	Specifičnost působení	44
	Mechanismus působení	44
	Enzymová kinetika	45
	Aktivátory a inhibitory	45
	Rozdělení enzymů	45
	Cíl cvičení	46
5.1.	Průkaz redukčních enzymů v buňkách prvoků	46
5.2.	Průkaz redukčních enzymů v jaterních buňkách	46
5.3.	Účinek proteolytických enzymů	47
5.4.	Průkaz slinné amylázy člověka	47
5.5.	Změny pH při buněčném trávení	48
5.6.	Průkaz peroxidázy v krevním séru	49

6. AUTOORGANIZAČNÍ PROCESY (M. Hejtmánek)	50
Studijní příprava	50
Cíl cvičení	50
6.1. Vznik nadmolekulární struktury autoorganizací	50
6.2. Koacervátová struktura v organismu	51
6.3. Autoorganizace molekul do koacervátové soustavy	52
6.4. Traubeho měchýřek – osmotická soustava	52
7. BIOMEMBRÁNY A OSMÓZA (J. Kunert)	54
Studijní příprava	54
Difúze a osmóza	54
Osmotický tlak a osmolarita	54
Osmóza v živých buňkách	55
Vznik a složky osmotického tlaku	55
Význam osmotických jevů	56
Membránová rovnováha	56
Cíl cvičení	58
7.1. Rozpad plazmatické membrány erytrocytů	58
7.2. Změna tvaru krvinek v hypertonickém prostředí	59
7.3. Transport barviva do živých buněk	59
7.4. Průběh plazmolýzy a deplazmolýzy	60
7.5. Vliv plazmolytika na průběh plazmolýzy	60
7.6. Srovnání plazmolytického účinku roztoků	60
8. REPRODUKCE A RŮST BUNĚK (M. Hejtmánek, V. Raclavský)	62
Studijní příprava	62
Obecná charakteristika buněčného cyklu	62
Pojem chromatidy a dceřiného chromozómu	63
Kondenzace a dekondezace chromozómů	63
Cíl cvičení	63
8.1. Mitotické dělení rostlinné buňky	63
8.2. Mitóza živočišné buňky	64
8.3. Rozmnožování buněk pučením	64
8.4. Rychlost růstu živé buňky	64
9. DIFERENCIACE A MORFOGENEZE BUNĚK (M. Hejtmánek)	66
Studijní příprava	66
Molekulární podklad diferenciaci	66
Molekulární podklad morfogeneze	66
Posloupnost morfogenních pochodů	67
Cíl cvičení	67
9.1. Konidiogeneze	67
9.2. Klíčení spór	68
9.3. Rýhování zygoty a vývoj zárodku	69
9.4. Buněčný dimorfismus vláknité houby	69
a) Původce adiaspiromykózy	69
b) Původce basidiobolomykózy	70
9.5. Dimorfismus kvasinky	70

10. GAMETOGENEZE A MEIÓZA (M. Hejtmánek, V. Chalupová)	71
Studijní příprava	71
Cíl cvičení	71
10.1. Spermatogeneze a meióza u myši	71
10.2. Spermatogeneze a meióza u sarančete	73
10.3. Spermatogeneze u člověka	74
10.4. Vliv cytostatika na spermatogenezi	75
11. BUNĚČNÉ JÁDRO, CHROMOZÓMY A CHROMOZÓMOVÉ ABERACE (M. Hejtmánek, V. Chalupová)	76
Studijní příprava	76
Cíl cvičení	76
11.1. Struktura jádra v jaterní buňce	76
11.2. Pozorování živého jádra a jadérka	76
11.3. Preparace a barvení polyténních chromozómů	77
11.4. Pozorování chromozómových aberací	78
12. STRUKTURA LIDSKÝCH CHROMOZÓMŮ (M. Hejtmánek)	80
Studijní příprava	80
Metody cytogenetiky	80
Karyotyp	80
Vyšetření karyotypu	80
Určení počtu chromozómů	80
Stanovení karyotypu	80
Klasifikace lidských chromozómů	81
Identifikace chromozómů	81
Cytogenetická symbolika	81
Pohlavní chromatin X a Y	82
Cíl cvičení	82
12.1. Lidský karyotyp	82
12.2. X-chromatin v buňkách bukové sliznice	83
12.3. Chromozómy člověka	84
12.4. X-chromatin člověka	84
12.5. Y-chromatin v jádrech buněk	84
13. STRUKTURNÍ A NUMERICKÉ ABERACE CHROMOZÓMŮ U ČLOVĚKA (V. Chalupová)	85
Studijní příprava	85
Nondisjunkce	85
Mutace autozómů a gonozómů	85
Ukazatelé vývojových vad	85
Cíl cvičení	86
13.1. Vyvážená translokace	86
13.2. Vyvážený karyotyp	88
13.3. Patologické karyotypy	88
13.4. Meiotické nondisjunkce	90
13.5. Mitotické nondisjunkce	93

GENETICKÁ INFORMACE A JEJÍ ZMĚNY (M. Hejtmánek, J. Kunert) 94

Studijní příprava 94

Cíl cvičení 94

a) Replikace, transkripce, translace 94

14.1. Komplementarita bází v DNA 94

14.2. Replikace 94

14.3. Replikace 94

14.4. Transkripce 95

14.5. Translace 95

14.6. Transkripce a translace 96

14.7. Komplementarita tripletů 96

14.8. Alfa globinový gen 96

14.9. Beta globinový gen 97

14.10. Hemoglobin S 97

b) Mutagenese 97

Pojmy 97

14.11. Hemoglobin srpkovité anémie 97

14.12. Patologický hemoglobin HbC 97

14.13. Fenylketonurie 98

14.14. Posunová mutace 98

14.15. Genová mutace 98

14.16. Mechanismus účinku chemomutagenu 99

14.17. Vývojová vzdálenost mezi druhy 99

14.18. Reverze mutace 99

14.19. Spontánní mutace v kultuře bakterií 99

14.20. Mutace virového receptoru 99

14.21. Mutace LDL receptoru 100

14.22. Mutace tubulinového genu 100

14.23. Mutace a kancerogeneze 100

14.24. Indukované letální mutace v gonozómech 100

14.25. Mutace v dráze přeměny uhlovodíků 100

PRINCIPY MOLEKULÁRNĚ GENETICKÝCH METOD 102

(J. Kunert, M. Hejtmánek) 102

Studijní příprava 102

DNA diagnostika 103

Cíl cvičení 104

15.1. Sekvencování DNA 104

15.2. Cílové místo restriktázy 104

15.3. Štěpení restriktázou 105

15.4. Vzdálenost cílových míst 105

15.5. Hybridizace DNA 105

15.6. Denaturace a reasociace DNA 105

15.7. Klonovací vektor 105

15.8. Použití sondy v roztoku 106

15.9. Polymorfismus restričních fragmentů (RFLP) 106

15.10. Přímá DNA diagnostika 106

15.11. Nepřímá DNA diagnostika I 107

15.12. Nepřímá DNA diagnostika II 108

15.13. Beta talasémie minor	108
15.14. Vznik hemoglobinové varianty	110
16. INTERAKCE ALELNÍCH GENŮ (M. Hejtmánek, K. Lenhart, V. Chalupová) ..	113
Studijní příprava	113
Pojem alely	113
Mnohotná alelie	113
1. Úplná dominance	114
2. Neúplná dominance	114
3. Kodominance	114
Typy dědičnosti	114
Postup při řešení úkolů	115
Cíl cvičení	115
a) Princip segregace v počítačovém modelu	115
16.1. Náhodná segregace alel při vzniku zygot u trihybrida	115
b) Monohybridismus s úplnou dominancí	116
16.2. Dědičnost charakteru srsti u morčete	116
16.3. Dědičnost charakteru srsti u králíka	116
16.4. Dědičnost barvy očí	116
16.5. Dědičnost barvy srsti u myši	117
16.6. Dědičnost chuťové schopnosti u člověka	117
16.7. Dědičnost monofaktoriálně založeného onemocnění	117
16.8. Cherubinismus	117
16.9. Anodoncie	118
16.10. Prognatie	118
16.11. Voštinovité zuby	118
16.12. Torus palatinus	118
16.13. Makrodoncie	118
c) Monohybridismus s neúplnou dominancí	119
16.14. Neúplně dominantní dědičnost barvy peří	119
16.15. Nemoc AR	119
16.16. Dědičnost srpkovitosti krvinek	119
16.17. Dědičnost srpkovité anémie	120
16.18. Talasémie beta	120
d) Monohybridismus s kodominancí	120
16.19. Dědičnost krevně skupinového systému MN	120
e) Dihybridismus s úplnou dominancí v obou znacích	121
16.20. Dědičnost charakteru a barvy srsti u morčete	121
16.21. Dědičnost barvy očí a levorukosti u člověka	121
f) Mnohotná alelie a letální geny	122
16.22. Dědičnost barvy srsti u myši	122
16.23. Dědičnost krevně skupinového systému ABO	122
16.24. Sekretorství antigenů systému ABO	123
16.25. Dědičnost Rh faktoru	123
g) Dihybridismus s úplnou dominancí v jednom znaku a s kodominancí ve druhém znaku	124
16.26. Rozštěp rtu, čelisti a patra	124
16.27. Porucha vytváření zubní skloviny	124
16.28. Charakteristické vlastnosti zubů	125

16.29. Převislý skus	125
16.30. Hypokalcifikace	125
16.31. Modelování polygenní dědičnosti na počítači	125

7. INTERAKCE NEALELNÍCH GENŮ (K. Lenhart)

Studijní příprava	127
Rozdělení znaků	127
Kvalitativní znaky monogenní a multigenní	127
Kvantitativní (polygenní) znaky	127
Charakteristika multigenní dědičnosti	127
Epistáze, komplementarita, duplicita	127
Cíl cvičení	128
a) Interakce s nezměněným štěpným poměrem	128
17.1. Dědičnost barvy peří	128
17.2. Dědičnost barvy srsti	128
b) Interakce se změněným štěpným poměrem	129
1. Epistáze	129
17.3. Dědičnost barvy srsti u hlodavců	129
17.4. Recesivní epistáze u člověka	129
2. Geny komplementární	129
17.5. Dědičnost barvy peří kura domácího	129
3. Geny duplicitní	130
17.6. Dědičnost barvy pokožky u člověka	130
17.7. Skupinový systém Lewis a sekretorství	130

8. DĚDIČNOST A POHLAVÍ (K. Lenhart)

Studijní příprava	131
Znaky vázané na pohlaví	131
Pravidla GR a GD dědičnosti	131
Znaky pohlavím ovládané	131
Znaky pohlavím ovlivněné	131
Cíl cvičení	132
a) Dědičnost znaku vázaného na pohlaví	132
18.1. Dědičnost hemofilie	132
18.2. Dědičnost daltonismu	132
18.3. Dědičnost barvy srsti	132
18.4. Dědičnost nemoci vázané na pohlaví	133
18.5. Fosfátový diabetes	133
18.6. Hypoplázie zubní skloviny	133
18.7. Dědičnost krevní skupiny Xg	133
b) Dědičnost pohlavím ovládaná a ovlivněná	134
18.8. Dědičnost hypospádie	134
18.9. Dědičnost lysivosti	134

19. GENOVÁ VAZBA A MAPOVÁNÍ CHROMOZÓMŮ

(M. Hejtmánek, V. Chalupová)	135
Studijní příprava	135
Umístění genů	135
Změna vazbové fáze	136
Síla vazby	136
Princip testování genové vazby křížením	137
Cíl cvičení	137
a) Genová vazba při zpětném křížení	138
19.1. Testovací křížení I	138
19.2. Testovací křížení II	138
19.3. Křížení potkanů	138
19.4. Vazba genů u drozofily	138
19.5. Genová vazba v počítačovém modelu	138
b) Genová vazba u člověka	139
19.6. Zjišťování genové vazby v rodině	139
19.7. Rh faktor a eliptocytóza	140
19.8. Genová vazba u krevních skupin	140
19.9. Asociace znaků	140
c) Lokalizace lidských genů	141
19.10. Lokalizace genů kódujících enzymy	141
19.11. Lokalizace HLA a P lokusů	141
19.12. Vybrané lokusy lidského genomu	141
20. GENOVÁ KONTROLA METABOLISMU (M. Hejtmánek)	143
Studijní příprava	143
Genová exprese	143
Genové produkty	144
Geny a metabolické dráhy	144
Blokády	144
Odkrývání heterozygotů	144
Cíl cvičení	145
20.1. Biosyntéza argininu	145
20.2. Biosyntéza aminokyselin	145
20.3. Galaktosémie	146
20.4. Přeměna fenylalaninu	146
20.5. Zátěžový test	147
20.6. Syntéza antigenní determinanty	147
21. GENOVÁ KONTROLA IMUNITY (K. Lenhart)	148
Cíl cvičení	148
Základní pojmy	148
a) Charakteristika polymorfismu HLA systému	149
21.1. Stanovení počtu haplotypů	149
21.2. Stanovení počtu genotypů	150
21.3. Počet fenotypů – pro jednotlivé lokusy	150
21.4. Počet fenotypů – pro skupiny lokusů	151
b) Rozbor segregace HLA alel v rodinách	151
21.5. Určení genotypu	152

21.6. Genotypy v rodinách	152
21.7. Vyloučení otcovství	153
c) Studium HLA genetické struktury populace	153
Návod k řešení příkladů	153
21.8. Určení frekvence genotypu	154
21.9. Určení frekvence fenotypu	154
21.10. Určení frekvence genotypu z haplotypových frekvencí	154
21.11. Určení frekvence fenotypu z haplotypových frekvencí	154
d) Výběr dárce pro transplantace	155
21.12. Fenotypy kompatibilních dárců	155
21.13. Vhodnost dárcovství	155
21.14. HLA asociace	156
2. GENEALOGICKÁ METODA (K. Lenhart)	160
Studijní příprava	160
Cíl cvičení	160
a) Rozbor rodokmenů	160
1. Autozomálně dominantní typ dědičnosti	160
2. Autozomálně recesivní typ dědičnosti	161
3. Gonozomálně dominantní typ dědičnosti	161
4. Gonozomálně recesivní typ dědičnosti	161
21.1. Rozbor rodokmenů	161
b) Příbuzenské sňatky, výpočet koeficientu inbrídingu	167
22.2. Výpočet koeficientu inbrídingu	169
3. GENETICKÉ STUDIUM DVOJČAT (M. Hejtmánek, V. Chalupová)	172
Studijní příprava	172
Vztah mezi dědičností, prostředím a proměnlivostí fenotypu	172
Účel studia dvojčat	172
Princip metody	172
Odhad podílu dědičnosti a prostředí	173
Rozdělení nemocí podle podílu genetických faktorů	173
Odhad penetrance genu	173
Cíl cvičení	174
23.1. Křivice	174
23.2. Vrozená luxace kyčelního kloubu	174
23.3. Schizofrenie	174
23.4. Hypertenzní nemoc	174
23.5. Epilepsie	174
23.6. Schizofrenie	174
23.7. Osm nemocí	175
23.8. Vliv výchovy	175
23.9. Rozštěp rtu a patra	175
23.10. Velikost hlavy	176
23.11. Prořezávání zubů	176
23.12. Cukrovka	176
23.13. Penetrance dvou genů	176
23.14. Migréna	176
23.15. Antigeny HLA, ABO, MN	176

24. GENETIKA POPULACÍ (K. Lenhart, M. Hejtmánek)	178
Studijní příprava	178
Cíl cvičení	178
Postup při řešení	178
a) Autozomální dědičnost	178
b) Gonozomální dědičnost	179
Limitní forma HW zákona	179
a) Autozomální geny v populaci	179
24.1. Dědičnost Rh faktoru I	179
24.2. Dědičnost Rh faktoru II	179
24.3. Barva očí	180
24.4. Chutnání PTC	180
24.5. Albinismus	180
24.6. Mukoviscidóza I	180
24.7. Mukoviscidóza II	180
24.8. Amaurotická idiocie	180
24.9. Fenylyketonurie	180
24.10. Cukrovka	181
24.11. Další choroby	181
24.12. Srpkovitost krvinek	181
24.13. Dens caninus	181
24.14. Čelistní atypie	181
24.15. Izolovaný rozštěp patra	182
24.16. Trema	182
24.17. Rozpoznání populace v HW rovnováze	182
b) Gonozomální geny v populaci	182
24.18. Daltonismus	182
24.19. Hemofilie	182
24.20. Deficience G-6-P dehydrogenázy	182
25. PRINCIPY GENETICKÉ PROGNÓZY (M. Hejtmánek, K. Lenhart)	183
Studijní příprava	183
Genetické poradenství	183
Účel poradenské služby	183
Hodnocení rizika genetického postižení	183
Rizika	183
Údaje potřebné pro předpověď	183
Postup při stanovení prognózy	183
Přístup k řešení úkolů	183
Cíl cvičení	183
25.1. Albinismus	183
25.2. Mukoviscidóza	183
25.3. Myopatie	183
25.4. Fenylyketonurie	183
25.5. Choroba podmíněná GD	183
25.6. Choroba podmíněná GR	183
25.7. Hluchoněmost	183
25.8. Neurofibromatóza	183
25.9. Nitroušní nedoslýchavost	183

25.10. Marfanův syndrom	187
25.11. Syndaktylie	188
25.12. Hemolytická sférocytární anémie	188
25.13. Hemofilie	188
25.14. Barvoslepost	188
25.15. Katarakta	188
25.16. Šeroslepost	188
25.17. Hypokalcifikace zubů	189
25.18. Zubní sklovina	189
25.19. Úplná anodoncie	189
25.20. Diastema mediale	189
25.21. Torus palatinus	189
26. GENETICKÉ FAKTORY EVOLUCE (M. Hejtmánek, V. Chalupová)	190
Studijní příprava	190
Cíl cvičení	190
26.1. Genetická rovnováha a posun v populaci	190
26.2. Genový posun	191
26.3. Selekcce proti recesívním homozygotům	192
26.4. Preference heterozygotů	193
26.5. Selekcce, adaptivní hodnota genotypu, genetická zátěž	194
26.6. Modelování populačně genetických jevů na počítači	195
27. FAKTORY ŽIVOTNÍHO PROSTŘEDÍ (M. Hejtmánek, V. Chalupová)	196
Studijní příprava	196
Cíl cvičení	196
a) Abiotické faktory	196
27.1. Fotodynamický účinek světla na buňku	196
27.2. Vliv UV záření na mikroorganismy	197
27.3. Vliv jedu na organismus	197
27.4. Vliv detergentů a olejů na mikroorganismy	198
27.5. Mutagenita chemických látek – Amesův test	199
b) Biotické faktory	200
27.6. Amenzalismus – vliv alicinu na mikroorganismy	200
27.7. Amenzalismus – vliv antibiotika na růst mikroorganismu	200
27.8. Mikroorganismy v ovzduší	201
27.9. Mikroorganismy v půdě	201
27.10. Mikroorganismy v lidské stolici	202
27.11. Mikroorganismy osídlující ústní dutinu	203
27.12. Mikrobiální destruenti v půdě	204
27.13. Houboví paraziti člověka	204
27.14. Živočišní paraziti člověka	204