

OSNOVNI GENETIČKI POJMOVI

Genetika je nauka koja proučava nasleđivanje i varijabilnost osobina.

Osobine su određena svojstva (odlike / karakteristike) organizama. Osobine mogu biti: morfološke, fiziološke i osobine ponašanja.

Skup svih osobina jednog organizma je FENOTIP [fenos (gr.) – izgled], a skup svih gena je GENOTIP. U užem smislu reči, fenotip može biti i samo jedna posmatrana osobina, a genotip geni koji je određuju.

Osobine se razvijaju pod uticajem gena i uslova sredine:

$$\text{FENOTIP} = \text{GENOTIP} + \text{SREDINA}$$

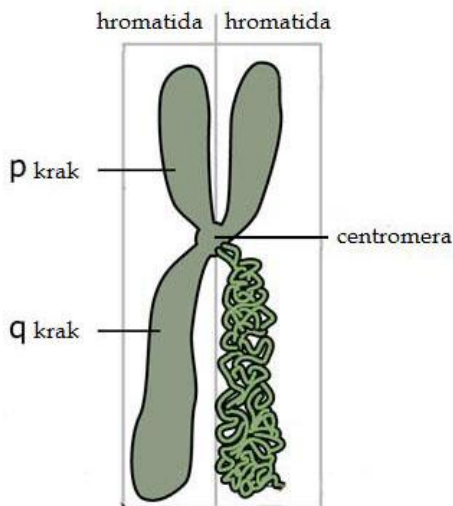
HROMOZOMI

Hromozomi predstavljaju najviši stupanj kondenzacije jedrovog materijala *hromatina* koji se sastoji od DNK i proteina.

Broj i oblik hromozoma karakterističan je za svaku vrstu.

Telesne ćelije su diploidne (imaju $2n$ hromozoma), a polne haploidne (n).

Kod čoveka: $2n = 46$; $n = 23$



Hromozom je izgrađen od dve hromatide (dva molekula DNK) spojene centromerom.

Hromozom ima dva kraka: p i q, koji su iste dužine ako je centromera na sredini hromozoma.

Oblik hromozoma zavisi od položaja centromere.

Kod metacentričnih hromozoma centromera je na sredini, pa su kraci jednaki. Submetacentrični hromozomi imaju centromeru bliže jednom kraju, tako da je p-krak kraći od q-kraka, a kod akrocentričnih centromera je skoro na samom kraju hromozoma.

Hromozomi koji se tokom mejoze sparuju i razmenjuju svoje delove zovu se **homologi hromozomi**. Oni su iste veličine, oblika i istog sastava i redosleda gena. Čovek ima 23 takva para ($n=23$).

Skup svih hromozoma je **kariotip**. Kada se hromozomi poređaju po veličini i obliku dobija se **kariogram**.

Čovek ima 46 hromozoma: 22 para *autozoma* i jedan par *polnih hromozoma*.

- U telesnim ćelijama muškarca, pored autozoma, prisutni su X i Y polni hromozomi: $22 AA + XY$
- U telesnim ćelijama žene, pored autozoma, postoje dva X hromozoma: $22 AA + XX$

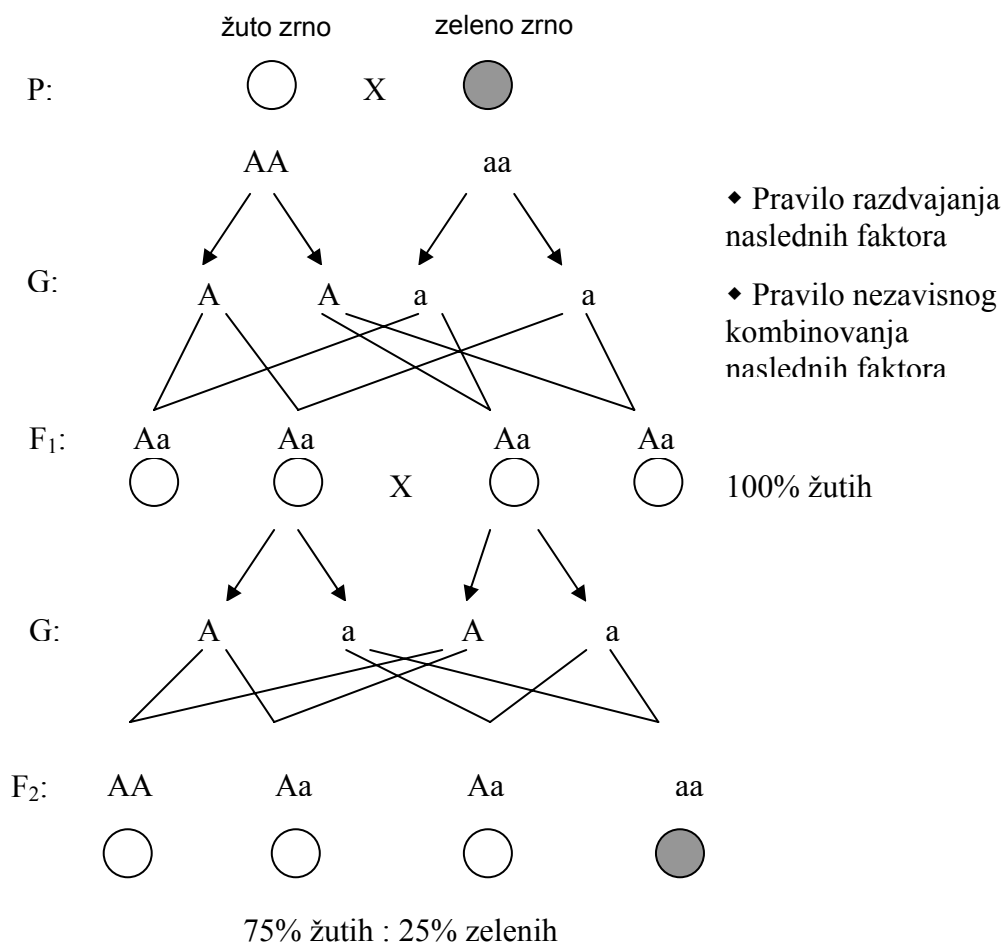
Polne ćelije imaju ukupno 23 hromozoma: 22 autozoma i jedan polni hromozom.

- Polovina spermatozoida muškarca ima $22A + X$, a druga polovina ima $22A + Y$.
- Jajne ćelije žene imaju $22 A + X$

Nasledni faktor koji određuje žutu boju zrna graška Mendel je nazvao dominantnim (A), a nasledni faktor koji određuje zelenu boju zrna graška recesivnim (a).

Na osnovu rezultata ukrštanja, Mendel je formulisao **pravila nasleđivanja**. Prvo Mendelovo pravilo je da se nasledni faktori razdvajaju u gametogenezi. Drugo Mendelovo pravilo glasi da se prilikom formiranja novog organizma nasledni faktori nezavisno kombinuju u proseku oplodjenja.

Mendelova genijalnost bila je u tome što je predvideo postojanje gena i alela (u njegovo vreme nije se znalo ni za hromosome, a kamoli za gene) za koje danas znamo da određuju osobine.



ODNOSI MEĐU ALELIMA

Aleli mogu biti u odnosu potpune dominanse, nepotpune dominanse i kodominanse. Od vrste odnosa među alelima zavisi i tip nasleđivanja određene osobine.

POTPUNA DOMINANSA

- Alel koji se ispoljava i u homozigotnom i u heterozigotnom stanju je dominantni alel; obeležava se velikim slovom: A, B, D
- Alel koji se ispoljava samo u homozigotnom stanju je recesivan alel, obeležava se malim slovom: a, b, d .

Nasleđivanje Rh faktora

- Rh faktor određen je genom D koji ima dva alela: dominantan alel **D** i recesivan alel **d**.
- Aleli su u odnosu potpune dominanse: $D > d$
- Alel D određuje prisustvo antigena D na eritrocitima (Rh^+ faktor)
- Alel d određuje Rh^- faktor.

Genotip	Fenotip
DD dominantan homozigot	Rh^+
Dd heterozigot	Rh^+
dd recesivan homozigot	Rh^-

NEPOTPUNA DOMINANSA

Boju cveta zevalice određuje jedan gen sa dva alela: A_1 i A_2 . A_1 određuje crvenu boju cveta, a A_2 belu boju cveta. U heterozigotnom stanju (A_1A_2) oba alela se ispoljavaju nepotpuno. Heterozigoti imaju cvet roze boje – tzv. *intermedijaran fenotip*.

Genotip	Fenotip
$A_1 A_1$	Crveni cvet
$A_1 A_2$	Roze cvet
$A_2 A_2$	Beli cvet

KODOMINANSA

Aleli koji se potpuno ispoljavaju u heterozigotnom stanju su kodominantni aleli.

Nasleđivanje krvnih grupa po ABO sistemu

- Alel I^A određuje prisustvo antigena A na eritrocitima. Alel I^B određuje prisustvo antigena B na eritrocitima. Heterozigot $I^A I^B$ imaće oba antigena.
- Aleli I^A i I^B su kodominantni. Aleli I^A i I^B su dominantni u odnosu na alel i : $I^A = I^B > i$

Genotip	Fenotip: krvna grupa
$I^A I^A$	A
$I^A i$	
$I^B I^B$	B
$I^B i$	
$I^A I^B$	AB
ii	O

TIPOVI NASLEĐIVANJA

Dominantno-recesivno nasleđivanje je nasleđivanje osobina koje su određene genom sa alelima u odnosu potpune dominanse.

Intermedijarno nasleđivanje je nasleđivanje osobina određenih genima čiji su aleli u odnosu nepotpune dominanse.

Kodominantno nasleđivanje odnosi se na nasleđivanje osobine determinasane genom sa alelima u kodominantnom odnosu.