

## 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:

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

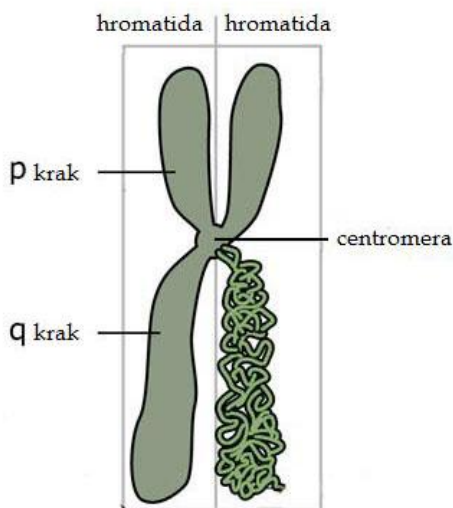
### HROMOZOMI

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:  $22 \text{ AA} + \text{XY}$
- U telesnim ćelijama žene, pored autozoma, postoje dva X hromozoma:  $22 \text{ AA} + \text{XX}$

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

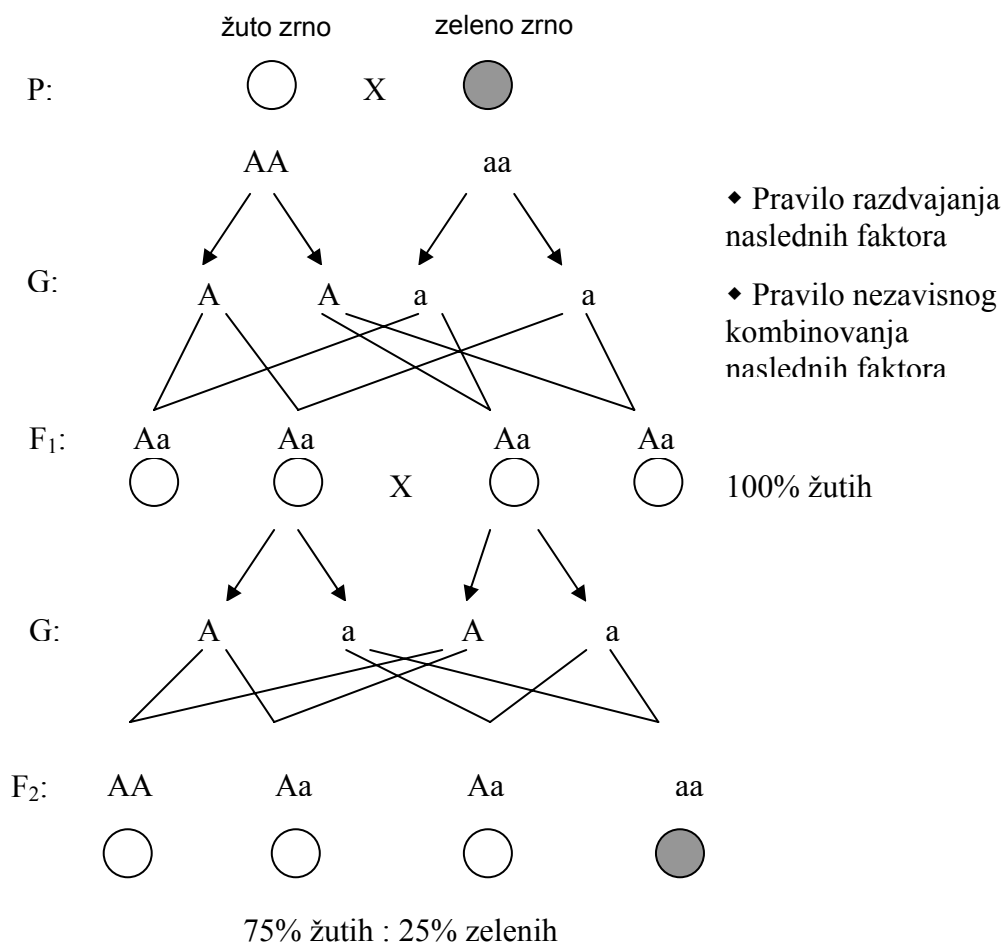
- Polovina spermatozoida muškarca ima  $22\text{A} + \text{X}$ , a druga polovina ima  $22\text{A} + \text{Y}$ .
- Jajne ćelije žene imaju  $22 \text{ A} + \text{X}$



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.