

Stručné přiblížení základů mendelovské genetiky

V článku o dědičné hluchotě u zřítel jsem se zmínil, že se tato dědičtí dle modelu tzv. mendelovské genetiky. V tomto článku bych chtěl objasnit alespoň základní principy genetiky, neboť je dle mého názoru důležitě, aby chovatelé pochopili jak vlastně dědičnost funguje. Pomůže jim to ztotožnit se s mnohdy nepopulárními kroky, které snahu o vyloučení tohoto onemocnění z populace psů či koček nezbytně provázají. Zkušenosti z ordinace tento můj názor jen potvrzují.

Co je mendelovská genetik

Mendelovská genetik je jeden ze základních a jednoduchých modelů dědičnosti, který v druhé polovině devatenáctého století objevili a ve třech zákonech, které dodnes nesou jeho jméno, formuloval mnich Gregor Johan Mendel. Ke svým naprosto převratným objevům došel při pokusech, které prováděl na rostlinách (nejznámější jsou jeho pokusy s hrachem) v zahradách augustiniánského kláštera sv. Tomáše v Brně, jehož byl řeholníkem a v závěru svého života i opatem. Jen na okraj dodám, že tento významný vědec se narodil ve Slezsku, nedaleko Nového Jičína, veššinu svého života pobýval na území dnešní České republiky a je tedy možno jej právem považovat za našeho rodáka. České a moravské šovinisty však asi nepotěší zprává, že se hlásil k německé národnosti a němčina byla i jeho rodným jazykem.

Než začneme s výkladem

A začít přínuhovat. Před tím, než se vrátíme k Mendelovi, se musíme ponořit hlouběji do nitra buňky a alespoň nastílnit věci, které byly objeveny mnohem později a které pomohly vysvětlit nejen jak mendelovská genetik funguje, ale především proč tak funguje. Předem bych chtěl zdůraznit, že pohled na věc, který vám předložím, je jen velmi významným zjednodušením skutečnosti, ale k pochopení principů by měl stačit. Zájemce o hlubší proniknutí do problému doporčují další literaturu, které je na tihu a v knihovnách nejběžně mmožství.

Kde je uložena genetická informace

Tělo rostlin a zvířat se ve své podstatě skládá z cukrů, tuků, bílkovin a minerálních látek. Přestože pro život jsou důležité všechny, skutečným motorem života jsou bílkoviny. Jsou to bílkoviny, které tvoří svaly a hýbou tělem, jsou to bílkovinné enzymy, které tráví přijatou potravu do formy, ze které pak jiné enzymy staví tkáně, nebo vyrábějí energii. Jedny bílkoviny tvoří mozek, jiné ovláďají jeho činnost a to buď přímo jako přenašeče na nervových spojeních, nebo i nepřímě jako hormony. A jsou to opěť bílkoviny ve formě protilátek, které brání organismus před poškozením jinými organismy a látkami, které jsou ve své podstatě opěť jen nějakou formou bílkoviny. Dokonce i priony, organismy ještě menší, jednodušší a primitivnější než viry jsou shlukem bílkovin. Prostě, kde je život tam musí být i bílkoviny a kde nejsou bílkoviny je jen prach a kamení.

I přes složitost a rozmanitost bílkovin je jejich stavba vlastně poměrně jednoduchá. Jsou tvořeny z jakýchsi dílků - aminokyselin. Je překvapivé, jak omezená skupina těchto látek (pro tvorbu veškerých bílkovin je jich využíváno pouze dvacet), dokáže vytvořit tak rozmanitou skupinu látek jakou jsou právě bílkoviny. Systém je prostý - strukturu a funkci bílkoviny ovlivňuje nejen z jakých aminokyselin je složena, ale

především, v jakém pořadí jsou tyto do bílkoviny vloženy. Jedna jediná chyba dokáže strukturu a tedy i funkci takové bílkoviny zcela změnit. K tomu, co to znamená pro život, později genetik, se dostaneme vzápětí.

Z předchozího odstavce je zřejmé, že pořadí aminokyselin v bílkovině je nezbytnou podmínkou její funkce. Aby nevznikal v živém organismu chaos, ba naopak vznikaly by správně bílkoviny na těch správných místech, musí být tvorba (tzv. syntéza) bílkovin nějak řízena. A zde právě vstupuje do hry dědičnost. Genetická informace je uložena v buněčném jádře v látkce, která se jmenuje hrozným názvem

deoxyribonukleová kyselina (budeme jí jako většína lídl na světě říkat DNA). Ve skutečnosti se jedná o velmi složitou molekulu, která se ovšem skládá jen ze čtyř (!) stavebních kamenů. Jsou to tzv. nukleotidy - adenin (A), guanin (G), thymin (T) a cytosin (C). Je užasné k jak fantlastickému zjednodušení zde příroda (kdo chce tedy Bůh) sáhla. Veškerý život je dán jen pořadím v jakém jsou v DNA složené v jádře každé buňky vloženy tyto pouhé čtyři složebníky. Geniální principu spočívá v tom, že DNA je ve skutečnosti viáknem, ve kterém jsou vloženy tyto nukleotidy jako korálky na šňůrce, tedy přesněji, jako písmenka v knize o jedné nekonkrétně řádce. Vždycky trojice (tzv. triplet) písmen kóduje jednu aminokyselinu. Když si zkusíte vytvořit všechny možné trojice z výše uvedených čtyř složebnin (nukleotidů), zjistíte, že počet kombinací s rezervou postacuje ke kódování všech dvaceti aminokyselin tvořících bílkoviny. Dovolte abych na tomto místě citoval ze svého genetického kódu: acgttgctatttac... Vypadá to zmataně, ale buňka dokáže tuto informaci číst jako acg - aminokyselina valin, tgg - aminokyselina serin, tca - aminokyselina isoleucin, a tak dále.

K tvorbě bílkovin dochází tak, že se část genetické informace uložené v jádře přenese do buněčné struktury zvané ribosom, která jí dokáže číst a dle přesného pořadí troje písmen na její řádce skládá za sebou jednotlivé aminokyseliny tak dlouho, až vznikne kyžená bílkovina. Složení bílkoviny (a tedy i její funkce) není náhodné, ale předem určené. Určené genetickou informací.

A jak je to s těmi geny

Jak už jsem zmínil výše, DNA je uložena v buněčném jádře. Celá molekula sločená do oně světoznámé dvošroubovice se dále stáčí a stáčí, až vytvoří strukturu, kterou již můžeme pozorovat mikroskopem - tzv. chromozom. Genetickou informací zpravidla tvoří více chromozomů, v případě člověka 46, kočka jich má 38 a pes 78. Veššinu z nich tvoří autosomy, které vždy tvoří páry, dva jsou heterochromozomy (někdy také sexchromozomy neboť určují pohlavi organismu), které párově nejsou. Genom člověka tak tvoří 22 párů autosomů a 2 heterochromozomy, u kočky je to 2x18+2, u psa 38+2. K dopadu párování chromozomů na mendelovskou genetik se ještě dostaneme.

Pojem gen je vlastně uměle vytvořeným termínem, který definoval už Gregor Mendel. V jeho představách šlo skutečně o nějaké místo, které určuje nějakou vlastnost. Skutečnost je bohužel mnohem složitější. Jak už jsem zmínil, život je ve své podstatě dán funkcí bílkovin. Když nějaká z nich nefunguje změně se i vlastnost na které se podílí. Když se na věc podíváme hodně zjednodušeným pohledem, můžeme si například představit bílkovinu, která tvoří oční pigment. V určité části DNA je zakódováno její složení. Buňky duňovky oka si pak přechoou jak má bílkovina vypadat a podle tohoto kódu jí vytvoří. Výsledkem jsou oči zbarvené, tedy hnědé. Pokud se ale část kódu poškodí, vznikne bílkovina nefunkční a výsledkem jsou oči