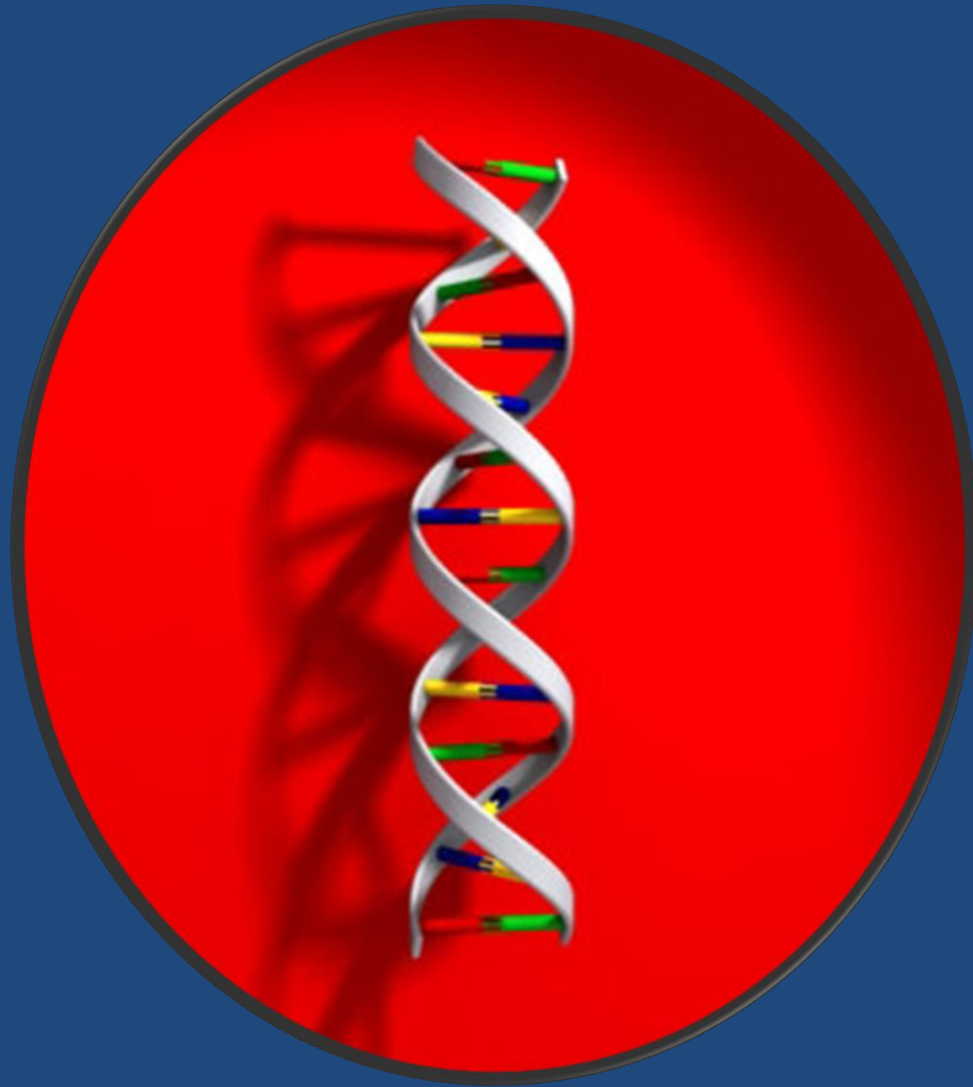


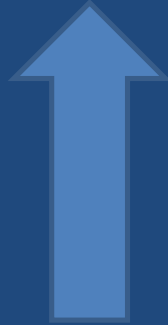
## Ugotovi kdo sem...

Obstajam že od nekdaj, odkrili so me leta 1869, in sicer sprva v jedru ribjih semenčic nato pa še v ribosomih, mitohondrijih in ostalih plastidih. Imam vse bistvene informacije o celični zgradbi in njenem delovanju.

A veš kdo sem?



DNK



Nukleinske kisline



RNK

# DNK

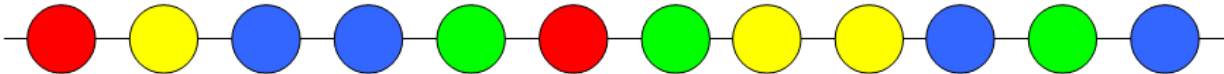
- Je nukleinska kislina, v kateri se nahaja dedni zapis (nukleos = jedro).
- Nadzoruje vse temeljne procese v živih organizmih.
- Vsebuje vse informacije o zgradbi in delovanju organizma.

# NUKLEINSKE KISLINE

- Osnovna gradbena enota = NUKLEOTID



- NUKLEOTIDNA VERIGA



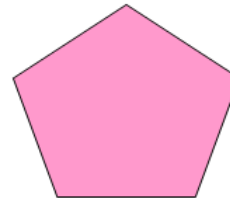
POLINUKLEOTID

# ZGRADBA NUKLEOTIDA

- Fosfatna skupina



- Sladkor pentoza



- Organska dušikova baza

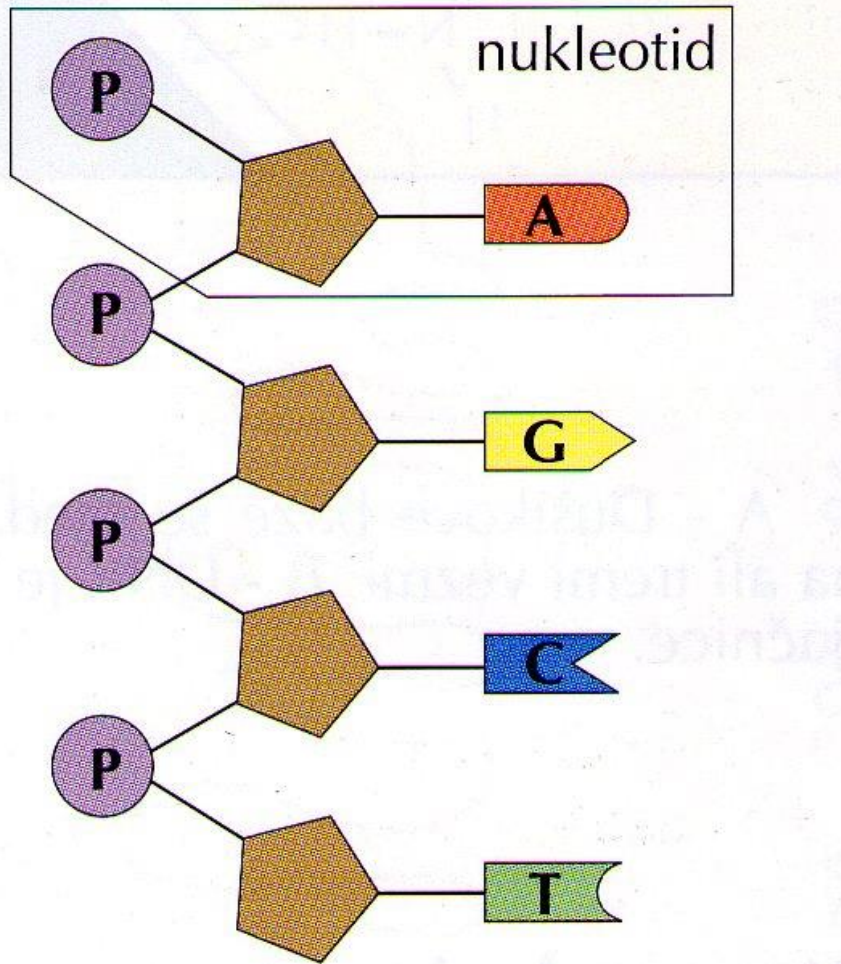
Adenin

Timin

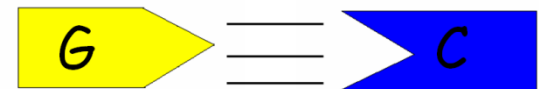
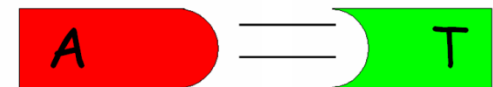
Gvanin

Citozin

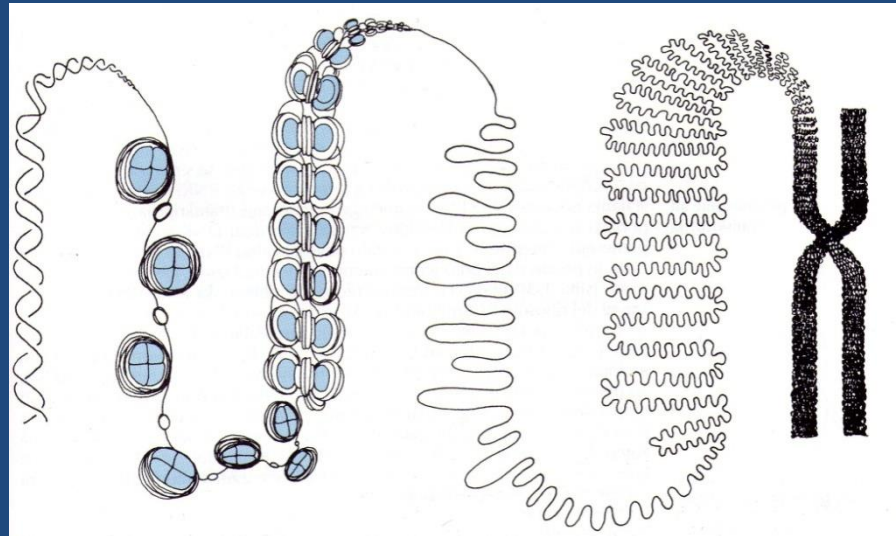




Dušikove baze so  
povezane z vodikovimi  
vezmi



- GEN = je del DNK, ki nosi zapis za izgradnjo ene beljakovine.
- KROMOSOM = struktura v celičnem jedru v obliki nitk, ki jih lahko vidimo le med celično delitvijo. Je nosilec genov, sestavljen iz molekule DNK in beljakovin.



- GENOM = vsi geni ene celice.

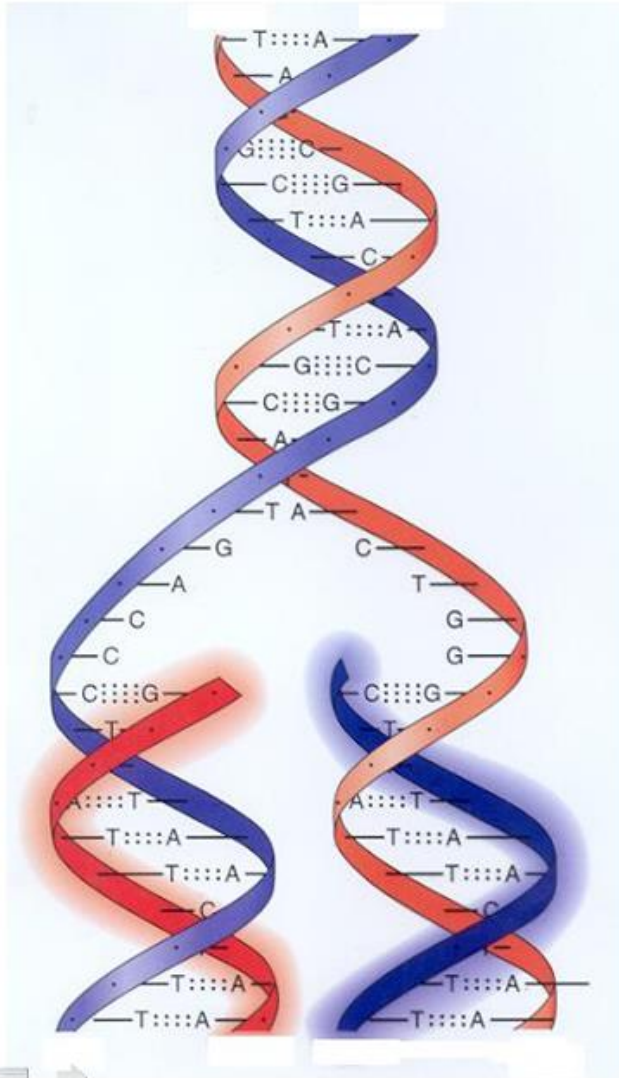


Human female  
G-bands



Y

# PODVOJEVANJE DNK



1. Veriga DNK se razklene (odvije)

2. Poteče podvajanje verige DNK

3. Novo nastali (hčerinski) DNK verigi se zlepita s starima verigama

4. Nastaneta dve novi verigi DNK

# Napake pri podvojevanju

krt je na vrtu

prt je na vrtu

krt je na vrtu

krt je na rtu

skuhaj mi kavo

skuhaj mi kravo

# MUTACIJE

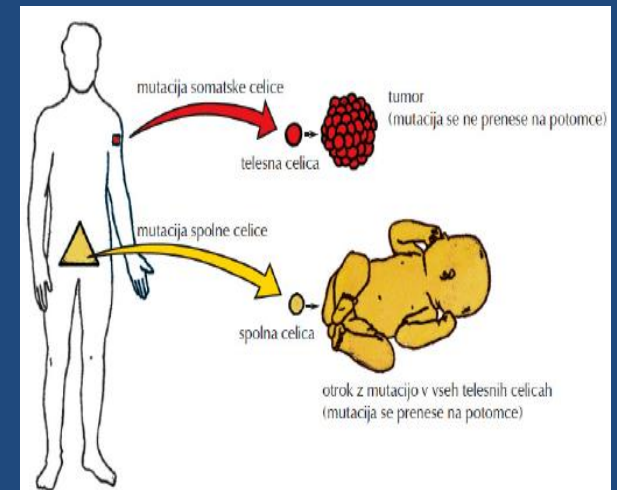
So dedne spremembe genoma (spremembe v zgradbi in količini DNK), ki se praviloma prenašajo na hčerinske celice. Lahko so spontane (naključne) ali pa izzvane (sprožene).

Posledice mutacij:

- sprememba genotipa, včasih tudi fenotipa.

Pojavljajo se v:

- telesnih (somatskih) in
- spolnih (zarodnih) celicah.



Številne mutacije so v danem okolju škodljive, nekatere pa se izkažejo za koristne in dajejo organizmu tako prednost, da se v spremenjenih razmerah lažje ohranijo.



# VRSTE MUTACIJ

## Genske mutacije

Nastanejo zaradi kemijskih sprememb v zgradbi posameznega gena.

## Kromosomske mutacije

So spremembe kromosomov. Pri delitvi celice se lahko del kromosoma odlomi in izpade.

## Genomske mutacije

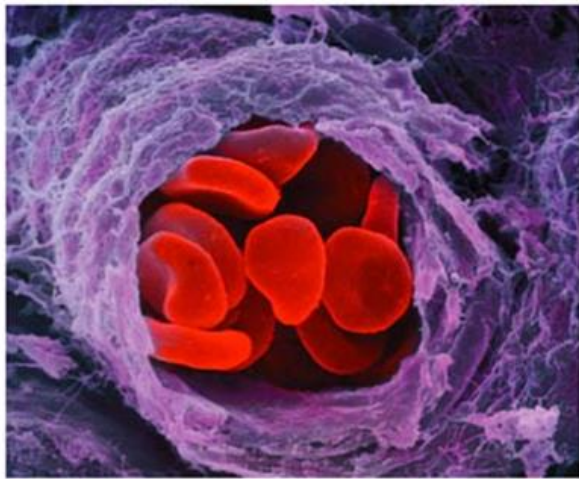
Spremeni se celoten genom. Lahko se pomnoži število vseh ali le nekaterih kromosomov. Posledica tega je nastanek večjih celic.

# MUTACIJE

- **GENSKE**

Anemija srpastih eritrocitov

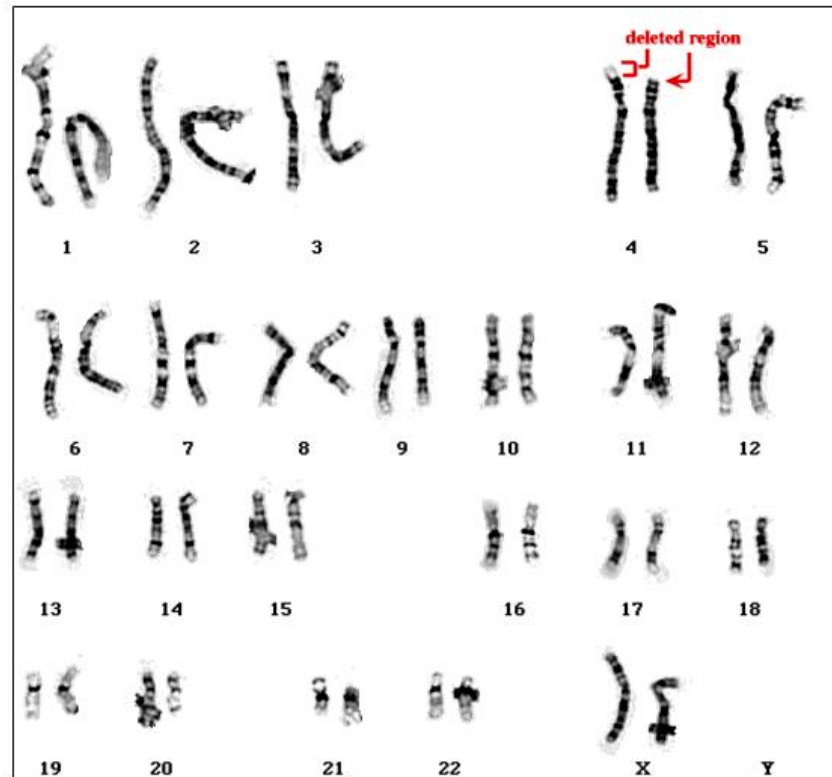
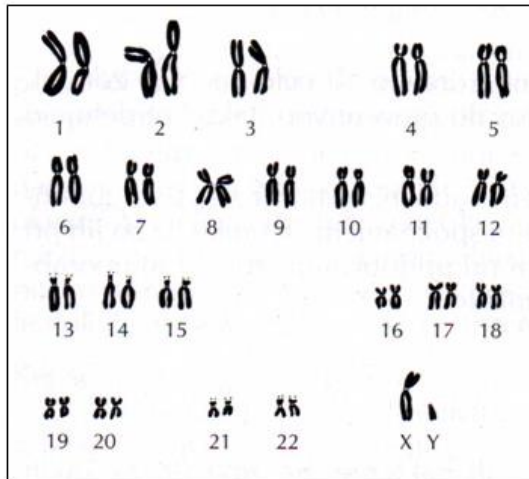
Hemofilija



# • KROMOSOMSKE MUTACIJE

## - Sindrom Wolf-Hirschhorn:

Preklano nebo  
zajčja ustnica  
epilepsija  
duševna zaostalost

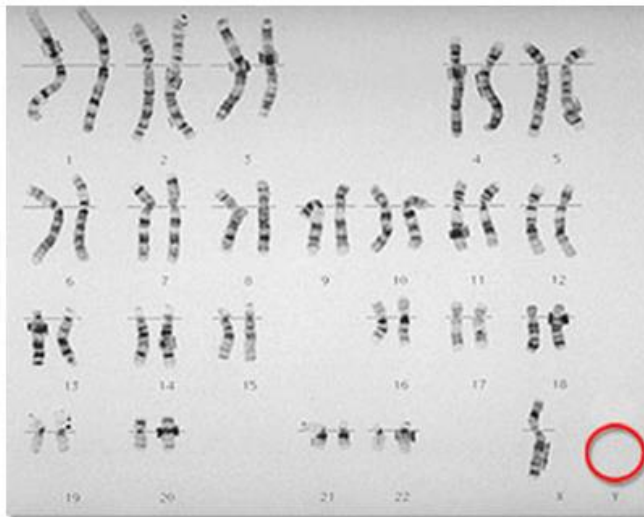




# • GENOMSKE

## Turnerjev sindrom (X0)

- Slabo razviti sekundarni spolni znaki
- Manjše postave
- Običajno neplodna



medgen.genetics.utah.edu

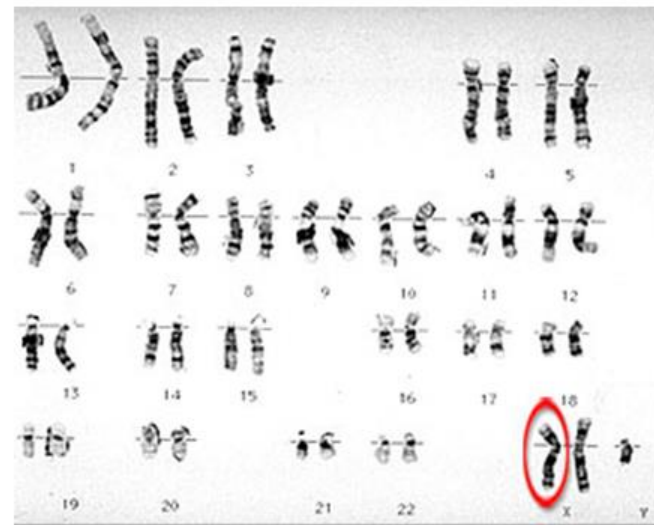


- Downov sindrom (trisomija 21.kromosoma)



# • Klinefelterjev sindrom (XXY)

- slabo razvita moda
- povečane dojke
- neplodnost
- ženska oblika telesa



medgen.genetics.utah.edu