

Otázka: Genetické mutace člověka a choroby

Předmět: Biologie, Genetika

Přidal(a): Miska123

Určení pohlaví

- **Savčí typ** (Drosophila): nejčastější – savci, plazi, obojživelníci, většina hmyzu a dvoudomých rostlin. Samičí pohlaví XX, samčí XY -^o o pohlaví rozhoduje spermie
- **Ptačí typ** (Abraxas): u ptáků, motýlů a některých ryb, Samice XY, samec XX

Kvantitativní znaky

- **Major geny** – alely mají velký účinek na organismus – kvalitativní znaky
- **Minor geny = polygeny** – alely kódují jen část genetické variability celkového znaku – jednotlivé alely mají malý účinek na organismus

Polygenní systém

- aktivní alela: zvyšuje nebo snižuje fenotypový účinek o určitou jednotku
- neutrální alela: neovlivňuje hodnotu znaku, pouze podíl na základní hodnotě znaku
- znaky měřitelné – tvoří plynulou řadu variant, možno vyjádřit **Gaussovou křivkou** (např. výška jedince – lze změřit a vyjádřit v cm)

- geny malého účinku – na tvorbě znaku se podílí více genů – polygenní typ dědičnosti
- uplatňuje se vliv vnějšího prostředí
- pro přenos alel opět platí pravidla monohybridismu

Fenotypová proměnlivost

- dána dědičně + prostředím
 - podíl dědičné složky na celkové proměnlivosti = **dědivost** (heritabilita)
 - od 0 (vůbec se neprojevuje) do 1 (úplně se projevuje)
 - koeficient dědivosti h^2

Genetika člověka

- Základními principy dědičnosti se člověk neliší od ostatních organismů s pohlavním rozmnožováním
- Překážky ve výzkumu: Nelze dělat experimenty
 - Délka života pozorovatele je stejná jako délka života sledovaného objektu
 - Člověk si aktivně vytváří své životní prostředí, faktory nejsou statisticky náhodné
- Použitelné metody:
 - **Genealogie** – zabývá se rodovými vztahy, sestavování rodokmenů
 - Studiu dvojčat
 - **Cytogenetické studietypy dědičnosti:**
- Mají – li rodiče se znakem dítě se bez znaku jde o dědičnost: dominantní
- Mají – li rodiče bez znaku dítě se znakem jde o dědičnost: recesivní

Genové interakce

- vzájemné spolupůsobení genových alel
- **reciproká interakce**
 - alely 2+ alelových párů se podílejí na vzniku řady forem odpovídajícího znaku a každá kombinace těchto alel má samostatný fenotypový projev
 - Př. U slepic podmiňují dominantní alely R hřeben růžicovitý a P hřeben hráškovitý.

Jsou-li přítomny v genomu obě společně, je hřeben ořechovitý. Jedinci dvojnásobně recesivní mají hřeben jednoduchý.

- **Dominantní epistaze**

- dominantní alela 1. (nadřazeného, epistatického) alelového páru potlačuje projev dominantní alely 2. (podřízeného, hypostatického) genu, ať již je tento gen v homozygotní nebo v heterozygotní konstituci

- **Recesivní epistaze**

- recesivně homozygotní konstituce epistatického genu nadřazena nad jakoukoliv konstitucí druhého (hypostatického) genu

Zbarvení vlasů

- znak velmi komplikovaný – zatím bylo identifikováno jen velmi malé množství genů
- závisí na typu a hustotě pigmentu ve vlasovém vlákně
- eumelanin = tmavé barvivo – černé/hnědé vlasy -> nízká hustota -> blond
 - gen na chr 15, 19, dominantně epistatický vůči dalším dvěma genům
- pheomelanin = červeno-žluté barvivo – zrzavé vlasy
 - gen na chr 4 dominantně epistatický vůči albinotickému – žádný pigment
- šedé vlasy – rozkladné produkty pigmentu

Zbarvení očí

- BEY – hnědá, na chr 15
- GEY – zelená, na chr 19
- BEY > GEY = B dominantně epistatická nad G
- B -> hnědé oči
- bbG -> zelené
- bbgg -> modré

Dědičnost inteligence

- inteligence: myslet abstraktně, analyzovat, zdůvodňovat, plánovat a řešit problémy za použití zkušeností získaných v průběhu života
- není to zatím vyzkoumané – spory – částečně ano
- dědičná inteligence udává jakýsi maximální potenciál – který díky prostředí může, ale také rozhodně nemusí být naplněn
- větší IQ -> větší spotřeba glukózy v mozku
- Flynnův efekt – IQ se neustále ve všech zemích zvyšuje

Epigenetika

- studuje změny v genové expresi (a tedy obvykle i ve fenotypu), které nejsou způsobeny změnou nukleotidové sekvence DNA
 - jak se geny mění následkem chování organismů
- např. nedostatečná výživa těhotných -> potomci v dospělosti více nemocí - cukrovka, mrtvice a onemocnění srdce
- Mechanizmy: metylace = přidání metylové skupiny - vypíná geny
- Změny modifikace chromatinu (DNA s histony) - dokáže uvolnit geny pro transkripci - nemění se sekvence

Eugenetika

- byla vyčleněna jako specifická disciplína -> zlepšování genotypu populace díky snižování frekvence nežádoucích alel
- velmi problematické z etického i právního hlediska
- Francis Galton (bratranec Darwina) - 1822-1911- lidé by mohli být vylepšeni selektivním množением jako ostatní druhy
- V USA v mnoha státech eugenické zákony o manželství - zákazy sňatků slabomyslných epileptiků, sterilizace - 70 l. 20. st. zrušeno
- Nacistické Německo - 400 000 lidí sterilizováno, eutanazie postižených až holokaust

Dědičné choroby

- Podle podílu dědičnosti:
 - choroby vznikající na základě vrozené dispozice (náchylnosti)- alergie, hypertenze, neurózy
 - choroby, jejichž příčinou je specifická genetická mutace = vlastní dědičné choroby

Autozomálně recesivně dědičné

- **Fenylketonurie** - porucha metabolismu aminokyseliny fenylalaninu
- **Galaktosemie**: chybí enzym pro trávení galaktosy

- **Cystická fibrosa:** mutace CFTR genu, díky které je kódován vadný protein. Postihuje žlázy s vnitřní sekrecí (pankreas, játra), plicích se navíc tvoří vazký hlen (asi 1: 2500)
- **srpková anémie:** chudokrevnost, změna tvaru červených krvinek

Autozomálně dominantně dědičné

- **Syndaktylie, polydaktylie:** srůst, resp znásobení několika prstových článků
- **Arachnodaktylie:** nepřírozeně dlouhé a tenké prsty
- **Huntingtnova choroba:** Onemocnění je způsobeno zmnožením CAG tripletů (36x a více), degenerace nervové soustavy, demence, poruchy pohybu, potíže s mluvením, projevuje se nejčastěji po čtyřicítce
- **Achondroplasie:** porucha růstových chrupavek – krátké končetiny, délka trupu je normální
- **porfyrie:** porucha funkce enzymů řídících syntézu hemu v červených krvinkách

Gonozomálně recesivně dědičné

- **Hemofilie**
- **Daltonismus**
- **svalová dystrofie:** recesivně dědičné, postupné ochabování svalstva

Vrozené vývojové vady

- defekty orgánů- * během prenatálního vývoje, cca 3 % novorozenců
- Způsobeny teratogeny

Mutace

- změny v genetické informaci, často negativní vliv
- somatické – postihují část těla, gametické – postihují celý organismus (v rámci pohlavních buněk, mutace v zygotě)
- mohou být spontánní nebo vnější vlivy -> způsobují mutageny

genové mutace: na části DNA

- delece: ztráta 1 a více dusíkaté báze (A, C, G, T) -> čtecí rámec se posune -> jiné aminokyseliny
- adice: přidá se 1 a více -> opět jiný čtecí rámec
- repetice: triplet se opakuje
- Dynamické mutace - speciální typ mutací, expanze repetitivních sekvencí - Huntingtonova choroba
- hemofilie, cystická fibroza, albinismus, porfyrie, fenylketonurie, srpková anemie, svalová dystrofie, daltonismus

chromozomové mutace:

- delece: ztratí se část chromozomu, některé jsou více náchylné
 - chromozom -> syndrom **Cri du chat** = kočičího křiku - postižený hrtan, nemůže mluvit, mentální retardace, tělesné postižení
 - chromozom - záleží, zda postižený chromozom je od otce nebo od matky
 - matka: **Angelmanův syndrom** = smějící se loutky: smějí se, nedá se s nimi komunikovat, nic se nenaučí
 - otec: mentálně v pořádku, skolny k tloustnutí, velká chuť k jídlu, **Prader-Willy syndrom**
 - translokace: výměna nehomologní částí chromozomů

genomové mutace:

- **polyploidie**: zmnožení chromozomové sady: $3n$, $4n$... - časté u rostlin, někdy záměrné - u pšenice, u savců neslučitelné se životem - často brzo umřou
- **aneuploidie**: zmnožení / delece jen některých chromozomů: $2n + 1$ (chromozom navíc), $2n - 1$ (chromozom namín)
 - **Downův syndrom** - mongoloidní děti: ploché obličej, krátký krk, spokojené, špatně mluví (zavalitý jazyk), snížená inteligence - trizomie 21. chromozomu (3 chromozomy) - poměrně časté
 - **Edwardsův syndrom**: vzácný, trizomie 18. páru, těžší postižení: rozštěp páteře, patra, těžké tělesné postižení, obvykle se dožijí jen pár let
 - **Patatuův syndrom**: trizomie 13. páru, deformace hlavy a obličej (malá mozkovna, vystouplé čelo), poruchy oka, rozštěpové vady, deformace končetin, vady ledvin, srdce
- početní změny pohlavních chromozomů:
 - **superžena, supermuž**: XXXX, YYYY (i více) - často se nepozná, může být

snížená plodnost

- X – Turnerův **syndrom** – ženy, menší, drobnější, nevyvinutá prsa
- XXY – Klinefeltrův **syndrom**: muž, ženské znaky – gynekomastie (zvětšená prsa), většinou neplodný, vyšší, dlouhé končetiny

další:

- **tourettův syndrom** – podstata není objasněna, dědičné
 - divné chování: tiky, záškuby těla, korprolárie: vykřikování sprostých slov, grimasy – napodobování jiných lidí, jinak normální, normálně studují

Mutageny:

- fyzikální: UV záření (jen na povrchu), ionizující – radioaktivní / RTG – pronikají do hloubky
- chemické látky: herbicidy, barviva, fungicidy, insekticidy (DDT), léky (cytostatika, antiepileptika, dřív Conterga – na nevolnost v těhotenství -> poškození dětí)
- biologické: viry (AIDS, onkogenní), ocún – poškozuje mitózu

Teratogeny:

- způsobují poruchy prenatálního vývoje
- biologické: zarděnky, toxoplazmoza, cytomegalovirus
- alkohol: **fetální alkoholový syndrom** – dítě malé, neprospívá, těžší formy: poruchy smyslů, orgánů apod.
- kouření, drogy

1. [Dědičnost kvantitativních znaků – maturitní otázka z biologie](#)
2. [Genetika populací – maturitní otázka](#)
3. [Genetika člověka, genetické choroby a prevence](#)