

Otázka: Genetika člověka, genetické choroby a prevence

Předmět: Biologie

Přidal(a): krojcik

Genetika člověka

- šimpanz s člověkem se liší pouze v 1,5% nukleotidů
- 96% sekvencí máme stejných
- podle nejnovějších průzkumů máme 23 000 genů (26 500), (předpoklad 40 000)
- máme jen o 1000 genů více než háďátko
- průměrná délka 1 genu je 27 000 bází (písmenek)
- molekula DNA jaderného genomu je 2,9 miliard bází
- většina DNA nemá genovou FCI, nedeterminuje
- chromozom nese nejvíce genů - 23 genů
- nejméně genů nese chromozom Y - 5 genů
- genetika člověka se řídí obecně platnými zákonitostmi, ale má odlišné metody výzkumu
 - etika => člověk nesmí být využíván ke gen. pokusům => dědičnost člověka nelze zkoumat pokusným křížením - hybridizací
- místo experimentálních se používají metody pozorovací

Metody výzkumu genetiky člověka

GENEALOGIE = výzkum rodokmenů

- nejběžnější metoda
- analýza rodového výskytu urč. znaku => její výsledky se vyjadřují graficky pomocí mez. dohodnutých symbolů

- Koeficient příbuznosti - r = Podíl stejných příbuzných alel pro 2 příbuzné osoby
- Jednovaječná dvojčata => $r = 1$ (100%) společných alel
- Sourozenci (různovaječná dvojčata) => $r = 0,5$ (50%)
- Prarodiče - vnuci => $r = 0,25$ (25%)
- Bratřenci => $r = 0,125$ (12,5%)

GAMELLIOLOGIE = Výzkum dvojčat

- Podíl porodu dvojčat k porodu jednoho dítěte = 1:80
- U člověka se vyskytují 2 typy dvojčat:
 - **Dvojvaječná dvojčata**- DIZYGOTNÍ- vznikají oplozením dvou současně dozrálých vajíček dvěma spermiemi
 - jsou to stejně staří sourozenci, kteří mají stejný nitroděložní vývoj
 - mohou být stejného i různého pohlaví
 - **$r = 0,5 = 50\%$**
 - **Jednovaječná dvojčata**- MONOZYGOTNÍ- oplodněno 1 vajíčko 1 spermií, ale při prvním rýhování zygoty se první dvě blastomery od sebe oddělí a vyvíjí se samostatně = 1 potomek rozdělený na 2 => naprosto totožná genetická informace
 - jsou **vždy stejného pohlaví**

Výzkum karyotypu

- Součást lékařské genetiky, studuje sestavy a morfologie lidských chromozomů
- Lidské chromozomy se liší svou délkou a polohou centromery a podle nich jsou seřazeny do skupin A- G a označeny 1- 22 a pak X a Y

Výzkum populací

- Pro genetický výzkum se populace člověka považuje za PANMIKTICKOU
- Pro výpočty genotypové frekvence se používá Hardy- Weinbergův zákon (musí se korigovat korekčními faktory (neexistuje každý s každým))

Výzkum molekulárně- genetický

- V dnešní době se dá velmi snadno izolovat DNA z buněčného jádra a dále zkoumat (u člověka se často izoluje z lymfocytů periferních buněk)
- Např.: prokazování mutací genovými sondami (mutační analýza)
- Segregační analýza genů (odhalování rizik jedinců v rodině s výskytem určitého onemocnění)

Výzkum lidských fenotypů

- Somatoskopická pozorování, somatometrická měření
- Typologická vyšetření
- Psychologická vyšetření
- Atologická, biochemická, imunologická vyšetření

Dědičnost některých znaků člověka

- Výška postavy = 0,9 (polygenní dědičnost)
- Hmotnost = 0,6 (polygenní dědičnost)
- Dědičnost sexuální orientace = 0,5
 - Asi 2- 10% je orientováno na stejné pohlaví
 - U bratrů je 13% pravděpodobnost orientace na stejné pohlaví
 - U jednovaječných dvojčat 65,8%
 - U dvojvaječných dvojčat 30,4 %
 - Homosexualita se částečně dědí přes matku=> předpokládá se, že geny pro sexuální orientaci leží na dlouhém rameni chromozomu X=> **Xq28**
- Dědičnost inteligence $h^2 = 0,3$ -vykazuje polygenní dědičnost
 - Vyjadřuje IQ- průměr populace je 100
 - Shoda IQ testů u dítěte a v dospělosti je 80%
 - Dědičnost inteligence je složitá
 - 0,3... 100% => z toho:
 - 0,30- genotyp

- 0,30- kulturní dědictví, které platí pro určitou rodinu a společnost
- 0,32- nedědičné podmínky prostředí
- 0,08- interakce mezi genotypem a prostředím

MONOGENNÍ ZNAKY:

- Podmíněny malým počtem genů (většinou 1) a jejich dědičnost se řídí Mendlem
- Levorukost- autozomální dědičnost, recesivní
- Krevní skupiny- autozomální, kodominance
- Hemofilie- chromozom X, recesivní
- Daltonismus- X, recesivní
- Krátkoprstou- autozomální, dominantní

POLYGENNÍ ZNAKY:

- Podmíněny větším počtem genů
- Intelligence
- Talent
- Výška
- Hmotnost
- Pigment

Genetické choroby člověka

Dědičné choroby a dispozice člověka

- Vzájemný vztah genetiky a zdraví zkoumá lékařská genetika
- 10% lidí má monogení chorobu
- 0,61% populace má vrozenou chromozomovou aberaci (Down)
- 80% onemocní do konce života

DĚDIČNÉ DISPOZICE = DISPOZIČNÍ CHOROBY

Expoziční činitelé (potrava, počasí, stres, alergen)

- Rakovina
- Neurózy
- Alergie
- Hypertenze
- Cukrovka
- Ateroskleróza
- Příušnice, angína- infekční

DĚDIČNÉ CHOROBY

- vznikají jako genové mutace

AUTOZOMÁLNÍ CHOROBY

- Leží na autozomech (22 párů chromozomů kromě pohlavních)
- Dědí se bez ohledu na pohlaví
- Nemocný má v průběhu 50% nemocných dětí
- Nazývají se také molekulární choroby=> chyba genu=> porucha tvorby funkční bílkoviny
- **Autozomálně dominantní typ dědičnosti**
 - **Polydaktilie**- mnohoprstost
 - **Otoskleróza**
 - **Diastema mediale**
 - **Huntingtonova choroba**
 - **1: 50000** výskyt
 - Projevuje se ve středním věku ztrátou koordinace pohybu, mentální demencí a končí smrtí
 - Je podmíněna nadměrným zvýšením tvorby trinukleotidových repetací (=opakování) kodonu GAG
 - **Achondroplasis**- trpasličí vzrůst
 - **Alzheimer**
 - **Krátkoprstost- brachydaktilie**

- **Autozomálně recesivní typ dědičnosti**

- znak se vyskytuje jen u sourozenců, ne však u rodičů
- štěpné poměry pro sourozence jsou 25%
- u rodičů je častý příbuzenský sňatek (0,1% sňatků)

- **GALAKTOSEMIE**

- **1: 70000** výskyt
- Postižený organismus není schopen vytvářet **galaktózo-1-uridil-transferázu**, tím pádem není schopen štěpit **galaktózu**=> u recesivních homozygotů se galaktóza z mléčné stravy nerozkládá a hromadí se v orgánech=> poškození ledvin, trávicí soustavy, sleziny
- Zpomalení psychického vývoje a žloutenka
- Vzniku této choroby se dá předejít vyloučením mléka a mléčných výrobků

- **COELIAKIE**

- Neschopnost trávit lepek=> vážné poruchy trávicí soustavy
- Prevence-> bezlepková dieta

- **FENYLKETONURIE**

- **1: 8000** výskyt
- Nedochozí k přeměně fenylalaninu (hodně obsažen v kofole, coca-cole, energetických nápojích) na tyrosinu
- Poškození mozku, těžké opoždění psychomotorického vývoje
- Omezení příjmu fenylalaninu=> standardní vývoj dítěte

- **ANDROGENITÁLNÍ SYNDROM**

- **VROZENÁ HLUCHOTA**

- **ALBINISMUS**

- Neschopnost syntetizovat pigment melanin

- **CYSTICKÁ FIBRÓZA**

- **1: 2000** výskyt
- Mutace na 7. chromozomu
- Děti ztrácejí velké množství chloridových iontů pocením=> sekrety všech žláz v těle houstnou a ucpávají jejich vývody=> klesá obranyschopnost sliznice= bakteriální infekce=> selhání dýchání=> plíce se plní hlenem=> smrt

- **SRPKOVITÁ ANÉMIE**

- **1: 10000** výskyt
- Tvorba abnormálního hemoglobinu
- Při nedostatku O₂=> srpkovitý tvar červených krvinek=> nedokážou plnit své normální funkce

GONOSOMÁLNÍ CHOROBY

- Vázané na pohlavní chromozomy X a Y
- **Gonozomální recesivní typ dědičnosti - vázaný na chromozom X**
 - chorobu v rodinách mají prakticky jen muži
 - děti nemocných mužů jsou znaku, ale dcery jsou heterozygoti
 - u nemocných mužů se choroba vyskytuje jen u příbuzných matky, nikoli otce
 - štěpné poměry u bratrů probanda jsou 50%
- **HEMOFILIE**
 - Neschopnost syntetizovat jeden z faktorů srážlivosti krve
- **DALTONISMUS**
 - Barvoslepost
 - Neschopnost rozlišit červenou a zelenou barvu
- **MYOPATIE**- degenerace svalstva
- **DIABETES MELITUS**
- **Gonozomálně dominantní typ dědičnosti vázaný na chromozom X**
 - výskyt v každé generaci
 - nemocný otec má nemocné všechny dcery, žádného syna
 - nemocná matka má 50% dětí nemocných
 - znak je v populaci 2X častější u žen než u mužů
- **VITAMINOREZISTENTNÍ RACHITIS (křivice)**
- **Gonozomální typ dědičnosti vázaný na chromozom Y**
 - znaky holandrické
 - přímá dědičnost (z otce na syna)
 - strukturní gen antigeny H - Y, sry region, hypertrichóza ucha

Další:

- **Downův syndrom**
 - chromozomová choroba
 - trisomie 21. chromozomu
 - krátká hlava, deformace ušních boltců, malá ústa, velký jazyk, široké ruce, krátké prsty, snížené napětí svalů, poruchy duševního vývoje
 - výskyt **1: 600** porodů
 - pravděpodobnost roste s věkem-> matka má víc jak 40 let=> **1: 40** porodům

- Turnerův syndrom, Klinefelterův syndrom, syndromy Supermale a Superfemale <- viz. MO 23.
- V současnosti známe asi 7000 dědičných chorob.

Genetická prevence

• EUFENICKÁ

- Upravuje pouze fenotyp, neovlivňuje genotyp (úprava stravy, plastická chirurgie)
- Vede ke zvýšení životaschopnosti postižených
- Nesnižuje četnost nežádoucích alel v genofondu, naopak ji zvyšuje (odstraňuje následky nikoliv příčinu)

• EUGENICKÁ

- Snaží se předcházet dědičnému zatížení populace
- Jedná se o soubor vědeckého opatření směřující ke zvyšování kvality lidstva
- Genetika dnes umožňuje vyhledávat lidi, kteří ve svých genotypech nesou patogenní alely nebo chromozomové aberace
- Ve zdravotnictví existují vyhledávací screeningové programy a genetické poradenství
 - Celoplošný screening- sleduje každou těhotnou ženu a může zachytit těhotenství se zvýšeným rizikem – sleduje genové mutace a chromozomové aberace
 - Cílený screening- sleduje rizikové skupiny rodičů= starší rodiče (součet věku 70 let), riziková povolání (práce v jaderné elektrárně), lidi s genetickou zátěží v rodině
- U člověka se využívá:
 - Rozbor obsahu fetálních (plodových) proteinů v plodové vodě u matky
 - Karyotypový rozbor buněk obsažených v plodové vodě nebo odebraných z tkáně chorionových klků

• DISGENIKA

- Opak eugeniky

- Vyjadřuje zhoršování

1. [Gonozomální dědičnost a genetika populací](#)
2. [Gonozomální dědičnost – maturitní otázka z biologie](#)
3. [Pohlavní chromozomy – maturitní otázka z biologie](#)