

Otázka: Genetika člověka

Předmět: Biologie, Genetika

Přidal(a): Zuzka

EUGENIKA

- Obor definovaný na konci 19. stol.
- Vycházela z předpokladu, že intelektuální elitu národa lze rozšířit vhodným výběrem vhodných jedinců a naopak omezením rozmnožování osob s nevhodnými vlastnostmi.
- Tato myšlenka však nutně znamená porušování základních lidských práv.
- K aplikaci eugenických zásad došlo zejména v nacistickém Německu: roku 1934 vstoupil v Německu v platnost zákon o zábraně plození dědičně zatíženého potomstva.
- Do roku 1944 bylo podle něj sterilizováno 300 - 400 tis. osob slabomyslných, psychicky nemocných, postižených vrozenou tělesnou vadou. Později byli tito lidé dokonce zabíjeni (asi dalších 70 tis. lidí, zejména dětí).
- Opačným postupem uplatnění eugenických zásad byly ústavy „Lebensborn“ („Studnice života“). V nich byly shromažďovány děti „rasově čisté“ z celé Evropy (násilně přesídlené).

GENETICKÉ PORADNY

- Specializovaná lékařská pracoviště (oddělení lékařské genetiky).
- Do péče poraden jsou ošetřujícími lékaři doporučováni lidé, jejichž potomstvo je

ohroženo genetickou poruchou (zejména těhotné ženy, rodičovské páry, v jejichž rodině se vyskytla dědičná porucha, novorozenci s vrozenými vadami, apod.). Pomoc genetika si může vyžádat i sám pacient.

- Činnost poraden podléhá velmi přísným předpisům chránícím informace o pacientech.
- Úkolem lékaře – genetika je informovat pacienta o zjištěných rizicích a poučit jej o možných důsledcích. O dalším postupu však rozhoduje pacient sám a nesmí být k žádným krokům nikdy nucen.
- Nejbližší genetická poradna: Fakultní nemocnice Ostrava Oddělení Lékařské genetiky
17. Listopadu 1790, 708 52 Ostrava

GENETICKÉ CHOROBY

- Jsou vyvolány mutacemi, často jen jednoho genu (monogenní onemocnění). Mutovaná alela je neaktivní nebo produkuje nefunkční protein.
- Dědičnost se řídí Mendelovými zákony.
- Autozomálně recesivní dědičnost:
 - oba rodiče jsou heterozygoti (nepostižení přenašeči), mají 25% riziko, že se jim narodí postižené dítě.
 - Fenyketonurie – porucha metabolismu aminokyseliny fenylalaninu. Způsobuje poškození nervových buněk, tedy těžkou mentální retardaci. Vhodnou dietou se dá rozvinutí choroby úspěšně bránit. Proto je nutné u novorozenců chorobu včas odhalit.
 - Albinismus – porucha syntézy pigmentu melaninu. Albinotické osoby mají růžovou pokožku, světlé vlasy, šedomodré oči.
 - cystická fibróza – porucha transportu iontů do buněk, v plicních sklípcích se vytváří mnoho hlenu. Postižení vyžadují stálou péči a umírají zpravidla v mladém věku.
- Autozomálně dominantní dědičnost:
 - je-li rodič postižen takovou chorobou, je zpravidla heterozygotem. Při sňatku se zdravým partnerem je 50% pravděpodobnost postižených dětí.
 - Polydaktylie – výskyt nadpočetných prstů, popř. srůstů prstů.
 - Huntingtonova chorea – Rozvíjí se zpravidla až ve věku 30 – 40 let. Změny v

nervové soustavě. Zpočátku poruchy koordinace pohybů, záškuby, později rozsáhlé poruchy psychiky a svalové činnosti, úmrtí.

- Polygenní dědičnost:
 - polygenní základ, podmíněno více faktory (vč. prostředí).
 - Např. mnohá civilizační onemocnění, zejména cukrovka, mnohé nádorové, srdeční nebo cévní choroby.
 - Multifaktoriální základ mají rozštěpové vady (páteře, rtu ...). Diagnostikují se ještě před narozením a opravují se operativně.
- Chromozomové aberace: (syn. chromozomové mutace)
 - Nejčastějším typem jsou aneuploidie.
 - Downův syndrom (trizomie 21. chromozomu) – Charakteristický obličej, mentální retardace. Časté jsou u nich i další onemocnění, např. srdeční vady.
- Chromozomové aberace – pohlavně vázané:
 - Klinefelterův syndrom (trizomie pohlavních chromozomů – XXY) – Muž: malá varlata, zvětšené prsní žlázy, většinou sterilní. S kvalitní léčbou mohou tito muži vést plnohodnotný život, jako zdraví jedinci. Dnešní možnosti terapie neumožňují chorobu vyléčit, ale léčit ji.
 - Turnerův syndrom (monozomie pohlavního chromozomu – X) – Žena: malá postava, vrozená srdeční vada, většinou sterilní. Patříčná včasné započatá léčba může zdravotní potíže zmenšit, některé neplodné pacientky mohou donosit dítě z darovaného vajíčka (ale s velkým rizikem potratu).

STUDIUM RODOKMENŮ

- genealogie
 - Pro zobrazení rodokmenu v genetice se používají speciální značky. Z rodokmenu se dá usoudit na způsob dědění (autosomálně dominantní, autoz. recesivní, popř. jiné). Vyšetřovaná osoba = proband.
 - Autosomálně recesivní typ dědičnosti (fenylylketonurie)
 - Autosomálně recesivní typ dědičnosti (polydaktylie)
 - Gonosomálně recesivní typ dědičnosti (X-vázaná dědičnost) (hemofilie A)

GENETICKÁ DIAGNOSTIKA

- Genetické testování může být provedeno při podezření na dědičnou chorobu, při zjištění rizika (především při otěhotnění) nebo i na vlastní žádost.
- Musí být vázáno na kvalitní genetické poradenství. Testovaný jedinec musí být poučen o přínosu testu, jeho výpovědní hodnotě a o možnostech dalšího postupu v případě pozitivního výsledku testu. Z etického hlediska je nesprávné tímto způsobem testovat malé děti, pouze na přání rodičů nebo při riziku z prodlení. Každý člověk by měl mít právo se svobodně rozhodnout, zda si takovýto test přeje, či nikoliv (např. ne každý si přeje vědět, že má vysoké riziko vzniku určitého typu rakoviny). V případě nemocí, u kterých nehrozí riziko z prodlení, by se měly testovat až osoby od 18, případně alespoň od 15 let věku (kdy už jsou tyto osoby schopné pochopit důsledky takového testu).
- Obvykle se provádí rozbor krevních buněk. Genetické testování může být provedeno i jako prenatální (před narozením) – rozbořem buněk z plodové vody.
- Metody:
 - vyšetření karyotypu – zjištění změn chromozomů
 - testy DNA – zjištění změn genů
- Jednou z testovacích metod je FISH [čti fiš]. Fluorescenčně obarvené sondy (části řetězce nukl. kys.) se připojují na odpovídající místa na zkoumané DNA. Přítomnost nebo absence svítících bodů ve vzorku pak informuje o přítomnosti či absenci sledovaných genů či skupin nukleotidů.

ASISTOVANÁ REPRODUKCE

- Poruchy reprodukce – nejčastější příčiny
 - u mužů: neprůchodnost chámovodů, poruchy spermatogeneze, azoospermie (spermie v ejakulátu zcela chybí)
 - u žen: neprůchodnost vejcovodu, porucha funkce dělohy, imunologická sterilita (imunologická reakce proti spermii)
- Umělé oplodnění: – spermatem manžela – spermatem anonymního dárce (anonymita)

je nutná z právních důvodů – matka by po dárci mohla požadovat výživné nebo dárce by si mohl nárokovat rodičovská práva).

- Inseminace v těle matky
- Fertilizace in vitro (mimo tělo) („dítě ze zkumavky“)
- Inseminace: ejakulát se zavede plastovou pipetou do pohlavního ústrojí ženy.
- Fertilizace in vitro: – odebrání oocytů (vajíček) z těla matky, smísení se spermii, kultivace v živném roztoku. Vzniklá embrya se pak implantují zpět do těla matky. – nejsou-li spermie schopny proniknout samostatně do vajíčka, mohou být dopraveny do oocytu vpichem.
- Před odběrem vajíček je zpravidla provedena hormonální stimulace: podáním hormonů ženě se dosáhne dozrání většího počtu vajíček současně.
- Preimplantační diagnostika: genetické testování před implantací zárodku do dělohy. Z moruly nebo blastocysty se odebere pro testování jediná buňka. Zárodek tím není poškozen.
- Etické problémy: vícečetná těhotenství: po hormonální stimulaci lékaři získají větší počet vajíček, po oplození in vitro tedy i více embryí. Proces je velmi náročný a drahý, při snaze snížit riziko neúspěchu se dříve implantovalo více embryí současně. Často však docházelo k vícečetným těhotenstvím = riziko pro děti i matku. Dnes se za přijatelnou považuje implantace dvou embryí. Proto se často po asistované reprodukci rodí dvojčata.
- Etické problémy: uchovávání embryí: neimplantovaná embrya se uchovávají v hluboce zmraženém stavu pro případné pozdější další pokusy o otěhotnění. Mohou tak být přechovávána teoreticky na neomezenou dobu. V době, kdy se rodiče rozhodnou, že je již nepoužijí, embrya se ničí. Pro řadu lidí je to nepřijatelné, považují to za zabití nenarozeného člověka.
- Etické problémy: využití embryí: v některých zemích je možné přebytečná embrya použít (se souhlasem rodičů) k vědeckým účelům (např. k získání kmenových buněk). I tento postup je předmětem časté kritiky a v mnoha státech je přísně omezen nebo zakázán.
- Etické problémy: zhoršování genomu člověka: tím, že je umožněno rozmnožování lidí se sníženou schopností reprodukce, přenášejí se tyto potíže do dalších generací (mají-li genetický původ). To je však etický problém celého lékařství, které zachraňuje jedince, kteří by jinak nepřežili.