Otázka: Genetika organismů, genetik člověk

Předmět: Biologie, Genetika

Přidal(a): Niki T

Obsah

- Genetika
- Dědičnost
- Princip vzniku pohlaví z genetického hlediska
- Genetické nemoci – vázané na pohlaví (Turnerův syndrom, Klinefelterův syndrom, supermuž, superžena, hemofílie, daltonismus, abnormální ochlupení ušního boltce…), pohlavím ovlivněné (plešatost), dědičné vady (Downův syndrom, polydaktílie, brachydaktílie,…)
- Rozdíl mezi dědičnými dispozicemi k chorobám a dědičnými chorobami

Genetika – nauka o dědičnosti a proměnlivosti organismů

Dědičnost – schopnost organismů uchovávat soubory genetických informací, předávat je svým potomkům, zabezpečuje dědičnost, stálost druhu, způsobuje podobnost (potomci x rodiče), rozmanitost (nejsou zcela shodni s rodiči, liší se mezi sebou)

DĚDIČNOST KREVNÍCH SKUPIN

- český lékař Jan Janský (1873 – 1921).
- Jan Janský jako první zjistil, že člověk má jednu ze 4 krevních skupin (jako první tedy popsal všechny 4 skupiny), a to na základě křížových pokusů s krevními séry.
- Nejvýznamnější jsou právě aglutinogen A a aglutinogen B. Podle toho, které z těchto aglutinogenů jsou přítomny, se určuje krevní skupina:
    - Skupina A – Tvoří se pouze aglutinogen A.
    - Skupina B – Tvoří se pouze aglutinogen B.
    - Skupina AB – Tvoří se oba aglutinogeny.
    - Skupina 0 – Netvoří se žádný aglutinogen.*
- netvoří se aglutinogen (antigen) A nebo B. Nalézt zde však můžeme tzv antigen H, což je vlastně prekurzor pro antigen A i B. V některých textech je proto skupina 0 nazývána skupinou H.
- V krevní plazmě jsou naopak obsaženy bílkovinné protilátky zvané aglutininy (anti-A, anti-B). O tom, které typy protilátek jsou v krvi obsaženy, opět rozhoduje krevní skupina člověka.
- Skupina A – Tvoří se pouze aglutinin anti-B.
- Skupina B – Tvoří se pouze aglutinin anti-A.
- Skupina AB – Netvoří se žádný aglutinin.
- Skupina 0 – Tvoří se oba aglutininy (tj. anti-A i anti-B).
- Uplatňují se různé alely jednoho genu (AB0 gen; 9q34). Alely podmiňující tvorbu aglutinogenu (buď A nebo B) jsou dominantní vůči alele, která nepodmiňuje tvorbu žádného aglutinogenu. Mezi sebou jsou kodominantní
- Fenotyp – krevní skupina A – Genotyp AA nebo A0
- Fenotyp – krevní skupina B – Genotyp BB nebo B0
- Fenotyp – krevní skupina AB – Genotyp AB
- Fenotyp – krevní skupina 0 – Genotyp 00
- Můžeme vyloučit rodičovství na základě znalosti krevních skupin rodičů a dítěte. V praxi známe ovšem pouze fenotyp, nikoli genotyp jedince – tudíž musíme uvažovat všechny možné genotypy, určující daný fenotyp. Máme následující možnosti:
    - Rodiče A X A – Dítě – A nebo 0
    - Rodiče A X B – Dítě – A, B, AB nebo 0
    - Rodiče B X B – Dítě – B nebo 0
    - Rodiče A X 0 – Dítě – A nebo 0
    - Rodiče B X 0 – Dítě – B nebo 0
    - Rodiče AB X AB – Dítě – A, B nebo AB
    - Rodiče AB X A – Dítě – A, B nebo AB
    - Rodiče AB X B – Dítě – A, B nebo AB

    - Rodiče AB X 0 – Dítě – A nebo B
    - Rodiče 0 X 0 – Dítě – pouze 0

- **Rh faktor**
    - systém antigenů AB0 se rozlišuje se velké množství dalších systémů (Rh, MNSs, Lewis, P atd.) .
    - systém Rh, objevený Wienerem na základě pokusu s krví opice druhu Maccacus Rhesus. systému dělíme osoby na Rh positivní (Rh+) a Rh negativní (Rh-). Význam mají antigeny C, D, E / c, d, e. Rozhodující je vliv antigenu D. u jedince přítomen antigen D – je jedinec Rh pozitivní. Jedinec s antigenem d jsou Rh negativní.
    - Protilátky proti Rh pozitivní skupině (anti-D protilátky) se u Rh negativního jedince nevyskytují přirozeně
    - objeví se v případě imunizace jedince Rh pozitivní krví Rodiče Rh+ X Rh+ = Dítě Rh+ nebo Rh-
    - Rodiče Rh+ X Rh- = Dítě Rh+ nebo Rh-
- Rodiče Rh- X Rh- = Dítě pouze Rh-

- **Fetální erytroblastóza**
    - Při těhotenství, matka je Rh-, dítě zdědilo po otci Rh+, dochází k tzv. Fetální erytroblastóze.
    - stav, kdy matčin imunitní systém bojuje proti plodu, začne vytvářet protilátky, které u plodu způsobí různé formy novorozenecké žloutenky (rozklad krve), v horším případě různé nervové poruchy. První těhotenství většinou rizikové nebývá (díky placentární bariéře nedochází k mísení krve matky s krví plodu), krev novorozence se do matčina oběhu dostane až při samotném porodu. Ovšem toto množství stačí k imunizaci matky, proto každé další nekompatibilní těhotenství by bylo mnohem rizikovější. V současné době se tomuto zamezuje podáváním anti-D protilátek do 72h po porodu.
    - V patogenezi této choroby se však může uplatňovat i inkompatibilita v jiných krevně – skupinových systémech.
- **Podskupiny**
    - Antigenita u skupiny A nemusí být jednotná. Rozlišujeme několik podskupin (A1 – A6) podle antigenity těchto skupin (nejsilnější antigenitu a nejsilnější reakci s anti-A protilátkami má skupina A1, nejslabší A6). Nižší antigenita je podmíněna nižším

procentuálním zastoupením erytrocytů s antigenem A (zbylé erytrocyty mají pouze antigen H).
    - Obdobná je situace u skupiny B. V případě skupiny AB rozlišujeme podskupiny rovněž – můžeme se setkat například se skupinou A2B1.
- **Chemická podstata aglutinogenů a aglutininů**
    - Aglutinogeny jsou antigenové struktury na membránovém povrchu. Základní stavební jednotkou je oligosacharid, vzniklý kombinací 4 monosacharidů (L-fukosa, D-galaktosa, N-acetylglukosamin, N-acetylgalaktosamin).
    - Antigen H (jakožto prekurzor antigenů A i B) je tvořen 5 monosacharidy; pokud je k těmto navázán ještě 6. monosacharid – jedná se o antigen A nebo B – podle toho, který monosacharid je navázán.
    - Aglutininy patří mezi imunoglubuliny (γ-globuliny). Přirozené protilátky (jako třeba anti-B protilátky u skupiny A) patří mezi IgM protilátky, zatímco protilátky, které vznikly až při imunizaci jedince (např. anti-D protilátky), jsou typu IgG.
- **Fenotyp Bombay**
    - tvorba antigenu H je geneticky podmíněna.
    - jedinec je hh recesivní homozygot a netvoří tedy antigen H. tento antigen je prekurzorem pro tvorbu antigenu A i B, syntéza antigenů A či B přerušena. Ve výsledku bude mít jedinec fenotyp skupiny 0 (nebude u něj prokázán antigen A, respektive antigen B), ačkoli jedinec může nést geny pro tvorbu některého z těchto antigenů (A či B, případně obou). jedinec má genotyp AA ale zároveň i hh. Fenotypově mu bude určena krevní skupina 0. bude mít potomka s jiným jedincem se skupinou 0 – jde o jedince s genotypem 00 a HH – potom bude mít tento potomek krevní skupinu A (genotyp A0 Hh). Výsledek bude situace, která odporuje základním pravidlům dědičnosti krevních skupin.
    - velmi vzácný fenomén, identifikovaný v Indii.

PRINCIP VZNIKU POHLAVÍ

- lidské pohlaví je **určeno pomocí genů na pohlavních chromozomech**
- v diploidní (tělní) buňce člověka jsou **pohlavní chromozomy dva** (tj. jeden pár):
    - zdravá **žena** má dva chromozomy X („**XX**“)
    - zdravý **muž** má jeden X a jeden chromozom Y („**XY**“)
- přítomnost (resp. nepřítomnost) chromozomu Y rozhoduje o tom, zda se vyvine muž (resp. žena) – konkrétně je za to zodpovědný **gen SRY**(sex-determinující faktor Y) sídlící na chromozomu Y, který způsobuje vývoj **Sertoliho buněk** v primitivních mužských pohlavních orgánech

- vlivem Sertoliho buněk také dochází ke vzniku **Leydigových buněk**, jejichž produkt **testosteron**má velký význam pro rozvoj samčího pohlaví
- rozlišujeme 2 typy chromozomů:
    - **autozomy** (tělní) – 22 párů
    - **gonozomy** (pohlavní) – 1 pár; ovlivňují pohlaví a nemoci na gonádách

Pokud geny leží na heterologní části chromozomu:

- **heterologní úsek chromozomu Y** => tyto geny se dědí vždy, jsou to geny nezbytné pro mužské pohlaví

!! DĚDÍ SE POUZE Z OTCE NA SYNA!!

- **heterologní úsek chromozomu X** => jsou nezbytné pro matku (ženu)

!! DĚDÍ SE NA SYNY I NA DCERY!!

- geny uložené na homologním úseku jsou totožné u X i Y
- geny uložené na heterologním úseku Y se dědí pouze po mužské linii
- geny uložené na heterologním úseku X se dědí po mužské i ženské linii

Pohlavní chromozomy = gonozomy, heterochromozomy

- jsou dva: X – párový a Y- nepárový a menší než párový (jeho heterologní část tvoří zvláštní vazbovou skupinu), mají homologní = stejnou část a nehomologní = rozdílnou
- jedno pohlaví má pár stejných pohlavních chromozomů XX a druhé dvojici rozdílných chromozomů XY

Rozlišujeme dva typy chromozomového určení pohlaví:

- savčí typ (typ Drosophila – octomilka)
- jedinci samičího pohlaví mají konstituci XX a samčího XY
- podle savčího typu je pohlaví určeno u všech savců včetně člověka, u většiny hmyzích řádů a některých ryb, obojživelníků a plazů, u většiny dvoudomých rostlin

- ptačí typ (typ Abraxas – píďalka)
- samice konstituci XY a samci XX,
- tímto způsobem je určeno pohlaví u ptáků, motýlů, některých ryb, obojživelníků a plazů

♀ XX ♂ XY savčí typ – savci, někteří ptáci, hmyz, dvoudomé rostliny

♀ ZW ♂ ZZ ptačí typ – většina ptáků, ryby, obojživelníci, plazi, motýli

♀ XX ♂ X0 protenor – rovnokřídlý hmyz (neplodní samečci)

Pro oba typy platí, že s 50% pravděpodobností vzniká samičí a 50% samčí pohlaví.

- geny v homologiích částech pohlavních chromozomů se řídí podobnými pravidly jako u ostatních tělních chromozomů = autozomů (řídí se Mendlovými zákony)
- geny v heterologních částech se liší od mendelovských zákonů, jejich přenos označujeme jako dědičnost pohlavně vázanou = gonozomální
    - při přenosu genů na heterologním úseku chromozomu X záleží na recesivní nebo dominantní alele ale i na pohlaví – u jedince XY je alela ve fenotypu projeví vždy
        - př. hemofilie – porucha srážlivosti krve recesivní alela pro hemofilii je v nehomologické části chromozomu X – Xh
    - geny v heterologní části chromozomu Y se projeví pouze u u pohlaví, které nese chromozom Y = dědičnost přímá

Onemocnění s gonozomální dědičností

Geny na heterologním úseku chromozomu X *(geny pro dané onemocnění jsou uloženy právě na heterologním úseku chromozomu X)*

- tyto geny jsou přenášeny na syny i dcery
- pokud jsou geny pro nemoci umístěny na této části chromozomu X, u mužů se projeví v 100% *(protože muži obsahují pouze jeden chromozom X, kdežto ženy XX)*
- ženy mohou být také nemocné, ale častěji jsou přenašečkami
- Daltonismus

Geny uložené na heterologním úseku chromozomu Y *(geny pro dané onemocnění jsou uloženy právě na heterologním úseku chrom. Y)*

- přímá dědičnost z otců na syny
- např. **Abnormální ochlupení ušního boltce**

Geny uložené na homologickém chromozomu X i Y

- dědí se stejnými pravidly jako autozomy

Od znaků, které jsou pohlavně vázány, je třeba odlišit znaky pohlavně ovládané. Vlohy pro tyto geny bývají většinou lokalizována na autozomech, ale jejich projev je závislý na pohlaví.

Př. pohlavně ovládaných znaků jsou všechny sekundární pohlavní znaky

Některé geny na autozomech jsou ovlivňovány monozomy

- jsou vázány na množství vyplavovaných pohlavních hormonů *(nedochází-li k vyplavování, neprojevují se sekundární pohlavní znaky)*

PLEŠATOST (autozomálně dominantní onemocnění)

- u mužů dochází k předčasnému úbytku vlasů v homozygotně dominantní (PP) nebo

heterozygotní konstituci (Pp)
- nepostiženi jsou pouze muži, kteří jsou recesivní homozygoti (pp)
- ženám začínají předčasně ubývat vlasy pouze v případě dominantních homozygotek (PP)
- u heterozygotek (Pp) a recesivních homozygotek (pp) k plešatění nedochází
- zdánlivě se mění dominance alely na recesivitu
- např. předčasná plešatost – muži již kolem 20 let vykazují zřetelný vlasový úbytek
- za plešatost odpovídá alela P – u mužů se projevuje v homozygotní PP i heterozygotní sestavě Pp, neprojeví se jen v recesivně homozygotní sestavě pp
- u žen se projeví pouze dom. hom. sestavě PP
- při genotypovém štěpném poměru 1 PP: 2Pp : 1pp
- je genotyp muže 3 P : 1p
- ženy 1P : 3p tím je dána zdánlivá změna dominance v recesivitu

příkladem X-chromozomální dědičnosti je dědičnost barvy očí drozofily

- tento znak je podmíněn alelami umístěnými v lokusu heterologické části chromozomu X karmínově červenou barvu očí
- označíme dominantní alelu, podmiňující červenou barvu očí indexem Xč., bílá barva očí bude označena jen X (recesivní alela)
- při křížení bělookého samečka XY s homozygotně červenookou samičkou XX – všichni potomci jsou červenoocí, samičky jsou heterozygotní
- při recipročním křížení (zpětném) červenookého samečka XčY s bělookou samičkou XX – všechny samičky budou červenooké (heterozygotní), všichni samečci jsou běloocí (Pokud samičky zdědily barvu očí po otci a samečci po matce – mluvíme o dědičnosti křížem)
- heterozygotní červenooká samička XXč s červenookým samečkem XčY – vznikají červenooké samičky, samečci jsou červenoocí i běloocí v poměru 1:1
- heterozygotní červenooká samička s bělookým samečkem – potomci obou pohlaví jsou červenoocí i běloocí ve štěpném poměru 1:1

Gonozomální dědičnost se vztahuje ke genům lokalizoných v heterologické části chromozomu X, fenotypový projev alel nezávisí jen na tom, zda jsou dominantní nebo recesivní, ale i na pohlaví nositele.

– takový gen je třeba gen pro hemofili, nebo barvocit – daltonismus (člověk nerozliší červenou a zelenou – vidí je šedě

Některé nemoci jsou způsobeny **MUTACEMI**

MUTACE

- jsou náhodné změny genotypu, jsou poměrně vzácné, vznikají spontánně
- zpravidla jde o změny stálé, trvalé pro celý další život organismů
- ovlivňují genetickou proměnlivost organismů (vznikají nové alely, nebo se mění jejich počet)
- dochází při nich ke změně struktury DNA, tj. ke změně genetické informace
- rozlišujeme:
    - spontánní – vznikají samovolně, velmi malou pravděpodobností jako důsledek náhodných chyb při replikaci DNA
    - indukované – vznikají působením mutagenů – faktorů, které jsou schopné narušit a změnit molekulu DNA
        - mutageny fyzikální – záření neionizující (např. UV) nebo ionizující = způsobuje ionizaci = odtržení jednoho nebo více elektronů od elektroneutrálního atomu za vzniku kationu, má vysokou biologickou účinnost, může způsobit vznik genetických změn nebo nádorů (př. rentgenové, gama záření)
            - i tepelný šok nebo ultrazvuk
        - mutageny chemické – nejrůznější organické i anorganické látky (chlorderiváty arenů, aromatické aminy, nitrosloučeniny, azobarviva ionty těžkých kovů)

Typy mutací:

- **genové mutace** – zahrnují změny struktury jediného genu (alely), mění se struktura DNA, ale nenarušuje se celistvost stavby chromozomu, mohou zasáhnout také regulační geny, tyto mutace bývají jednou z příčin nádorového onemocnění

příčinou je:

- substituce – záměna nukleotidu nebo párů nukleotidů za jiný
- delece – ztráta nukleotidu nebo nukleotidového páru

- inzerce – výskyt nadbytečného páru nukleotidů, vložení nadpočetného nukleotidu
- duplikace – zdvojení nukleotidů
- transpozice – vzájemná výměna dvou nukleotidů v řetězci
- inverze – vzájemná výměna nukleotidů mezi párovými homologickými řetězci
- výskyt nefunkčního nukleotidu s pozměněnou chemickou strukturou

Chromozomové mutace (strukturní aberace chromozomu) – představují změny struktury chromozomů, podstatou je zlom chromozomu a následné přeskupení jeho struktury, dochází ke změně pořadí genů nebo jejich počtu v chromozomu

- dochází ke změnám ve vnější stavbě chromozomů a je možné je pozorovat ve světelném mikroskopu
- ztráty chromozomů nebo jeho části jsou obvykle slučitelné se životem

Vznik strukturní aberace vyvolává zlom chromozomu – tím je chromozom zkrácen:

- delece – ztráta části chromozomu, ta část bez centromery se při příštím jaderném dělení ztratí
- deficiente – dvěma zlomy se vyštípne vnitřní část chromozomu,
- inverze – převrácení části chromozomů o 180°
- translokace – připojení části chromozomu k jinému chromozomu
    - prostá
    - vzájemná, reciproká – dva chromozomy si vymění své odlomené části

Genomové mutace (numerické aberace chromozomů) – způsobují změny počtu chromozomů nebo celých chromozomových sad

- aneuploidie – chybění, ztráta nebo nadbytečná přítomnost některých chromozomů
    - např. monosomie – ztráta jednoho chromozomu
    - trisomie – přítomnost trojice homologických chromozomů (místo páru jsou 3)

– u vyšších obratlovců je spojena s postižením organismu

(např. trisomie 21. chromozomu je u lidí příčinnou Downovy choroby) polyploidie je neslučitelná se životem, u rostlin ale představuje významný mechanismus evolučního vývoje

- polyploidie (euploidie) – změny počtu celých chromozomových sad, např. triploidie 3n, tetraploidie 4n

- neusměrněná chyba (změna) v genotypu (genetickém materiálu buňky)

VZNIK:

- **VROZENÁ MUTACE** – vzniká již v zygotě – a je obsažena ve všech somatických buňkách
- **ZÍSKANÁ MUTACE** – je vyvolána průběhu života tzv. **MUTAGENEM** *(škodlivé záření, chemická látka)*

Genetika lidské zdraví:

Dědičné choroby

- jsou podmíněny defektními geny přenesenými na potomka
- enzym kódovaný tímto genem má změněnou strukturu a stává se proto nefunkčním a může narušit průběh životně důležité biochemické reakce
- příkladem je:

HEMOFÍLIE

- porucha srážlivosti krve
  (krvácivost, porucha krevní srážlivosti)
- gonozomálně recesivní onemocnění
- porucha hemokoagulačních faktorů
- dědí ji převážně synové, ženy bývají přenašečkami

- projevuje se:
- dlouhodobým krvácením z nepatrných ran
- četní krevní podlitiny
- mohou trpět bolestivými výrony krve do kloubů
- často umírají na nezadržitelné vnitřní krvácení

Přenos hemofilie:

otec je hemofilik X matka zdravá matka je heterozygotní přenašečka X otec zdravý

Dědi jsou zdravé, ale dcery jsou synové jsou 50% hemofilii, dcery v 50%

heterozygotní přenašečky přenašečky bez projevu choroby

SRPKOVITÁ ANÉMIE

- záměna báze na genetické informaci hemoglobinu *(valin, na místo kyseliny glutamové)*
- dědičná nemoc
- červené krvinky mají srpkovitý tvar a neplní svoji funkci (srážení)

Projevy:

- dojde-li k zakyselení krve *(např. při fyzické námaze)*, červené krvinky změní svůj původní tvar na protáhlou lodičku (změna terciální struktury bílkoviny, přestávají tedy fungovat)
- tělo je začne vnímat jako cizorodé a bílé krvinky je likvidují (=> nedostatek červených krvinek)
- obrovské bolesti svalů při sebemenší námaze
- menší vzrůst, drobnější postava
- **Srpkovitá anémie může pomáhat zvládat MALÁRII**
- komár rodu Anopheles – vpraví to těla prvoka ZIMNIČKU
- napadne-li prvok zmutovanou krvinku škodlivými látkami, zakyselí její prostředí a krvinka tedy změní tvar
- opět je považována za cizorodou a je pohlcena bílými krvinkami i s prvokem

DALTONISMUS *(barvoslepost)*

- gonozomálně recesivní onemocnění
- dědí je synové i dcery, ale syni jsou náchylnější
- projevuje se:
- postižená osoba není schopna rozlišovat červenou a zelenou barvu (=obě vnímá jako šedou)

fenylketonurie

- porucha metabolismu aminokyseliny fenylalaninu, dochází k jejímu hromadění krvi a tkáních a v moči, větší koncentrace je pro organismus toxická, Nerozpoznaná vada se projevuje psychomotorickou a duševní retardací (opožděním), opakovaným zvracením, nadměrnou aktivitou a poruchou hybnosti.

cystická fibróza

- poruchy zažívacího traktu a dýchacího ústrojí, nadměrná tvorba hlenu, časté infekce atd.

Poslední tři jsou autozomálně recesivní choroby– jejich dědičnost není vázaná na pohlaví, projeví se u recesivního homozygota, heterozygot je přenašeč

Chromozomální poruchy

- jsou způsobeny změnami v počtu chromozomů, vznikají jako důsledek změn při buněčném dělení, příkladem chromozomálních poruch je:

DOWNŮV SYNDROM *(numerická aberace autozomů)*

- **jeden chromozom navíc = TRIZOME 21**
- projevuje se nižším vzrůstem, mongoloidním sklonem očních štěrbin, častými srdečními vadami, sníženou imunitou, duševní opožděností, sklonem k obezitě
- aneuploidie (v chromozomové výbavě chybí nebo přebývá chromozom)
- v somatických buňkách 3 chromozomy 21 místo 2 => karyotyp 47 chromozomů
- Projevy:
    - charakteristický obličej *(mongoloidní vzhled očí, nápadně široký, knoflíkovitý nos, trvale pootevřená ústa, výrazná mentální retardace)*
    - často se objevují trvalé zdravotní poruchy – především srdeční vady
    - inteligence max. 5-6letého dítěte

Patauův syndrom

- trisomie 13. chromozomu, projevuje se např. špatně vyvinutými prsty, malformacemi orgánů, rozštěpy, neuzavřenou lebkou, postižený se většinou nedožívá 6 měsíců

Poruchy v sestavě pohlavních chromozomů:

Intersex

- **AAAXX(Y)**
- jedinec, který má znaky jednoho i druhého pohlaví
- prozkoumáno u octomilky, kde při konstituci AAAXX (3 sady nepohlavních chromozomů, 2 chromozomy X) nevzniká samička ale intersex

- jeden chromozom A navíc
- u takto postižených jedinců nejsou plně vyvinuty pohlavní orgány, jedinci jsou většinou sterilní nebo se sníženou plodností

U člověka:

TUNERŮV SYNDROM *(numerická aberace gonozomů)*

- jedinci se sestavou XO,
- označení 45,X
- ženy menšího vzrůstu, široký krk, postava mužského typu, atrofické pohlavní žlázy – omezený vývoj vaječníků a pohlavních orgánů, sterilita

- **MONOZOMIE chromozomu X**
- postižený jedinec je ženského pohlaví => postihuje ženy
- **v buňkách mají pouze 45 chromozomů – 22 párů tělních, ale pouze jeden chromozom X => chybí druhý gonozom**
- většinou sterilní
- dosahují malého vzrůstu, trpí vrozenou srdeční vadou

KLINEFELTERŮV SYNDROM *(numerická aberace gonozomů)*

- jedinci se souborem XXY
- označení 47, XXY
- muži s málo výraznými sekundárními pohlavními znaky, snížené duševní schopnosti, neplodnost
- četnost je 1:800 mužů
- postihuje muže
- **v buňkách je obsaženo 47 chromozomů – 22 párů tělních, 2 gonozomy X a ještě 1 gonozom Y**
- pro svou častou **nenápadnost** může tato porucha zůstat poměrně dlouho nediagnostikována
- projevy:
- nemusí být nějak zvlášť patrné
- **dlouhé končetiny**
- **varlata** jsou přítomna, ale jsou **menší a mají narušenou funkci** – nemocní muži jsou **neplodní**
- **nižší hladina testosteronu:**
    - **méně mužné rysy**
    - méně svalové hmoty
    - zvětšení prsních žláz **(gynekomastie)**
- **inteligence v normě** (někdy **poruchy učení**)

XYY = supermuž

- označení 47, XYY, „Supermuž“
- muži často vyšší postavy se sklonem k asociálnímu chování
- plodný, agresivní, duševně retardovaný a vysoký muž

XXX = Superžena (Triple X):

- Karyotyp 47,XXX.
- Výskyt asi 1 / 1000 narozených dívek.
- Projev:
    - mírná mentální retardace (avšak vzácně), omezená plodnost (způsobená nadpočetným X chromosomem). Většina případů není diagnostikována pro minimální fenotypový projev.

Syndrom Cri du Chat: Syndrom kočičího křiku.

- způsoben delecí na p raménku (krátkém raménku) 5. chromosomu.
- projev: pláč připomínající mňoukání kočky, malformované ušní boltce, mentální retardace, vrozené vady srdce.

CHOROBY AUTOZOMÁLNĚ DOMINANTNĚ DĚDIČNÉ

- **syndaktylie** – srůst prstů
- **polydaktylie** = dlouhoprstost – znásobení několika prstových článků, řešeno chirurgickou cestou v raném věku
- **brachydaktylie** = krátkoprstost – krátké a zavalité prsty, malý vzrůst, krátké ruce a nohy
- **arachnodaktylie** – nepřirozeně dlouhé a tenké prsty, celé končetiny mohou být abnormálně dlouhé a tenké
- **Marfanův syndrom** – arachnodaktylie, nadměrný vzrůst, dlouhý a úzký obličej s prominujícím nosem, dlouhé a tenké končetiny, výskyt srdečních vad, délka života zkrácena, někdy náhlá úmrtí

DĚDIČNÉ DISPOZICE K CHOROBÁM

- dědí se pouze genotypová dispozice k onemocnění, k jejímu projevu nutné ještě působení specifických faktorů prostředí = **expoziční činitelé** (potrava, počasí, přítomnost alergenu, psychická zátěž ap.)
- podmíněny defektními geny přenesenými na potomka – enzym kódovaný tímto genem má změněnou strukturu (tj. je nefunkční, narušuje průběh životně důležitých biochemických reakcí)
- familiární výskyt (u více členů rodiny), stupeň dědivosti se liší, projevům lze předcházet vyloučením expozičních faktorů = rodinný ochranný režim
- např. neurózy, alergie, hypertenze, vředy apod.

DĚDIČNÉ CHOROBY = vady

- odchylky genotypu vyvolány jako důsledek nejčastěji genových mutací
- projeví se v každém případě – vliv prostředí minimální, ovlivňuje pouze **patogenezi** = rozvoj příznaků
- zvláštní skupinou jsou **dědičné vývojové vady** – vznikají během nitroděložního vývoje

Metody výzkumu člověka

výzkum rodokmenu – metoda rodokmenová = genealogická

- zabývá se sestavováním rodokmenu několika generací
- sledujeme dědičnost určitého znaku, způsob dědičnosti určité odchylky nebo onemocnění napomáhá stanovit výši rizika postižení pro členy rodiny nebo jejich potomky
- při jeho sestavování se používají mezinárodně uznávané symboly
- proband – jedinec, od kterého sestavení rodokmenů vychází (značíme šipkou)

výzkum dvojčat = gemelilogický

- zabývá se výzkumem jednovaječných dvojčat – vznikají oplozením jednoho vajíčka jednou spermií
- mají stejný genotyp a jsou stejného pohlaví a jakákoliv odlišnost v jejich fenotypu by měla být způsobena nedědičnou složkou proměnlivosti

výzkum chromozomů = cytogenetický

- zabývá se studiem sestavy a morfologie chromozomů, tzn. studiem karyotypů
- jednotlivé chromozomy se od sebe liší pomocí speciálních barvících technik, které umožňují určit také změny jejich struktury – mutace

1. Gonozomální dědičnost a genetika populací
2. Gonozomální dědičnost – maturitní otázka z biologie
3. Pohlavní chromozomy – maturitní otázka z biologie