

Základy genetiky

2a

Přípravný kurz

Komb.forma studia oboru

Všeobecná sestra

Základní genetické pojmy:

GEN - úsek DNA molekuly, který svojí primární strukturou určuje primární strukturu jiné makromolekuly (polypeptid, RNA netranslatované - tj. rRNA, tRNA,...)

GENOM – soubor všech genů

GENOTYP – genetická konstituce 1 lokusu,
nebo genetická konstituce všech lokusů

LOKUS – místo na chromozomu – lokalizace alely

ALELA - konkrétní (alternativní) forma genu

alela standartní, alela mutantní

každý člověk má dvě alely daného genu (jedna je otcovského původu, druhá mateřského), alely leží na homologních chromozomech

v populaci může existovat více alel pro jeden gen = alelická heterogenita

alely vznikají mutacemi (změnami v primární struktuře DNA)

HOMOZYGOT—alely identické (AA nebo aa)— tvoří 1 typ gamet

HETEROZYGOT – alely různé (Aa) – tvoří různé gamety

Vztah alel u heterozygota :

dominance – manifestace AA i Aa genotypu

recesivita – manifestace pouze genotypu aa

kodominance – manifestace obou alel současně – krevní

skupina AB

neúplná dominance – fenotyp heterozygota odlišný od obou homozygotů (dominantního a recesivního, př.

barva květů, tj. homozygot dominantní=červený

květ, homozygot recesivní= bílý květ – jejich potomek

heterozygot= růžový květ)

Dědičnost :

autozomální – nezávisí na pohlaví, geny na autozomech

gonozomální – vázaná na pohlavní chromozomy

FENOTYP = genotyp + prostředí

ZNAKY, CHOROBY:

– **monogenní** – převaha genotypu-podmíněno 1 genem
velkého účinku – dědičnost se řídí pravidly
mendelovské dědičnosti

- **multifaktoriální, polygenní**-více genů malého účinku +
významný vliv prostředí

MENDELOVY ZÁKONY

- **O uniformitě F1 generace - identitě reciprokých křížení**
- **O čistotě vloh – princip segregace**
alely segregují do gamet jednotlivě - *rozcházejí se spolu s homologními chromozomy*
- **O volné kombinovatelnosti vloh – princip kombinace**
dva a více alelických párů segreguje na sobě nezávisle → je tolik druhů gamet, kolik je mezi nimi (*alelovými páry*) možných kombinací

Mendelovy zákony se týkají alelových párů nesených různými páry homologních chromozomů

Alelové páry nesené jedním párem homologních chromozomů jeví vazbu

Vazba genů

Geny (alelové páry) ležící na 1 páru homologních chromozomů nejsou volně kombinovatelné – jsou ve vazbě – dědí se společně, pokud mezi nimi nedojde ke **crossing overu (výměna genetického materiálu mezi otcovským a mateřským chromozomem)**

Dědičnost krevních skupin – antigeny na povrchu červených krvinek + reciproké protilátky v séru

A,B,0: A,B = kodominantní alely (*manifestují se současně*),

0 = recesivní

krevní skup. A – genotyp AA, A0

krevní skup. B – genotyp BB, B0

krevní skup. AB – genotyp AB

krevní skup. 0 – genotyp 00

Rh faktor:

Rh+ = genotyp DD, Dd

Rh- = genotyp dd

matka dd x otec DD nebo Dd → dítě Dd

= fetální erythroblastóza = tvorba protilátek

matky proti plodu – protilátky procházejí

placentou a poškozují plod

Dědičnost chorob:

Monogenní dědičnost

znaky n. choroby podmíněné 1 genem velkého účinku

Autozomálně dominantní dědičnost (AD):

klinická manifestace již u heterozygota

Riziko: jeden z partnerů-postižen a je heterozygot-riziko = 50%

$Aa \times aa$ 50% Aa + 50% aa

oba partneři postižení heterozygoti -riziko = 75%

$Aa \times Aa$ 75% $A-$ + 25% aa

jeden z partnerů je homozygot dominantní - 100%

$AA \times aa$ riziko = 100% Aa

Rodokmen: výskyt choroby v každé generaci
výskyt není závislý na pohlaví
(možný přenos z otce na syna)
zdravý jedinec má zdravé děti

Autozomálně recesivní dědičnost (AR):

klinická manifestace u recesivního homozygota, heterozygoti jsou zdraví (nosiči mutace)

Riziko: oba partneři heterozygotní -riziko = 25%

Aa x Aa 75% A- + aa 25%

heterozygot a reces. homozygot -riziko = 50%

Aa x aa 50% Aa + 50% aa

Rodokmen: výskyt není závislý na pohlaví

zdraví rodiče mají nemocné děti, výskyt u sourozenců

výskyt choroby častější u příbuzeneckých sňatků

X vázaná dědičnost – gonosomální dědičnost

mutovaný gen lokalizován na gonosomu X

X-recesivní (XR):

nemocný otec

matka přenašečka

Rodiče: XY x **XX**

XY x XX

Děti: XX XX **XY** **XY**

XX XX **XY** XY

♀ přenašečky ♂ zdraví

1/2 ♀ přenašečky, 1/2 ♂ nemocní

X dominantní (XD)

nemocný otec

nemocná matka

Rodiče: XY x XX

XY x XX

Děti: XX XX XY XY

XX XX XY XY

♀ postižené ♂ zdraví

1/2 dětí postižených

Muž předává Y svým synům, X svým dcerám

muž je hemizygot pro geny na X chromozomu

XR:

Rodokmen: postiženými jsou převážně muži
(hemizygoti)

přenos z otce na syna není možný

výskyt choroby vynechává jednu generaci

(XR – nemocný muž, žena přenašečka)

XD

postižení ve všech generacích

nemocný otec – nemocné dcery

zdraví synové

nemocná matka – 50% dětí (synů i dcer) nemocných

Holandrická dědičnost - na Y chromosomu

přenos z otce na syna – mužské pohlaví (gen SRY)

Polygenní dědičnost, Multifaktoriální dědičnost

Geny malého účinku – stejný a aditivní efekt (účinek se sčítá)
= genetické + negenetické faktory se podílejí na manifestaci

- **Normální znaky s plynulou proměnlivostí**
(= znaky kvantitativní)

např. výška, inteligence

rozložení podle Gaussovy křivky normálního rozložení četností

- **Izolované vrozené vady**

manifestace nastává dosáhne-li suma polygenů určitého prahu

př. rozštěp, srdeční vada + faktory zevního prostředí (působí v prenatálním období-teratogeny)

- **Běžné choroby dospělého věku**

zevní faktory – významný vliv – působí postnatálně

možnosti prevence

hypertenze, vředová choroba, alergie,...

Schema multifaktoriální dědičnosti



K postižení polygenní vadou nebo chorobou dochází, pokud suma genů malého účinku (polygenů) dosáhne hodnoty tzv. „prahu“ (je dispozice k chorobě) a k tomu spolupůsobí nepříznivé faktory vnějšího prostředí

Mimojaderná dědičnost – mitochondriální

mitochondrie mají vlastní genom prokaryontního charakteru (kružnicová DNA), samostatně se replikuje mitochondrie jsou v cytoplasmě vajíčka, předávány na potomstvo –

Mitochondriální = cytoplazmatická dědičnost = dědičnost po matce

mutace mitochondriálního genomu – přenos matkou na děti obojího pohlaví, otec nepřenáší

Kočárek Eduard: Genetika, Rok vydání: 2008,
Vydal: Scientia