

Genetika

- biologická věda zkoumající dvě základní vlastnosti živých organismů – dědičnost a proměnlivost

Johan Gregor Mendel (1822 – 1884) - základy pravděpodobnosti dědičnosti

Pojmy:

- **Dědičnost** – schopnost organismu plodit sobě podobné potomky, tj. přenášet vlohy k znakům a vlastnostem z rodičů na potomky
- **Proměnlivost** (variabilita) – schopnost vytvářet odchylky od průměru změnou dědičných vloh a jejich projevů v procesu vývoje organismu (genetika a vliv vnějšího prostředí)
- **Vlohy** (geny) – v DNA, kódují řídicí faktory pro vznik určitých znaků a vlastností (ne vlastnosti samé!)
- **Znak** – vnější odlišnost jedinců od sebe (např. barva květů, srsti) – znaky kvalitativní, geneticky obvykle morfologická charakteristika organismu, konečný projev funkce genu nebo souboru genů. Dominantní znak je podmíněn funkcí dominantní alely; u heterozygotů ve fenotypu převládá nad recesivním znakem.
- **Vlastnost** – vnitřní odlišnost (např. plodnost, odolnost) – znaky kvantitativní
- **Genotyp** – soubor všech genů předaných P generací (rodiče) F generacím (děti)
- **Fenotyp** – genotyp vyjádřený navenek ve znacích a vlastnostech, souhrn všech znaků a vlastností jedince, zevní vzhled organismu, výsledek interakce jeho genotypu a prostředí; projev jednotlivého genu
- **Alela** - dědičný základ znaku organismu, konkrétní forma určitého genu. Každý gen existuje ve formě nejméně dvou alelách, označenými malými a velkými písmeny (AA, Aa, aa).

Vztahy mezi alelami:

- **Heterozygot** [řec.] - [genetika, genetický] jedinec (Aa), který má dvě různé alely ve dvou odpovídajících místech (loci) chromozómového páru. Heterozygotní organismus je heterozygotem z hlediska uvedené vlastnosti lokusu chromozómového páru. Opak **homozygot** alela (AA, aa).
- **Recesivita** [lat.] - geneticky fenotypové potlačení nebo překrytí účinku jedné alely (alela recesivní – a) účinkem párové alely (alela dominantní – A) v rámci heterozygotního páru alel (Aa). Fenotyp recesivní alely se projevuje pouze v homozygotním projevu (aa).
- **Dominance** [lat. dominari – vládnout, být pánem] - genetická vlastnost genu (nebo komplexu genů) překrýt buď úplně (AA), nebo částečně (Aa) působnost některého homologického dědičného faktoru alely.
- **Neúplná dominance** (semidominance) - znamená, že fenotypový projev dominantní alely v homozygotní a heterozygotní sestavě je rozdílný.
- **Úplná dominance** - platí, jestliže dominantní alela přítomná v homozygotní nebo heterozygotní sestavě má stejný fenotypový projev.
- **Křížení** (hybridizace) – základní genetická metoda (šlechtitelská) – pohlavní rozmnožování dvou vybraných jedinců (P – rodiče, F – potomci).
- **Monohybrid** - genetický kříženec heterozygotní pouze v jediném ze sledovaných párů alel.
- **Dihybrid** (dihybridní kříženec) - jedinec (s genotypem např. AaBb), který v sobě nese dva heterozygotní dědičné znaky (v obou genech nestejné alely); vzniká z křížení homozygotních rodičů (např. genotypů AABB × aabb).

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

Lékařská genetika

- vědní obor zabývající se studiem [fyziologie, fyziologický] a [patologie, patologický] molekulárních struktur lidského [genetika, genetický] materiálu, studiem chromozómů a jejich kombinací a příčinami, vznikem, přenosem, [popřípadě] včasným rozpoznáním choroby.

Zkoumá – genetická poradna:

1. **dědičné dispozice k chorobám** – genotypově podmíněné, aby se choroba projevila, musí na jedince působit spouštěče (např. složka v potravě vyvolá alergickou reakci)
2. **dědičné choroby** – odchylky od genotypu, vliv prostředí je téměř nulový
3. **vývojové vady** – př. rozštěp patra, močové trubice aj. – vznik během nitroděložního vývoje (na celý život), chirurgicky odstranitelné (estetika – odstranění fenotypového projevu, ale ne genotypového)
 - prenatalní diagnostika - metoda vyšetření zárodku již v prvních měsících těhotenství (rozvinul ji H. L. Nadler 1969 v USA); z malého množství několika mililitrů plodové vody je možné určit pohlaví (amniocentéza), některé metabolické vady

Kvalitativní znaky

- monogeny – podmíněny 1 genem
 - heterozygot – Aa – různé alely téhož genu
 - homozygot – AA, aa – stejné alely téhož genu
- př. barva srsti, květu, očí, tvar semen, plodů

Autozomální dědičnost

- znaky jsou určeny geny, které jsou umístěny na autozomech (somatické chromozomy, tělové)
- člověk má 22 párů autozomů a 1 pár heterochromozomů
- dědičnost těchto znaků není vázána na pohlaví (určeno heterochromozomy – gonozomy, pohlavní chromozomy XY – XX žena, XY muž)
- po oplození je stejná pravděpodobnost, že vajíčko a spermie s X či Y bude mít potomky v poměru 1:1 (ž:m)

P: XX x XY
gamety: X X X Y
F₁: XX XX XY XY

Příklady chorob:

- Fenyketonurie – chybí enzym pro přeměnu AK (poškození mozku)
- Coeliakie – nesnášenlivost pšeničné bílkoviny lepku (zažívací obtíže).
- Downův syndrom (XXX, trizomie 21p.) – mongolismus, 1 ze 700 dětí, % postižení se zvyšuje s věkem rodičky

Gonozomální dědičnost

- vázaná na pohlaví - gonozomy

Příklady chorob:

- Hemofilie – nesrážlivost krve (chorobná krvácivost)
- Daltonismus – barvoslepost (červená, zelená)

INVESTICE DO ROZVOJE VZDĚLÁVÁNÍ

- Turnerův syndrom – chybí 1 heterochromozom (žena X0), malý vzrůst, sexuální nezralost, nižší IQ, 1 z 3000.
- Klinefelterův syndrom – nadbytek X (hlavně muži XXY) – vysoký, neplodný, duševně zaostalý

Kvalitativní znaky

- lze měřit různé stupně (kvalitu) znaku, polygenní (působí spolupráce více genů) př. výška, váha, TK, IQ, aj.

Dědičnost normálních znaků:

1. Krevní skupiny

- projevuje se pouze genotyp, monogenní kvalitativní znak (stanovení otcovství)
- alely A, B dominantní, 0

Skupina	fenotyp	genotyp
A	A	AA, A0
B	B	BB, B0
0	0	00
AB	AB	AB

Příklad:

Matka B, otec O. Krevní skupiny dětí?

P: BB BO x 00

g: B 0 0

F₁: B0 00 - krevní skupiny dětí

2. IQ, talent

- polygenní, velký význam má vliv prostředí
- IQ – 66 – 80% dědičnost, 20 – 34% prostředí