



GENETIKA ČLOVEKA

Mgr. Lucia Brezňaková

GVPT Martin

GENETIKA ČLOVEKA

- Samostatný vedný odbor
- Skúma dedičnosť normálnych ľudských znakov a dedične podmienenými chorobami a odchýlkami



OBLASTI GENETIKY ČLOVEKA

Klinická genetika

- Študuje geneticky podmienené zmeny
- Diagnostika, liečba, prevencia dedičných chorôb a vrodených chýb

Cytogenetika

- Študuje zmeny počtu a štruktúry chromozómov a ich klinické prejavy

Molekulová genetika

- Skúma štruktúru a regulácie funkcie génov, génového inžinierstva a génovej terapie

ROZDIELY V SPÔSOBE ŠTÚDIA

- Od iných disciplín sa odlišuje metódami výskumu a možnosťami praktickej aplikácie výskumu
- **Etické normy** (nemožno zámerne krížiť ani selektovať, netvorí čisté línie)
- **Malý počet potomkov**
- **dlhá generačná doba** (20-25rokov)

- Opiera sa o štúdium rodokmeňov
- **zložitý genotyp** (46CH)
- Väčšina **znakov s polygénnym charakterom**(vplyv prostredia, korekcia vďaka lekárskej starostlivosti)
- Rozdelenie ľudskej populácie na subpopulácie(sekty, národy, kmene, spoločenské vrstvy)
- **Vplyv kultúry, vzdelania a výchovy**
- **právne predpisy** (mlčanlivosť, GDPR, pravdivé informácie)

METÓDY GENETIKY ČLOVEKA

1. **Genealogická**- štúdium rodokmeňov

2. **Gemelologická** – štúdium dvojčiat

3. **Populačný výskum**

4. **Genetické a biochemické metódy**

MOLEKULOVÁ GENETIKA ČLOVEKA

- Ľudský genóm tvorený z DNA (3 miliardy nukleotidov, 30000- 40000génov)
- **HUGO**(Humane Genome organisation)- zmapovanie všetkých génov človeka

22. chromozóm

- Zmapovaný v roku 1999
- Druhý najmenší ľudský chromozóm
- 34,4miliónov nukleotidov
- 545 génov
- 97% DNA bez významu, 3% kóduje molekuly (väčšinou bielkoviny)
- 35dedičných chorôb naviazaných na tento CH

MOLEKULOVÁ DNA DIAGNOSTIKA

Preimplantačná diagnostika

- Určuje gény v štádiu buniek blastuly

Prenatálna diagnostika

- Určuje gény v štádiu plodu a placenty

Postnatálna diagnostika

- Z jadrových buniek po narodení

ETICKÉ ASPEKTY POZNANIA GENÓMU

pozitíva

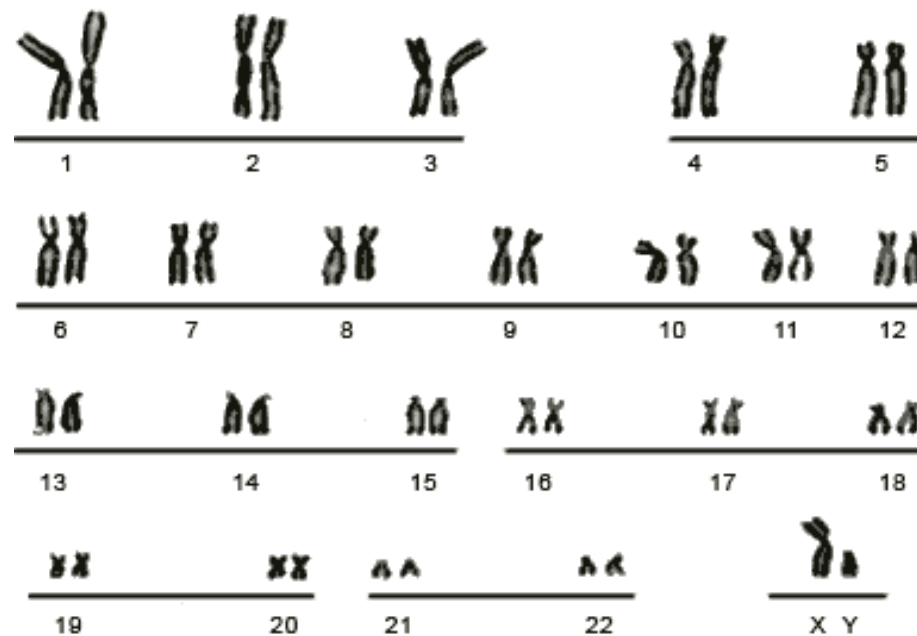
- Možnosť prevencie a liečby ochorení

negatíva

- Patentovanie, zverejnenie genetickej informácie človeka, možné negatívne účinky

VÝSKUM KARYOTYPOV ČLOVEKA

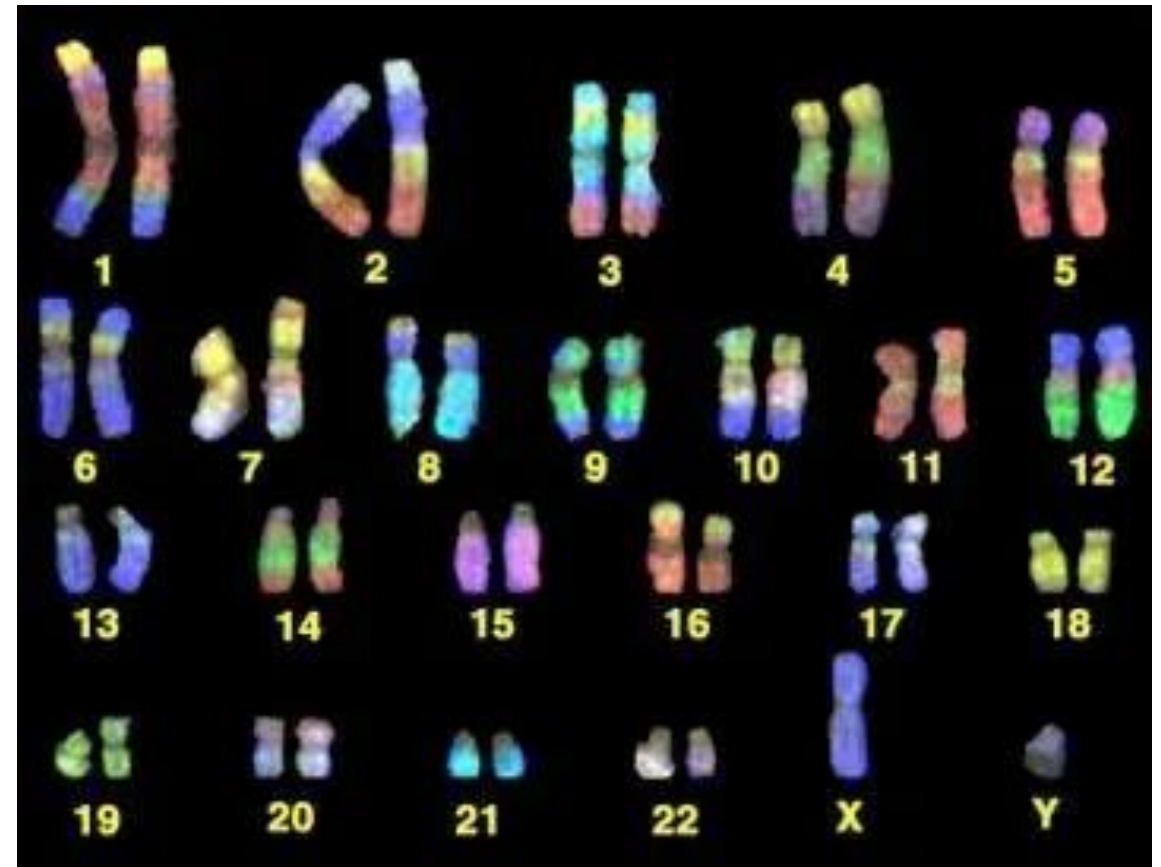
- Zoradenie chromozómov
- Podľa medzinárodných pravidiel (podľa dĺžky a umiestnenia centroméry)
- 7skupín (A-G)
- Karyotyp muža- 46XY (heterogametické)
- Karyotyp ženy- 46XX (homogametické)



Obr. Normálny karyotyp muža 46,XY

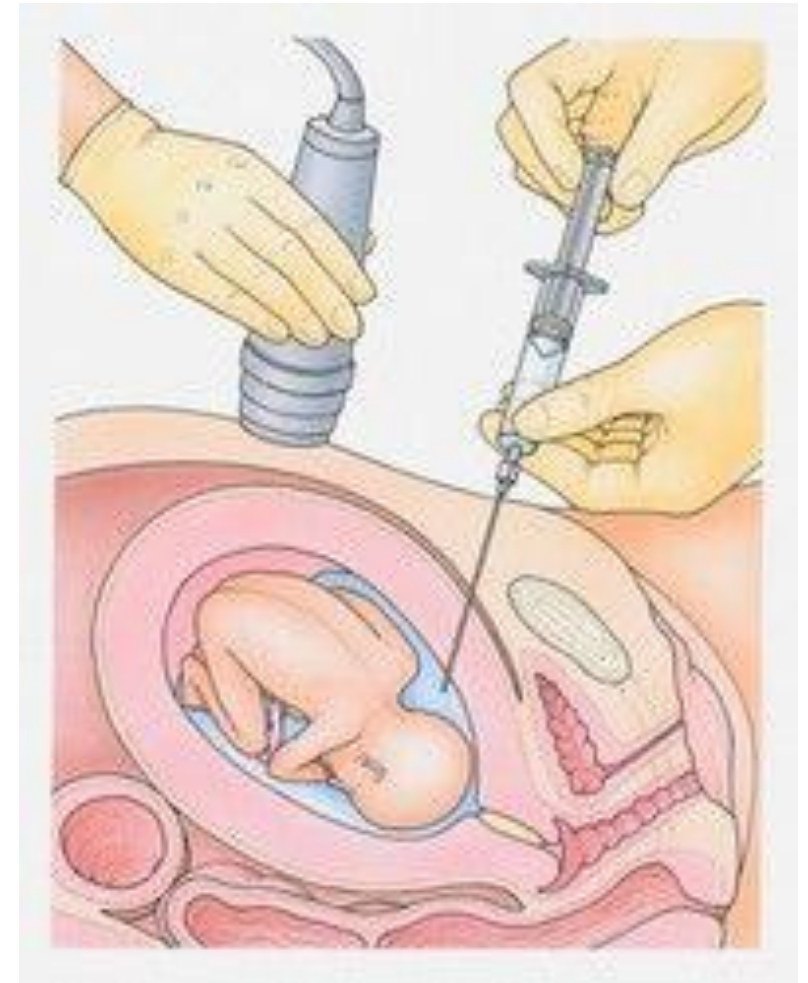
PRŮŽKOVACIE METÓDY

- Postup prijímanie farbiva chromozómom v rôznej intenzite
- Tvorba charakteristických prúžkov na CH
- Počet, šírka a umiestnenie prúžkov umožňuje presne spoznať každý chromozóm



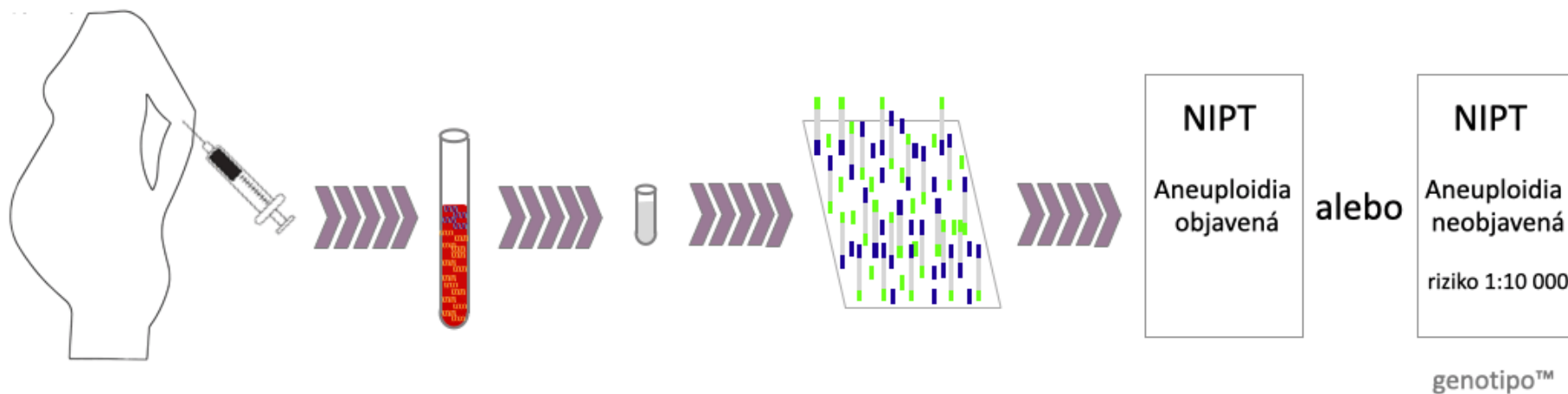
DNA MATERIÁL NA ŠTÚDIUM KARYOTYPOV

1. Krvné bunky(leukocyty, lymfocyty)
2. Koža
3. kostná deň
4. Plodová voda
 - Vyšetrenie z plodovej vody- **amniocentéza**
 - Možnosť stanovenia dedičných chorôb
 - 10.-14. týždeň gravidity



GENETICKÝ SKRÍNING







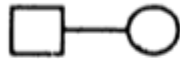

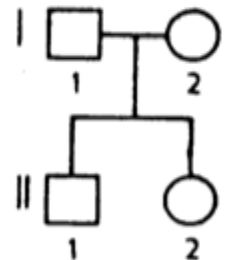

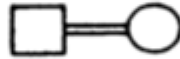
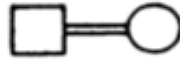





- Dlhodobé sledovanie geneticky rizikových ľudí a rodín
- Vyhľadávanie ľudí s určitým genotypom
- Postupné vyhľadávanie dedičných chorôb
- Upresnenie diagnózy
- Úspešné liečenie chorôb



GENEALOGICKÁ METÓDA (RODOKMEŇOVÁ ANALÝZA)

- Zostavuje sa od osoby (proband) prostredníctvom ktorej sa zachytila skúmaná rodina alebo rodokmeň
- Zachytáva príbuzenské vzťahy, pohlavie, postihnutie znakom

Zdravý muž □	Postihnutý muž ■
Zdravá žena ○	Postihnutá žena ●
Heterozygot □ ○	
Manželstvo (čiara spájajúca manželov) —	
Generácie rímskymi číslami	
Členovia jednej generácie do jedného riadka	

	muž		heterozygoti
	žena		
	neznáme pohlavie		zomrel
	manželstvo		potrat
	rodičia a deti		proband
			príbuzenské manželstvo
	postihnutí		DZ – dizygotické dvojčatá
	počet súrodencov tohto pohlavia		MZ – monozygotické dvojčatá
			

DEDIČNÉ OCHORENIA ČLOVEKA

1. Z hľadiska naviazania na chromozómy

- A. Gonozómové
- B. Autozómové

2. Na základe vzťahu alel

- A. Dominantné
- B. recesívne

TYPY DEDIČNOSTI

monogénna

- Znaky podmienené na jednom lokuse
- Mendelové zákony platia
- Napr. metabolické ochorenia

polygénna

- Podmienené genotypom spoločne s prostredím
- Napr. familiárne ochorenia

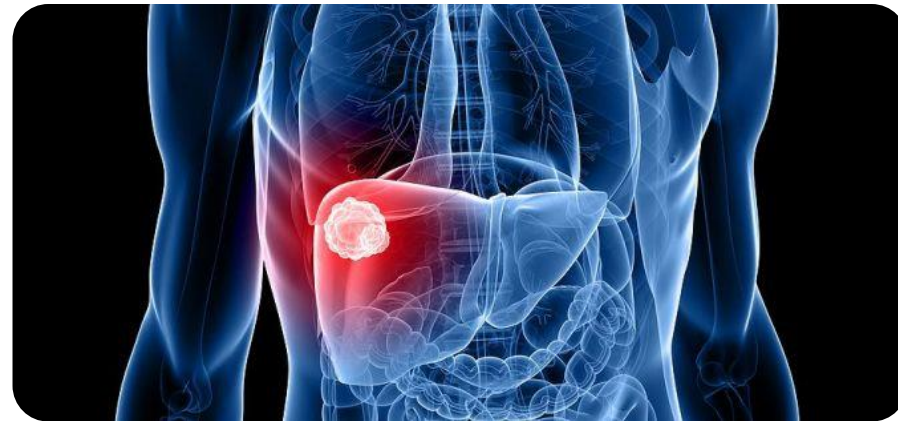
MONOGÉNNE OCHORENIA

- Fenotypovo podmienené mutáciou gény na jednom lokuse
- Mendelistický spôsob dedičnosti



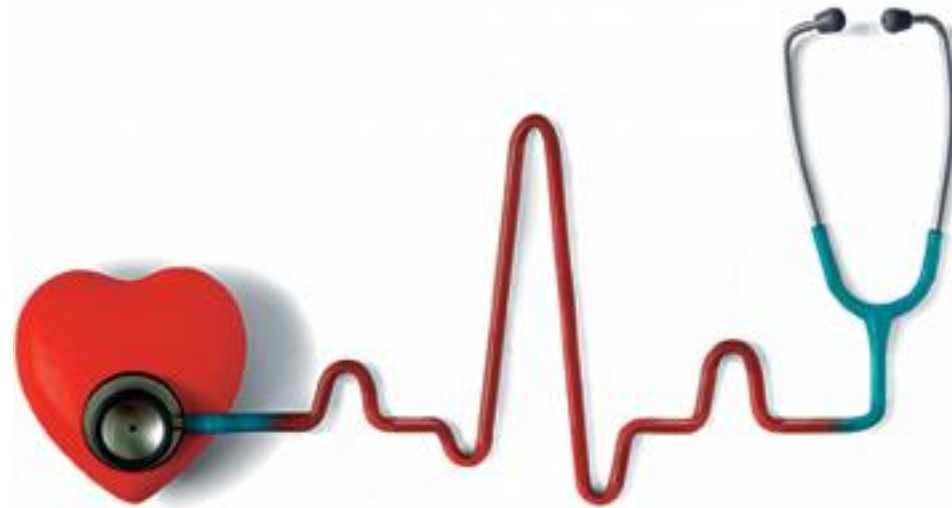
NÁDOROVÉ OCHORENIA

- Následok mutácie génov riadiacich proces bunkového delenia



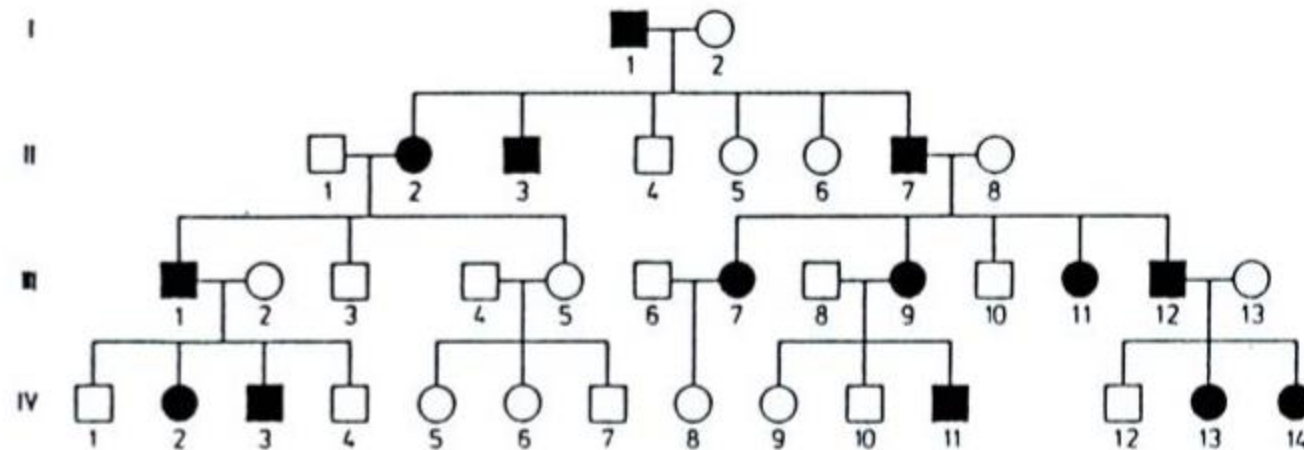
POLYGÉNNE OCHORENIA

- Choroby spôsobené genotypom(dispozícia) a vplyvom prostredia
- **Familiárne choroby**- neurózy, hypertenzia, alergia



DOMINANTNÁ AUTOZOMÁLNA DEDIČNOSŤ

- Choroby spôsobené dominantným génom
- Ak dd- zdravý jedinec, Dd, DD- chorý jedinec
- Nemožnosť fenotypovo rozlíšiť Dd a DD



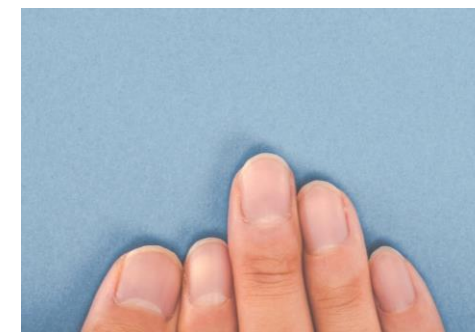
PRÍKLADY

Viacprstosť (polydaktylia)

Krátkoprstosť (brachydaktylia)

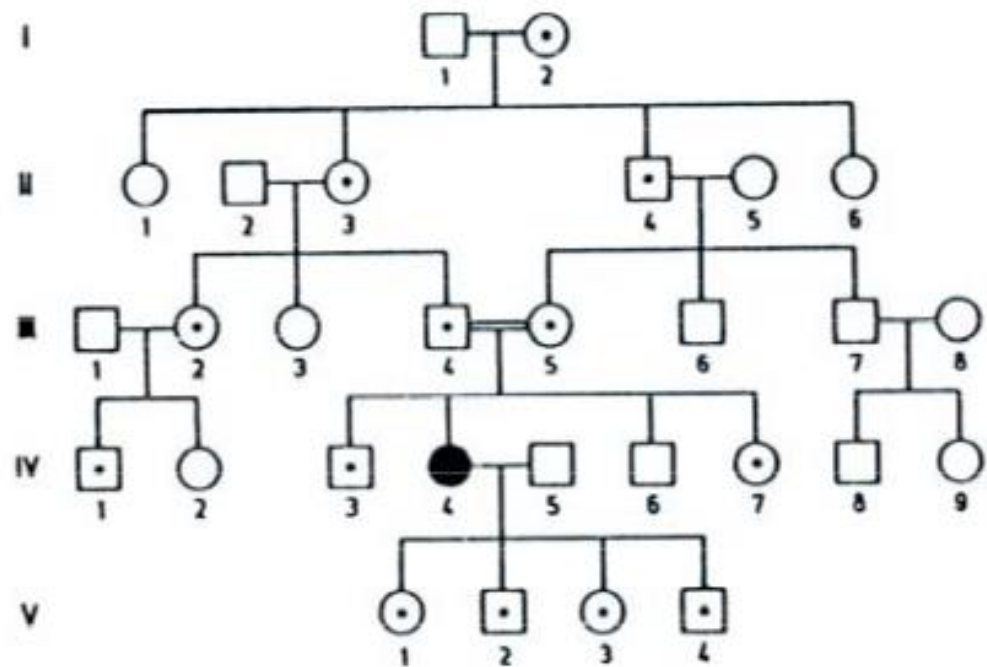
Porucha dentínu (dentinogenesis imperfecta) - žltý vzhľad zubov a rýchle opotrebovanie koruniek

Disproporcionálny nanizmus (achondroplázia) - prikrátke končatiny, veľký obvod hlavy (homozygotný jedinec ťažké postihnutie kostry nezlúčiteľné so životom)



RECESÍVNA AUTOZÓMOVÁ DEDIČNOSŤ

- Ochorenie spôsobené recesívnym génom
- Ak dd- postihnutý, Dd, DD- zdravý
- Postihnutí môžu byť výsledkom kríženia Dd x Dd, ddxddAdxdd
- Najpravdepodobnejší vznik postihnutých je u heterozygotov Ad x Ad- 25% postihnutých detí



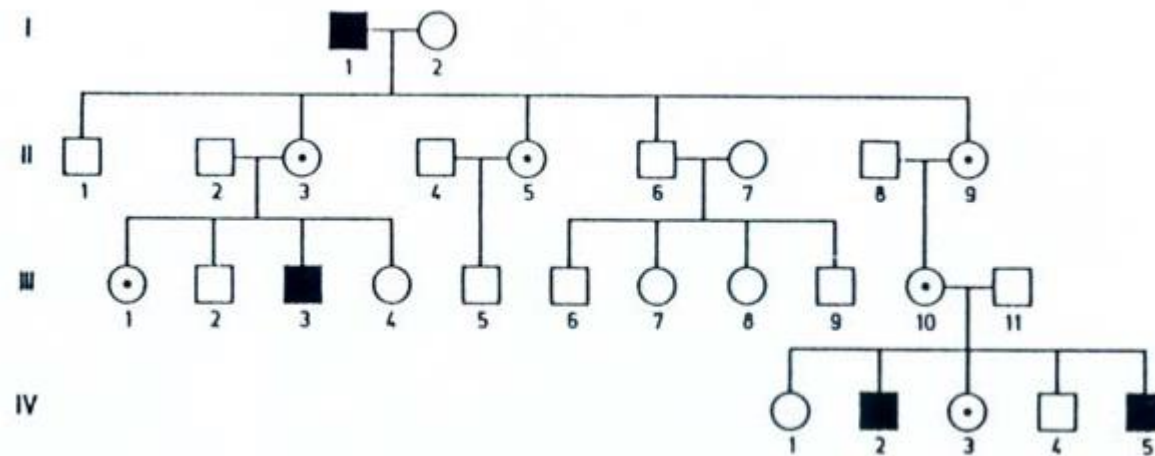


PRÍKLADY

- **Galaktozémia**- neschopnosť odbúravať galaktózu, poškodenie obličiek, sleziny, spomalenie psychického vývinu
- **Fenylketonúria**- neschopnosť rozkladať fenylalanín na tyrozín, poškodenie mozgu
- **Celiakia**- neschopnosť trávenia lepku, poruchy trávenia, potrebná diéta
- **Albinizmus**- neschopnosť syntetizovania melanínu
- **Cystická fibróza**- abnormálnosť exokrinných sekrečných funkcií, produkcia hustého hlienu prieduškami

GONozÓMOVÁ RECESÍVNA DEDIČNOSŤ

- Ochorenia spôsobené recesívnymi génmi X^d na CHX
- Typické preskočenie generácií
- Postihnutí iba chlapci, ženy prenášačky
- *Napr. hemofília, daltonizmus, turnerov syndróm*



GEMELOLOGICKÁ METÓDA

(VÝSKUM DVOJČIAT)

- Skúmanie oboch jedincov páru
- Z genetického hľadiska zaujímavejšie jednovaječné- rovnaká genetická výbava, no vplyv prostredia

1. Jednovaječné dvojčatá

- jedno vajíčko oplodnené jednou spermiou
- Vždy rovnaké pohlavie

2. Dvojvaječné dvojčatá

- dve vajíčka oplodnené dvoma spermiami
- Možnosť odlišných pohlaví

GENETICKÉ PORADENSTVO

- Informácie o dedičnosti
- Pravdepodobnosť postihnutia
- Spôsob ochrany proti chorobe
- Riziko ďalšieho výskytu
- Obmedzenie prenosu



VYŠETRENIE

- Zostavenie rodokmeňa
- Stanovenie klinickej a genetickej diagnózy
- Stanovenie prognózy pre plod a ďalších príbuzných
- Odporúčenie postupu a prevencie
- Vyšetrenie chromozómov, analýza DNA
- Dobrovoľná návšteva, lekárske tajomstvo
- Výsledky podané pravdivo v plnom rozsahu
- Ukončenie tehotenstva do 24.týždňa (z vážnych dôvodov)
- Poskytnúť vyšetrenie zabezpečujúce narodenie zdravého potomka

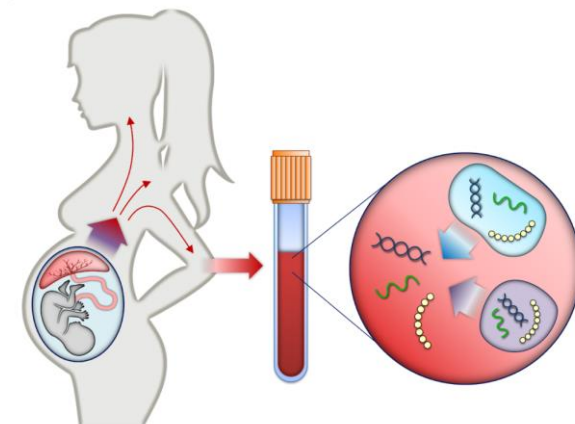
NEPATOLOGICKÁ PREMENLIVOSŤ

- Normálne znaky a funkcie človeka
- Pomáha odhaliť genetickú premenlivosť(identitu jedinca)



V praxi:

1. **Identifikácia osôb**(DNA, daktyloskopia, krvné skupiny, genotypy)- kriminalistika, určenie otcovstva
2. **Morgologické znaky** (sfarbenie pokožky, vlasov)
3. **Správanie človeka**
4. **Dedičné predispozície** (tučnota, neuróza)

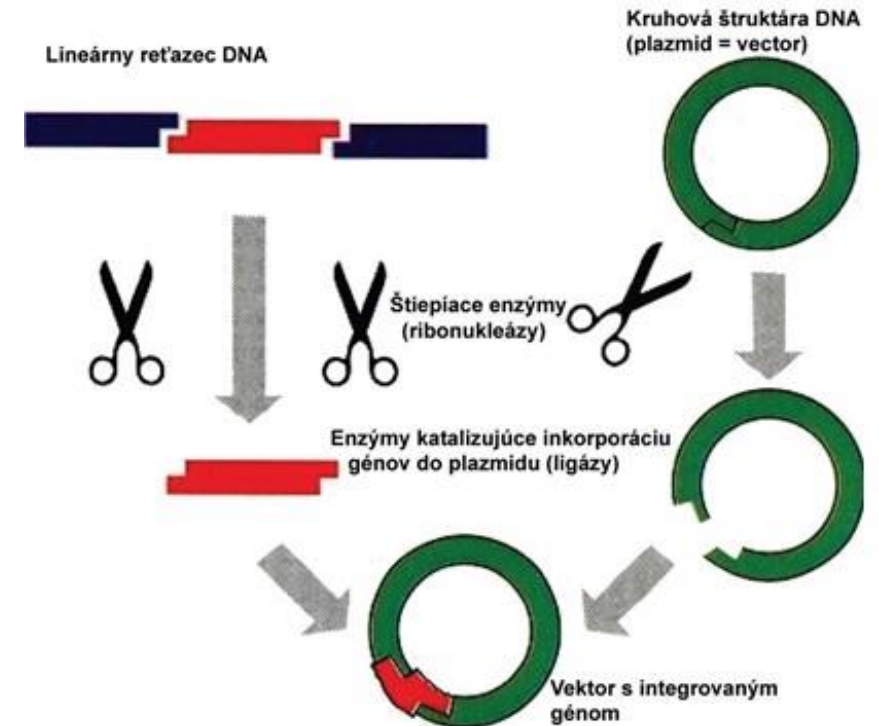


GÉNOVÉ INŽINIERSTVO

- technológia rekombinantnej (hybridnej) DNA

Princíp

- štiepenie DNA na krátke úseky
- Pomocou restričných endonukleáz
- Vloženie fragmentu ľudskej DNA do plazmidovej bakteriálnej DNA
- Namnoženie fragmentov a ich štúdium



VÝZNAM

- Umožňuje prekonať medzidruhové bariéry
- Zášahom do genetického materiálu získať jedincov s vopred stanovenými vlastnosťami
- Získavanie hospodársky významných látok
- Prenos génov do baktérie, kvasiniek, rastlinné a živočíšne bunky
- Základom metodík je konštrukcia zmiešaných (hybridných) molekúl DNA a ich klonovanie

TECHNIKY GÉNOVÉHO INŽINIERSTVA

1. izolácia alebo chemická syntéza prenášaného génu
2. Štiepenie prenášača(plazmidy, vírusy, DNA)
3. Spájanie prenášača s génom in vitro, tvorba zmiešaných molekúl
4. Prenos zmiešaných molekúl do buniek príjemcu
5. Selekcia buniek s hybridnou DNA a ich namnoženie (klonovanie)



OBLASTI VYUŽITIA GI V BIOTECHNOLÓGII

1. Tvorba umelých organizmov určených na produkciu významných bielkovín(hormónov, vakcín, enzýmov...)
2. Modifikácia organizmov, aby vznikli nové kombinácie vlastnosti
 - mikroorganizmy, ktoré rozkladajú látky znečisťujúce prostredie
 - Rastliny samy chrániace sa proti škodcom, využívajúce atmosférický dusík, tvoriace väčšie množstvo bielkovín

Zneužitie

- Kríženie a vznik infekčných organizmov- biologické zbrane

NEKRESLENÁ VEDA O GENETIKE



ZDROJE

- <http://www.iam.fmph.uniba.sk/web/sevcovicova/skripta/cge/pdf/genetika-kapitola-6.pdf>
- <https://ik-ptz.ru/sk/physics/interesnye-fakty-o-hromosomah-cheloveka-stroenie-hromosom-iz-chego-sostoit.html>
- <https://oskole.detiamy.sk/clanok/jadrova-dedicnost-eukaryotickej-bunky>
- <https://tehotenstvo.rodinka.sk/kym-rastie-brusko/vysetrenia/amniocenteza-co-chcete-vediet/>
- <https://www.geneticke-syndromy.sk/syndromy/polydaktylia>
- <https://sk.medixa.org/choroby/albinizmus>
- <https://nasepole.sk/nazory-na-rozsirovanie-pestovania-geneticky-modifikovanych-plodin/>
- <https://kocka.sda.sk/zakaz-genetickeho-vylepsovania-poznamky-k-pripravovanej-teze/>
- <https://vtm.zive.cz/clanky/touzite-po-inteligentnich-potomcich-vedci-zjistovali-zda-by-vam-s-fim-mohla-pomoc-geneticka-selekce/sc-870-a-201470/default.aspx>

ZDROJE

- <https://genotipo.net/NIPT.html>
- <https://biopedia.sk/genetika/genetika-cloveka>
- <https://geneton.sk/>
- <http://www.humanbody.wbl.sk/Ochorenia.html>
- <https://www.thermofisher.com/blog/behindthebench/choosing-technology-innovation-bias-in-human-genetic-disease-research/>
- <https://www.youtube.com/watch?v=GEaZ9ngOuPE>
- <https://www.youtube.com/watch?v=aCm6gXlua48>