



7. Genetika člověka

7.1.1 Autozomálně dominantní dědičnost Autozomálně dominantní dědičnost se týká genů umístěných na autozómech (nepohlavních chromozómech). Sledovaný...

[7.1 Základní typy dědičnosti](#)

[7.2 Metody studia genetiky člověka](#)

[7.3 Dědičnost krevních skupin](#)

[Test - genetika člověka](#)

SPONZOREM TÉTO STRÁNKY JE SPOLEČNOST BIOGEN Praha s.r.o., KTERÁ POSKYTUJE KOMPLEXNÍ NABÍDKU ZBOŽÍ A SLUŽEB PRO LABORATOŘE.

Genetika zabývající se člověkem je věda značně odlišná od zkoumání jiných organismů. Jednak zde hrají svou roli morální hlediska, ale také zvláštnosti, které se u jiných druhů nevyskytují.

Odlišnosti v přístupu a studiu genetiky člověka oproti jiným organismům:

- Provádět selekci a některé experimenty na lidech je z etických důvodů nepřípustné.
- Lidský genom je ve srovnání s jinými organismy velmi složitý.
- Lidé se většinou kříží s jedinci z určité populace (stejná národnost, společenská vrstva, stejné náboženství,...)
- U lidí lze sledovat maximálně 4 generace, neboť generační doba člověka je na rozdíl od velké většiny organismů velmi dlouhá.
- Na fenotypu člověka se nemalou mírou podílí sociální podmínky a celkově vnější prostředí.
- Lidé mají za život na rozdíl od mnoha jiných organismů velmi málo potomků, tudíž lze sledovat a porovnávat velmi málo souborů).

7.1 Základní typy dědičnosti

7.1.1 Autozomálně dominantní dědičnost

Autozomálně dominantní dědičnost se týká genů umístěných na autozómech (nepohlavních

chromozómech). Sledovaný znak se projeví fenotypově jak u heterozygotů, tak u dominantních homozygotů, přičemž v případě neúplné dominance alel mají heterozygoti méně závažné projevy a u dominantních homozygotů se choroba projevuje velmi těžkou formou. Recesivní homozygoti nepřenaší mutaci na potomky.

Příklady chorob

- **Arachnodaktylie** - abnormálně dlouhé a tenké prsty či končetiny
- **Brachydaktylie** - abnormálně krátké a tlusté prsty, malý vzrůst, krátké končetiny
- **Familiární hypercholesterolemie** - vysoké riziko infarktu myokardu
- **Huntingtonova chorea** - motorické poruchy, progresivní demence, celková změna osobnosti
- **Leidenská mutace** - vysoké riziko tromboembolie
- **Marfanův syndrom** - charakteristická je arachnodaktylie, nadměrný vzrůst, dlouhý úzký obličej, srdeční vady
- **Osteogenesis imperfecta** - vysoká náchylnost kostí k frakturám a deformaci
- **Syndaktylie, polydaktylie** - znásobení prstových článků

7.1.2 Autozomálně recesivní dědičnost

Autozomálně recesivní dědičnost se týká rovněž genů umístěných na autozómech, ale je zde sledován přenos znaku recesivní alelou. Fenotypově se znak projeví pouze u recesivních homozygotů závažnou abnormalitou.

Příklady chorob

- **Cystická fibróza** - infekce dýchacích cest, ucpávání žlučových cest, snížená plodnost
- **Fenylketonurie** - mentální zaostalost, v případě nedodržování diety těžké defekty
- **Friedreichova ataxie** - poškození motoriky, ztížená řeč, snížená funkce šlachových a vřeténkových reflexů
- **Galaktosemie** - mentální retardace, oční vady až slepota
- **Leprechaunismus** - velká ústa se silnými rty, hubený obličej, zvětšené pohlavní orgány, psychomotorická retardace, hyperinzulinemie

7.1.3 Gonozomálně dominantní dědičnost

Gonozomálně dominantní dědičnost se týká genů umístěných na gonozómech (pohlavních chromozómech), sledovaný znak je v tomto případě podmíněný dominantní patologickou alelou lokalizovanou na nehomologické části chromozómu X. Postižený jedinec má alespoň jednoho postiženého rodiče, přičemž ženy jsou postiženy 2x častěji než muži.

Příklad choroby

- **Rezistentní rachitis** - křivice, kostní deformace

7.1.4 Gonozomálně recesivní dědičnost

Gonozomálně recesivní dědičnost se rovněž týká genů umístěných na gonozómech, sledovaný znak je podmíněn recesivní mutantní alelou lokalizovanou na nehomologické části chromozómu X. Typický je pro tento typ dědičnosti větší počet postižených mužů, ženy jsou ve velké většině pouze přenašečky.

Příklady chorob

- **Daltonismus** - barvoslepost či omezení schopnosti rozlišit zelenou a červenou barvu

- **Hemofilie** - krvácení do měkkých tkání, svalů a kloubů
- **Svalové dystrofie** - svalová slabost, omezená motorika

7.1.5 Holandrická dědičnost neboli Y-vázaná dědičnost

Holandrická dědičnost je specifický typ dědičnosti podmíněný přítomností patologické alely lokalizované na chromozómu Y, přenos tedy probíhá výlučně jen z otce na syna.

7.1.6 Mitochondriální dědičnost

Mitochondriální dědičnost se týká genů umístěných mimo jaderný genom buňky. Sledovaný znak je podmíněn mutantní alelou lokalizovanou v mitochondriální DNA. Tímto způsobem se přenášejí některé vzácné poruchy sluchu či zraku se značnou variabilitou klinických projevů.

Příklad choroby

- **Leberova atrofie optiku** - vady zraku končící slepotou

7.2. Metody studia genetiky člověka

7.2.1 Genealogická metoda neboli rodokmenová metoda

Rodokmenová metoda je nejčastější metodou studia genetiky člověka. Využívá se k sestavení rodokmenu několika generací, ve kterém lze poté na grafickém schématu sledovat společné znaky jedinců a vyhodnocovat riziko výskytu v dalších generacích. K označení jednotlivých znaků se používají mezinárodní symboly:

- čtverec = muž (samec)
- kruh = žena (samice)
- symbol vybarvený černě = jedinec se sledovanou chorobou
- symbol vybarvený napůl = heterozygot či přenašeč sledované choroby
- přeškrtnutý symbol = úmrtí jedince
- kosočtverec = neurčené pohlaví (např. ještě nenarozené dítě)
- symbol v hranaté závorce = adoptovaný jedinec
- vodorovná čára spojující čtverec a kruh = sňatek
- vodorovná dvojitá čára spojující čtverec a kruh = sňatek mezi příbuznými
- vodorovná přeškrtnutá čára spojující čtverec a kruh = rozvod
- svislá čára kolmo dolů na sňatkovou čáru = rodová čára
- vodorovná čára kolmo pod rodovou čárou = sourozenecká čára
- šipka = označení jedince, který zažádal o vyšetření (tzv. proband)

7.2.2 Gemelilogická metoda neboli výzkum dvojčat

Touto metodou se zkoumají jedno- i dvouvaječná dvojčata a výsledky studia těchto potomků mají pro genetiku člověka velký přínos. Zvláště jednovaječná dvojčata jsou pro výzkum zajímavá z hlediska sledování toho, do jaké míry ovlivňuje prostředí jedince jeho geny. U jednovaječných dvojčat je totiž unikátní, že jako jediní mají stejný genotyp, ale rozdíly ve fenotypu.

7.2.3 Populační metoda

Populační metodou studia genetiky člověka se rozumí pozorování a zkoumání určitého vzorku populace v definovaném prostředí za pomoci matematických statistických postupů. Touto metodou

se zabývá i organizace HUGO (Human Genome Mapping Organization), jejíž výzkum mapuje geny už od počátku 90. let 20. století s cílem objasnit přesné složení lidského genomu.

7.3 Dědičnost krevních skupin

Krevní skupina se dědí po obou rodičích, záleží na tom, který z rodičovských genů je silnější. Jsou-li zděděné geny A a B oba dominantní, vznikne krevní skupina AB. Principů dědičnosti krevních skupin se často využívá při určování otcovství.

Tabulka možností zděděné krevní skupiny

Dědičnost krevních skupin

Matka	Otec	0	A	B	AB
0	0	0	0, A	0, B	A, B
A	0, A	0, A	0, A	0, A, B, AB	A, B, AB
B	0, B	0, B	0, A, B, AB	0, B	A, B, AB
AB	A, B	A, B	A, B, AB	A, B, AB	A, B, AB

Otestujte si své znalosti:

[Genetika člověka - test](#)