

MUNI
MED

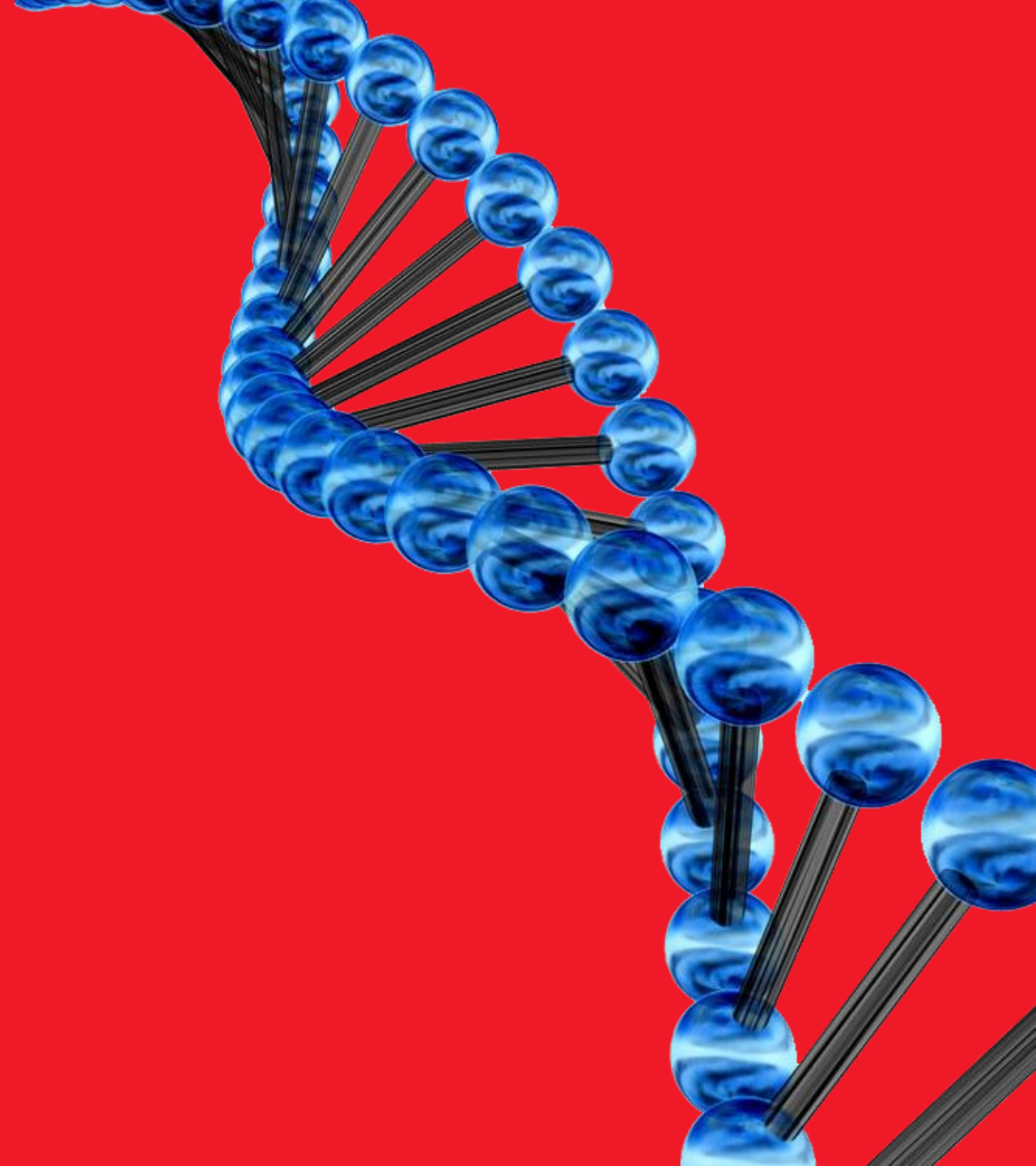
Genetika

Typy dědičnosti

Geneticky podmíněné nemoci

Mgr. Katarína Chalásová, PhD.

Ústav patologické fyziologie, LF MU

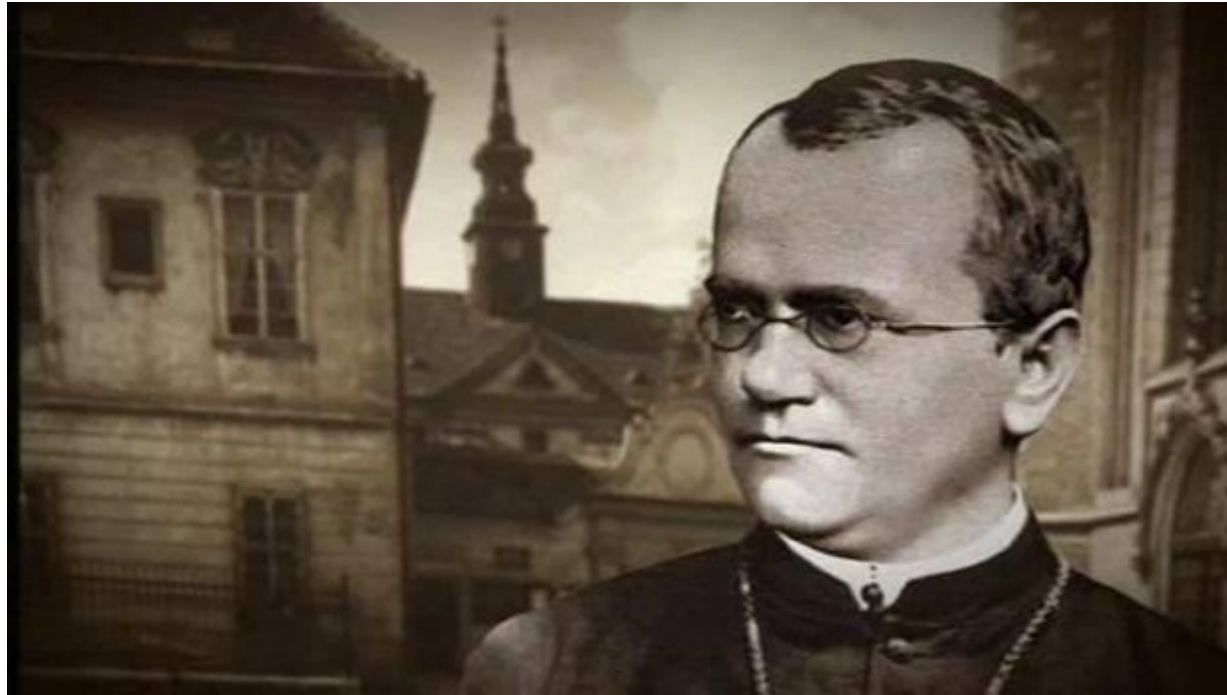


Genetika

1. Mendl a principy genetiky
2. typy dědičnosti
3. genetická variabilita
4. klinická genetika

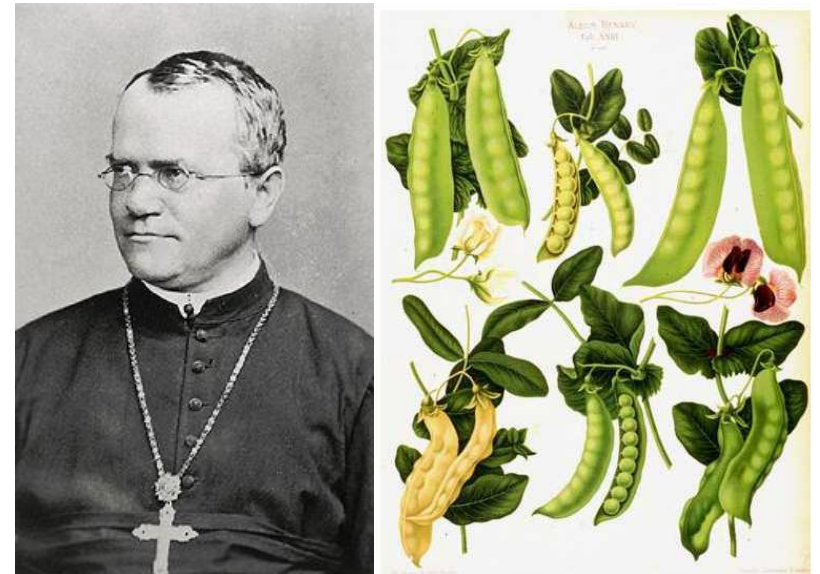


Mendl a principy genetiky



Johan Gregor Mendel (1822 – 1884)

- sledoval : tvar semene, barva semene, tvar lusků, barva lusků, barva květů, umístění květů, výška rostliny hrachu
- každá vlastnost je určena **dvěma** nezávislými a nedělitelnými informačními částicemi
- částice existují ve dvou variantách = **alelách**
- každá rostlina dědí od každého rodiče jednu kopii
- když vznikne hybrid, oba znaky zůstávají **neporušené**



Základní pojmy

- párové založení dědičných vlastností – každý gen ve 2 variantách
- **gen** – synonymum pro vloh / konkrétní úsek DNA
- **alela** – konkrétní varianta daného genu (**A** / **a**)

pro každý gen máme v buňkách dvě písmenka = alely !!!
* pozor výjimka! – typ buňky, typ chromozomu

gen pro barvu očí



alela pro hnědou barvu A



alela pro modrou barvu a



Základní pojmy

- **párové založení dědičných vlastností** – každý gen ve 2 variantách
- **gen** – synonymum pro vlohu / konkrétní úsek DNA
- **alela** – konkrétní varianta daného genu (**A** / **a**)
- **homozygotní genotyp** – obě alely jsou funkčně shodné (**AA** / **aa**)
- **heterozygotní genotyp** – obě alely jsou funkčně odlišné (**Aa**)

gen pro barvu očí



alela pro hnědou barvu A



alela pro modrou barvu a



Základní pojmy

- **párové založení dědičných vlastností** – každý gen ve 2 variantách
- **gen** – synonymum pro vloh / konkrétní úsek DNA
- **alela** – konkrétní varianta daného genu (**A** / **a**)
- **homozygotní genotyp** – obě alely jsou funkčně shodné (**AA** / **aa**)
- **heterozygotní genotyp** – obě alely jsou funkčně odlišné (**Aa**)

od čeho závisí výsledek u heterozygota?

gen pro barvu očí



alela pro hnědou barvu A



alela pro modrou barvu a



Základní pojmy

- **párové založení dědičných vlastností** – každý gen ve 2 variantách
- **gen** – synonymum pro vlohu / konkrétní úsek DNA
- **alela** – konkrétní varianta daného genu (**A** / **a**)
- **homozygotní genotyp** – obě alely jsou funkčně shodné (**AA** / **aa**)
- **heterozygotní genotyp** – obě alely jsou funkčně odlišné (**Aa**)
- **dominantní alela** – „překryje“ projev druhé (**A**)
- **recesivní alela** –projeví se jen v nepřítomnosti dominantní (**a**)

gen pro barvu očí



alela pro hnědou barvu A



alela pro modrou barvu a







Základní pojmy

- **genetika** – studium dědičnosti a proměnlivosti
- **genotyp** – soubor alel daného organismu
- **fenotyp** – konkrétní vyjádření daného genotypu v prostředí
- **genom** – souhrn všech genů buňky
- **genofond** – soubor genů v populaci

genotyp = zápis písmenek
fenotyp = co vidíme *




	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

	A	a
A		
a		

Základní pojmy

- **úplná dominance** – dominantní alela úplně překryje recesivní




Úplná dominance

Genotyp	Fenotyp
AA	
Aa	
aa	




Základní pojmy

- **úplná dominance** – dominantní alela úplně překryje recesivní
- **neúplná dominance** – recesivní alela není plně překryta

Úplná dominance

Genotyp	Fenotyp
AA	
Aa	
aa	

Neúplná dominance




Genotyp	Fenotyp
AA	
Aa	
aa	

Základní pojmy




- **úplná dominance** – dominantní alela úplně překryje recesivní
- **neúplná dominance** – recesivní alela není plně překryta
- **kodominance** – projeví se obě alely (AB0 systém)

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

Úplná dominance

Genotyp	Fenotyp
AA	
Aa	
aa	

Neúplná dominance

Genotyp	Fenotyp
AA	
Aa	
aa	

Co nás naučil Mendel?



Křížení bělokvěté a červenokvěté odrody hrachu setého

- rodičovská = parentální generace P (homozygoti)

P: AA  x aa 

	a	a
A		
A		

Co nás naučil Mendel?







Křížení bělokvěté a červenokvěté odrody hrachu setého

- rodičovská = parentální generace P (homozygoti)
- jejich potomstvo **VŽDY** stejné, červenokvěté = 1.filiální generace F1

P: AA  x aa 

F1: Aa 

	a	a
A	Aa 	Aa 
A	Aa 	Aa 

Co nás naučil Mendel?







Křížení bělokvěté a červenokvěté odrody hrachu setého

- rodičovská = parentální generace P (homozygoti)
- jejich potomstvo VŽDY stejné, červenokvěté = 1.filiální generace F1
- 1. Mendlův zákon = zákon o uniformitě hybridů v první generaci

P: AA  x aa 

F1: Aa 

	a	a
A	Aa 	Aa 
A	Aa 	Aa 

Kam zmizela
bílá barva?



Co nás naučil Mendel?



Vzájemným křížením heterozygotů vzniká 2. filiální generace F2

- každý z rodičů může předat alelu A nebo a se stejnou pravděpodobností
- vzniká soubor různých kombinací – segregace alel do gamet a kombinace do $2n$
= dochází ke genotypovému a fenotypovému štěpení

P: AA  x aa 

F1: Aa  x Aa 

F2: AA Aa Aa aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa



Co nás naučil Mendel?



Vzájemným křížením heterozygotů vzniká 2. filiální generace F2

- každý z rodičů může předat alelu A nebo a se stejnou pravděpodobností
- vzniká soubor různých kombinací – segregace alel do gamet a kombinace do $2n$
= dochází ke genotypovému a fenotypovému štěpení

P: AA  x aa 

F1: Aa  x Aa 

F2: AA Aa Aa aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Two red arrows point from the text 'segregace alel do gamet' to the 'A' and 'a' labels in the first column of the Punnett square.



Co nás naučil Mendel?



Vzájemným křížením heterozygotů vzniká 2. filiální generace F2

- každý z rodičů může předat alelu A nebo a se stejnou pravděpodobností
- vzniká soubor různých kombinací – segregace alel do gamet a kombinace do $2n$
= dochází ke genotypovému a fenotypovému štěpení

P: AA  x aa 

F1: Aa  x Aa 

F2: AA Aa Aa aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Red arrows point from the text 'segregace alel do gamet' to the A and a gametes in the Punnett square. Red arrows point from the text 'kombinace do 2n' to the AA , Aa , Aa , and aa genotypes in the Punnett square.



Co nás naučil Mendel?







Vzájemným křížením heterozygotů vzniká 2. filální generace F2

- každý z rodičů může předat alelu *A* nebo *a* se stejnou pravděpodobností
- vzniká soubor různých kombinací – segregace alel do gamet a kombinace do 2n
= dochází ke genotypovému a fenotypovému štěpení

P: AA  x aa 

F1: Aa  x Aa 

F2: AA Aa Aa aa

	A	a
A	AA 	Aa 
a	Aa 	aa 

Bílá se opět objevila!

Co nás naučil Mendel?





Vzájemným křížením heterozygotů vzniká 2. filiální generace F2





- každý z rodičů může předat alelu *A* nebo *a* se stejnou pravděpodobností
- vzniká soubor různých kombinací – segregace alel do gamet a kombinace do 2n
= dochází ke genotypovému a fenotypovému štěpení

➤ 2. Mendlův zákon = zákon o segregaci a kombinaci

P: AA  x aa 

F1: Aa  x Aa 

F2: AA Aa Aa aa





	A	a
A	AA 	Aa 
a	Aa 	aa 

Bílá se opět objevila!

Co nás naučil Mendel?



- **monohybrid** = kříženec (hybrid) v jednom páru alel (genu)
- fenotyp závisí od dominantnosti
- vznik **2** různých gamet (A a a)
- vznik **3** různých genotypových kombinací
- genotypový štěpný poměr **1:2:1**
- vznik **2** různých fenotypových kombinací
- fenotypový štěpný poměr **3:1**

	A	a
A	AA 	Aa 
a	Aa 	aa 

Co nás naučil Mendel?



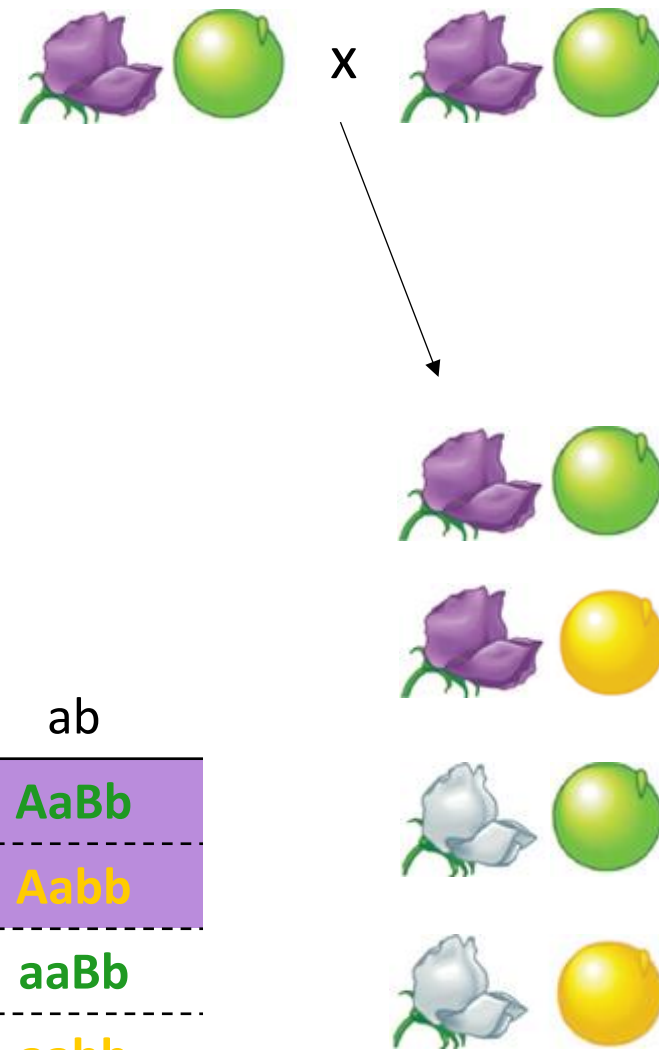
- **dihybrid** – jedná se o dva páry alel (dva geny)
- heterozygot = dihybrid AaBb
- může tvořit 4 různé typy gamet (AB, Ab, aB, ab)

AaBb x AaBb → 16 kombinací

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Co nás naučil Mendel?

- vznik **4** různých gamet (2^2)
- vznik **9** různých genotypových kombinací (3^2)
- vznik **4** různých fenotypových kombinací (2^2)
- genotypový štěpný poměr **1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1**
- fenotypový štěpný poměr **9 : 3 : 3 : 1**



	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	Aabb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Co nás naučil Mendel?

- vznik **4** různých gamet (2^2)
- vznik **9** různých genotypových kombinací (3^2)
- vznik **4** různých fenotypových kombinací (2^2)
- genotypový štěpný poměr **1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1**
- fenotypový štěpný poměr **9 : 3 : 3 : 1**

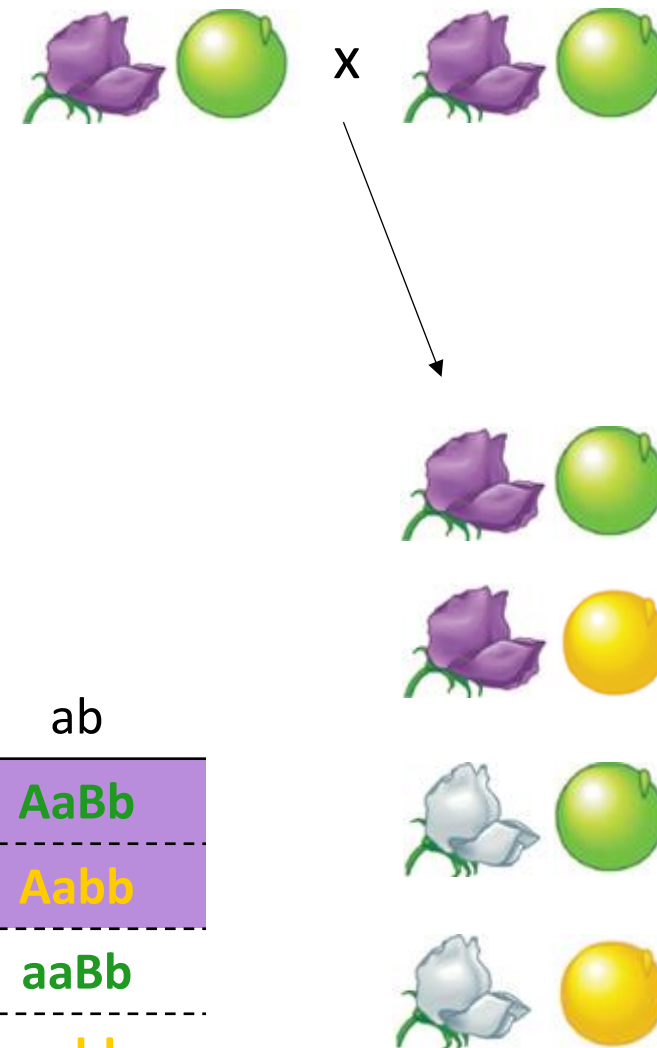


	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Co nás naučil Mendel?

- vznik **4** různých gamet (2^2)
 - vznik **9** různých genotypových kombinací (3^2)
 - vznik **4** různých fenotypových kombinací (2^2)
 - genotypový štěpný poměr **1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1**
 - fenotypový štěpný poměr **9 : 3 : 3 : 1**
- 3. Mendlův zákon = zákon o volné kombinovatelnosti alel

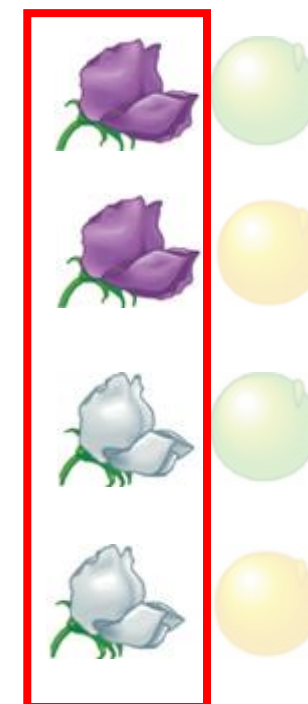
	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	Aabb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb



Co nás naučil Mendel?

- vznik **4** různých gamet (2^2)
 - vznik **9** různých genotypových kombinací (3^2)
 - vznik **4** různých fenotypových kombinací (2^2)
 - genotypový štěpný poměr **1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1**
 - fenotypový štěpný poměr **9 : 3 : 3 : 1**
- 3. Mendlův zákon = zákon o volné kombinovatelnosti alel

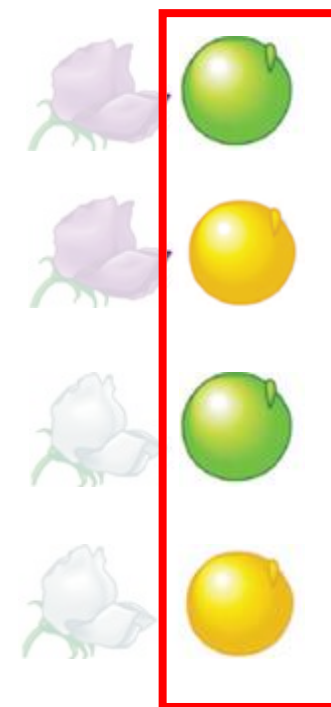
	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb



Co nás naučil Mendel?

- vznik **4** různých gamet (2^2)
 - vznik **9** různých genotypových kombinací (3^2)
 - vznik **4** různých fenotypových kombinací (2^2)
 - genotypový štěpný poměr **1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1**
 - fenotypový štěpný poměr **9 : 3 : 3 : 1**
- 3. Mendlův zákon = zákon o volné kombinovatelnosti alel

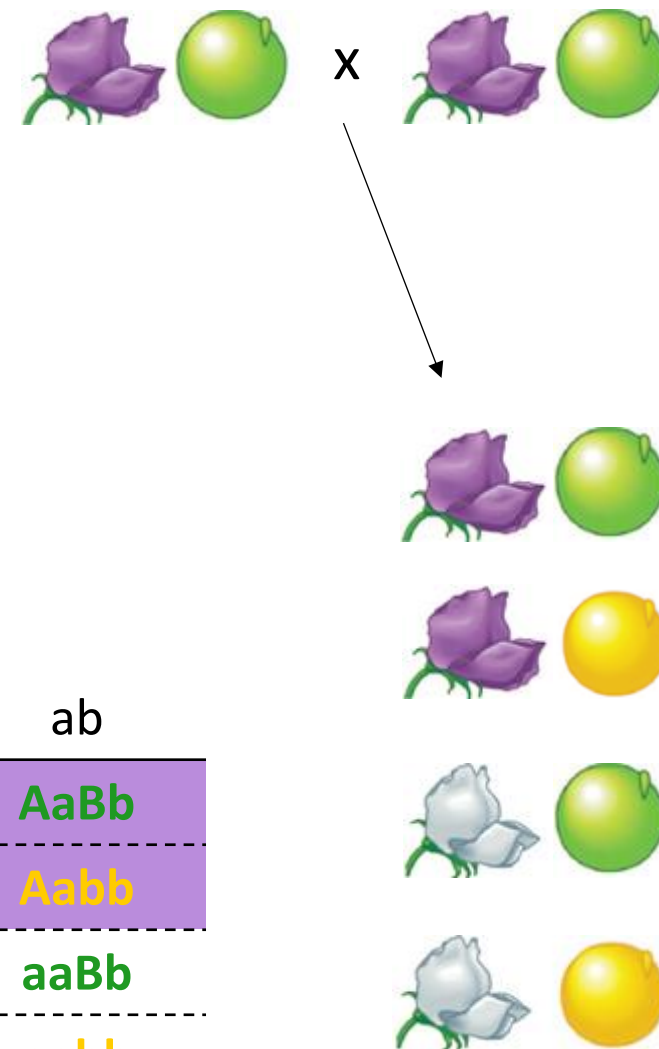
	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	Aabb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb



Co nás naučil Mendel?

- vznik **4** různých gamet (2^2)
 - vznik **9** různých genotypových kombinací (3^2)
 - vznik **4** různých fenotypových kombinací (2^2)
 - genotypový štěpný poměr **1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1**
 - fenotypový štěpný poměr **9 : 3 : 3 : 1**
- 3. Mendlův zákon = zákon o volné kombinovatelnosti alel

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	Aabb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb



„výjimky“ - o čem Mendel nevěděl

„výjimky“ - o čem Mendel nevěděl

- volná kombinovatelnost je možná, jen když jsou geny na různých chromozomech
- jestli dva geny na jednom chromozomu – nejsou volně kombinovatelné, ale prostorově vázané = jsou ve vazbě = tvoří vazební skupinu (2. Morganův zákon)

„výjimky“ - o čem Mendel nevěděl

- volná kombinovatelnost je možná, jen když jsou geny na různých chromozomech
- jestli dva geny na jednom chromozomu – nejsou volně kombinovatelné, ale prostorově vázané = jsou ve vazbě = tvoří vazební skupinu (2. Morganův zákon)

-
- jeden znak \neq jeden gen !
 - **genové interakce**
 - *komplementarita:*
 - barva květu u hrachoru – dva geny:
 - 1) C – enzym katalyzující vznik bezbarvého prekurzoru barvy
 - 2) R – enzym katalyzující změnu prekurzoru na červený antokyan
 - *komplexní nemoci*

Typy dědičnosti

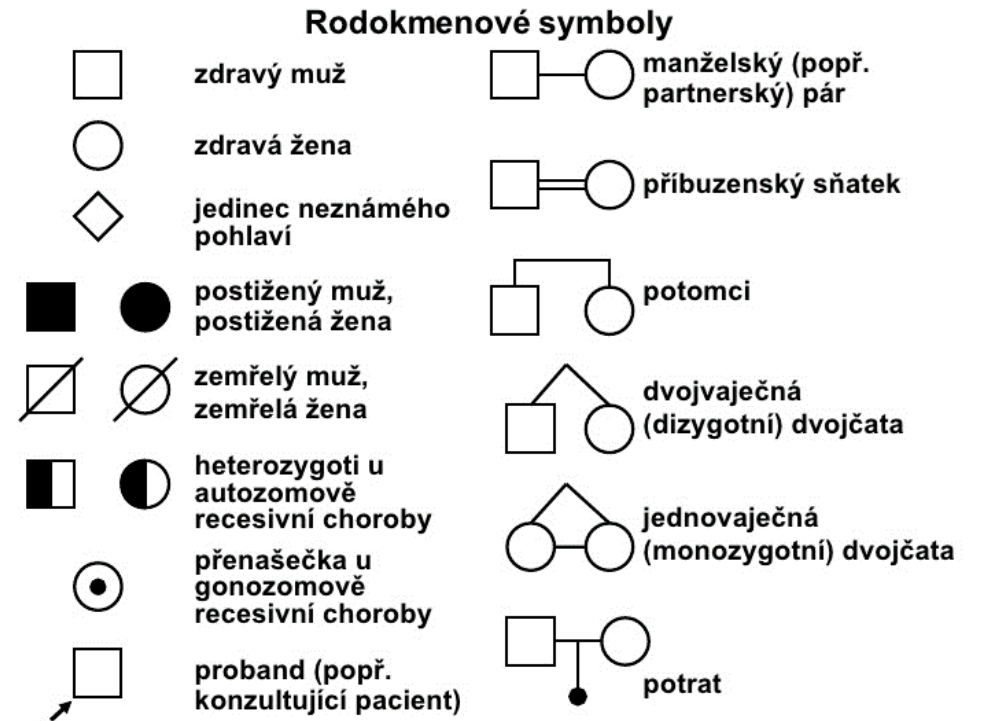


Typy dědičnosti

- A. Nemoci způsobené mutací v genu**
- B. Nemoci způsobené aberací chromozomů**
- C. Polygenní nemoci**

A) Nemoci způsobené mutací v genu

- 1) Autozomálně recesivní dědičnost/nemoci
- 2) Autozomálně dominantní dědičnost/nemoci
- 3) Gonozomálně recesivní dědičnost/nemoci
- 4) Gonozomálně dominantní dědičnost/nemoci
- 5) Další



A1) Autozomálně recesivní nemoci

Recesivní alela = vyvolává vznik příslušného znaku pouze v homozygotním stavu (aa)

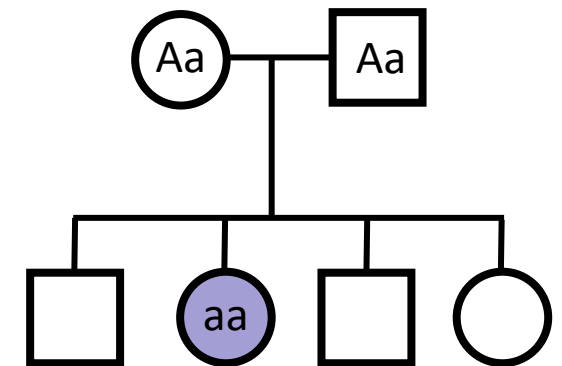
- postižený jedinec / nositel znaku (proband) je recesivní homozygot
- rodiče většinou heterozygoti = zdraví – přenašeči
- postižení / znak v rodině sporadicky – bez kontinuálního sledu
- znak u probandových sourozenců s 25% pravděpodobností

A1) Autozomálně recesivní nemoci

Recesivní alela = vyvolává vznik příslušného znaku pouze v homozygotním stavu (aa)

- postižený jedinec / nositel znaku (proband) je recesivní homozygot
- rodiče většinou heterozygoti = zdraví – přenašeči
- postižení / znak v rodině sporadicky – bez kontinuálního sledu
- znak u probandových sourozenců s 25% pravděpodobností





nemoc	přenašeč	zdravý
aa	Aa	AA



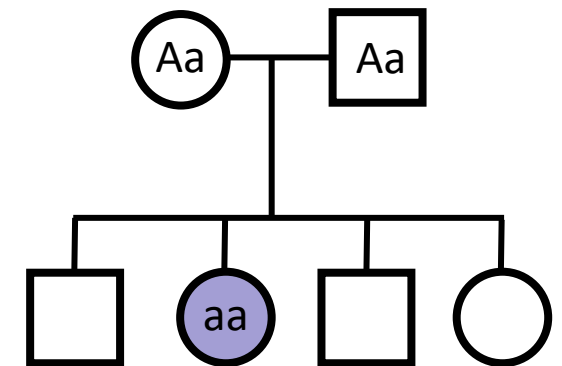
A1) Autozomálně recesivní nemoci

Recesivní alela = vyvolává vznik příslušného znaku pouze v homozygotním stavu (aa)

- postižený jedinec / nositel znaku (proband) je recesivní homozygot
- rodiče většinou heterozygoti = zdraví – přenašeči
- postižení / znak v rodině sporadicky – bez kontinuálního sledu
- znak u probandových sourozenců s 25% pravděpodobností

	A	a
A	AA 	Aa 
a	Aa 	aa 

nemoc	přenašeč	zdravý
aa	Aa	AA



A1) Autozomálně recesivní nemoci





- Fenyketonurie
- Alkaptonurie
- Albinismus
- Cystická fibróza

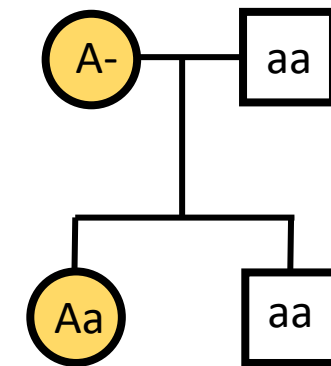
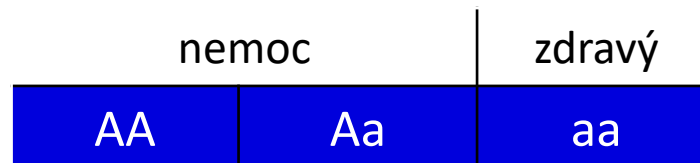


A2) Autozomálně dominantní nemoci

Dominantní alela = vyvolává vznik příslušného znaku i v heterozygotním stavu (Aa)

- proband se znakem má alespoň jednoho rodiče se znakem
- znak v rodokmenu v souvislým generačním sledu

	A	a
A	AA 	Aa 
a	Aa 	aa 



A2) Autozomálně dominantní nemoci

- Huntingtonova choroba
- chondrodystrofie
- polydaktylie



A3) Gonozomálně recesivní nemoci

- mutace u ♀ kompenzována druhou, dominantní alelou = přenašečka

ženy		
zdravá	nemocná	přenašečka
$X^A X^A$	$X^a X^a$	$X^A X^a$
XX	$X \bullet X \bullet$	$X \bullet X$

A3) Gonozomálně recesivní nemoci

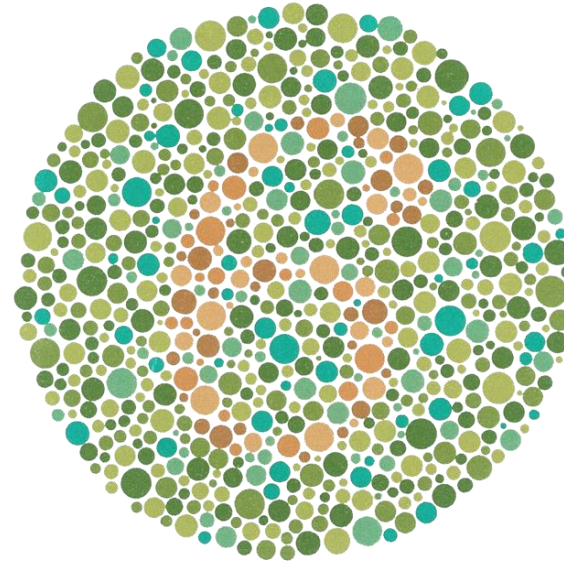
- mutace u ♀ kompenzována druhou, dominantní alelou = přenašečka
- u ♂ jenom jeden X = zdravý/nemocný

ženy		
zdravá	nemocná	přenašečka
$X^A X^A$	$X^a X^a$	$X^A X^a$
XX	X•X•	X•X

muži		
zdravý	nemocný	přenašeč
$X^A Y$	$X^a Y$	-
XY	X•Y	-

A3) Gonozomálně recesivní nemoci

- Hemofilie
- Syndrom fragilního X
- Daltonismus



A4) Gonozomálně domonantní nemoci

♀ nemoc se projeví i u heterozygotních žen

ženy		
zdravá	nemocná	
X^aX^a	X^AX^A	X^AX^a
XX	X•X•	X•X

A4) Gonozomálně domonantní nemoci

♀ nemoc se projeví i u heterozygotních žen

♂ u mužů stejná situace jako u gonozomálně recesivní dědičnosti (jenom jeden X chromozom)

ženy			muži		
zdravá	nemocná		zdravý	nemocný	přenašeč
X^aX^a	X^AX^A	X^AX^a	X^AY	X^aY	-
XX	$X \bullet X \bullet$	$X \bullet X$	XY	$X \bullet Y$	-

A4) Gonozomálně domonantní nemoci

♀ nemoc se projeví i u heterozygotních žen

♂ u mužů stejná situace jako u gonozomálně recesivní dědičnosti (jenom jeden X chromozom)

ženy			muži		
zdravá	nemocná		zdravý	nemocný	přenašeč
X^aX^a	X^AX^A	X^AX^a	X^AY	X^aY	-
XX	$X \bullet X \bullet$	$X \bullet X$	XY	$X \bullet Y$	-

➤ vitamin D rezistentní rachitis

A5) Další

Holandrická dědičnost

- patrilinéární – z otce na syna
- vázaná na chromosom Y
- nemoci u člověka velmi vzácné (málo genů na Y)



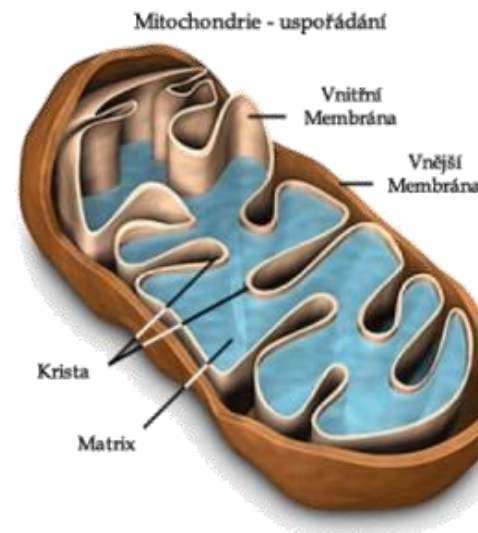
A5) Další

Holandrická dědičnost

- patrilinéární – z otce na syna
- vázaná na chromosom Y
- nemoci u člověka velmi vzácné (málo genů na Y)

Mimojaderná dědičnost

- mtDNA v mitochondriích
- neřídí se mendelovskou dědičností
- matroklinita = materální dědičnost



B) Nemoci způsobené aberací chromozomů

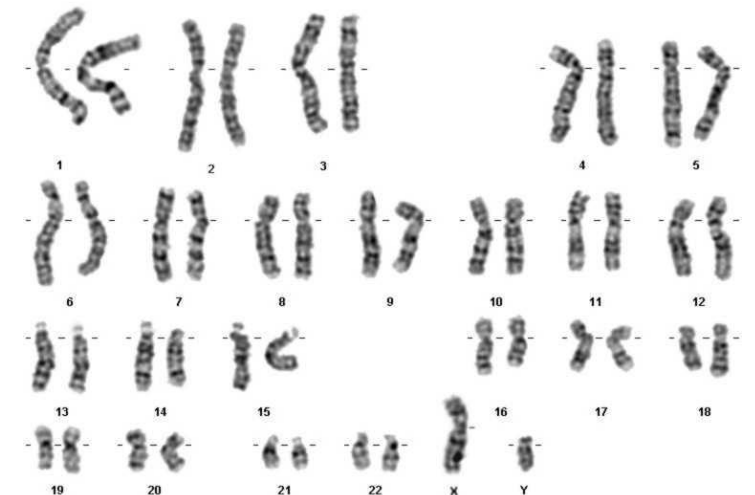
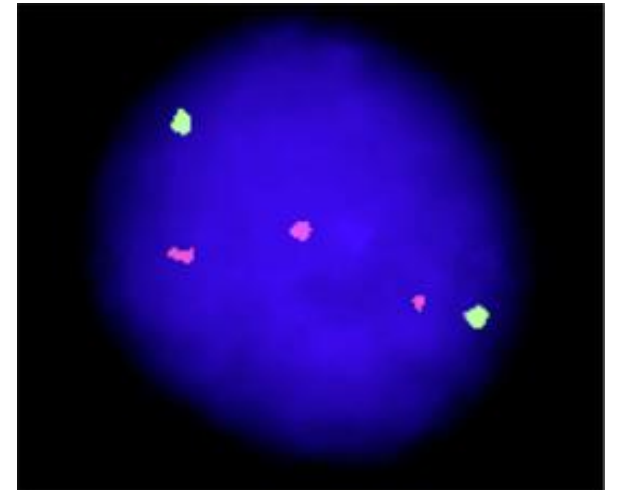
- mutace na úrovni chromozomů = chromozomální aberace
- řada z nich je neslučitelná se životem
- nepodléhají mendelovské dědičnosti

1) změna počtu chromozomů = **numerické aberace**

(*genomové mutace*)

2) změna struktury chromozomů = **strukturní aberace**

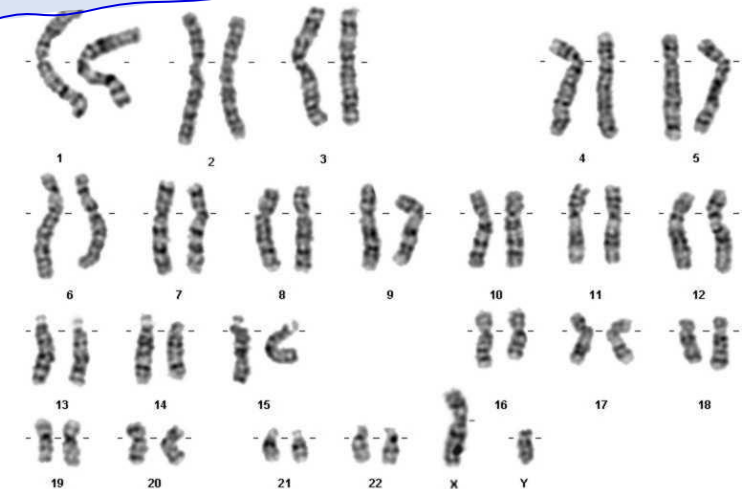
(*chromozomové mutace*)



B1) Numerické aberace

- polyploidie – změna počtu celých sad
- aneuploidie - změna počtu jednoho nebo víc chromozomů
 - polyzomie (trizomie, tetrazomie), monozomie, nulizomie

euploidie – normální stav
u člověka 46,XX nebo 46,XY



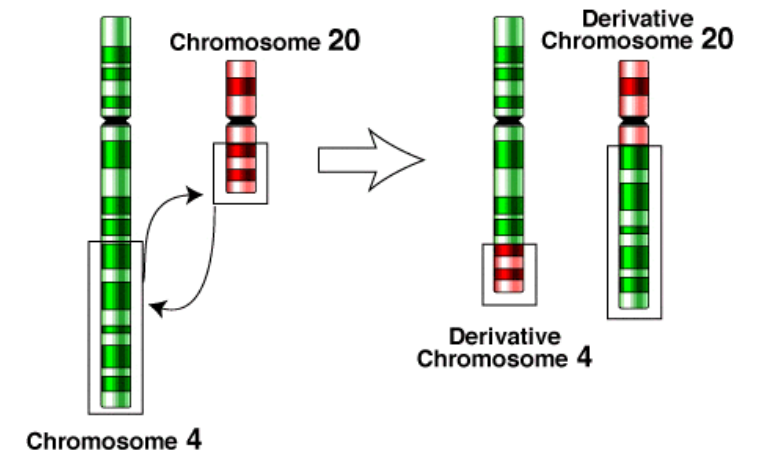
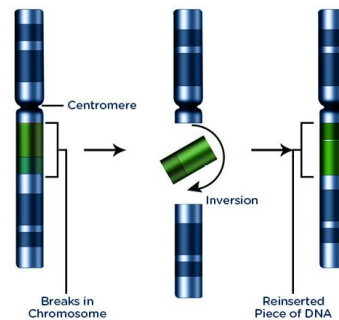
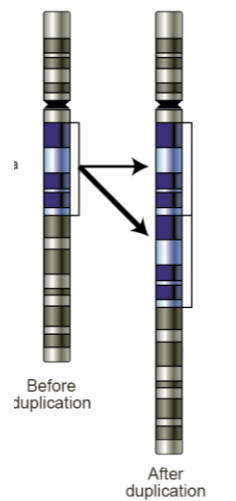
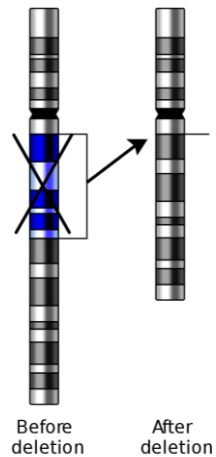
B1) Numerické aberace

- Downův syndrom
- Edwardsův syndrom
- Patauův syndrom
- Klinefelterův syndrom
- Turnerův syndrom
- Syndrom Triple X , Syndrom XYY



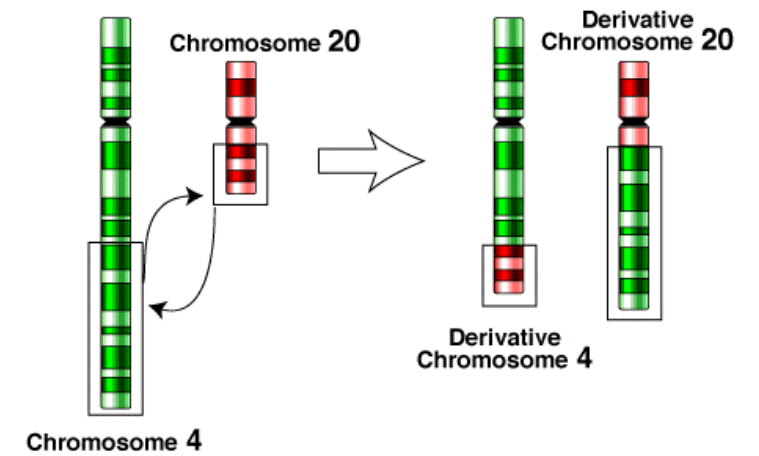
B2) Strukturní aberace

- podstata - zlom chromozomů a následná přestavba
- balancované vs nebalancované
- delece, duplikace, inverze, translokace



B2) Strukturní aberace

☠ translokace

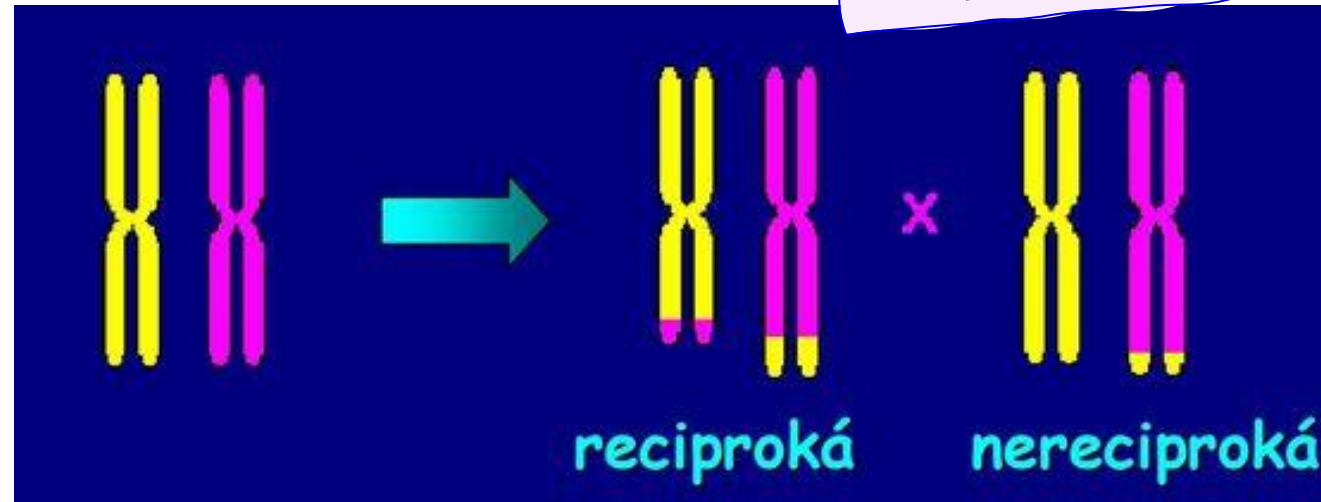


B2) Strukturní aberace

☠ translokace

↳ specifický typ translokace - **reciproká translokace**

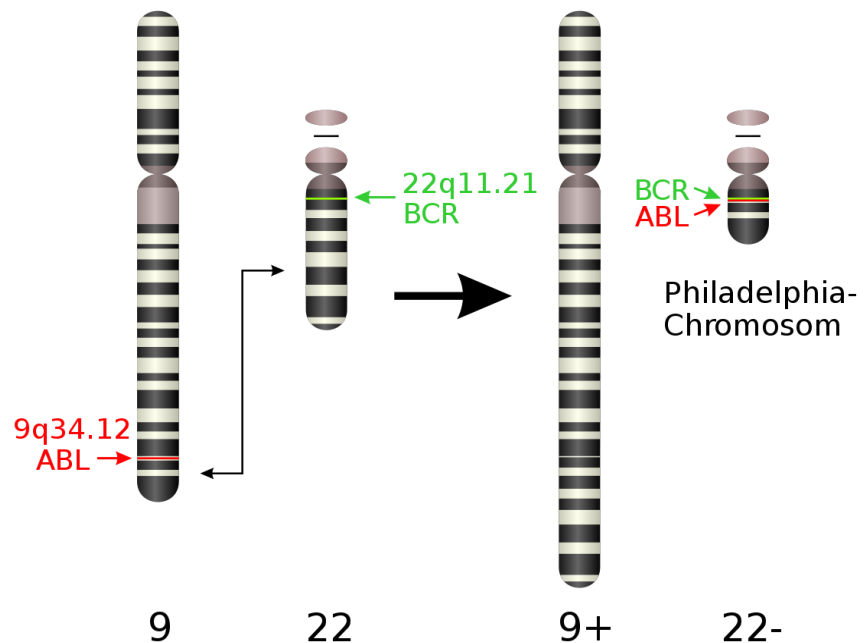
vzájemná reciproční výměna úseků
nehomologních chromozomů



B2) Strukturní aberace

☠ translokace

↳ specifický typ translokace - **reciproká translokace**



Philadelphský chromozom

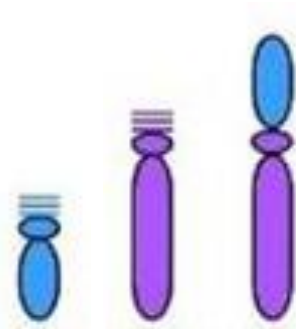
- segmenty chrom. č. 9 a 22
- v kontaktu protoonkogen **ABL** (chrom. 9) a silný promotor genu **BCR** (chrom. 22)
- výsledkem je fúzní gen **BCR-ABL**
- chronická myelogenní leukemie (CML)

B2) Strukturní aberace

☠ translokace

↳ specifický typ translokace - **reciproká translokace**

↳ specifický typ translokace - **Robertsonská translokace**



Robertsonská translokace

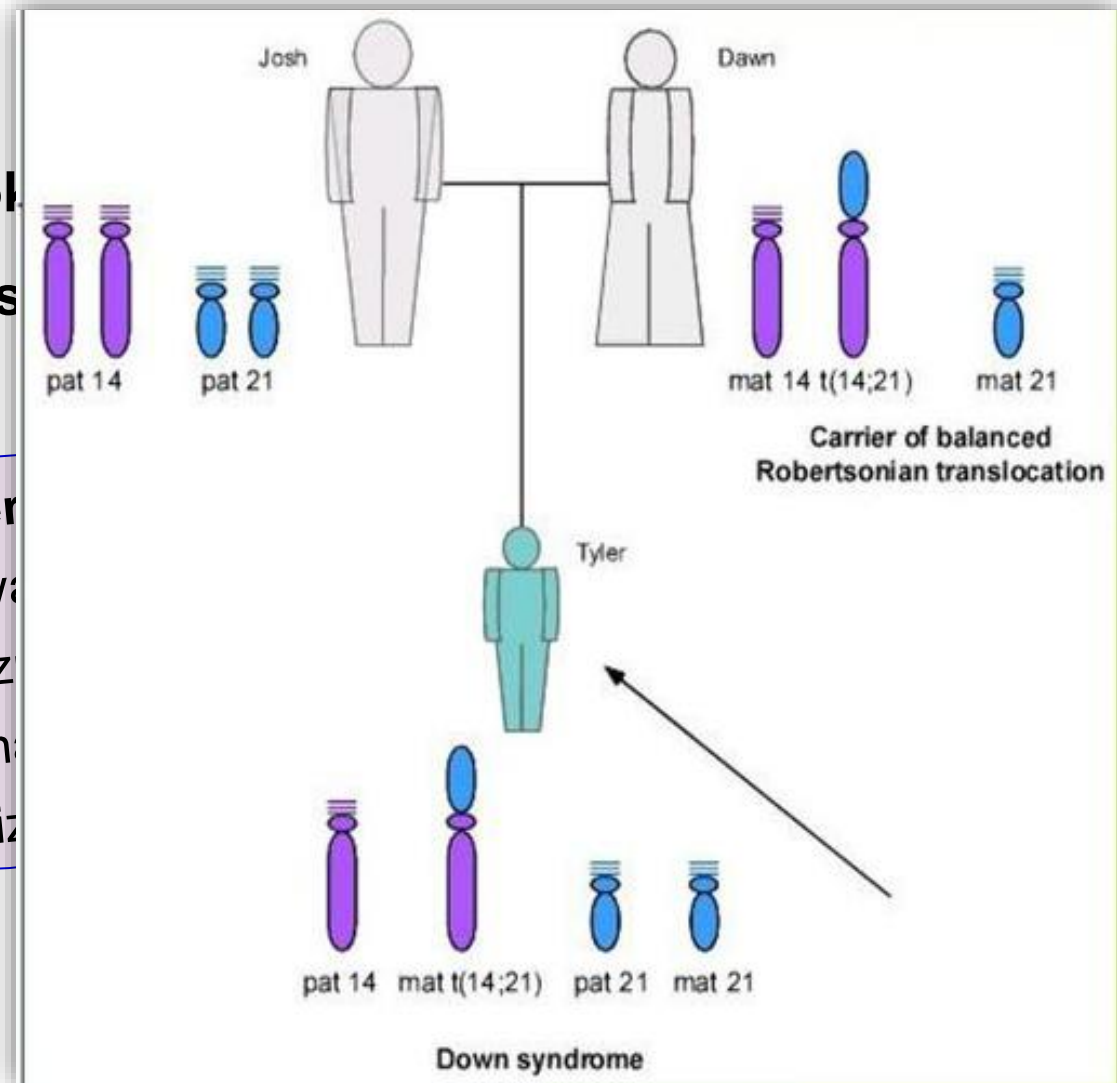
- dva akrocentrické chromozomy
- vznik velkého a malého metacentrického chromozomu
- malý může vymizet = redukce počtu chromozomů o 1
- riziko nebalancovaných gamet

B2) Strukturní aberace

☠ translokace

↳ specifický typ translokace - **reciprokalní**

↳ specifický typ translokace - **Robertsonian**



Robertsonian

- dva
- vz
- m
- riz

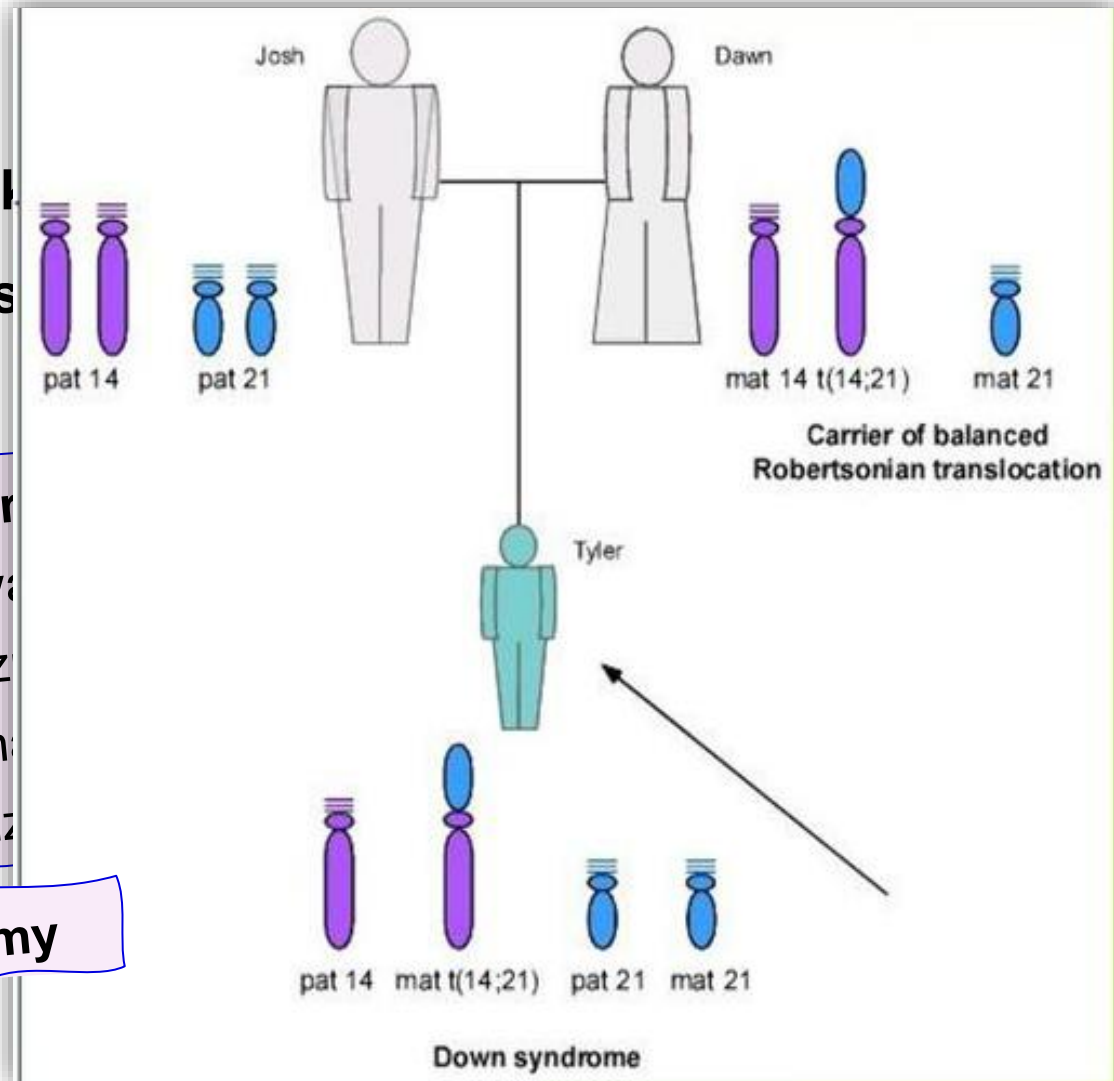
mu
1

B2) Strukturní aberace

☠ translokace

↳ specifický typ translokace - **reciprokalní**

↳ specifický typ translokace - **Robertsonian**



Robertsonian

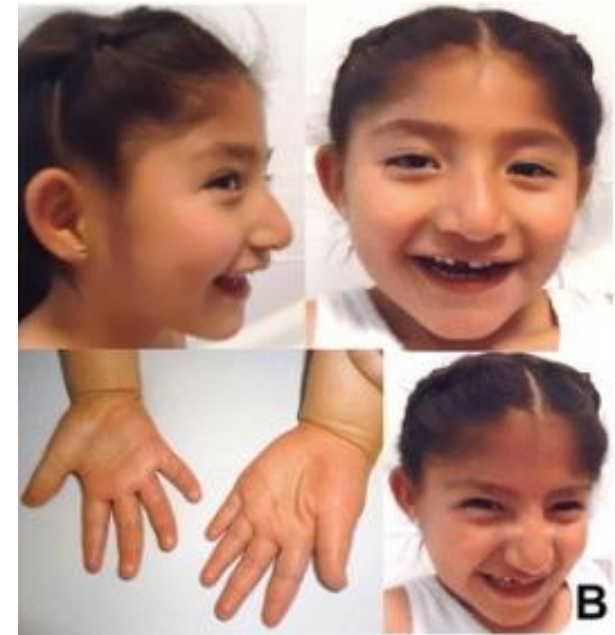
- dva
- vz
- m
- riz

možný vznik Down syndromu s 46 chromozomy

mu
1

B2) Strukturní aberace

- Syndrom Cri du Chat
- Prader-Willi syndrom
- Angelmanův syndrom



C) Polygenní nemoci

- **monogenní nemoci** - geny s velkým účinkem – velký faktor
- **polygenní nemoci** - geny s malým účinkem
 - ↳ nepodléhají mendelovské dědičnosti
 - ↳ riziko onemocnění je dáno kombinací mnohých genů rozmístěných po celém genomu

C) Polygenní nemoci

- **monogenní nemoci** - geny s velkým účinkem – velký faktor
 - **polygenní nemoci** - geny s malým účinkem
 - ↳ nepodléhají mendelovské dědičnosti
 - ↳ riziko onemocnění je dáno kombinací mnohých genů rozmístěných po celém genomu
 - pokud vliv taky prostředí = **multifaktoriální nemoc**
- cukrovka, esenciální hypertenze, ateroskleróza, obezita, rakovina, srdeční choroby, neplodnost, poruchy intelektu...

C) Polygenní nemoci

- **monogenní nemoci** - geny s velkým účinkem – velký faktor
- **polygenní nemoci** - geny s malým účinkem
 - ↳ nepodléhají mendelovské dědičnosti
 - ↳ riziko onemocnění je dáno kombinací mnohých genů rozmístěných po celém genomu
- pokud vliv taky prostředí = **multifaktoriální nemoc**
- cukrovka, esenciální hypertenze, ateroskleróza, obezita, rakovina, srdeční choroby, neplodnost, poruchy intelektu...
- **Heritabilita** = dědivost

Genetická variabilita

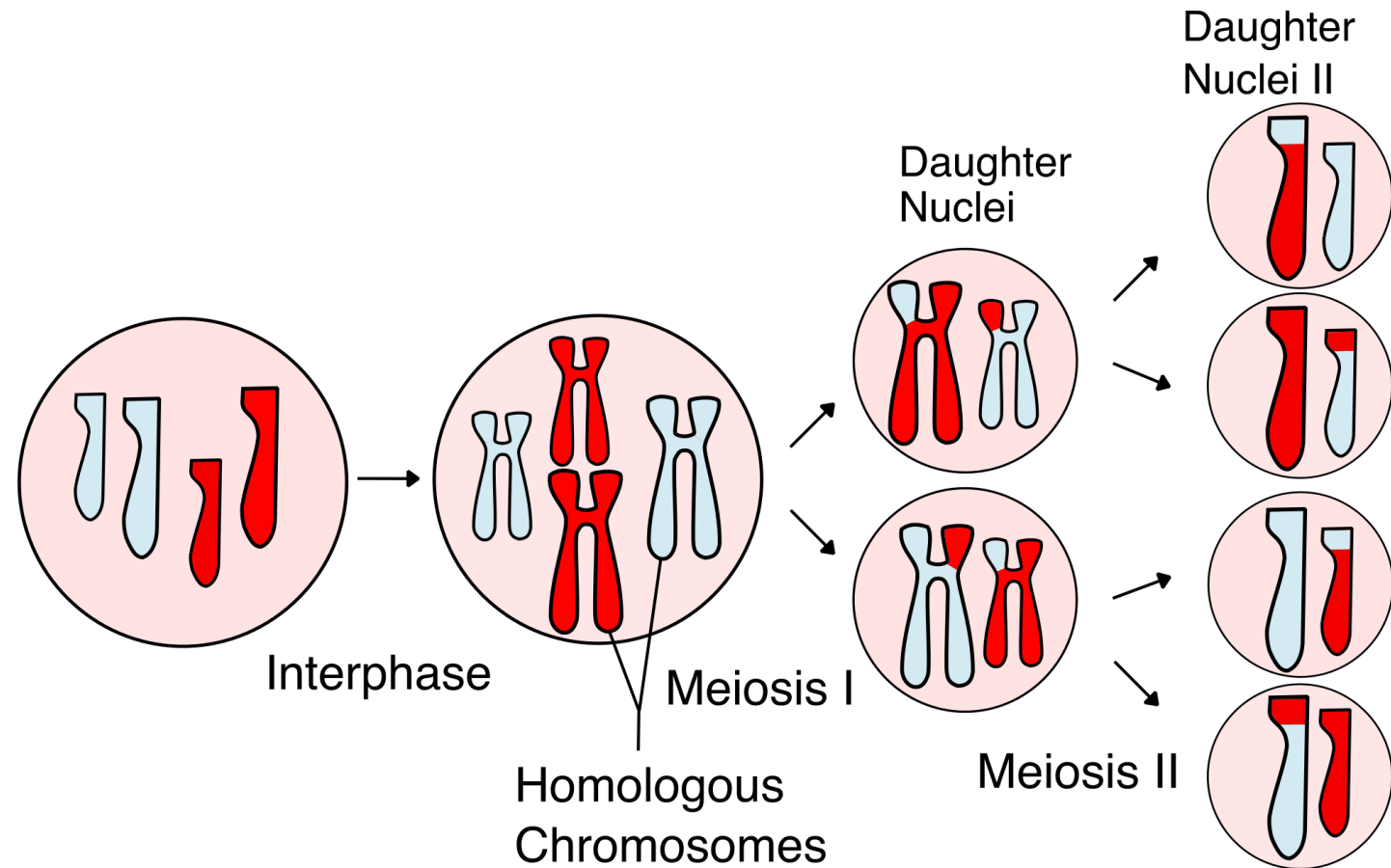


Genetická variabilita

- pohlavní rozmnožování
- segregace alel (meióza)
- crossing-over
- mutace

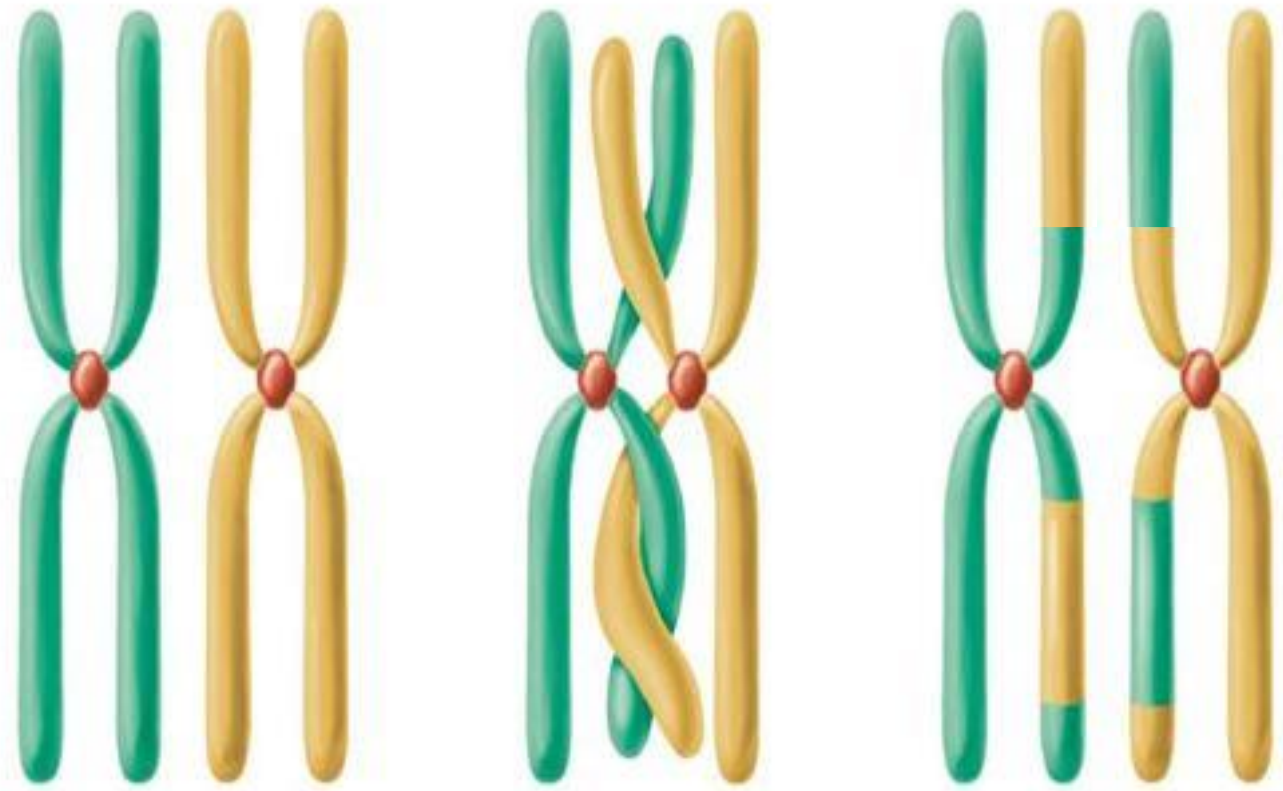
Genetická variabilita

- pohlavní rozmnožování
- **segregace alel (meióza)**
- crossing-over
- mutace



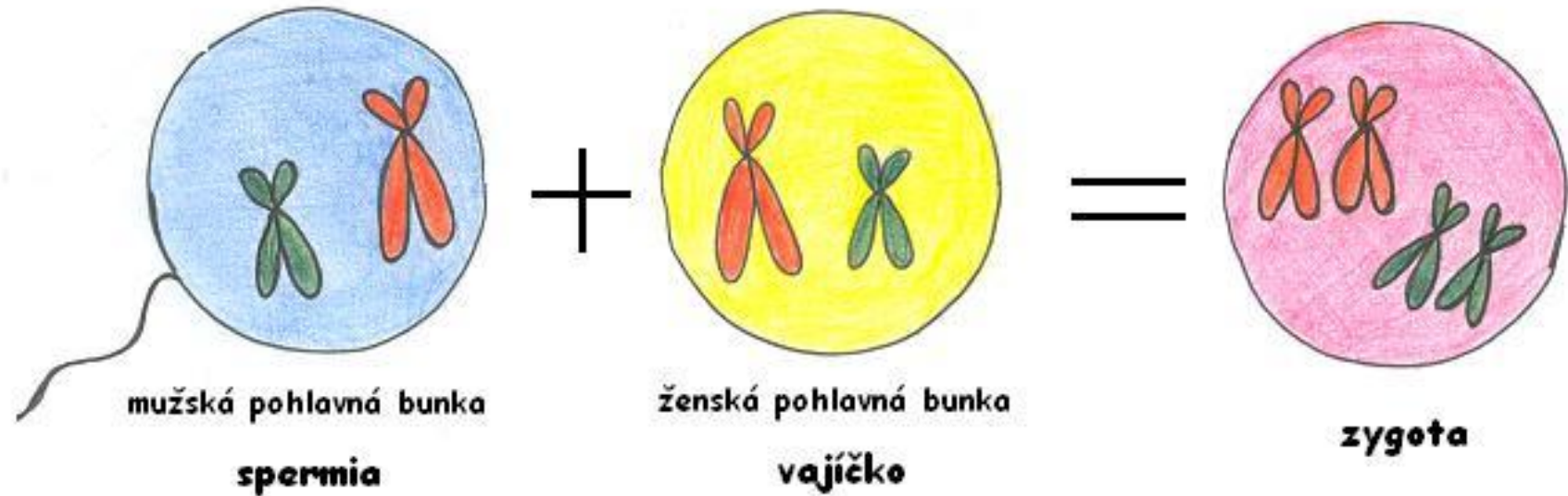
Genetická variabilita

- pohlavní rozmnožování
- segregace alel (meióza)
- **crossing-over**
- mutace



Genetická variabilita

- pohlavní rozmnožování
- segregace alel (meióza)
- crossing-over
- mutace



Genetická variabilita

- pohlavní rozmnožování
- segregace alel (meióza)
- crossing-over
- **mutace**



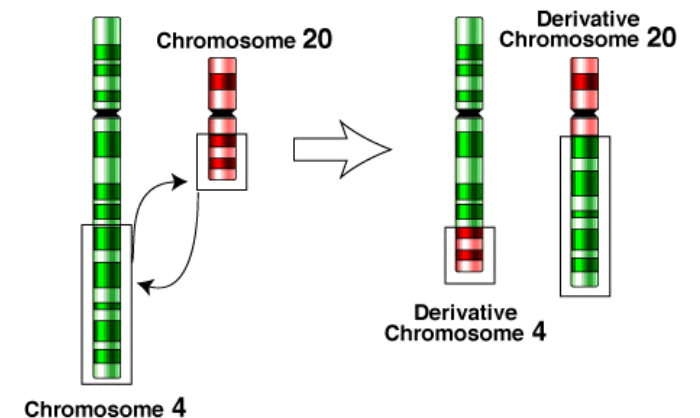
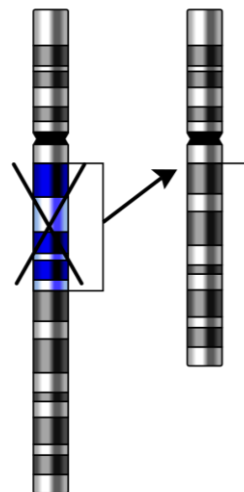
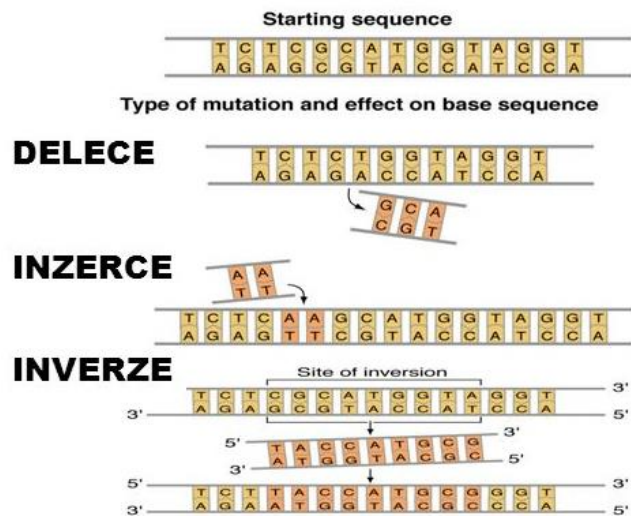
Genetická variabilita

- **mutace**

- a) **genové** (inzerce, delece, substituce...)

- b) **chromozomální** (strukturní aberace – delece, duplikace, translokace...)

- c) **genomové** (numerické aberace – aneuploidie, polyploidie)



Genetická variabilita

- mutace vs **polymorfismus**

Genetická variabilita

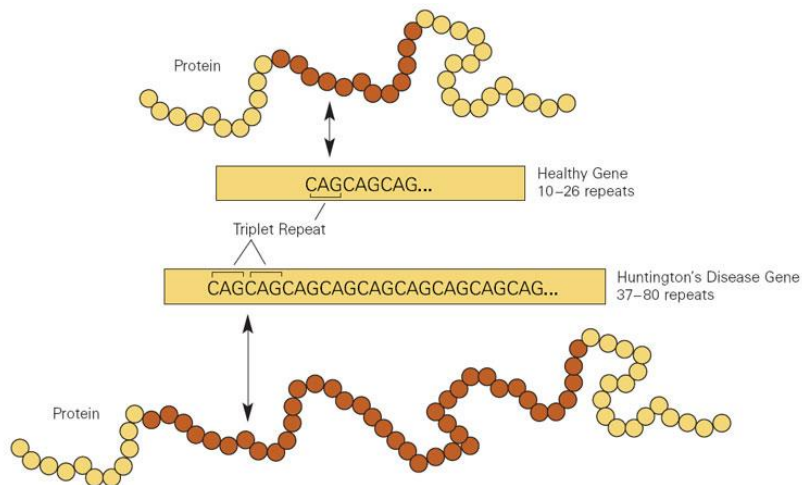
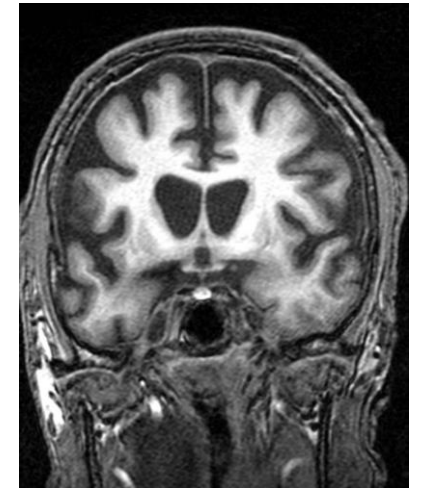
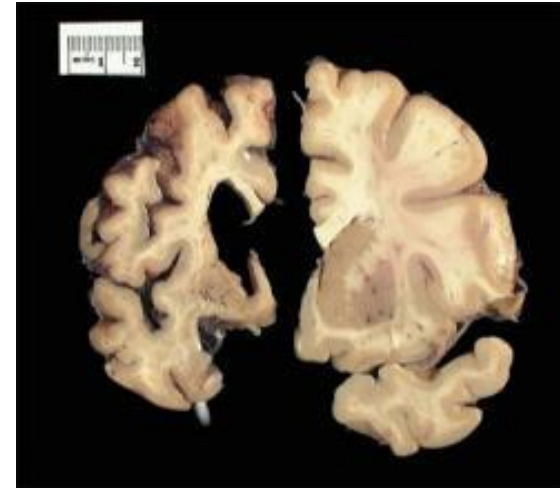
- mutace vs **polymorfismus**
 - ↳ bodový polymorfismus (SNP)
 - ↳ repetitivní sekvence

Genetická variabilita

- mutace vs **polymorfismus**

- ↳ bodový polymorfismus (SNP)
- ↳ repetitivní sekvence

- **Huntingtovona choroba**



- neurodegenerativní onemocnění mozku
- mutace v genu pro huntingtin – znásobení kodonu CAG
- norma 9—35 opakování
- nemoc při 40 <

Klinická genetika



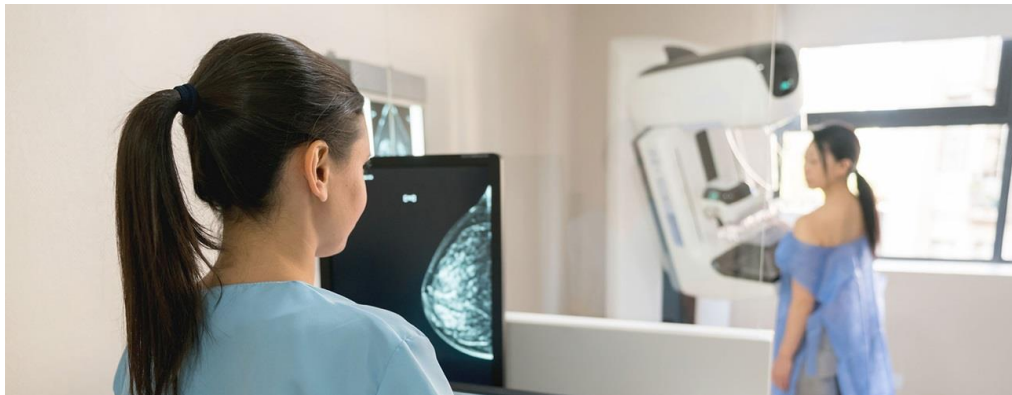
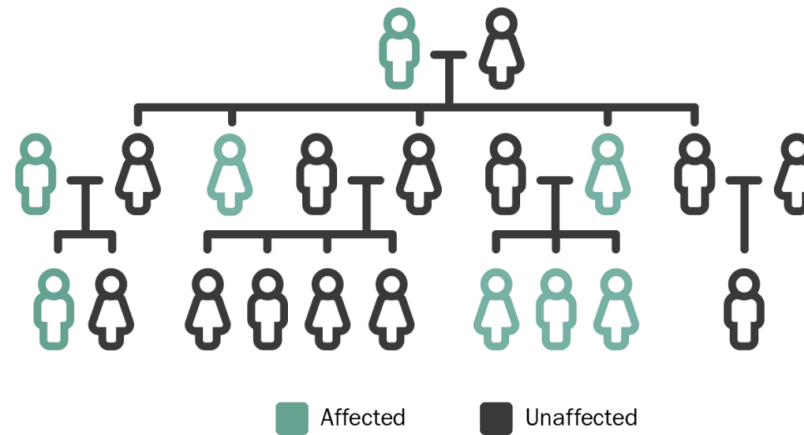
Klinická genetika

- zabývá se genetikou patologických stavů
- zabývá se diagnostikou, léčením a prevencí genetických nemocí
(u celé rodiny!)
- genetické poradenství



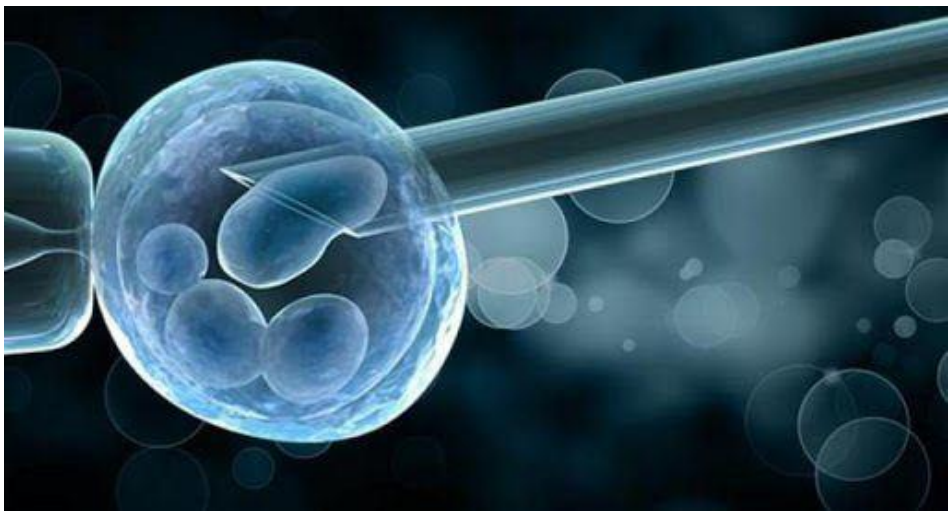
Genetická diagnostika

- určení / upřesnění diagnózy
- výběr správné léčby
- predikce rizika do budoucnosti
(*specializovaná péče*)
- zaměření na konkrétní mutace



Klinická genetika

- a) postnatální diagnostika
- b) prenatalní diagnostika
- c) preimplantační diagnostika



MUNI
MED