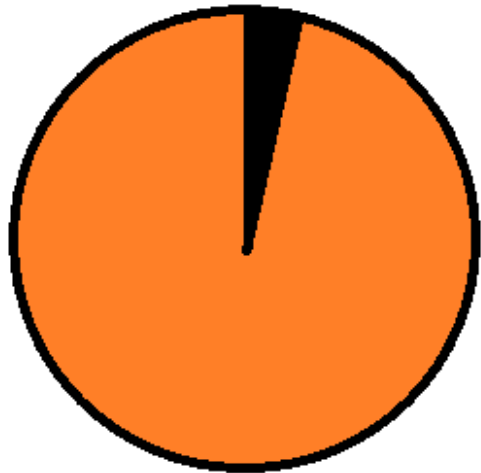
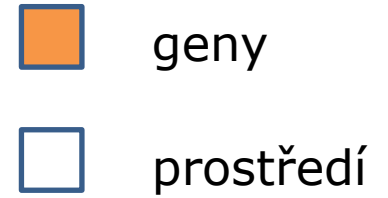


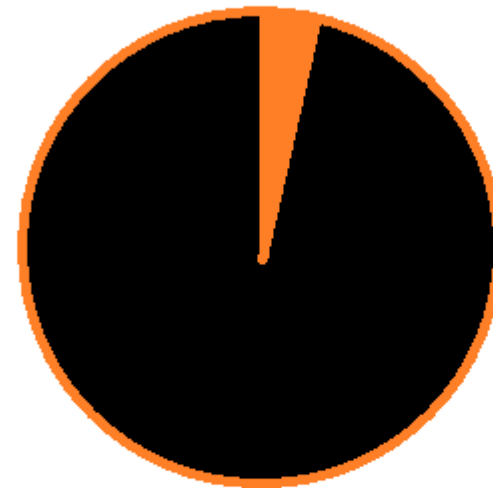
Genetická onemocnění

Lenka Falková



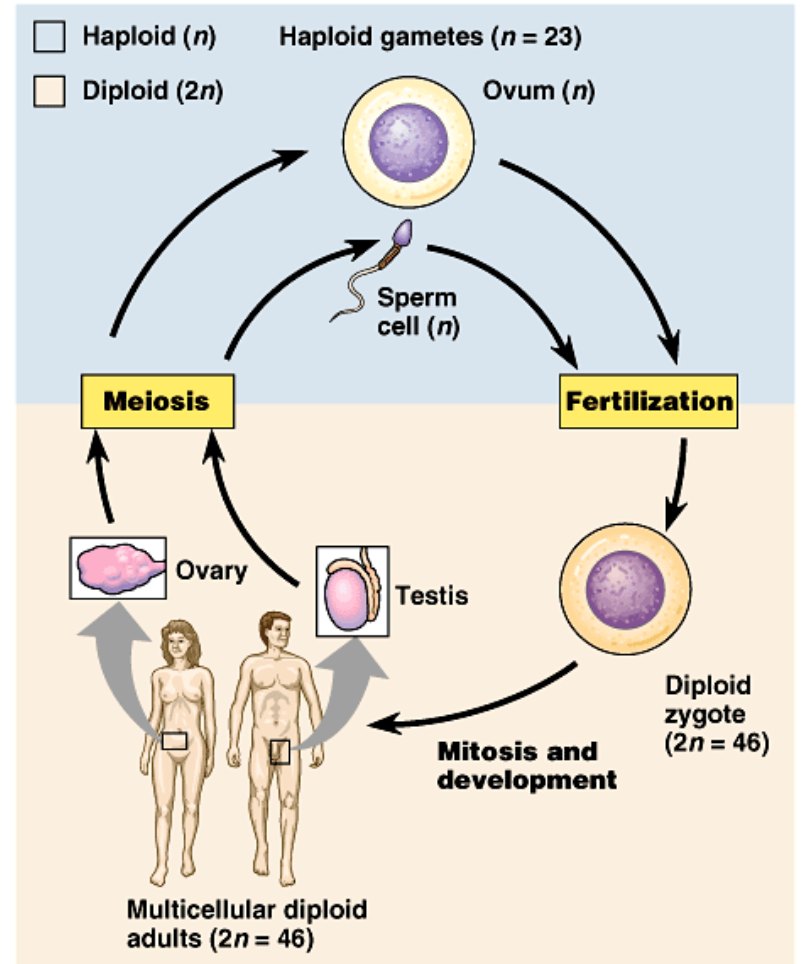
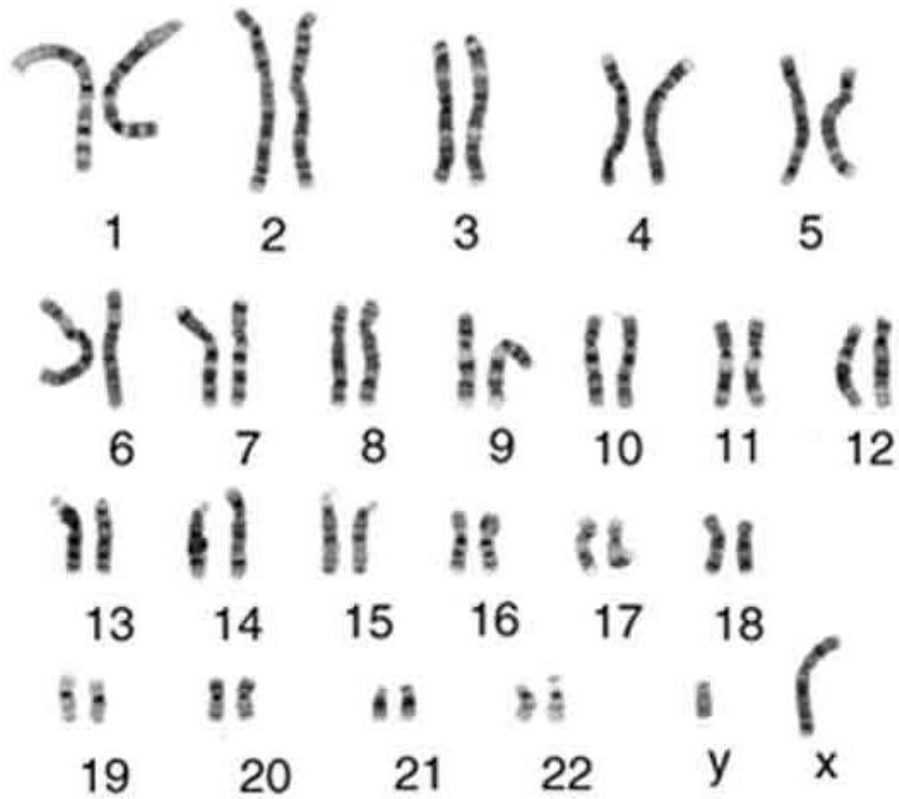
0,36 % 90 % Monogenní nemoci

0,6 % „Chromozomové aberace“



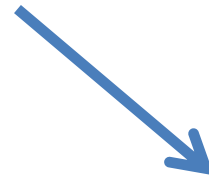
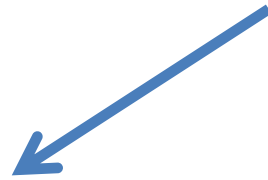
Nemoci způsobené vnějšími faktory

Komplexní nemoci
Multifaktoriální nemoci





genetická informace:



PŘEDÁVÁ SE

VYKONÁVÁ FUNKCI



Monogenní jeden gen → jeden znak





Progerie



Albinismus

~~VYKONÁVÁ FUNKCI~~



Srpkovitá anemie

Spinální muskulární atrofie



Neurofibromatóza



Familiární hypertrofická kardiomyopatie



Polydaktylie



Achondroplazie

OMIM
Online Mendelian Inheritance in Man
An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders



Huntingtonova choroba

Jeden gen → jeden znak

dědičnost recesivní

Laktózová intolerance

Laktóza – sacharid mléka

Geneticky podmíněná nedostatečná aktivita enzymu laktázy; buňky výstelky tenkého střeva

Trávicí potíže v důsledku neresorbce laktózy

Mutace – regulační oblast genu pro laktázu (MCM6, 50kb, chromozom 2)

Původní fenotyp – intolerant CC

Intolerance X alergie

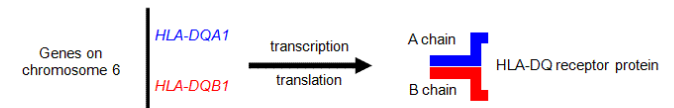
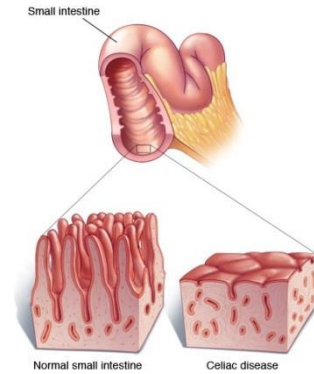
Celiakie

Autoimunitní onemocnění

Lepek – gluten (pšenice, žito, ječmen, oves)

→ autoimunitní reakce, lymfocyty produkují protilátky → zánět sliznice tenkého střeva

Atrofie, poškození sliznice



There are a range of possible HLA-DQ protein types, from DQ1 to DQ9, that are located on the surface of cells to act as receptors of antigen molecules.



HLA-DQ2 and HLA-DQ8 bind gluten peptide fragment more strongly and can trigger an immune response more easily

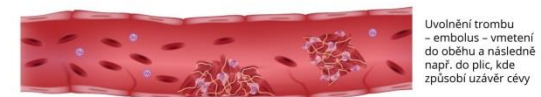
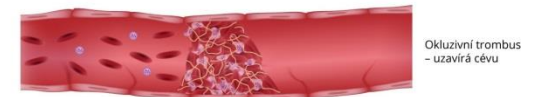
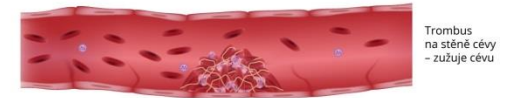
JEDEN GEN → JEDEN ZNAK

DĚDIČNOST DOMINANTNÍ

Leidenská mutace

- Mutace v genu pro hemokoagulační faktor V
- Porucha srážlivosti krve – zvýšená – trombofilní stav
- Záměna jednoho nukleotidu → záměna aminokyselin → narušení kaskády dějů (rezistence faktoru V k proteinu C – potřebný pro degradaci dalších faktorů)
- Aa riziko žilní trombózy ↑ 5-10x, AA 80x

Cévní tromby
nástěnné sraženiny – tvorba na nesmáčivé, poškozené cévní stěně



Angelina Jolie, inherited breast cancer and the BRCA1 gene

Category: [Science blog](#) 📅 **May 14, 2013** Henry Scowcroft

Updated 24/03/15 in the light of [Angelina Jolie Pitt's announcement](#) she has decided to have her ovaries removed as well – see below.

The news today is full of reaction to US actress Angelina Jolie's decision to have surgery to reduce her chances of breast cancer.

She made this difficult decision because, having lost her mother to ovarian cancer, she discovered she carries a faulty copy of the BRCA1 gene – which put her at very high risk of getting both forms of the disease.

If you haven't read [her brave and thoughtful piece](#) in the New York Times, it's worth doing so.

But in the light of the considerable interest, and the fact that many people will undoubtedly have questions, we wanted to pull together a few quick thoughts and facts on the topic of inherited breast cancer generally, and the BRCA1 gene specifically.



Actress Angelina Jolie has had surgery to prevent breast cancer

Popular post

Most read today

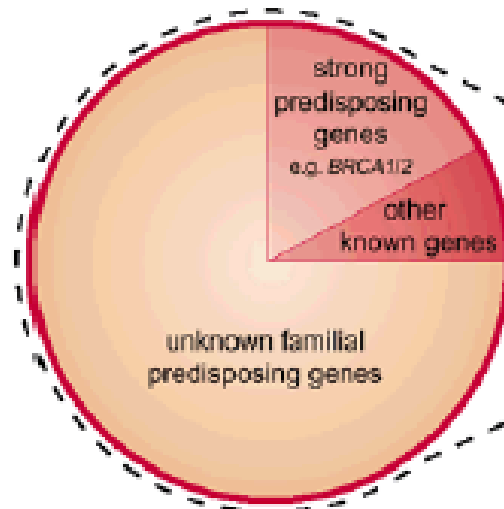
Don't believe the persistent can

Cannabis, cann – the evidence

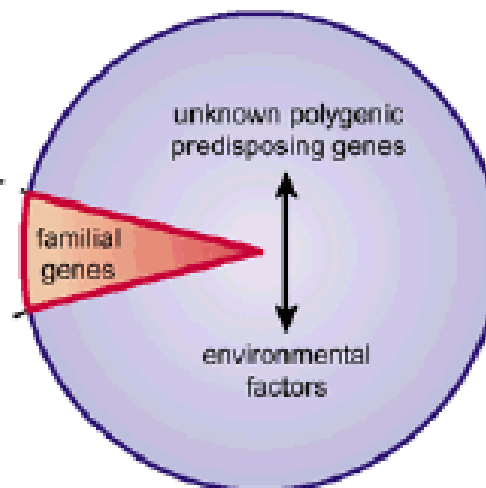
A legacy of gro research

Featured top

familial breast cancer



all breast cancer



Jak Angelina Jolie skočila na lep doktorům a podlehla rakovině, kterou nemá



Mike Adams, editor Naturalnews

V textu, který publikoval list New York Times, vysvětlila Angelina Jolie své rozhodnutí nechat si odoperovat obě prsa, ačkoli nemá rakovinu, vysokou pravděpodobností vzniku této choroby. Podle lékařů se jednalo o "87% riziko onemocnění rakovinou prsu." A její řešení? Tři měsíce operací s výsledkem odstranění prsní tkáně.

Dokonce i Angelina se svým genem BRCA1, který má souvislost se vznikem rakoviny prsu, může snadno dodržovat životní styl, který potlačuje projevy BRCA1. Není to žádná velká věda. Dokonce to není ani těžké. **Stačí vám k tomu jednoduché potraviny za pár dolarů denně, např. citrusové plody, zdroje resveratrolu (červené hrozny, červené víno), syrová košťálová zelenina, oleje s obsahem omega-3 mastných kyselin aj. Ty samé potraviny navíc pomáhají předcházet onemocněním srdce, diabetu, Alzheimerově chorobě a jiným chronickým onemocněním.**

ČTYŘI V TOM 4



Květa a Jirka

Pečovatelka Květa a její manžel Jirka budou mít druhé společné, ale Květinu páté dítě. Spolu totiž kromě dvouletého Adámka vychovávají i Gábinu, Aleše a občas i nejstarší Dominiku z Květiných předchozích vztahů. Jirka jako poštovní řidič živí celou rodinu.



"I have the BRCA1 ovarian cancer gene like Angelina Jolie"

Medical

24/03/2015



Like Angelina Jolie, Niki Orchard discovered she has the BRCA1 gene and decided to have a hysterectomy and a mastectomy. This is her story.

"You're much calmer than anyone I've ever told," my geneticist said to me.

She'd just told me I'd tested positive for the BRCA1 gene and was surprised by my reaction. It never

© Niki Orchard / Ovarian Cancer Action Niki Orchard discovered she has the BRCA1 gene and decided to have a hysterectomy and a mastectomy

UP NEXT



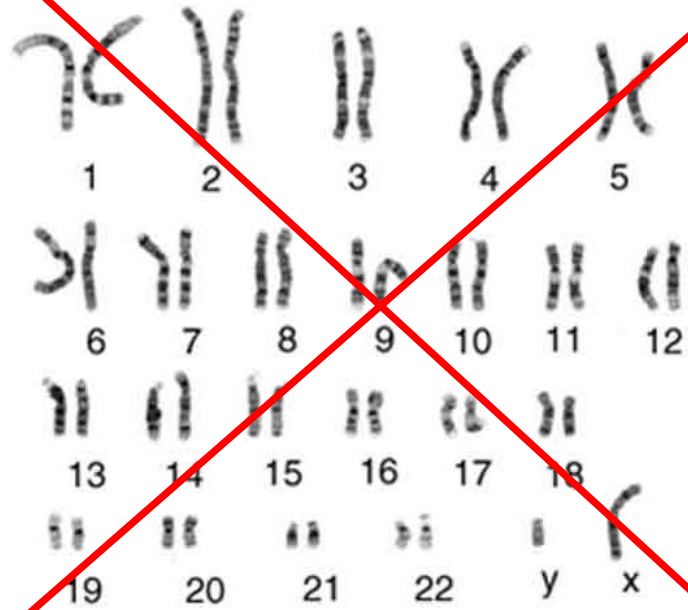
Aktuální rozhovor s Květou

Na vítání občánků před čtrnácti lety je Květa s malou Dominikou a ještě se svojí maminkou. Po ní Květa zdělila syndrom nádoru prsů a vaječníků spolu s genem BRCA 1 (z anglického BReast CAncer). Riziko nádorů zvyšuje u prsu až desetinásobně, u vaječníků až třicetinásobně oproti lidem, kteří gen nemají, a mírně zvyšuje i riziko jiných nádorů. Ke snížení rizika slouží časté preventivní kontroly a někdy i preventivní operace. Aktuální rozhovor s Květou najdete tady.



Jak jsi na tom zdravotně aktuálně, po narození pátého dítěte? Jak moc Ti nyní dělá starost Tvoje genetická zátěž a jaká Tě čekají vyšetření?

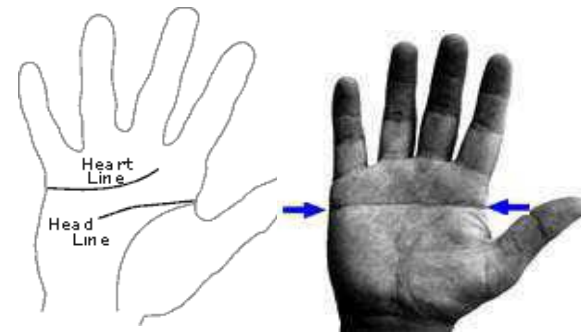
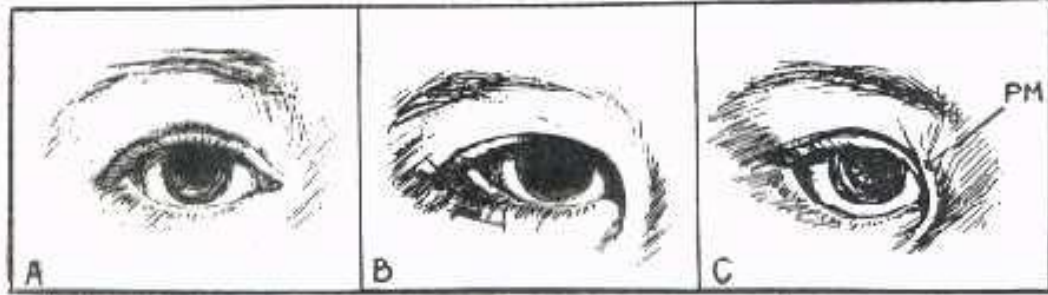
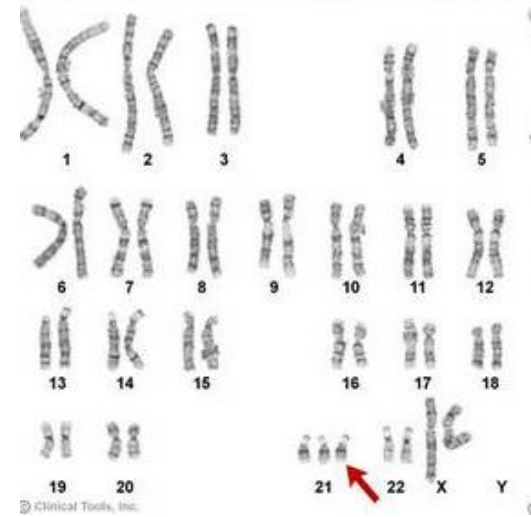
Děkuji za optání, cítím se momentálně dobře.



Down syndrome 47,+21



Karyotype from a female with Down syndrome (47,XX,+21)

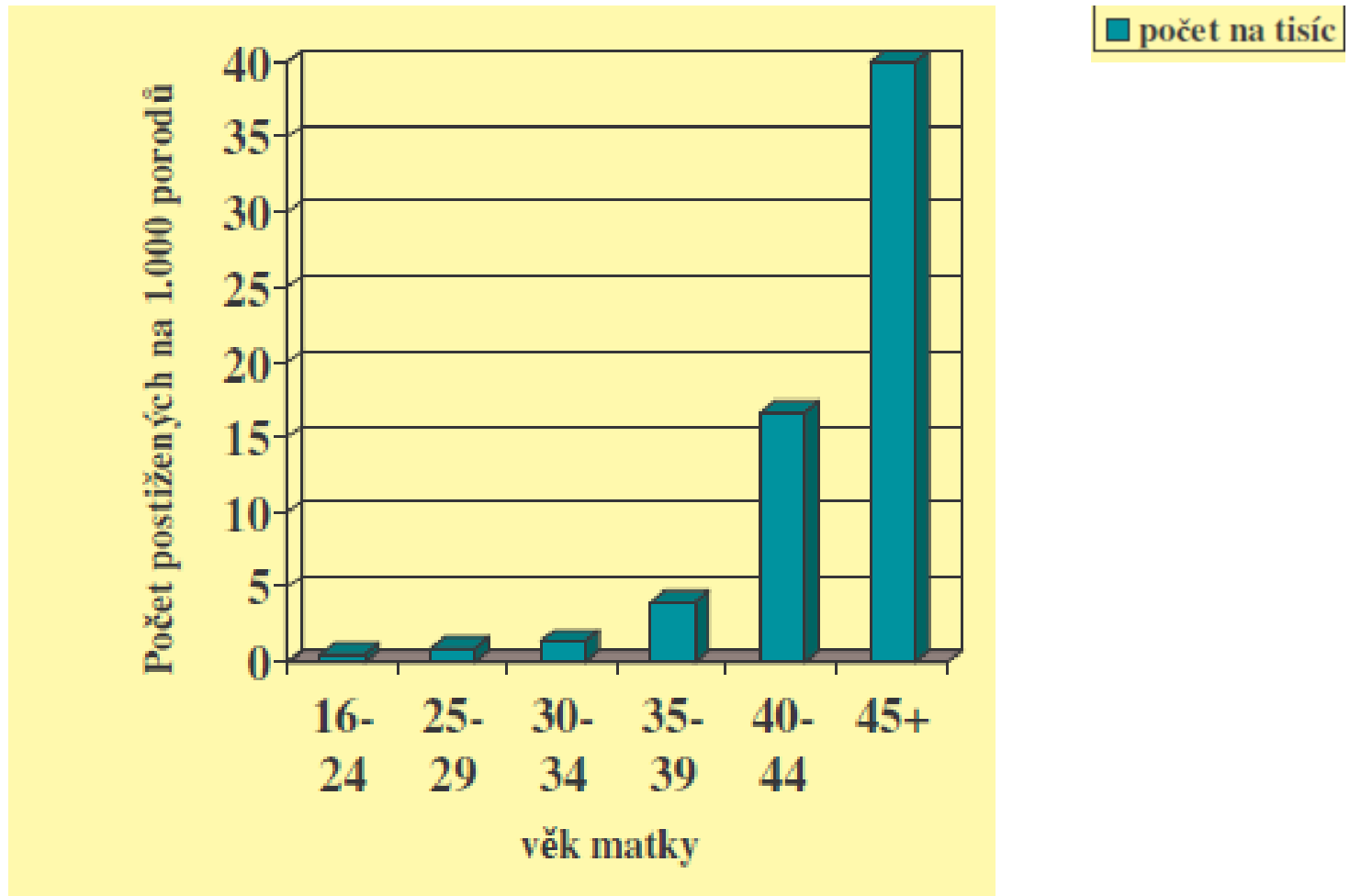


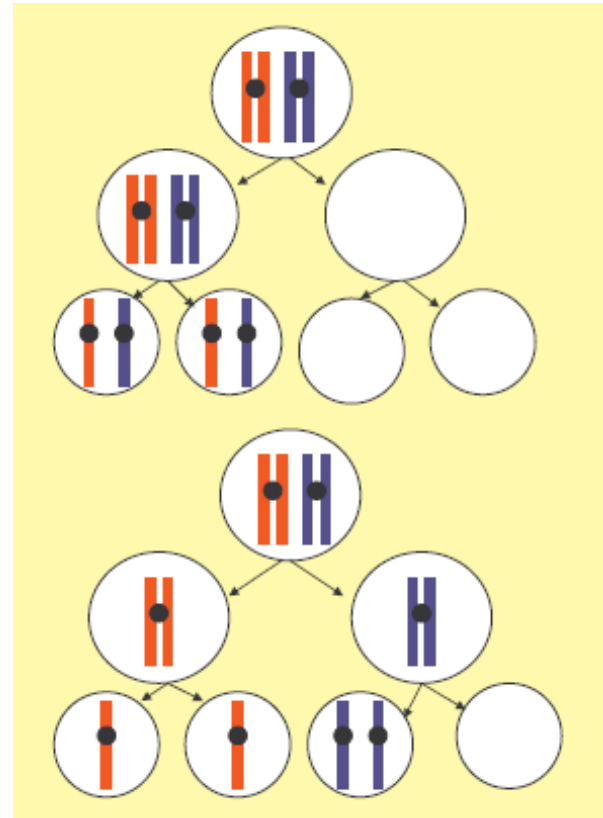
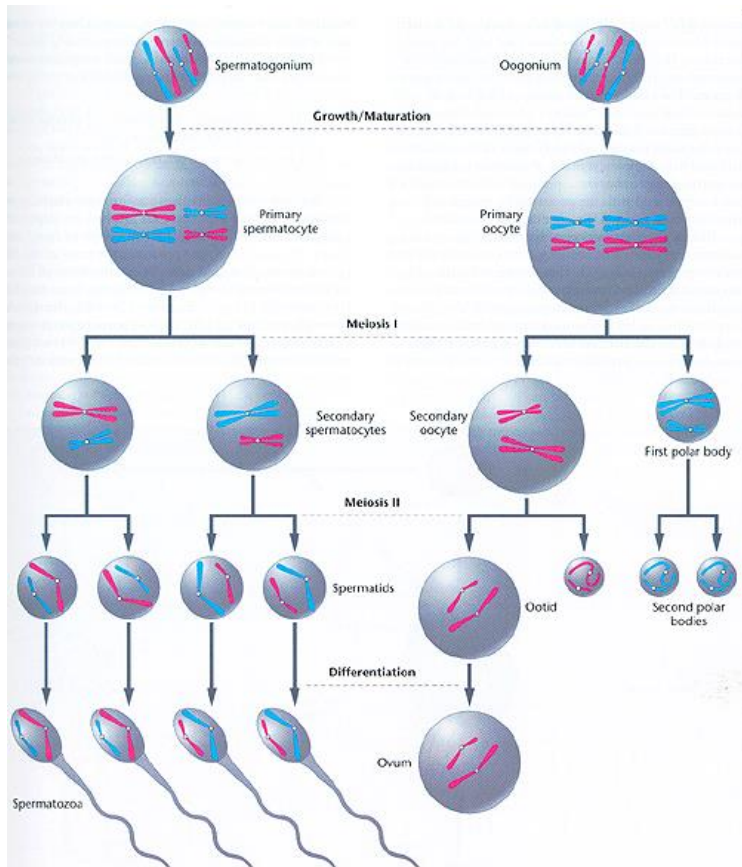
Edwardsův syndrom, 47,+18

Zachraňte Edwardse
dokumentární film, Česká republika, 2010, 72 min, režie
Dagmar Smržová

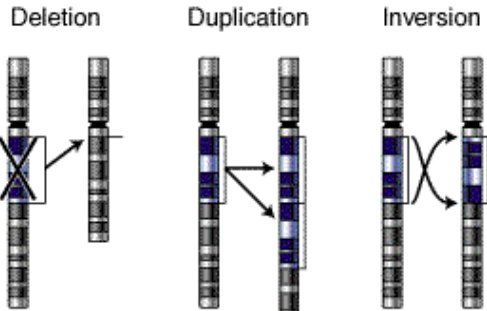
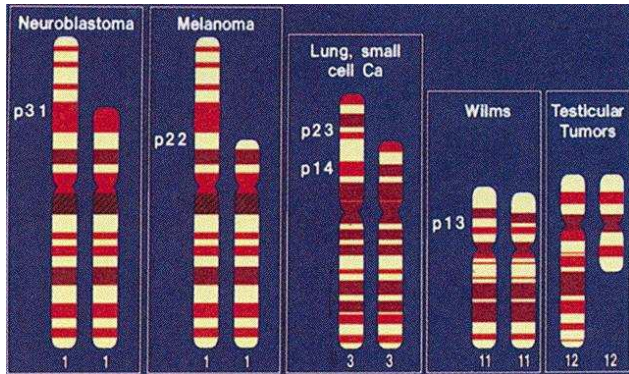


Vzrůst rizika trizomie 21 s věkem matky

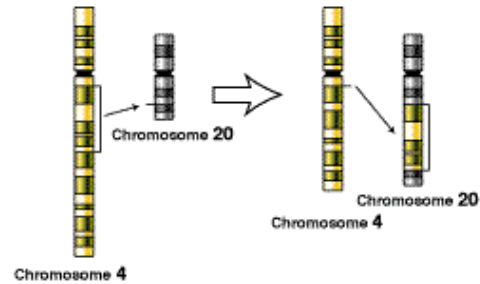




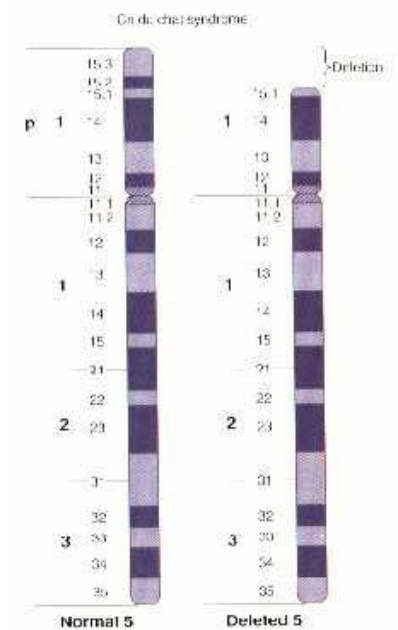
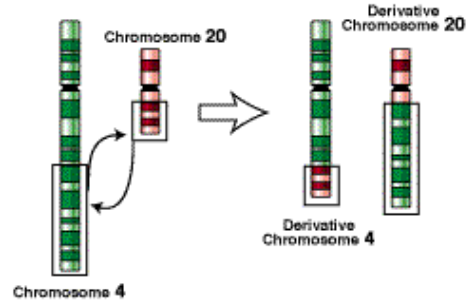
Types of mutation



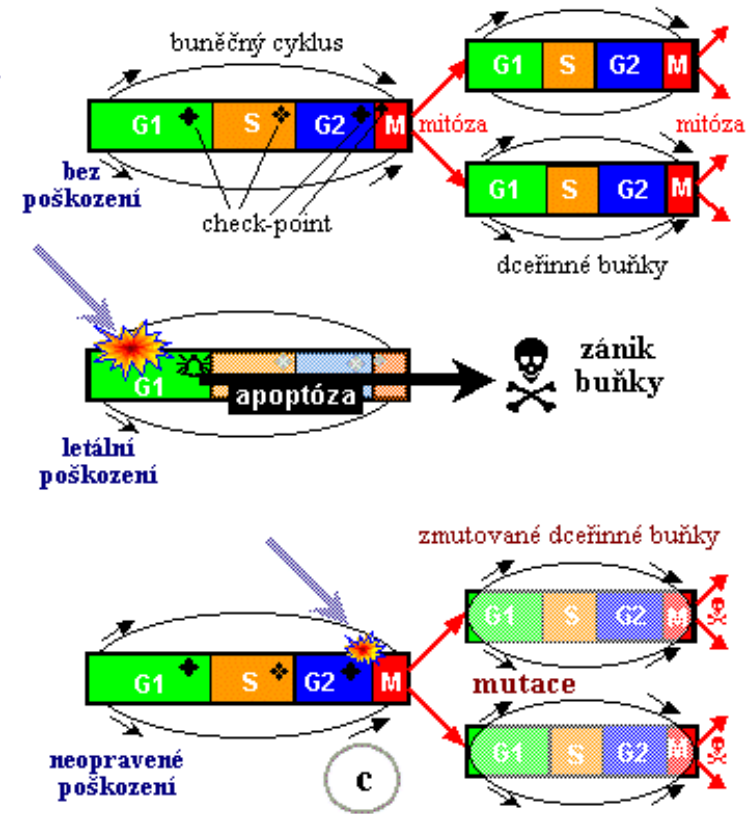
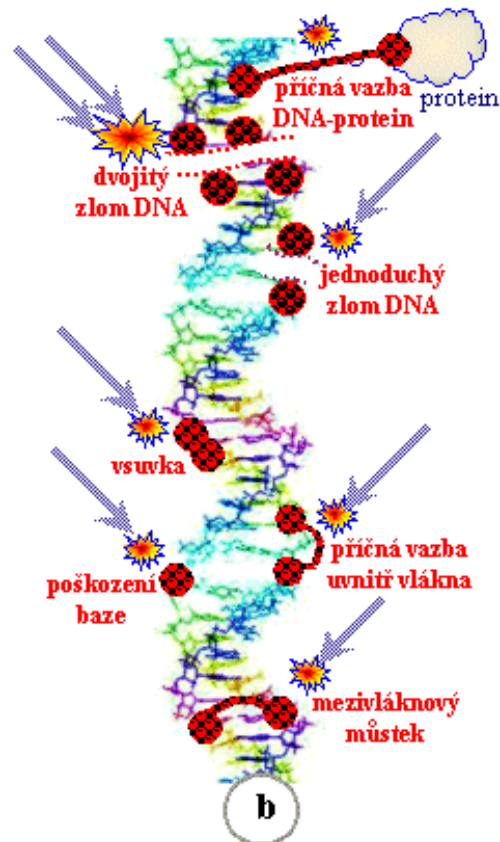
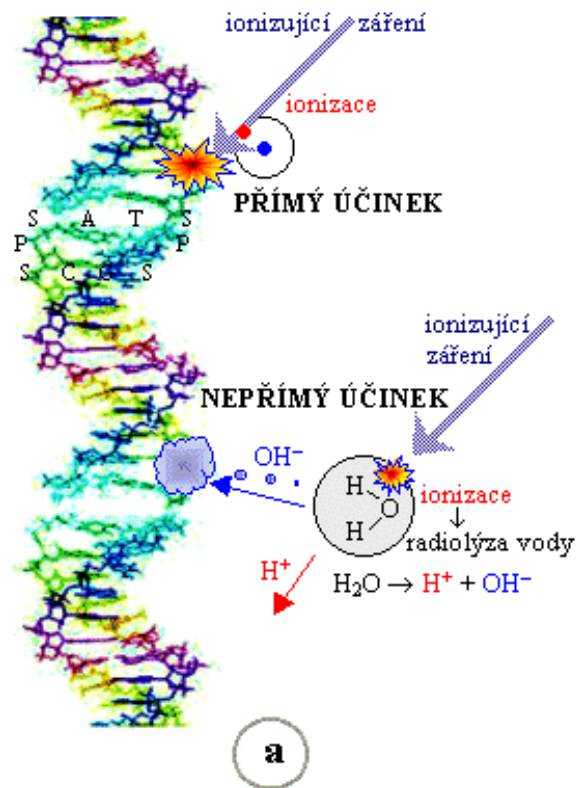
Insertion



Translocation

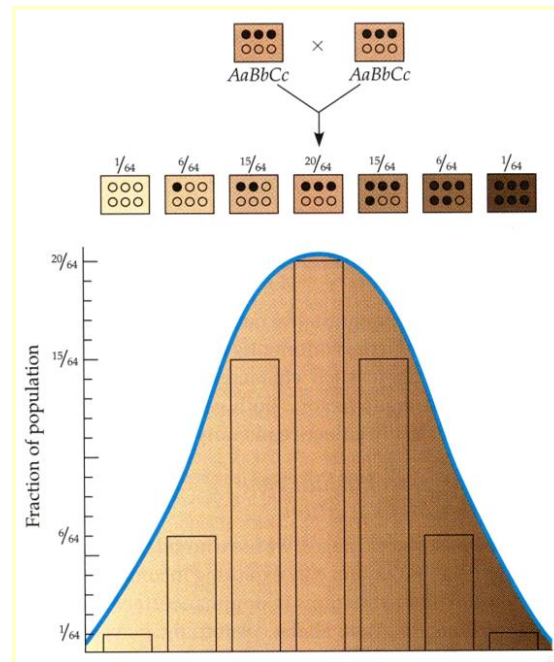


Molekula DNA



Polygenní dědičnost

mnoho genů → multifaktoriální znak



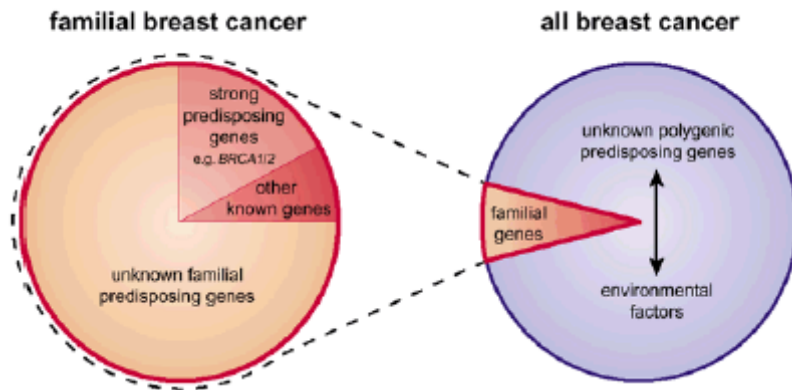
kardiovaskulární onemocnění, Parkinsonova nemoc, autismus, roztroušená skleroza,

diabetes mellitus, maniodepresivní psychoza, schizofrenie, deprese, sklony k alkoholismu, inteligence, osobnostní rysy...

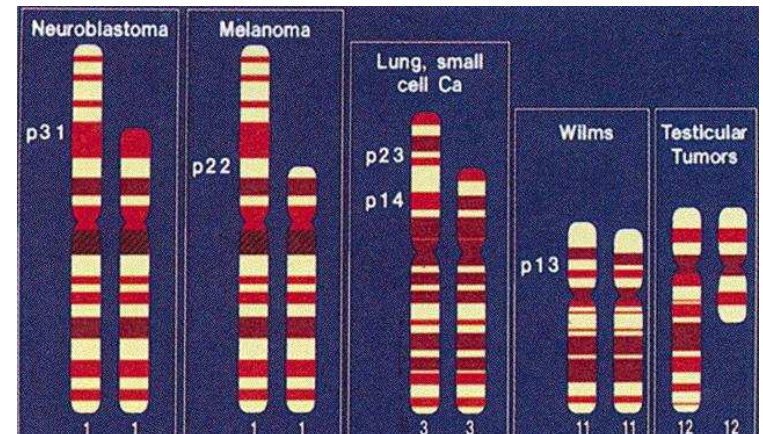
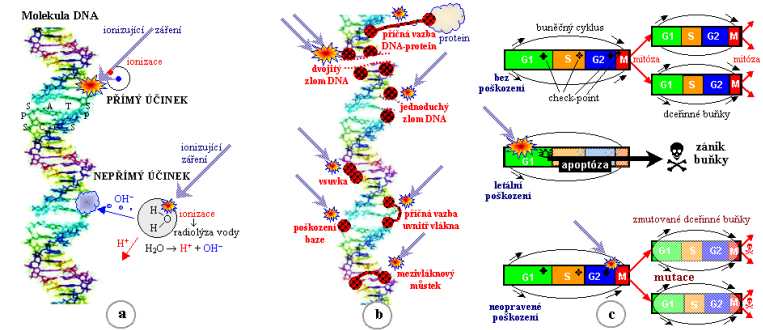
výška, hmotnost, obsah tuku v mase, IQ

Genetická podstata rakoviny

- nádory vyvolány látkami, které způsobují mutace
- některé typy rakoviny – výskyt v rámci rodin
- některé typy rakoviny spojeny s chromozomovými aberacemi



rakovina způsobena genetickými poruchami

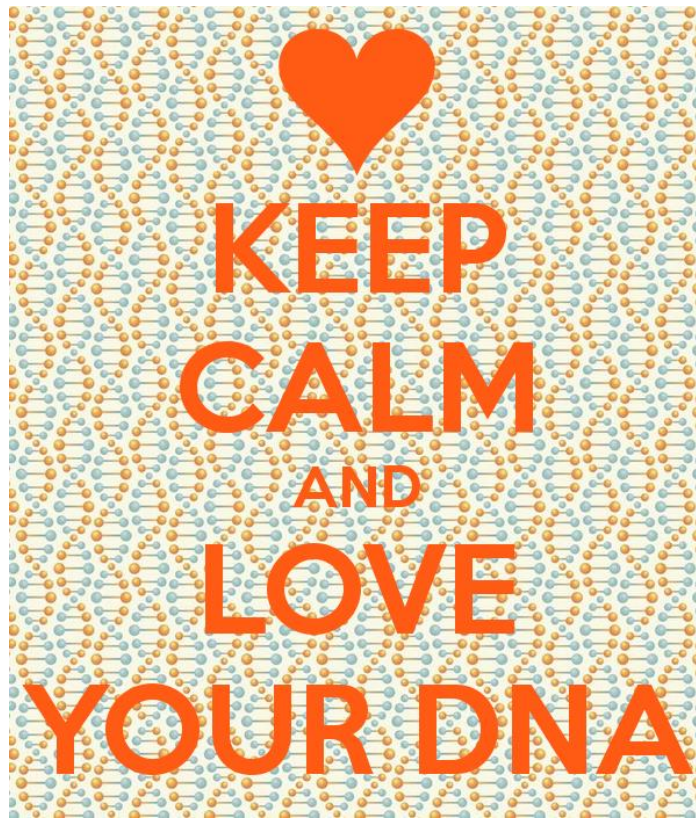


podstatou kancerogeneze je postupné hromadění genetických změn

- sporadické nádory – cca 70 %
- **familiární formy nádorů** – cca 25 %

kombinace rizikových genetických i negenetických faktorů,
multifaktoriální dědičnost

- **hereditární formy nádorových syndromů** – cca 3 – 10 % predispozice ke vzniku nádorového onemocnění může být způsobena vysoce rizikovou zárodečnou mutací; mendelovský typ dědičnosti, dominantní nebo recesivní



Mgr. et Mgr. Lenka Falková

Laboratoř agrogenomiky

Ústav morfologie, fyziologie a genetiky zvířat

Mendelova univerzita

lenka.falkova@mendelu.cz

l.falkova@mail.muni.cz