



Připravila: MUDr. Dagmar Rašková

O GENETICE SLUCHOVÝCH VAD

S MUDR. DAGMAR RAŠKOVOU, LÉKAŘKOU GENETICKÉ PORADNY
V CENTRU LÉKAŘSKÉ GENETIKY A REPRODUKČNÍ MEDICÍNY GENNET, S.R.O

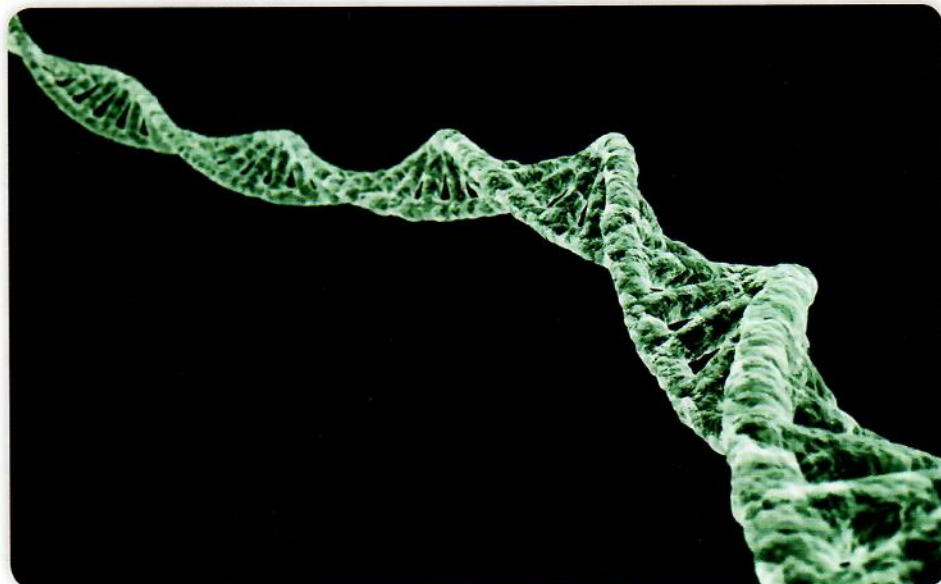
OBEČNĚ O GENETICE

Deoxyribonukleová kyselina (DNA) je nositelkou genetické informace buňky. Má tvar dvoušroubovice (Obr. č. 1) a její hlavní část se nachází v buněčném jádře, menší část DNA je uložena v buněčných organelách, zejména mitochondriích. V buněčném jádře vyšších (eukaryotických) organismů je DNA rozdělena do částí, zvaných **chromozomy** (Obr. č. 2). Lidská buňka má 23 párů chromozomů. Základní částí DNA je nukleotid, který je složený z fosfátového zbytku kyseliny fosforečné, deoxyribózy a čtyř dusíkatých bází: adenin, guanin, cytosin a thymin. Princip komplementarity bází znamená, že se přednostně páruje adenin s thyminem a guanin s cytosinem. Právě pořadí bází je klíčové v přenosu genetické informace. **Gen** je úsek DNA kódující tvorbu určitého produktu, zpravidla bílkoviny (proteinu). Gen, který kóduje protein, je složený z tripletů (kodónů), kde každý triplet představuje informaci o zařazení jedné aminokyseliny. Zároveň geny obsahují funkční regulační sekvence označující místo přepisu (transkripce) genu.

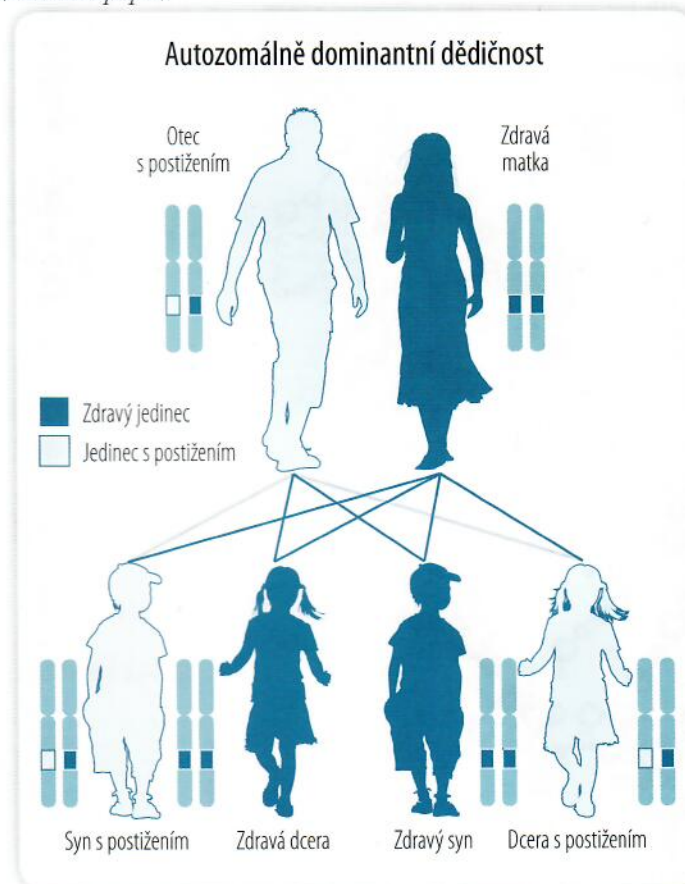
DNA vyšších (eukaryotických) organismů obsahuje rozsáhlé úseky nekódujících sekvencí (uvnitř genů se nazývají introny), které musí být při přepisu do ribonukleové kyseliny (RNA) vystřiženy. Části kódující DNA se nazývají exony. Genový lokus je úsek molekuly DNA obsahující jeden gen. Forma genu na lokusu se nazývá alela. Jedinci se stejnými alelami téhož lokusu (na párových chromozomech) jsou **homozygoti**, jedinci s rozdílnými alelami jsou **heterozygoti**. Heterozygotní konstituce je v rámci genetické variability evolučně výhodnější. Heterozygoti nesoucí mutovanou alelu mohou však být zdravými přenašeči autozomálně (ev. gonozomálně) recesivní choroby, která se díky přítomnosti párové dominantní alely u svého nositele neprojeví.

Projeví se pouze u recesivního homozygota, který má obě alely mutované, každou od jednoho rodiče – přenašeče. Tento **typ dědičnosti** se nazývá **autozomálně recesivní** a u těžkých vrozených poruch sluchu je nejčastější. Riziko pro potomstvo dvou zdravých recesivních heterozygotů je pak 25 % (Obr. č. 3 a 4).

Dominantní alela se projeví již u heterozygota, tedy v jedné kopii. Riziko pro potomstvo je pak 50 %. Tímto způsobem



Obr. č. 1: DNA

Zdroj: liewallpaper.info/dna-wallpaper/

Obr. č. 3: Autozomálně dominantní dědičnost

Zdroj: upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/e/e1/Autodominant.jpg