

# ONEMOCNĚNÍ Z HLEDISKA GENETIKY

- ***Genetická***
- ***Dědičná (hereditární)***
- ***Vrozená (kongenitální)***
- ***Rodinná (familiální)***

# GENETICKÉ ONEMOCNĚNÍ

***Onemocnění vzniklé  
mutací  
(gametickou nebo somatickou)***

# MUTACE A JEJICH NÁSLEDKY

## ■ **GAMETICKÉ**

- **snížení plodnosti (oplozovací schopnosti), embryonální mortalita, aborty**
- **dědičná onemocnění**

## ■ **SOMATICKÉ**

- **u plodu: aborty, VVV**
- **postnatálně: předčasné stárnutí, nádory**



# DĚDIČNÉ ONEMOCNĚNÍ

***Onemocnění vzniklé  
gametickou mutací  
a tudíž přenosné z generace na generaci***

# VROZENÉ ONEMOCNĚNÍ

*Onemocnění, které se  
projevuje při **narození**  
jedince*



# RODINNÉ ONEMOCNĚNÍ

*Onemocnění, jehož výskyt v určité **rodině** je častější než v populaci*

# GENETIKA VE ŠLECHTĚNÍ ZVÍŘAT

## Geny ovlivňující zdravotní stav

- ☒ **DO** (*LAD, SCID*)
- ☒ **VVV** (*syndaktylie*)
- ☒ **Resistance** (*MHC, ECF88*)



# TYPY DĚDIČNOSTI NEMOCÍ

- ***Mendelistická***

- ***Nemendelistická***



# MENDELISTICKÁ DĚDIČNOST NEMOCÍ

## ■ *Monogenní*

- *autosomální* - *D, R*

- *gonosomální* - *D, R*

## ■ *Více než jeden gen*

# MENDELISTICKÁ DĚDIČNOST NEMOCÍ

## ■ *Monogenní*

- *autosomální - D, R*
- *gonosomální - D, R*

## ■ *Více než jeden gen*



# GENETIKA ZDRAVÍ VE ŠLECHTĚNÍ ZVÍŘAT

## Populační aspekt recesivních nemocí

→ Často jediný zdroj (plemeník)

→ Frekvence heterozygotů

# GENETIKA ZDRAVÍ VE ŠLECHTĚNÍ ZVÍŘAT

## TESTY HETEROZYGOTNOSTI

→ *Podle potomstva*

→ *DNA testy* **přímé a nepřímé**



# KOMPLIKACE PŘI ELIMINACI DĚDIČNÝCH NEMOCÍ

■ *Heterozygotnost u AR*

■ *Fenokopie*

■ *Heterogenita,  
mikroheterogenita*

■ *Penetrance, expresivita*

■ *Nemendelistická dědičnost*

# PŘÍČINY NEMENDLISTICKÉ DĚDIČNOSTI

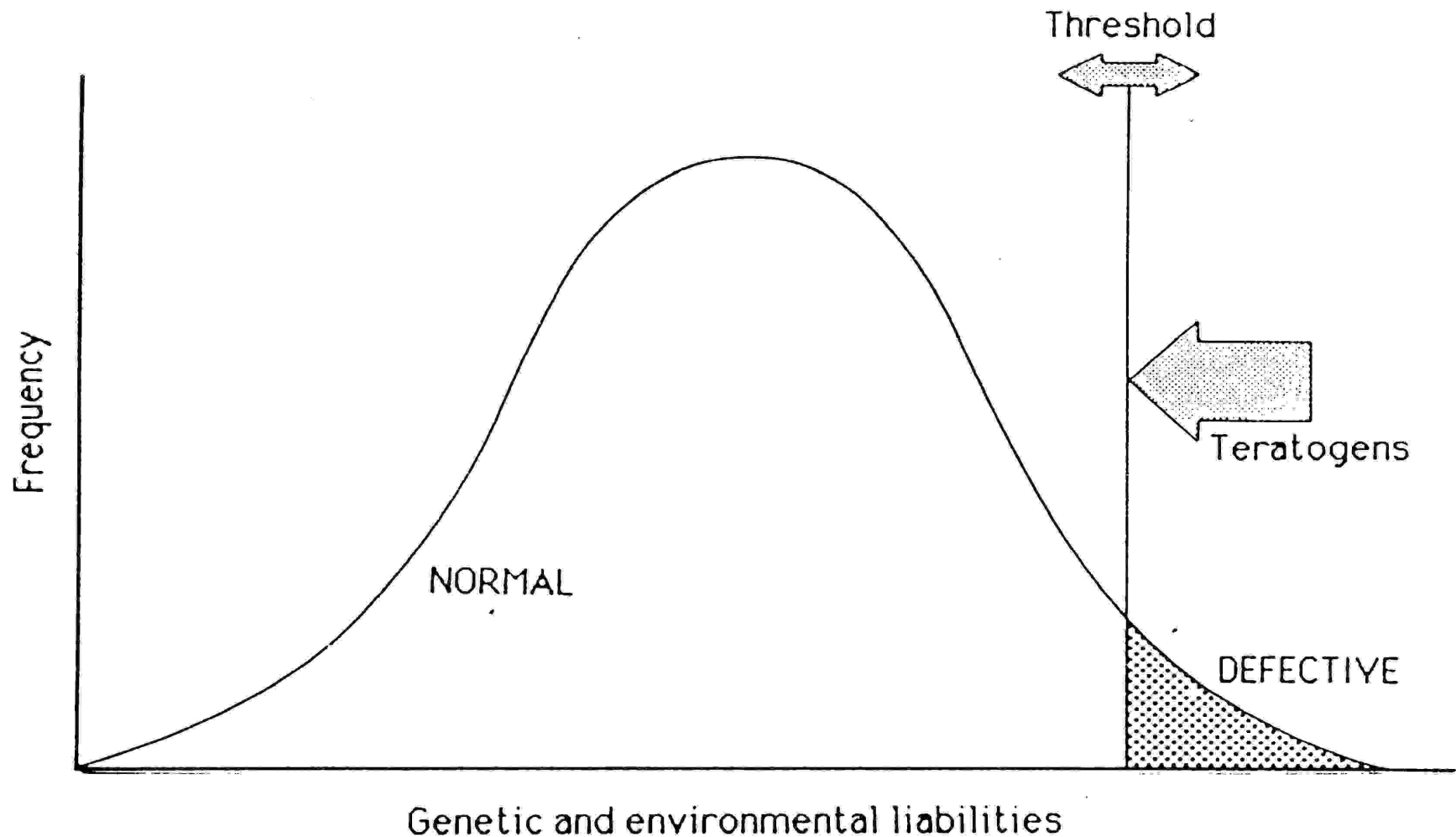
- *Multifaktoriální dědičnost*
- *Mitochondriální dědičnost*
- *Genomový imprinting*
- *Expance trinukleotidových repeticí (dynamické mutace)*



# PŘÍČINY NEMENDLISTICKÉ DĚDIČNOSTI

- ***Multifaktoriální dědičnost***
- ***Mitochondriální dědičnost***
- ***Genomový imprinting***
- ***Expance trinukleotidových repeticí (dynamické mutace)***

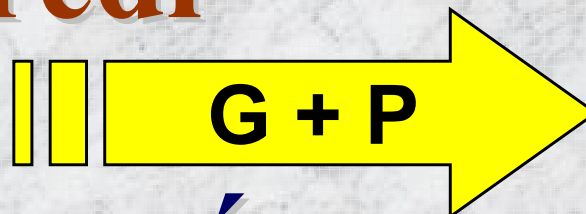
# MULTIFAKTORIÁLNÍ MODEL





# MULTIFAKTORIÁLNÍ DĚDIČNOST

- » *Více genů*
- » *Více genotypů*
- » *Kontinuitní genetická proměnlivost*
- » *Vliv prostředí*



**PRAHOVÁ HODNOTA**

fenotypového projevu

# MULTIFAKTORIÁLNÍ DĚDIČNOST

**Šlechtění na některé znaky  
(užitkovost, exteriér) specificky  
přibližuje genotypovou  
náchylnost k prahové hodnotě  
fenotypového projevu**



# PŘÍČINY NEMENDLISTICKÉ DĚDIČNOSTI

- *Multifaktoriální dědičnost*
- *Mitochondriální dědičnost*
- *Genomový imprinting*
- *Expanse trinukleotidových repeticí (dynamické mutace)*

# VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

**Příčiny:**

→ **Genetické**

→ **Environmentální**

**Prevence:**

→ **KDZ**



# DO A VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

## Genetické příčiny

→ *Somatické mutace*

→ *Gametické mutace*

# DO A VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

## Environmentální příčiny

- *Fyzikální*
- *Chemické*
- *Biologické*



# DO A VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

## **Mechanismy vzniku VVV**

- *Mutace v zárodečné linii*
- *Somatická mutace*
- *Porucha genové exprese*  
*(teratogeneze bez mutogeneze)*

# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT A VVV

**Mezidruhové odlišnosti  
způsobené rozdíly v  
systému chovu**



# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## SKOT

Principy chovu

- *Metody plemenitby využívající podobnosti rodičů a potomků*
- *AI a ET*
- *Holštýnizace*

# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## SKOT

**Zdravotní problematika genetické etiologie**

- ***Monogenní mutace holštýnského původu***
- ***Mutace specifické pro plemeno***
- ***VVV***
- ***Specifická resistance - mastitidy***
- ***Chromosomální aberace trob 1/29***



# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## PRASATA

### Principy chovu

- *Metody plemenitby využívající efektu heterózy*
- *Intenzivní selekce*
- *Různé poslání plemen*

# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## PRASATA

**Zdravotní problematika genetické etiologie**

→ ***Monogenní mutace***

→ ***Konstituční vady***

→ ***VVV***

→ ***Specifická resistance - PSS***

→ ***Chromosomové aberace***



# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## KONĚ

### Principy chovu

- *Metody plemenitby využívající podobnosti potomků a rodičů*
- *Různé poslání plemen*
- *Dlouhodobá selekce, kontrola původu*
- *Význam jedince - plemeníka*

# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## KONĚ

**Zdravotní problematika genetické etiologie**

- **Monogenní mutace specifické pro plemeno**
- **VVV**
- **Specifická resistence: alergie**
- **Chromosomové aberace - 63,X0**



# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## PSI A KOČKY

### Principy chovu

- *Metody plemenitby využívající podobnosti potomků a rodičů*
- *Plemena a skupiny plemen*
- *Různorodost požadavků na využití*
- *Soukromé malochovatelství*

# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## PSI A KOČKY

**Zdravotní problematika genetické etiologie**

- *Monogenní mutace dědičné uvnitř plemen, ve skupinách plemen a mezi plemeny*
- *Konstituční a jiné multifaktoriální vady*
- *VVV*
- *Specifická resistance*



# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## KUR

### Principy chovu

- *Metody plemenitby využívající efektu heterózy*
- *Plemena a linie, inbríding*
- *Intenzivní selekce*
- *Hybridizační programy*

# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## KUR

**Zdravotní problematika genetické etiologie**

→ ***Dědičné mutace eliminovány na úrovni selekce linií***

→ ***VVV - biologická kontrola líhnutí***

→ ***Specifická resistence - MD***



# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## Principy KZ a KDZ

- *Návaznost na KU a KDU*
- *Vlastní zdraví*
- *Zdraví potomstva*
- *Sledování ekonomicky významných znaků zdraví*

# DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

## Dva přístupy k eliminaci

→ *Hromadný: KZ a KDZ skotu, prasat  
a kura*

→ *Individuální diagnostika a selekce:  
selekce koní, psů a koček*



# DO A VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

## ELIMINACE

(skot, prasata)

- *Statistický přístup*
- *Nerozlišování příčin*
- *Součást KZ a KDZ*

# DO A VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

## ELIMINACE

(psi, kočky, koně)

- *Individuální přístup*
- *Diagnostika příčin*
- *Někdy genetická analýza*