

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*

**TESTY
HETEROZYGOTNOSTI
PODLE POTOMKŮ**

*Výpočet počtu potomků,
kteří musí být zdraví, aby
pravděpodobnost
heterozygotnosti byla
menší než 0.01*

**TESTY
HETEROZYGOTNOSTI
PODLE POTOMKŮ**

- *Páření s recesivním homozygotem*
- *Páření se známým heterozygotem*
- *Páření otec na dceru*
- *„Automatický test“*

**TESTY
HETEROZYGOTNOSTI
DNA**

*Přímá detekce recesivní
alely v DNA testovaného
jedince:*

- *PCR-RFLP*
- *Alel-specifická PCR*

**TESTY
HETEROZYGOTNOSTI
DNA**

*Nepřímá detekce recesivní
alely v DNA testovaného
jedince:*

mikrosatelit ve vazbě

**KOMPLIKACE PŘI ELIMINACI
DĚDIČNÝCH NEMOCÍ**

- *Heterozygotnost u AR*
- *Fenokopie*
- *Heterogenita,
mikroheterogenita*
- *Penetrance, expresivita*
- *Nemendelistická dědičnost*

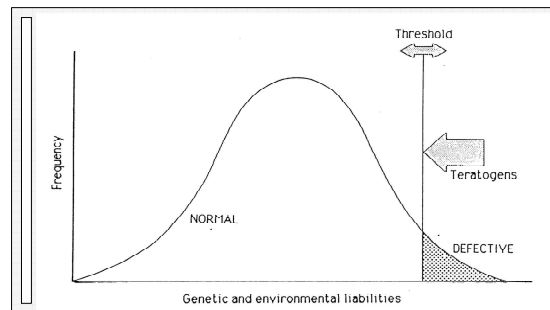
**PŘÍČINY NEMENDELISTICKÉ
DĚDIČNOSTI**

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

PŘÍČINY NEMENDLISTICKÉ DĚDIČNOSTI

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

MULTIFAKTORIÁLNÍ MODEL



MULTIFAKTORIÁLNÍ DĚDIČNOST

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

$G + P$ →
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)*

Dědičná onemocnění zvířat

On-line Mendelian Inheritance in Animals:
<http://www.angis.org.au/Databases/BIRX/omia>

Dědičná onemocnění drůbeže

	Chicken	Turkey	Emu	Quail
Disorders/traits	174	28	4	34
Single-locus disorders/traits	63	8	2	19
Disorders/traits for which the causative mutation has been identified at the DNA level	10	1	1	2
Potential animal models for a human disorder	34	3	2	9

Dědičná onemocnění drůbeže

Disorders	Single locus	DNA level
ACHONDROPLASIA, CREEPER	ACHONDROPLASIA, CREEPER	ANALPHALIPOPROTEIN AEMIA
ACHROMATOSIS	ACHROMATOSIS	DWARFISM, SEX-LINKED
AMELANOSIS	AMETAPODIA	FEATHER COLOUR, LINKED
AMELANOSIS, DELAYED, WITH BLINDNESS	ANALPHALIPOPROTEINAEMIA	ALBINISM
AMETAPODIA	BALDNESS, CONGENITAL	FEATHERING, Z-LINKED
AMYLOIDOSIS	BARRING	HENNY FEATHERING
AMYLOIDOSIS, AA	BLASTODERM DEGENERATION	NANOMELIA
ANALPHALIPOPROTEINAEMIA	DEGENERATION	RESISTANCE TO AVIAN SARCOMA AND LEUKOSIS VIRUSES, SUBGROUP B
ARTHROPATHIA DEFORMANS	BLUE EGG SHELL	RESTRICTED OVULATOR
ASCITES	COAT COLOUR, ALBINISM	RIBOFLAVINURIA
AUTOIMMUNE THYROIDITIS, SPONTANEOUS	COLOBOMA	RIBOSOMAL DNA DEFICIENCY
BALDNESS, CONGENITAL	CREST	
BARRING	DIPLOPODIA	
BEAK, DONALD DUCK	DIPLOPODIA-2	
BLASTODERM DEGENERATION	DIPLOPODIA-3	
BLINDNESS	DIPLOPODIA-4	
BLOOD GROUP SYSTEM	DIPLOPODIA-5	
	DWARFISM, AUTOSOMAL	

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*
- *Somatické mutace*
- *Porucha genové exprese (teratogeneze bez mutagenese)*

**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 resistance: 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 resistance - 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*