



## Genetická determinace zbarvení vlasů u člověka

## Genetická determinace zbarvení očí u člověka

- znaky **polygenní**, které ale při studiu dědičnosti **v rodinách vykazují jednoduchou dědičnost**
- **výzkumem dědičnosti** těchto znaků v jednotlivých **rodinách** je možné **identifikovat jednotlivé geny** zodpovědné za příslušné zbarvení

## Determinace zbarvení vlasů u člověka

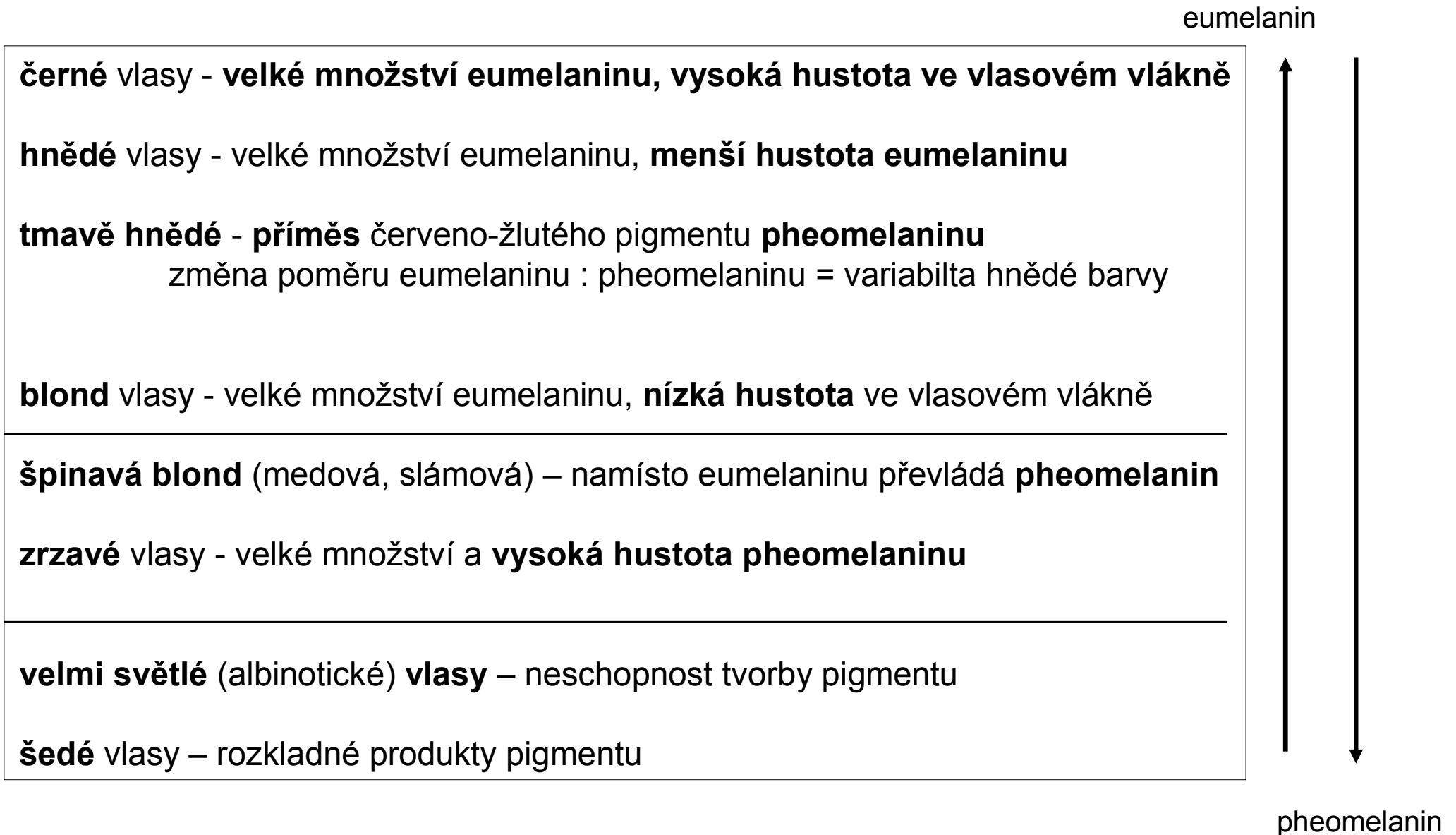


- znak velmi komplikovaný – zatím bylo identifikováno jen velmi malé množství genů
- závisí na **hustotě rozložení** pigmentu ve vlasovém vlákně (?podmíněno geneticky?)
- a na **množství a typu melaninu** ve vlasech

**eumelanin** - tmavé barvivo

**pheomelanin** - červeno-žluté barvivo

# Determinace zbarvení vlasů u člověka



# Geny determinující zbarvení vlasů

(dle studia rodokmenů)

Hnědé zbarvení vlasů (dominantní):



Blond zbarvení vlasů (recesivní):



Zrzavé zbarvení vlasů (recesivní):



## Geny determinující zbarvení vlasů

### Hnědé zbarvení vlasů (dominantní):

**HCL3** na chromozomu č. 15

(asociace s hnědým zbarvením očí – ze 46 zkoumaných hnědookých rodičů mělo 44 také hnědé vlasy)

**BRHC** na chromozomu č. 19

(asociace se zeleným zbarvením očí)

### Blond zbarvení vlasů (recesivní):

Ze studia rodokmenů vyplývá, že geny jsou pravděpodobně recesivní, ale doposud nebyly identifikovány.

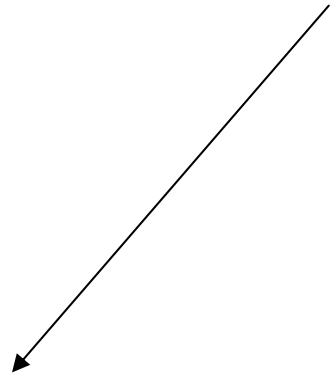
### Zrzavé zbarvení vlasů (recesivní):

**RHC** na chromozomu č. 4 - **hypostatický** ke genům pro hnědé zbarvení (gen produkuje pheomelanin, který se projeví jen při nepřítomnosti eumelaninu)

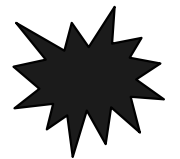
**HCL3 (BRHC) > RHC > x** - dominantní ke genu pro blond zbarvení

*Pozn.: většina zrzavých jedinců má mutaci v genu **MC1R** (recesivní bez známé interakce)*

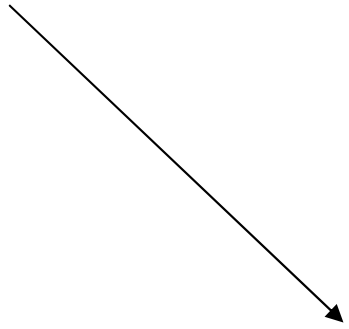
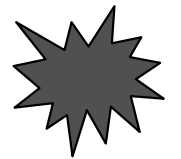
HCL3 (BRHC) > RHC > x



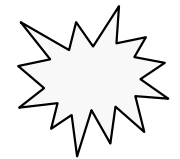
H\_R\_  
H\_rr



hhR\_



hhrrxx

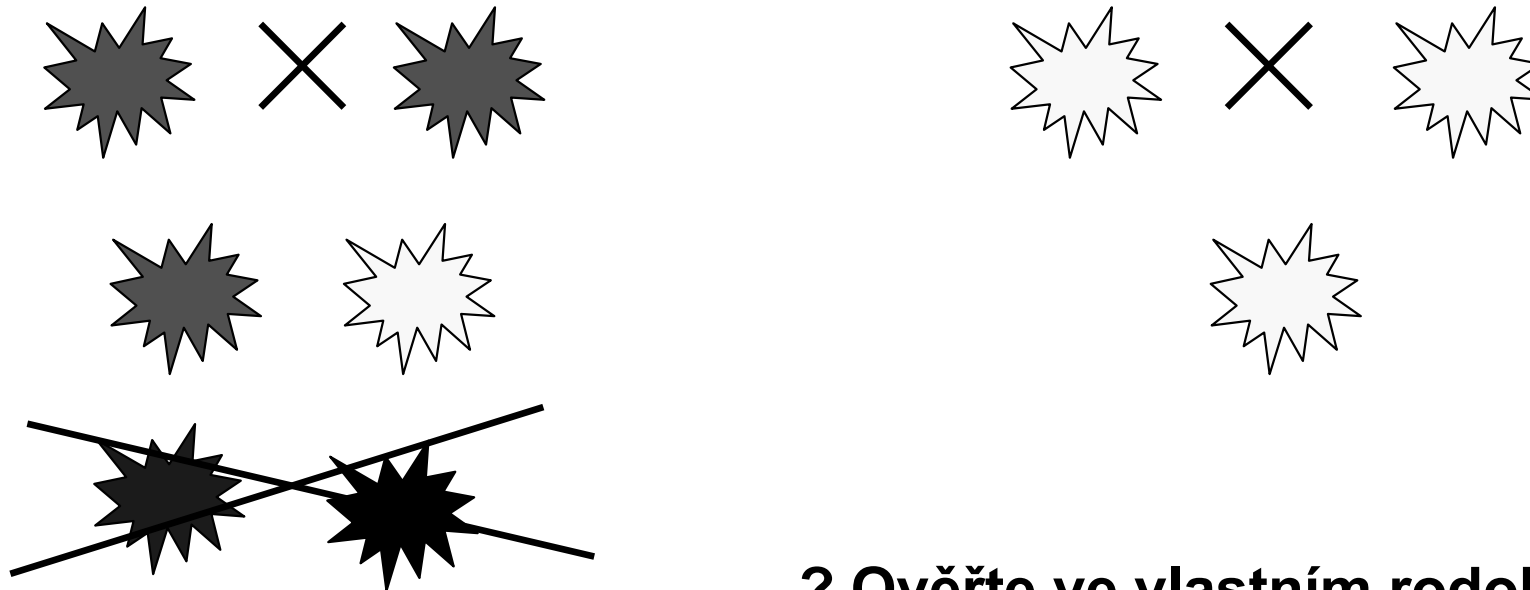


Odvodit pravidla pro dědičnost zbarvení vlasů **je velmi obtížné** – různé množství a hustota pigmentů vedou v potomstvu k různým kombinacím.

Pouze ve velmi zjednodušeném případě při předpokladu existence tří uvedených genů, lze zjednodušit, že:

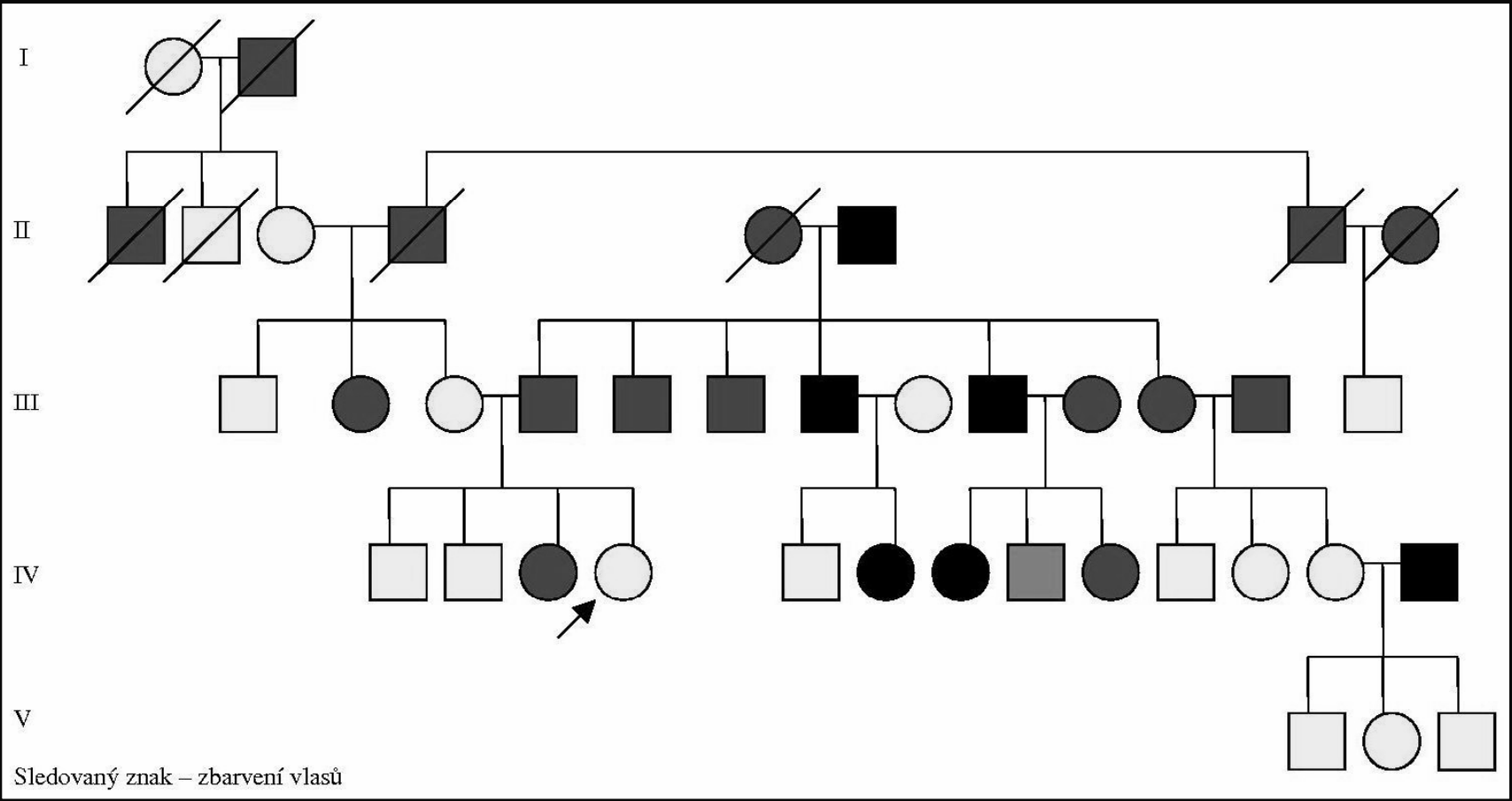
- dva zrzaví lidé mohou mít zrzavé nebo blonděaté dítě, nemohou mít však hnědovlasé nebo černovlasé dítě (neuvažujeme změny v hustotě pigmentu)

-??? dva blonděatí lidé musí mít blonděaté děti (neuvažujeme změny v hustotě pigmentu)



? **Ověřte ve vlastním rodokmenu ?**

Ukázka rodokmene s dědičností zbarvení vlasů



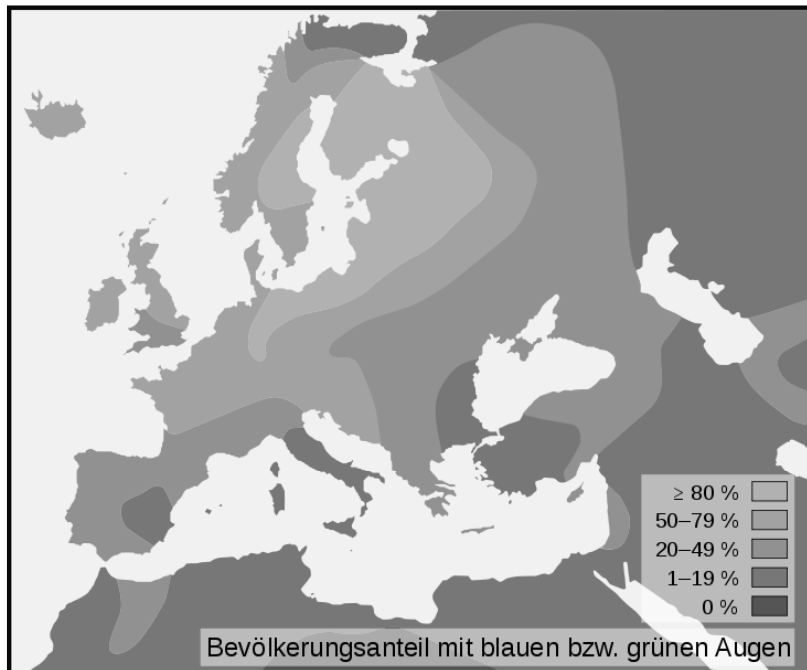




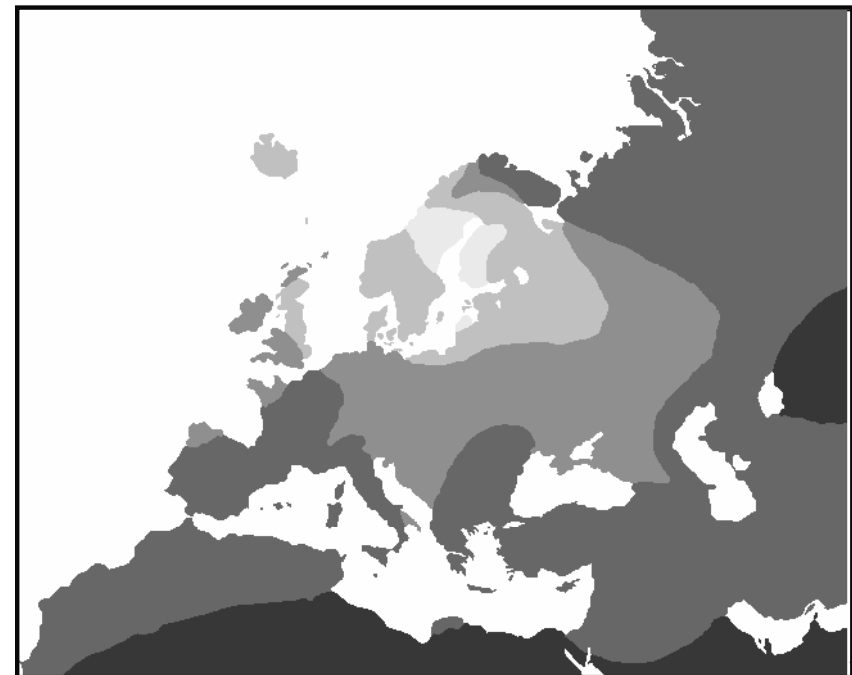


## Genetická determinace zbarvení očí u člověka

- je dáno **množstvím** barviva **melaninu v duhovce** oka
- v mnoha populacích se vyskytuje hnědá barva očí, v jiných zase převládá modrá
  - souvisí s geografickými rozdíly v produkci melaninu – např. světlá kůže, blond vlasy a modré oči u severských národů
- v jiných populacích je zase běžný výskyt všech možných typů zbarvení očí – modrá, šedá, zelená a hnědá (např. kavkazská populace)



Geografická distribuce světlého **zbarvení očí**



Geografická distribuce **zbarvení vlasů**



## Genetická determinace zbarvení očí u člověka

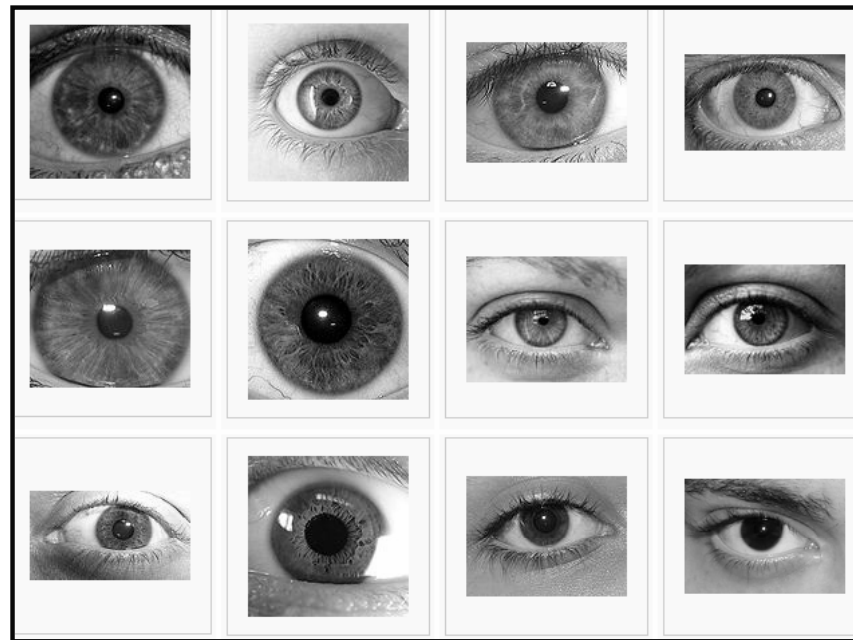
- je dáno **množstvím** barviva **melaninu v duhovce** oka

### Obecně:

žádný melanin = modré oči

intermediární množství melaninu = zelené, šedé, světle hnědé oči

vysoký obsah melaninu = hnědé a černé oči



## Původní 6-genový model zbarvení očí u člověka

- navržen na základě studia rodokmenů bez znalosti genetické determinace
- dnes již neplatný

Light blue	0 dominant alleles
Blue	1 dominant allele
Blue-green	2 dominant alleles
hazel	3 dominant alleles
Light brown	4 dominant alleles
Brown	5 dominant alleles
Dark brown / black	6 dominant alleles

## Geny determinující zbarvení očí

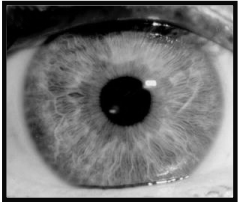


<u>Gen</u>	<u>Fenotyp</u>	<u>Chromozom</u>
EYCL1 = GEY	Zelené zbarvení (lipochrom)	19



EYCL2 = BEY1	Středně hnědá (oříšková)	asi 15
--------------	--------------------------	--------

EYCL3 = BEY2	Hnědé zbarvení (melanin)	15
--------------	-----------------------------	----



Location	Symbol	Title	MIM #	Disorder
<a href="#">15q11-q15</a>	EYCL3	Eye color 3, brown	<a href="#">227220</a>	[Eye color, brown] (2)
<a href="#">15q11-q15</a>	HCL3	Hair color 3, brown	<a href="#">601800</a>	[Hair color, brown] (2)
<a href="#">15q11-q15</a>	SGNE1	Secretory granule, neuroendocrine protein-1; 7B2 protein	<a href="#">173120</a>	
<a href="#">14q11.2 2</a>	ADPRTL2, ADPRT2, PARP2	ADP-ribosyltransferase-like 2	<a href="#">607725</a>	
<a href="#">15q11-q22</a>	MIC12	Antigen identified by monoclonal antibody 30.2A8	<a href="#">107254</a>	
<a href="#">15q11-qter</a>	HCVS	Human coronavirus sensitivity	<a href="#">122460</a>	
<a href="#">15q11.1</a>	EHD4	EH domain-containing 4	<a href="#">605892</a>	
<a href="#">15q11.1</a>	SPG6	Spastic paraplegia-6	<a href="#">600363</a>	Spastic paraplegia-6 (2)
<a href="#">15q11.2</a>	PWCR1	Prader-Willi critical region 1	<a href="#">605436</a>	
<a href="#">15q11.2-q12</a>	GABRB3	Gamma-aminobutyric acid (GABA) A receptor, beta-3	<a href="#">137192</a>	?Insomnia (3)
<a href="#">15q11.2-q12</a>	GABRA5	Gamma-aminobutyric acid (GABA) A receptor, alpha-5	<a href="#">137142</a>	
<a href="#">15q11.2-q12</a>	GABRG3	Gamma-aminobutyric acid (GABA) A receptor, gamma-3	<a href="#">600233</a>	
<a href="#">15q11.2-q12</a>	OCA2, P, PED, D15S12, BOCA	Pink-eye dilution, murine, homolog of (oculocutaneous albinism II)	<a href="#">203200</a>	Albinism, oculocutaneous, type II (3); Albinism, ocular, autosomalrecessive (3); Albinism, brown oculocutaneous, (3)
<a href="#">15q11.2-q13.1</a>	HTGS	Hypertriglyceridemia, familial	<a href="#">145750</a>	{Hypertriglyceridemia, susceptibility to} (2)
<a href="#">15q12</a>	SNRPN	Small nuclear ribonucleoprotein polypeptide N	<a href="#">182279</a>	Prader-Willi syndrome, <a href="#">176270</a> (3)
<a href="#">15q12-q15</a>	NNO2	Nanophthalmos 2	<a href="#">605738</a>	Nanophthalmos 2 (2)
<a href="#">15q13</a>	TJP1	Tight junction protein 1 (zona occludens 1)	<a href="#">601009</a>	
<a href="#">15q13-q14</a>	FMN, LD	Formin (limb deformity)	<a href="#">136535</a>	
<a href="#">15q13-q14</a>	SLC12A6, KCC3A, KCC3B, KCC3, ACCPN	Solute carrier family 12 (potassium/chloride transporters), member 6	<a href="#">604878</a>	Agenesis of the corpus callosum with peripheral neuropathy, <a href="#">218000</a> (3)
<a href="#">15q13-q14</a>	TRPM1, MLSN1	Transient receptor potential cation channel, subfamily M, member 1 (melastatin)	<a href="#">603576</a>	

## Geny determinující zbarvení očí

<u>Gen</u>	<u>Fenotyp</u>	<u>Chromozom</u>
EYCL1 = GEY	Zelené zbarvení (lipochrom)	19
EYCL2 = BEY1	Středně hnědá (oříšková)	asi 15
EYCL3 = BEY2	Hnědé zbarvení (melanin)	15

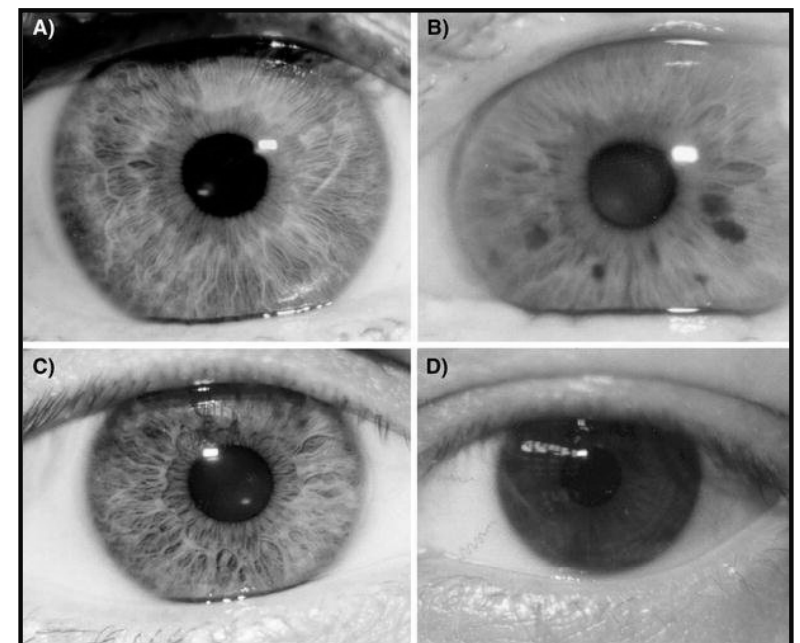
?? MC1R = gen pro melanocortinový receptor na 16. chromozomu, (zrzavé zbarvení vlasů, světlé zbarvení očí)

?? 2. gen pro zelené zbarvení – modroocí rodiče mají zelenooké děti

?? Další geny = rozložení barviva v duhovce

Determinace černého, šedého a světle hnědého zbarvení **není doposud vysvětlena** – možná také souvisí s distribucí barviva v duhovce

B) až D) – rozdílná distribuce hnědého pigmentu v duhovce



## Pro vysvětlení dědičnosti zbarvení očí se používá dvou-genový model

- EYCL1 a EYCL3

- vysvětluje hnědé, zelené a modré zbarvení

2 geny – H (EYCL3) pro hnědé zbarvení a gen Z (EYCL1) pro zelené zbarvení

H – hnědé                      h – žádné barvivo (modrá barva)

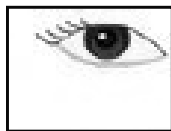
Z – zelené                      z - žádné barvivo (modrá barva)

Vztah **dominantní epistáze**, kde H dominuje nad Z (H>Z)

= je-li přítomna dominantní alela H – hnědé zbarvení

= chybí-li H a je přítomna alela Z – zelené zbarvení

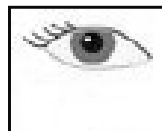
= všechny alely recesivní – modré zbarvení



HHZZ  
HHZz  
HHzz  
HhZZ  
HhZz  
Hhzz

H\_Z\_

12



hhZZ  
hhZz

hhZ\_

3



hhzz

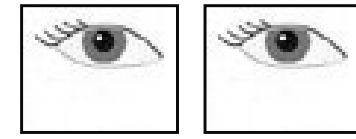
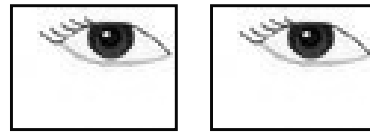
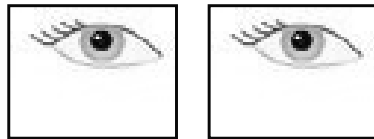
hhzz

1



Z uvedeného modelu vyplývá, že:

- dva **modroocí** rodiče mohou mít pouze **modrooké** potomky
- dva **hnědoocí** rodiče mohou mít **modrooké** potomky
- dva **hnědoocí** rodiče mohou mít **zelonoocí** potomky
- dva **zelonoocí** rodiče mohou mít **modrooké** potomky

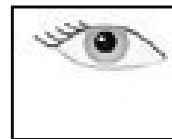
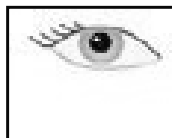


Hhzz

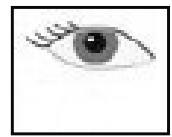
HhZz

hhZz

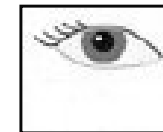
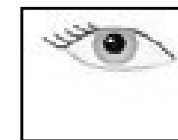
hhZz



hhzz



hhZz



? Ověřte ve vlastním rodokmenu ?