



Genetická determinace zbarvení vlasů u člověka

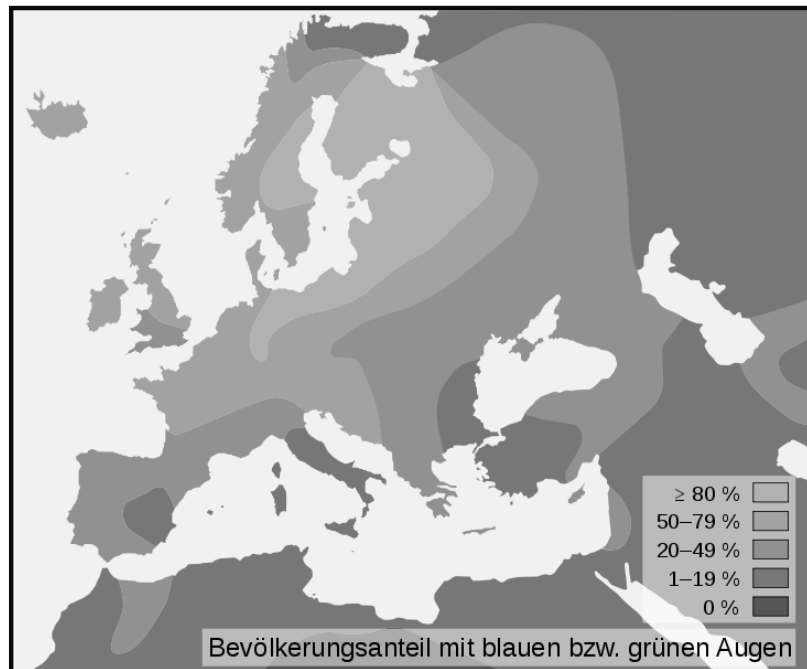
Genetická determinace zbarvení očí u člověka

- znaky **polygenní**, které však při studiu dědičnosti **v rodinách vykazují zdánlivě jednoduchou dědičnost**
- **výzkumem dědičnosti** těchto znaků v jednotlivých **rodinách** je možné **identifikovat jednotlivé geny** zodpovědné za příslušné zbarvení
- ovlivněno **typem a množstvím melaninu** ve vlasovém vláknech a melanosomech melanocytů v duhovce oka

Výskyt v různých populacích

- **v mnoha populacích** se vyskytuje téměř **pouze hnědá barva očí a hnědé zbarvení vlasů** (např. africké a asijské populace)
- naopak **v Evropě se vyskytuje** a místy i **převládá modrá barva očí a blond barva vlasů**
- **v jiných populacích** je zase běžný **výskyt všech možných typů zbarvení** (např. populace ČR)

Souvisí to s geografickými rozdíly v produkci melaninu – např. světlá kůže, blond vlasy a modré oči u severských národů (vliv UV světla a produkce vitamínu D)



Geografická distribuce světlého **zbarvení očí**



Geografická distribuce **zbarvení vlasů**

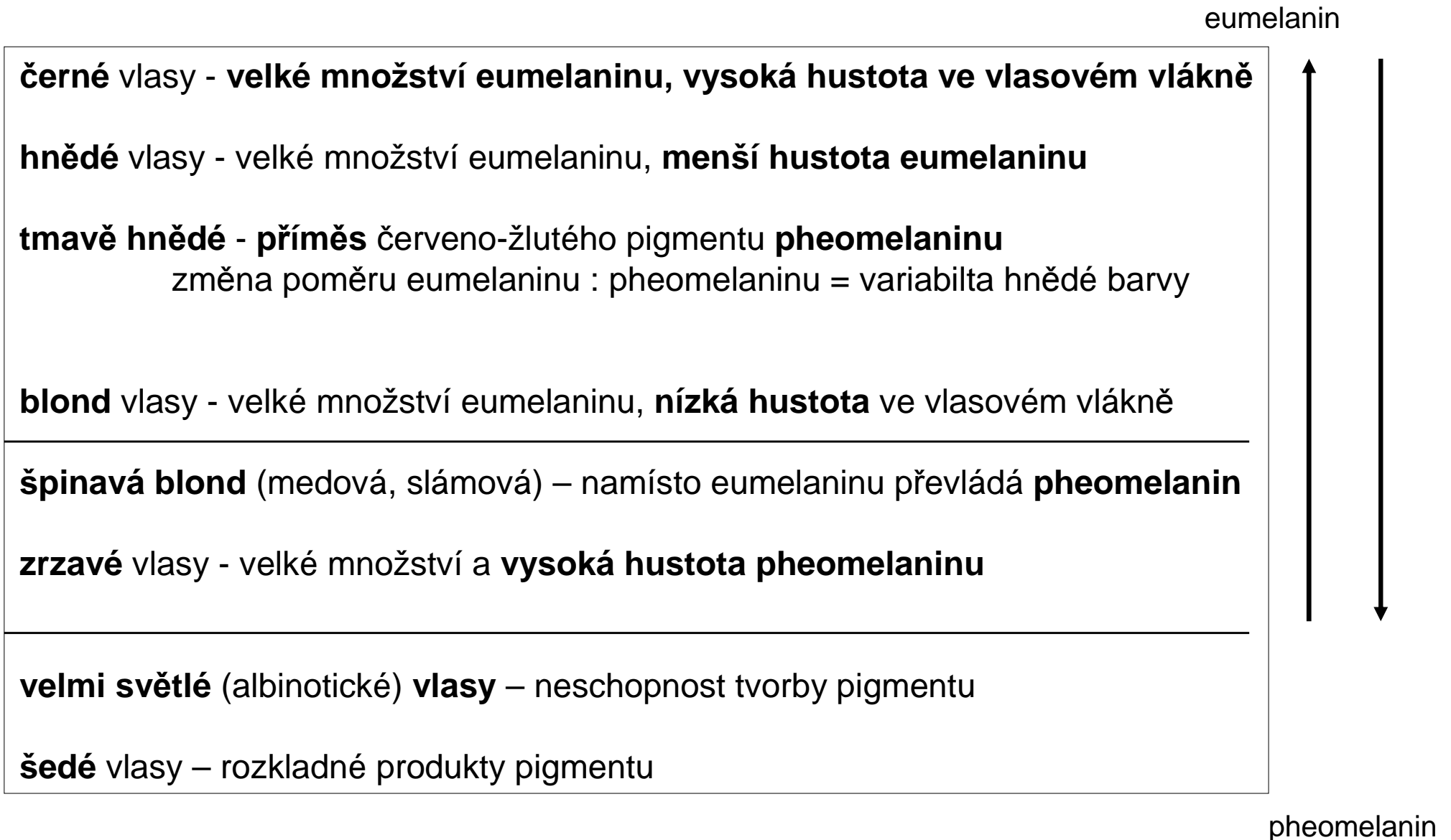


- znak velmi komplikovaný – zatím bylo **identifikováno 8 různých genů**
- závisí na **hustotě rozložení** pigmentu ve vlasovém vlákně (?podmíněno geneticky?)
- a na **množství** a **typu melaninu** ve vlasech

eumelanin - tmavé barvivo

pheomelanin - červeno-žluté barvivo

Determinace zbarvení vlasů u člověka



Geny determinující zbarvení vlasů *pomocí studia rodokmenů*

Hnědé zbarvení vlasů (dominantní):

HCL3 na chromozomu č. 15

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



Blond zbarvení vlasů (recesivní):



Zrzavé zbarvení vlasů (recesivní):

RHC na chromozomu č. 4

hypostatický ke genům pro hnědé zbarvení

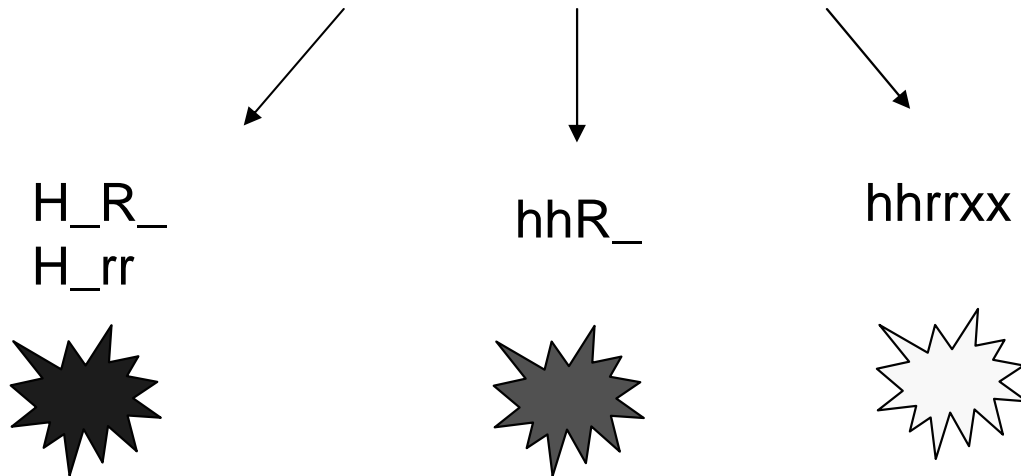
(gen produkuje pheomelanin, který se projeví jen při nepřítomnosti eumelaninu)

- dominantní ke genu pro blond zbarvení

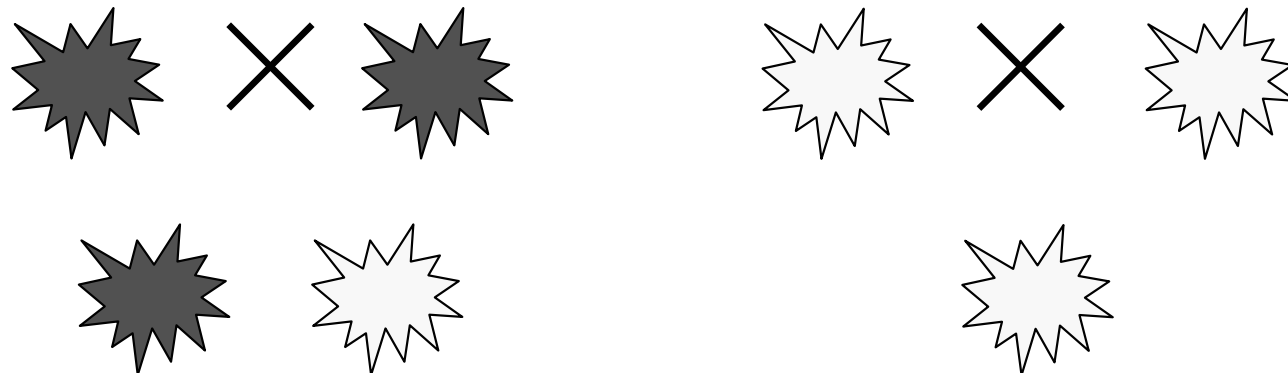


HCL3 (BRHC) > RHC > x

HCL3 (BRHC) > RHC > x



- dva zrzaví lidé mohou mít zrzavé nebo blondaté dítě, nemohou mít však hnědovlasé nebo černovlasé dítě (neuvažujeme změny v hustotě pigmentu)
- ??? dva blondatí lidé musí mít blondaté děti (pokud neuvažujeme změny v hustotě pigmentu)



? Ověřte ve vlastním rodokmenu ?

Geny determinující zbarvení vlasů *pomocí molekulárně-genetických přístupů*

- **identifikováno 8 genů**
- působí **samostatně a nebo v interakci** s jinými geny

Hnědé zbarvení vlasů:

gen **OCA2** (15q12-q13; dříve HCL3) a gen **HERC2** (15q13.1)
- pomocí těchto dvou genů lze vysvětlit většinu případů hnědého zbarvení vlasů

gen **SLC24A4** (14q32.12)

gen **KITLG** (12q21.32)

gen **TPCN2** (11q13.3)



Geny determinující zbarvení vlasů *pomocí molekulárně-genetických přístupů*



Zrzavé zbarvení vlasů:

MC1R (16q24.3; dříve RHC nebo HCL2)

- ve většině případů má alela recesivní projev
- v kombinaci s genem **HERC2** vykazuje **hypostatický projev** (dominantní epistáze)

Černé zbarvení vlasů:

SLC45A2 (5p13.2)



Blond zbarvení vlasů:

- „opačné“ varianty uvedených genů



Geny determinující zbarvení vlasů
*pomocí molekulárně-genetických
přístupů*

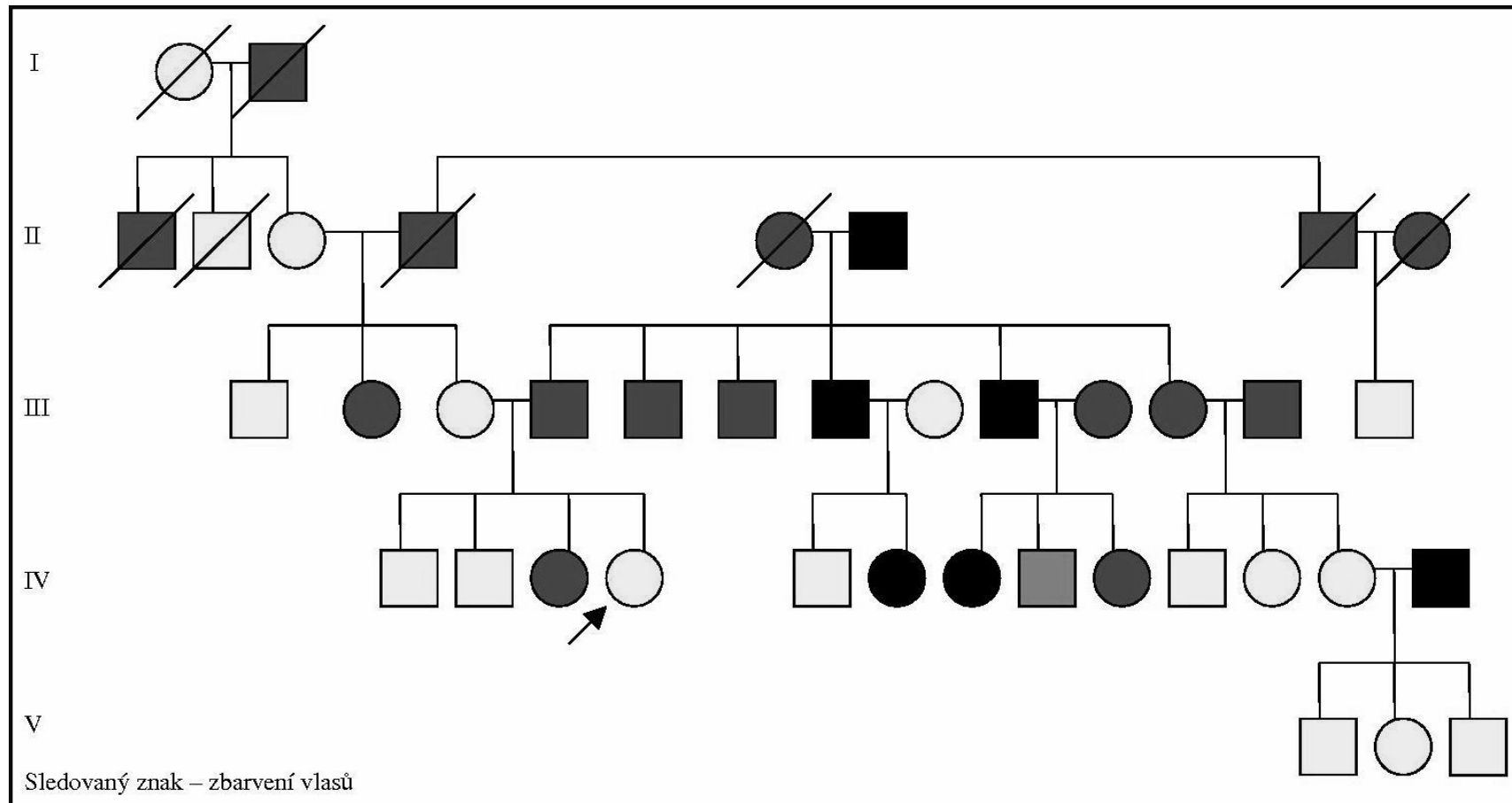
gen **ASIP** (20q11.22) = **tmavé**, případně **zrzavé** vlasy
(malý vliv - interaguje s dalšími 8 blízkými geny)

Odvodit pravidla pro dědičnost zbarvení vlasů **je velmi obtížné**, vliv má:

- velké množství genů
- různé množství a hustota pigmentů

Pozorujte ve vlastním rodokmenu

Ukázka rodokmene s dědičností zbarvení vlasů





Genetická determinace zbarvení očí u člověka

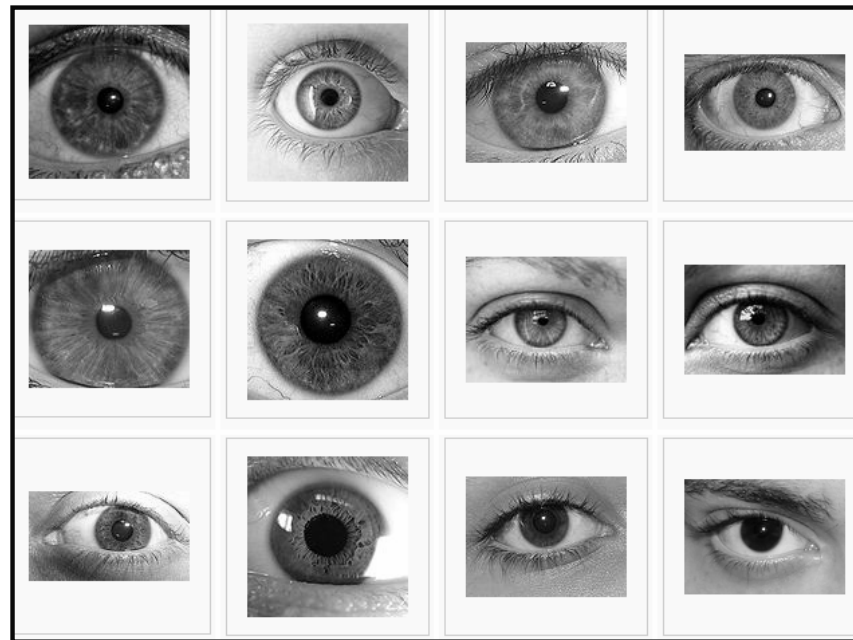
- je dáno **množstvím** barviva **melaninu v duhovce** oka

Obecně:

žádný melanin = modré oči

intermediární množství melaninu = zelené, šedé, světle hnědé oči

vysoký obsah melaninu = hnědé a černé (tmavě hnědé) 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 *pomocí studia rodokmenů*

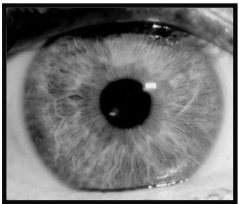


| <u>Gen</u> | <u>Fenotyp</u> | <u>Chromozom</u> |
|-------------|-----------------|------------------|
| EYCL1 = GEY | Zelené zbarvení | 19 |



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

| | | |
|--------------|----------------|----|
| EYCL3 = BEY2 | Hnědé zbarvení | 15 |
|--------------|----------------|----|



Mezi geny **EYCL1** (zelená) a **EYCL3** (hnědá) sledována interakce typu **dominantní epistáze**.



>

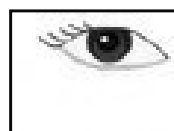


H_ Z_

hh Z_

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

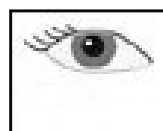
- = je-li přítomna dominantní alela H – hnědé zbarvení
- = chybí-li H a je přítomna alela Z – zelené zbarvení
- = všechny alely recesivní – modré zbarvení



HHZZ
HHZz
HHzz
HhZZ
HhZz
Hhzz

H_Z_

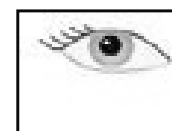
12



hhZZ
hhZz

hhZ_

3



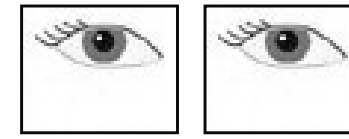
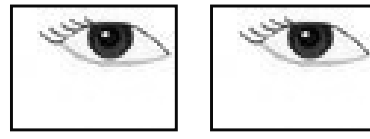
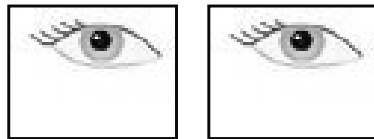
hhzz

hhzz

1

Z uvedeného modelu vyplývá, že:

- dva **modroocí** rodiče mohou mít **modrooké** potomky
- dva **hnědoocí** rodiče mohou mít **modrooké** potomky
- dva **hnědoocí** rodiče mohou mít i **zelonooké** potomky
- dva **zelonoocí** rodiče mohou mít **zelonooké** a **modrooké** potomky

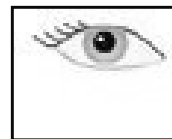
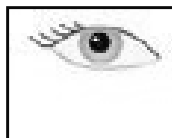


Hhzz

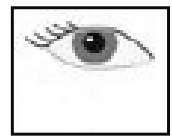
HhZz

hhZz

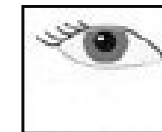
hhZz



hhzz



hhZz



? Ověřte ve vlastním rodokmenu ?

Geny determinující zbarvení očí *pomocí molekulárně-genetických přístupů*

- **identifikováno celkem 7 genů**
- působí **samostatně a nebo v interakci** s jinými geny



- 1) gen OCA2** (15q12-q13; dříve EYCL3/BEY2 a EYCL1/BEY1)
- má 3 varianty **OCA2, OCA2, OCA2**
zbarvení však ovlivňuje i sousední gen **HERC2** (15q13.1)

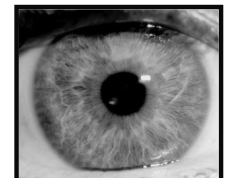


Interakce mezi geny OCA2 a HERC2 je pro zbarvení očí nejvýznamnější
(74 % případů hnědé/modré zbarvení očí)

O_ H_ = hnědá
oo H_ = hnědá
O_ H_ = hnědá
O_ hh = zelená
oo hh = modrá



H je epistatický nad O
(odpovídá původnímu vztahu
mezi EYCL1 a EYCL3)



Geny determinující zbarvení očí
pomocí molekulárně-genetických přístupů

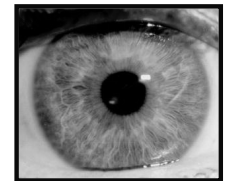
2) **TYR** (11q14.3; EYCL1, GEY) = **zelené oči**

3) **SLC24A4*** (14q32.12) = **zelené oči**

4) **TYRP1*** (9p23) = **modré oči**

5) **ASIP** (20q11.22) = **hnědé/jiné**

6) **SLC45A2** (5p13.2) – **tmavé/světlé oči**



7) Interakce s genem HERC2

***SLC24A4 + HERC2 = modré oči** (modroocí rodiče mohou mít zelenooké děti)

***TYRP1 + HERC2 = zelené oči**