



Genetická determinace zbarvení vlasů u člověka

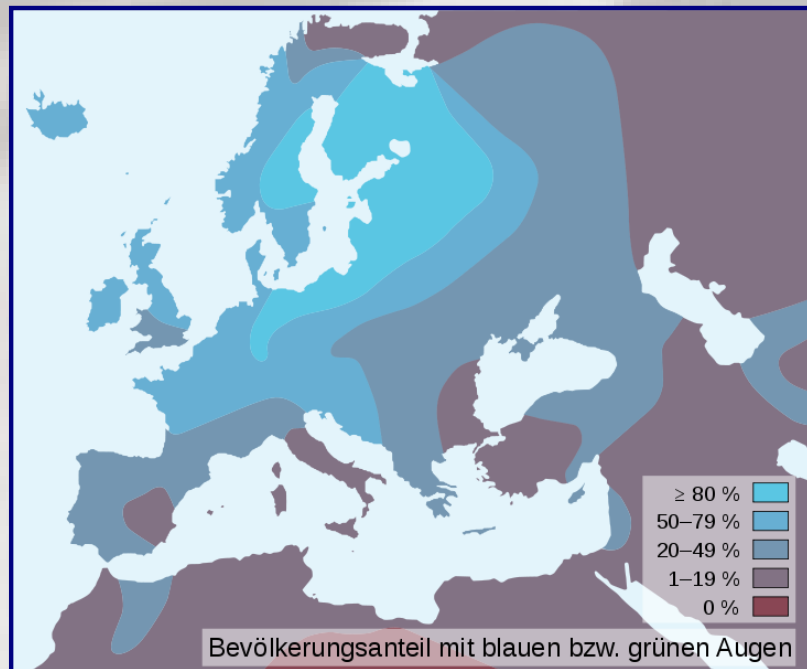
Genetická determinace zbarvení očí u člověka

- 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

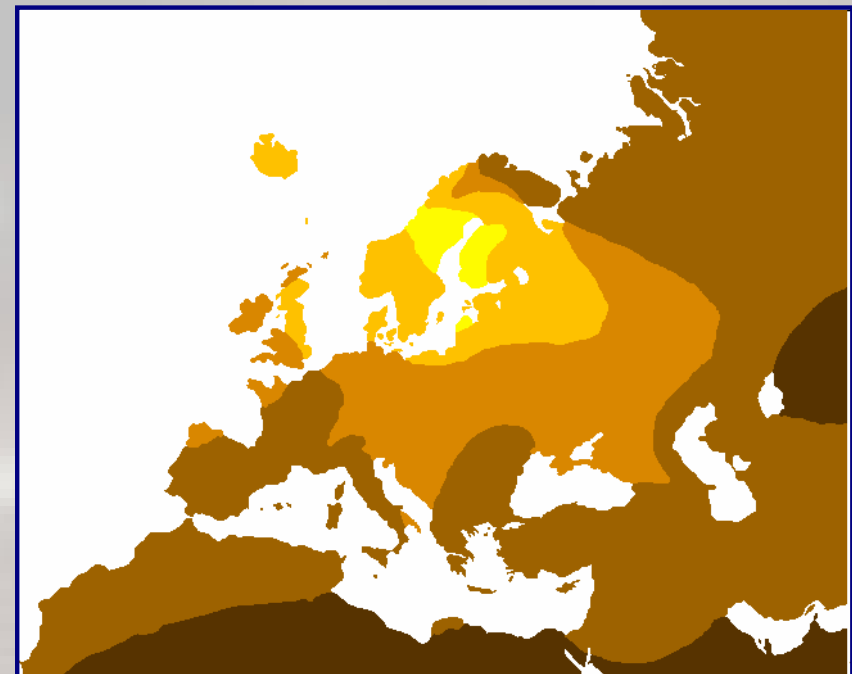
Výskyt v různých populacích

- 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**

Determinace zbarvení vlasů u člověka



- 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

černé vlasy - **velké množství eumelaninu**, **vysoká hustota ve vlasovém vlákně**

hnědé vlasy - velké množství eumelaninu, **menší hustota eumelaninu**

tmavě hnědé - **příměs** červeno-žlutého pigmentu **pheomelaninu**

změna poměru eumelaninu : pheomelaninu = variabilita hnědé barvy

blond vlasy - velké množství eumelaninu, **nízká hustota** ve vlasovém vlákně

špinavá blond (medová, slámová) – namísto eumelaninu převládá **pheomelanin**

zrzavé vlasy - velké množství a **vysoká hustota pheomelaninu**

velmi světlé (albinotické) **vlasy** – neschopnost tvorby pigmentu

šedé vlasy – rozkladné produkty pigmentu

eumelanin



pheomelanin

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

H_R_
H_rr



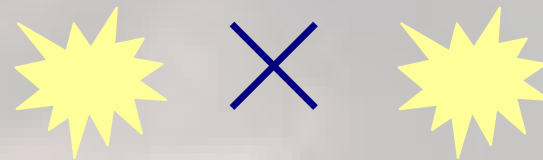
hhR_



hhrrxx



- 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 (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*

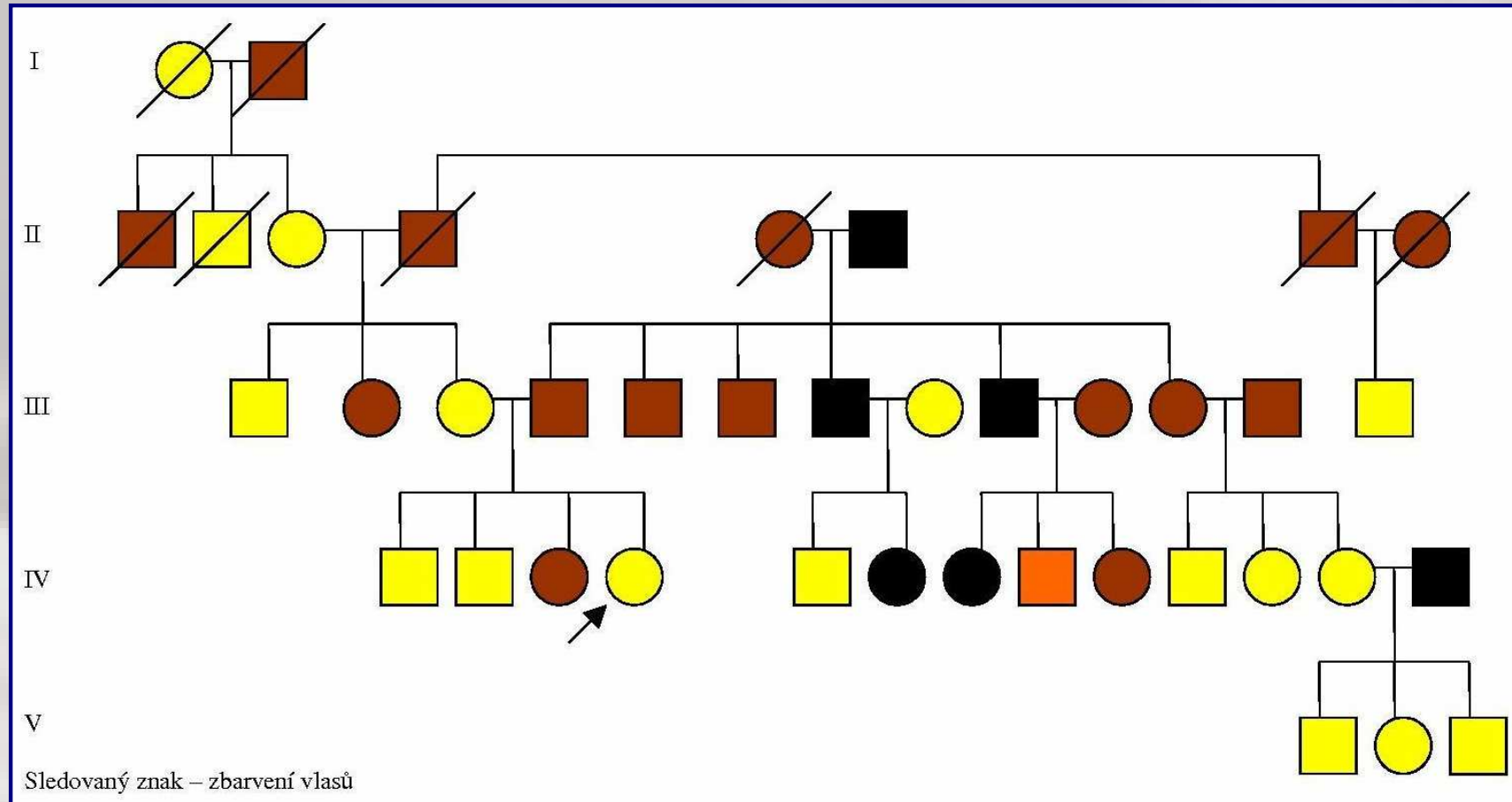
gen **ASIP** (20q11.22) = **tmavé**, případně **zrzavé** vlasy
(malý vliv - interaguje s dalšími 8 blízkými geny)

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

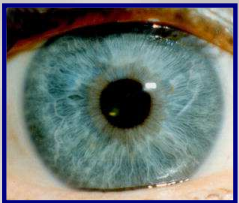


<u>Gen</u>	<u>Fenotyp</u>	<u>Chromozom</u>
EYCL1 = GEY	Zelené zbarvení	19



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)

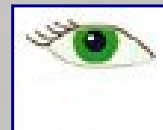
- = je-li přítomna dominantní alela H – hnědé zbarvení
- = chybí-li H a je přítomna alela Z – zelené zbarvení
- = všechny alely recesivní – modré zbarvení



HHZZ
HHZz
HHzz
HhZZ
HhZz
Hhzz

H_Z_

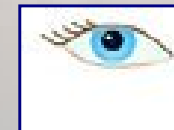
12



hhZZ
hhZz

hhZ_

3



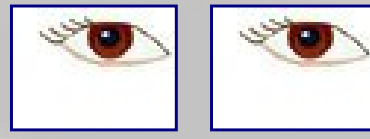
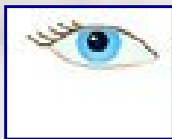
hhzz

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



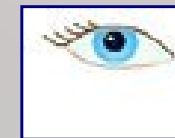
hhzz



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

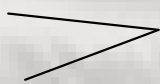


- 1) **gen OCA2** (15q12-q13; dříve EYCL3/BEY2 a EYCL1/BEY1)
- má 3 varianty **OCA2**, **OCA2**, **OCA2**
zbarvení však ovlivňuje i sousední gen **HERC2** (15q13.1)



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**