Příběhy vědy: gen

Jan Šmarda
Ústav experimentální biologie
Přírodovědecká fakulta MU

fppt.com

Dva kódy = 1 kurz

- Bi0002 - tradiční
- CORE001 – nově vytvořený pro „společný univerzitní základ“
- oba kódy platné pro stejný kurz **Příběhy vědy: gen**

fppt.com

Cíle kurzu

- příběhovou formou poskytnout základní **informace o genetice v širších souvislostech**
- přiblížit kontext a důsledky stěžejních objevů
- popsat osudy vybraných protagonistů výzkumu
- geny a politika / ekonomika / práva / medicína / etika
- genová terapie z pohledu lékařů a pacientů
- **náměty k přemýšlení**

fppt.com

Forma kurzu

- prezenční
- přednášky odlehčenou populární – **příběhovou formou**
- poučení skryté v zábavě
- kdykoliv vítané dotazy a komentáře
- **není třeba si pamatovat odpřednášená fakta**
  („nepište si poznámky, ale poslouchejte a přemýšlejte“!)
- audio-video záznamy přednášek k dispozici jen pro vlastní potřebu
- **šíření záznamů není povoleno!**

fppt.com

Zakončení kurzu – písemná esej

- úvaha na téma související s genetikou, reakce na myšlenky, které zazněly na přednášce, v doporučené či jiné literatuře, osobní zkušenosti, apod.
- bez referencí, **žádná literární rešerše!**
- požadovány **vlastní postoje a názory**
- rozsah – dle hutnosti myšlenek, cca 1 strana A4
- odeslat e-mailem na adresu: **smarda@sci.muni.cz**
- termín odeslání: kdykoliv v průběhu semestru nebo zkouškového období

fppt.com

Tento kurz má na svědomí Siddhartha Mukherjee!!

fppt.com

Kdo je Siddhartha Mukherjee?

- hematolog
- onkolog
- vědec
- spisovatel

stav:

- věk: 52 let
- ženatý
- manželka Sarah Sze
- 2 dcery (Aria, Leela)

fppt.com

Kdo je Siddhartha Mukherjee?

- člověk, který místo sledování televize čte
  (rodina nevlastní TV, všichni jsou čtenáři)
- introvert, který nevyhledává sociální kontakty/sítě
- každý den alespoň dvě hodiny píše
- má rád klid a soukromí
- milovník čaje

fppt.com

Kdo je Siddhartha Mukherjee?

- nar. 21.7. 1970 v Dillí (Indie)

studium
- Biologie (Stanford University)
- Imunologie - Ph.D. (Oxford University)
- M.D. – Harvard Medical School

- pracuje jako lékař – onkolog, vědec
  a odborný asistent na Columbia University v USA
- žije na Manhattanu v New Yorku

fppt.com

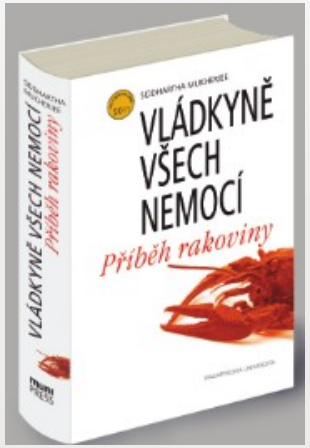
Co znamená Mukherjee?

- indické jméno odvozené z Mukhyopadyaya (sanskrt)
- složenina ze slov „mukhya“ – šéf, vedoucí – a „upadhyaya“ - učitel

fppt.com

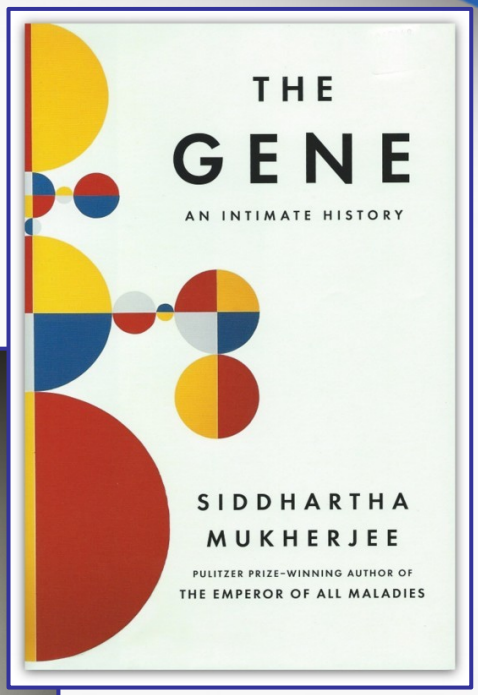
Co píše Mukherjee?

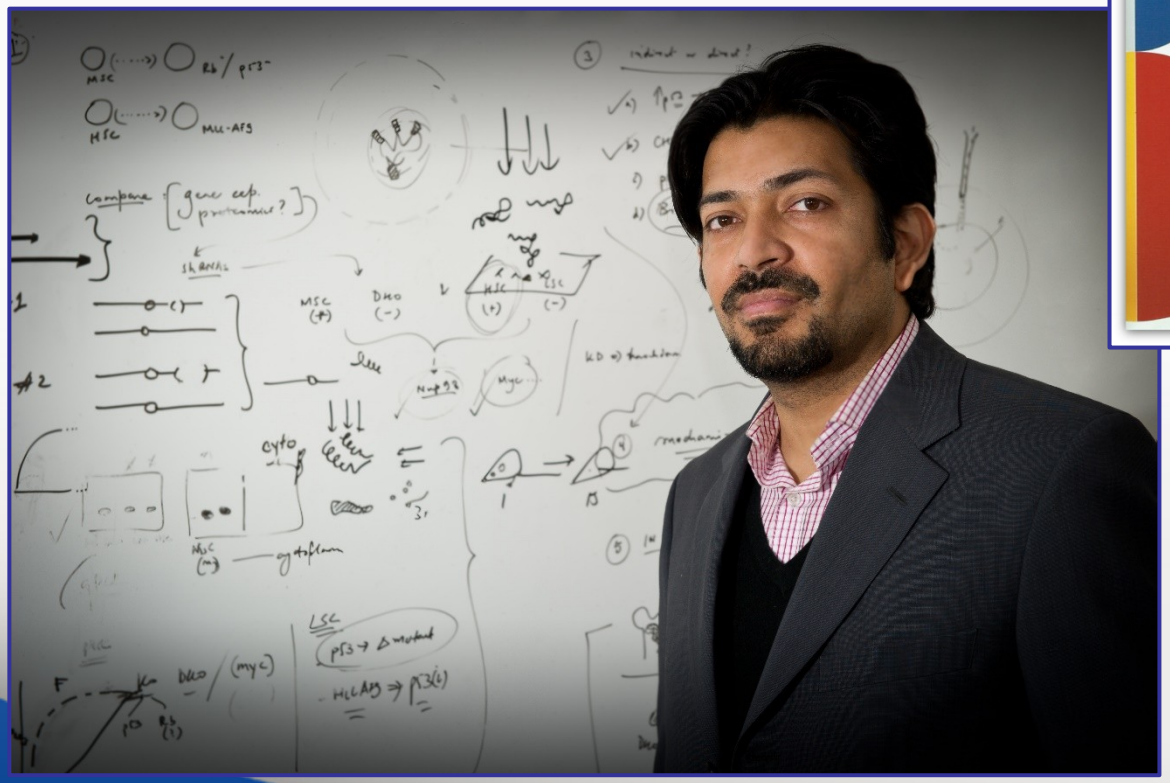
- vědecké články v oblasti výzkumu rakoviny (*Nature*, *Cell*, atd.)
- populárně naučné knihy
- nejslavnější: **The Emperor of All Maladies - Biography of Cancer** (Pulitzerova cena 2011)
- český překlad: Vládkyně všech nemocí – Příběh rakoviny (MUNI Press, 2015)



fppt.com

The Gene, An intimate history
Scribner, USA, 2016





fppt.com

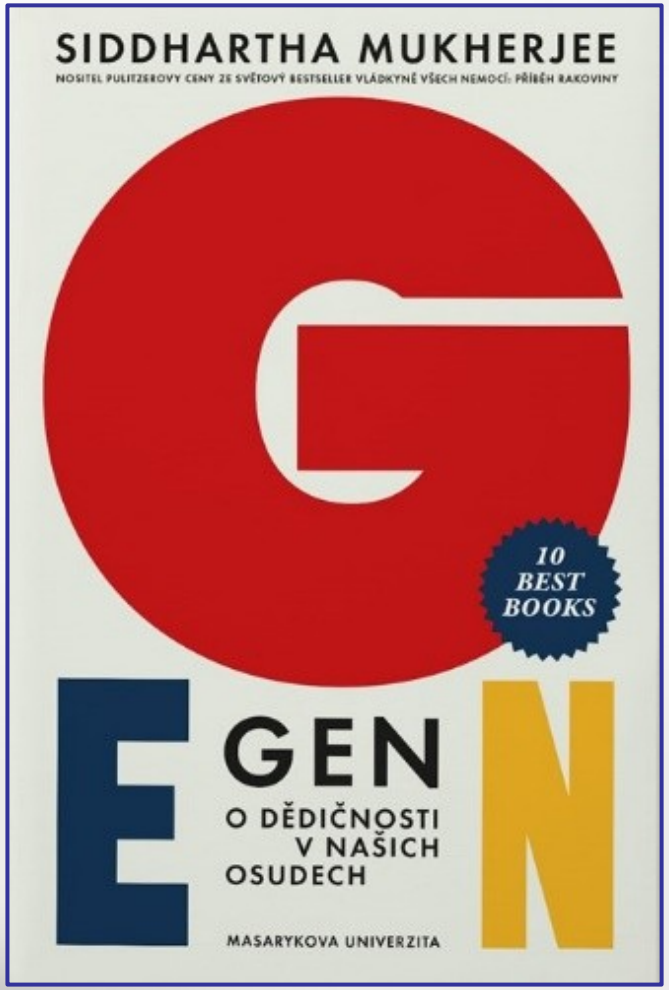
fppt.com

Doporučená literatura:

Gen

O dědičnosti v našich osudech

MUNI Press, 2019



fppt.com

Obsah kurzu

fppt.com

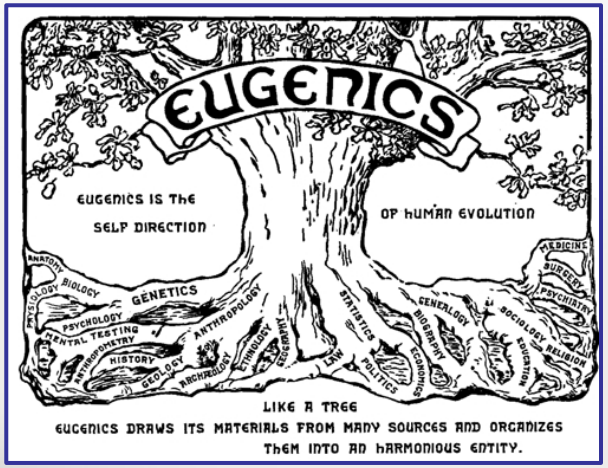
Příběh první
o zrození genetiky

- Darwinův koncept evoluce a dědičnosti
- životní příběh Mendela a jeho objevů
- znovuobjevení Mendela
- zrod genetiky

fppt.com

Příběh druhý
o eugenice

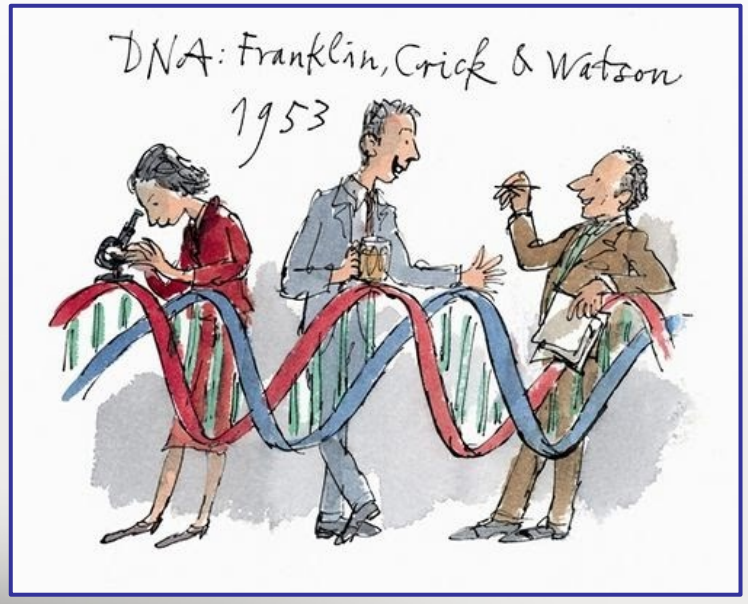
- Galtonovo opojení rodokmeny
- eugenika jako aplikovaná forma genetiky
- genetika a politika
- čištění rasy v USA a nacistickém Německu
- příběh rodiny Buckových v USA
- program Lebensborn v Německu
- genetické konečné řešení v Německu
- deformace genetiky v Sovětském svazu



fppt.com

Příběh třetí
o struktuře genu

- Griffithova transformace bakterií
- Mullerův příspěvek genetice a jeho osud
- Averyho důkaz, že nositelkou genů je DNA
- příběh hledání struktury molekuly DNA (Wilkins, Franklinová, Watson, Crick)



fppt.com

Příběh čtvrtý
o spojení genů a znaků

- jeden gen - jeden znak (Beadle, Tatum)
- exprese genů se účastní **RNA** (Brenner, Jacob, Gilbert)
- geny kódují proteiny pomocí specifického **kódu**
- srpkovitá anémie, první **nemoc** prokazatelně spjatá s vadným genem
- objev regulace genové **exprese** (Jacob, Monod)
- geny a regulace **embryonálního vývoje** (Nüsslein-Volhardová, Wieschaus)
- sledování osudu buněk během vývoje (Brenner, Horvitz, Sulston)
- **geny a smrt buněk**

fppt.com

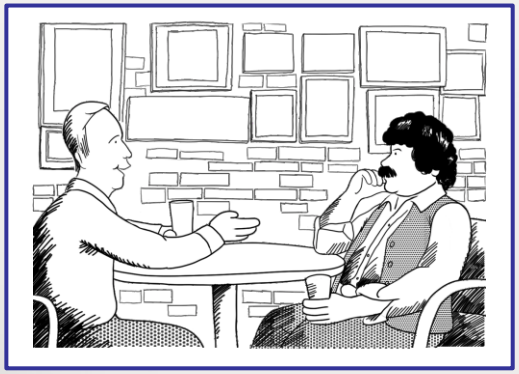
Příběh pátý
o klonování a sekvenování genů

- cesta k rekombinantní DNA (Berg)
- nápad klonovat DNA (Cohen, Boyer)
- etické souvislosti, biohazard
- konference v Asilomaru
- jak číst v genech?
- Sangerův přístup k sekvenování DNA
- počátek genetických manipulací

fppt.com

Příběh šestý
o využití genů v biotechnologiích

- zrození Genentechu (Swanson, Boyer)
- příběh objevu a přípravy inzulinu (Banting, Best)
- struktura inzulinu (Sanger)
- Boyerův plán syntézy inzulinu v bakteriích
- závody o syntézu inzulinu
- hledání léku na hemofilii, souvislost s AIDS
- klonování faktoru VIII (Ptashne, Maniatis)
- první klinické využití rekombinantního faktoru VIII



fppt.com

Příběh sedmý
o využití genů v medicíně

- katalog genetických syndromů člověka (McKusick)
- obavy z mutantů
- první rozhodnutí o potratu na základě genetické analýzy
- kdo má právo rozhodnout o ukončení těhotenství?
  (případ Roeová versus Wade)
- dítě má právo se narodit bez genetických anomálií
  (případ Hetty Parkové)
- eugenika se vrací
- mapování genů souvisejících s nemocemi (Skolnick, Botstein)
- příběh mapování huntingtinu (Wexlerová)
- příběh mapování genu pro cystickou fibrózu (Collins, Tsiu, Riordan)

fppt.com

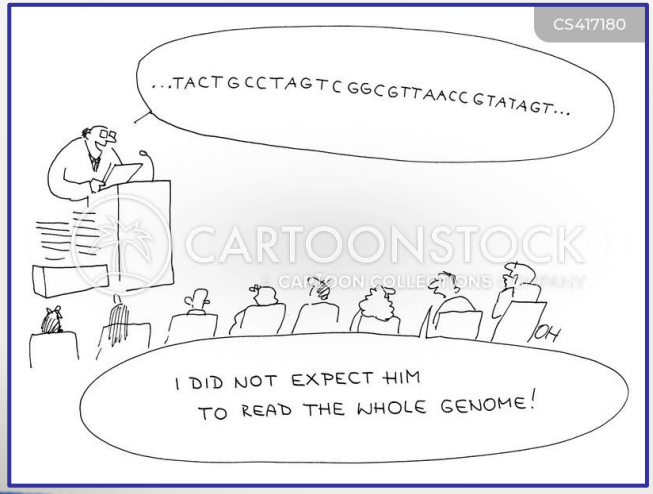
Příběh osmý
o genech a identitě

- molekulární hodiny
- původ a putování člověka
- rasy a geny
- je inteligence dědičná?
- co je normální?
- geny a gender
- teorie určení pohlaví (Stevensová, Boveri)
- pátrání po genu určujícím pohlaví (Goodfellow)
- Swyerův syndrom, změna pohlaví - příběh Davida Reimera
- hledání gay genu
- *nature or nurture*? (příběhy dvojčat)
- genetika a epigenetika (hladová zima)

fppt.com

Příběh devátý
o Projektu lidského genomu

- geny a schizofrenie (případ Jamese Hubertyho)
- Projekt lidského genomu
- předpoklady pro zahájení sekvenace genomu (Mullis, Hood, Watson)
- nastupuje Craig Venter
- závody a spory Venter x Watson x Collins
- politické ukončení sporů, dohodnuta remíza (Clinton)
- význam Projektu lidského genomu



fppt.com

Příběh desátý o genové terapii

- jak zasáhnout do genomu vajíček a spermií?
- na scénu přicházejí embryonální kmenové buňky
- genová terapie somatických buněk
- transplantace kostní dřeně
  při léčbě imunodeficience (případ Davida Vettera)
- terapie nedostatečnosti ADA (případ Ashanti de Silva)
  – první pokus o genovou terapii
- neúspěšný pokus o genovou terapii nedostatečnosti OTC
  (případ Jesseho Gelsingera)
- důsledky případu Gelsingera pro další rozvoj genové terapie

fppt.com

Příběh jedenáctý o genomové terapii

- pokroky genomové diagnostiky
- případ genu *BRCA* (Kingová) u rakoviny prsu
- háčky genomové diagnostiky (příběh Lilly)
- preimplantační genetická diagnostika
- návrat genové terapie
- zásahy do embryonálních kmenových buněk
- systém CRISPR/Cas (Charpentierová, Doudna)
- modifikované ES buňky a vznik embrya, legislativní a etické problémy

fppt.com

14.12. 2022: Zápočtový týden

fppt.com