

# Rodokmeňová metóda v praxi

- Rodokmeňová metóda sa v praxi uplatňuje tak, že na základe načrtnutého rodokmeňa sa určuje typ dedičnosti (či je dedičnosť autozómová alebo gonozómová a či je dominantná alebo recesívna)
  
- Pri určovaní typu dedičnosti z rodokmeňa platí:
  - Ak sú v rodokmeni prenášači muži jedná sa o autozómovu recesívnu dedičnosť, nebude gonozómová dedičnosť lebo, pri gonozómovej sú muži buď chorý alebo zdravý, nikdy nie prenášači
  - Ak je znak alebo choroba pozorovaná v každej generácii, pôjde o dominantnú dedičnosť
  - Ak sa choroba alebo znak prenáša z otca na syna, potom pôjde o Y viazanú dedičnosť
  - Ak v rodokmeni budú postihnutí iba muži, pôjde buď o Y viazanú dedičnosť alebo o X recesívnu dedičnosť
  - X dominantná dedičnosť sa ťažko rozlišuje od autozómovu dominantnej, platí že pri X dominantnej dedičnosti je postihnutých žien 2x viac, avšak pri menších rodokmeňoch to nemusí byť smerodajné
  - Platí že pri X dominantnej dedičnosti má postihnutý muž všetky dcéry postihnuté a všetkých synov zdravých
  
- Jednoduchý postup pre určovanie rodokmeňov
  - Zistenie či je ochorenie dominantné / recesívne – ak sú v rodokmeni prenášači, potom bude recesívne
  - Zistenie či je ochorenie gonozómové / autozómové – Ak sa v rodokmeni vyskytujú prenášačky iba ženy, ide o gonozómové ochorenie, ak sú prenášači aj muži ide o autozómové

# Genetika človeka / Humánna genetika

- Samostatný vedný odbor, ktorý sa zaoberá štúdiom genetického materiálu človeka
- Špecifické oblasti humánnej genetiky:
  - **Klinická genetika** – zaoberá sa diagnostikou, liečbou a prevenciou dedičných chorôb a vrodených chýb
  - **Cytogenetika** – zaoberá sa zmenami počtu a štruktúry chromozómov a ich klinické prejavy
  - **Molekulová genetika** – zaoberá sa poznatkami z oblasti štruktúry a regulácie funkcie génov
- Metódy využívané v genetike človeka:
  - **Rodokmeňová metóda** - Genealogický výskum
  - **Výskum dvojčat** - Gemelologický výskum
  - **Populačný výskum**
  - **Štúdium karyotypov**
  - **Genetické a biochemické metódy**
- **Rodokmeňová metóda (=Genealogický výskum)**
  - Podstatou je vytvorenie rodokmeňu, pri ktorom sa sledujú rôzne dedičné ochorenia a ich prenos z generácie na generáciu
  - Človek od ktorého sa začne robiť výskum sa nazýva **proband**
  - Schéma rodokmeňa sa zapisuje pomocou značiek a symbolov:



# Chromozómové mutácie (=Aberácie)

- Ide o zmeny v počte alebo v štruktúre chromozómov
- Zmeny v počte chromozómov:
  - o Ploidie – zmeny v počte chromozómov
  - o Polyploidie – zmeny v počte celých sad chromozómov
  - o V prípade, že má jedinec o 1 chromozóm navyše, tak vzniká trizómia (napr. trizómia 21. chromozómu – Downov syndróm)
  - o V prípade, že jeden chromozóm chýba, vzniká monozómia (napr. monozómia pohlavného chromozómu u ženy – Turnerov syndróm)
- Zmeny v štruktúre chromozómu
  - o Delécia – strata časti chromozómu
  - o Duplikácia – zdvojenie časti chromozómu
  - o Inverzia – vzniká tak, že sa časť chromozómu obráti
  - o Translácia – časť jedného chromozómu sa presunie na iný chromozóm



# Delenie + Vznik mutácií

## - Delenie mutácií

- **Podľa typu zasiahnutej bunky:**
  - **Gametické** – postihujú genetický materiál pohlavnej bunky
  - **Somatické** – postihujú genetický materiál telovej bunky + môžu byť príčinou vzniku rakoviny
- **Podľa vzniku:**
  - **Spontánne** – náhodné
  - **Indukované** – umelo vytvorené v laboratórnych podmienkach
- **Podľa rozsahu:**
  - **Génové** – mutácie ktoré postihujú iba 1 gén
  - **Chromozómové** – mutácie ktoré postihujú 1 celý chromozóm
  - **Genómové** – vedú k zmene počtu chromozómov v jadre bunky
- **Podľa lokalizácie:**
  - **Jadrové** – postihujú genetický materiál nachádzajúci sa v jadre bunky
  - **Mimojadrové** – postihujú genetický materiál nachádzajúci sa v cytoplazme (Prokaryotická bunka), v mitochondriách (Eukaryotická bunka) alebo v Chloroplastoch (Eukaryotická rastlinná bunka)
- **Podľa zlučiteľnosti so životom:**
  - **Vitálne** – zlučiteľné so životom
  - **Letálne** – nezlučiteľné so životom

## - Vznik mutácií

- Za vznik mutácií môže mutagén, ten prenikne do jadra, aby mohol zreagovať s DNA, čím vznikne tzv. predmutačný gén
- **Predmutačný gén**
  - Ak sa stabilizuje, tak vznikne mutácia
  - Ak sa vráti do pôvodného stavu, vtedy nastáva reparácia (nedôjde ku vzniku mutácie)

# Mutácie

- Mutácie sú dedičné zmeny, ktoré sa prejavujú ako trvalé a jedinečné zmeny znakov a vlastností organizmu
- Sú podmienené zmenami DNA
- Mutácia vždy závisí so zmenou genotypu, ale fenotypovo sa prejavíť nemusí
- Mutácie sú základným predpokladom pre evolúciu
- **Mutácie sú:**
  - **Náhle** – dochádza k nim náhle, skokom
  - **Neusmernené** – organizmus nemá možnosť si mutácie vyberať
  - **Trvalé** – sú prenášané na potomstvo
  - **Jedinečné** – mutáciami môže vzniknúť nová alela alebo genotyp
- **Mutagény**
  - Sú zodpovedné za vznik mutácií
  - Poznáme 3 kategórie mutagénov:
    - fyzikálne – Röntgenové žiarenie, UV žiarenie ...
    - chemické – rôzne chemické postreky ...
    - biologické – napr. onkogénne vírusy – sú schopné včleniť svoju DNA do génomu hostiteľa
- **Antimutagény**
  - Látky, ktoré znižujú frekvenciu mutácií
  - Antioxidanty – ako vitamín C, vitamín E, karotenoidy ...

# Typy dedičnosti

- Dedičnosť delíme podľa viacerých kritérií:

## 1. Podľa typu zasiahnutého chromozómu

- **Autozómová** – dedičnosť viazaná na telové chromozómy
- **Gonozómová** – dedičnosť viazaná na pohlavné chromozómy

## 2. Podľa sily prejavu alel

- **Dominantná** – choroba alebo znak je kódovaný dominantnou alelou
- **Recesívna** – choroba alebo znak je kódovaný recesívnou alelou

## 3. Podľa vzťahu alel

- [A – červená farba, a – biela farba]
- **Úplná dominancia** – heterozygot (Aa) je červený
- **S neúplnou dominanciou** – heterozygot (Aa) je ružový
- **Kodominancia** – heterozygot (Aa) je červený aj biely (napr. červený s bielymi bodkami)

# Modelové organizmy

- Organizmy používané v biológii pri rôznych pokusoch
- (Mendel pre sformovanie genetických zákonov používal len 1 organizmus – hrach siaty)
- Vhodným modelovým organizmom je taký, ktorý má
  - Krátky životný cyklus, takže môžeme sledovať viacej generácií v pomerne krátkom čase
  - Veľký počet produkovaných semien, respektíve potomkov
  - Nenáročné udržiavanie a pestovanie, respektíve chovanie
  - Ľahko pozorovateľné znaky
  - Malá veľkosť genómu
- Vhodné organizmy
  - Baktérie ako napríklad *Escherichia coli*
  - Kvasinky
  - Vinná muška
  - Rastlina Arábovka
  - Pšenica siata
  - Myš (hlodavce)

# Geneticky modifikované organizmy (GMO)

- Sú to také organizmy, ktorých genetický základ bol úmyselne pozmenený vnesením alebo odstránením nejakého génu/génov
  - Geneticky modifikované potraviny
    - o Vznikli z dôvodu výhodnosti pre výrobcu alebo spotrebiteľa ako napríklad:
      - Nižšia cena výrobku
      - Dlhšia trvanlivosť
      - Lepšia výživová hodnota
    - o Pôvodný zámer geneticky modifikovaných potravín bola lepšia ochrana úrody
    - o Dnes sa toto úsilie sústreďuje najmä na ochranu rastlín proti chorobám zapríčinenými hmyzom a vírusmi ako aj na zvýšenú odolnosť voči herbicídum
  - Počiatky GMO
    - o Prvé GMO boli baktérie a to hlavne E. Coli
    - o Ako posledné boli vypracované metódy prenosu génov do rastlín a živočíchov
  - Ako sa pripravujú GMO
    - o Geneticky modifikovať môžeme tak, že:
      - Do neho (transgénneho organizmu) vložíme nejaký gén
      - Že jeden alebo viac génov odstránime (Knock-out)
  - Využitie GMO
    - o Farmácia a Medicína – štúdium chorôb, vývoj liekov
    - o Potravinárstvo
    - o Poľnohospodárstvo – zlepšenie technologických vlastností, navýšenie nutričnej hodnoty
    - o Priemysel – výroba aminokyselín, bielkovín, škrobu, atď...
  - Príklady na GMO:
    - o BT-kukurica – modifikovaná z dôvodu väčšej odolnosti voči škodcom (Pestuje sa aj na Slovensku)
    - o + Ďalšie: Sója, Bavlík, Repka olejná, Ľuľok zemiakový
- 
- Konzervačná biológia
    - o zaoberá sa klonovaním so cieľom zachovať ohrozené druhy živočíchov
-



- Výhody GMO
  - Bezpečná technológia, ktorá je kontrolovaná
  - Menšia spotreba chemických prostriedkov a chemikálií
  - Viacej citlivé voči životnému prostrediu
  - Riešenie globálnych problémov ako napríklad hladomor
  
- Nevýhody GMO
  - Narúšajú rovnováhu v ekosystéme
  - Potenciálne zdravotné problémy
  - Nechcené a nepredvídateľné dopady

# Výskum dvojčat (Gemelologický výskum)

- Dizygotné (dvojvaječné)
  - 2 vajíčka, každé oplodnené jednou spermiov
- Monozygotné (jednovaječné)
  - 1 vajíčko oplodnené jednou spermiov
  - Vždy majú rovnaké pohlavie
- Z genetického hľadiska sú zaujímavejšie jednovaječné dvojčatá
  - Majú rovnakú genetickú výbavu ale nie sú totožné
  - Je možné na nich sledovať aj vplyv prostredia
- V prípade jednovaječných dvojčat sú vyživované jednou spoločnou placentou a prípade dvojvaječných dvojčat sú vyživované dvomi rozdielnymi placentami

# Ochorenia viazané na chromozómy

- Autozómovo dedičné choroby:
  - Autozómovo recesívne:
    - Cystická fibróza – abnormálnosť vonkajších sekrečných funkcií, ide o produkciu hustého hlienu prieduškami
    - Albinizmus – neschopnosť syntetizovať (tvoriť) melanín (farbivo)
    - Celiakia – neschopnosť tráviť lepok
  - Autozómovo dominantné:
    - Polydaktília – viacprstosť
    - Porucha dentínu – spôsobuje žltý vzhľad koruniek a rýchle opotrebovanie
- Gonozómovo dedičné choroby:
  - X – viazané recesívne:
    - Hemofília – chorobná nezrážanlivosť krvi
    - Daltonizmus - farbosleposť