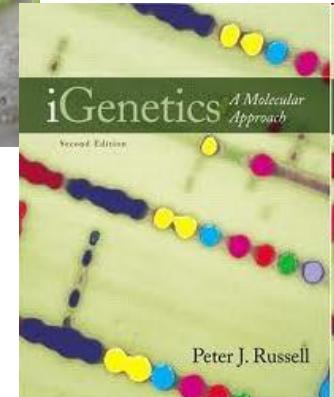
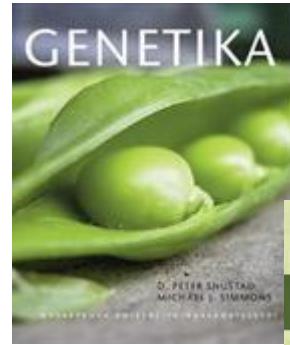


Študijná literatúra

1. Genetika:

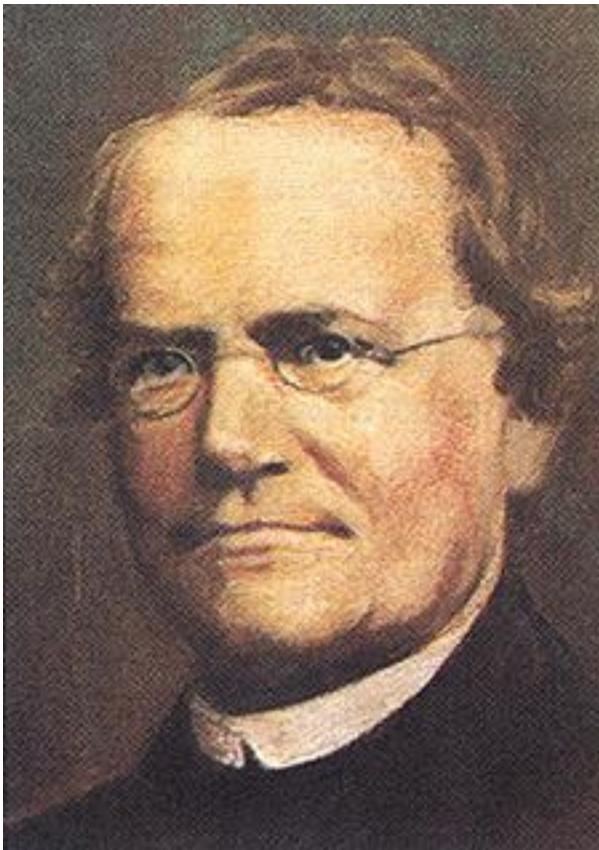
Snustad D. Peter, Simmons Michael J., 2009



2. Genetics : Russell Peter J. , 2006

ISBN	Autor	Titul	ks	Rok	Vydavateľ stvo	Originál	Men a	Cena/EU za ks	Zl'av (%)	Spolu/E za ks
						na kat. cena (bez dph)				
9788021048512	P.D. Snustad	<i>Genetika</i>	10	2009	MU					65,00
9788021048522	P.D. Snustad	<i>Genetika</i>	20	2009	MU					64,00
9781292026323	Russell P.	<i>iGenetics: Pearson New International Edition</i>	10	2013	Pearson Education	55,99	GBP	90,45	20	72,36
9781292026336	Russell P.	<i>iGenetics: Pearson New International Edition</i>	20	2013	Pearson Education	55,99	GBP	90,45	25	67,84

Základné princípy mendeliankej dedičnosti

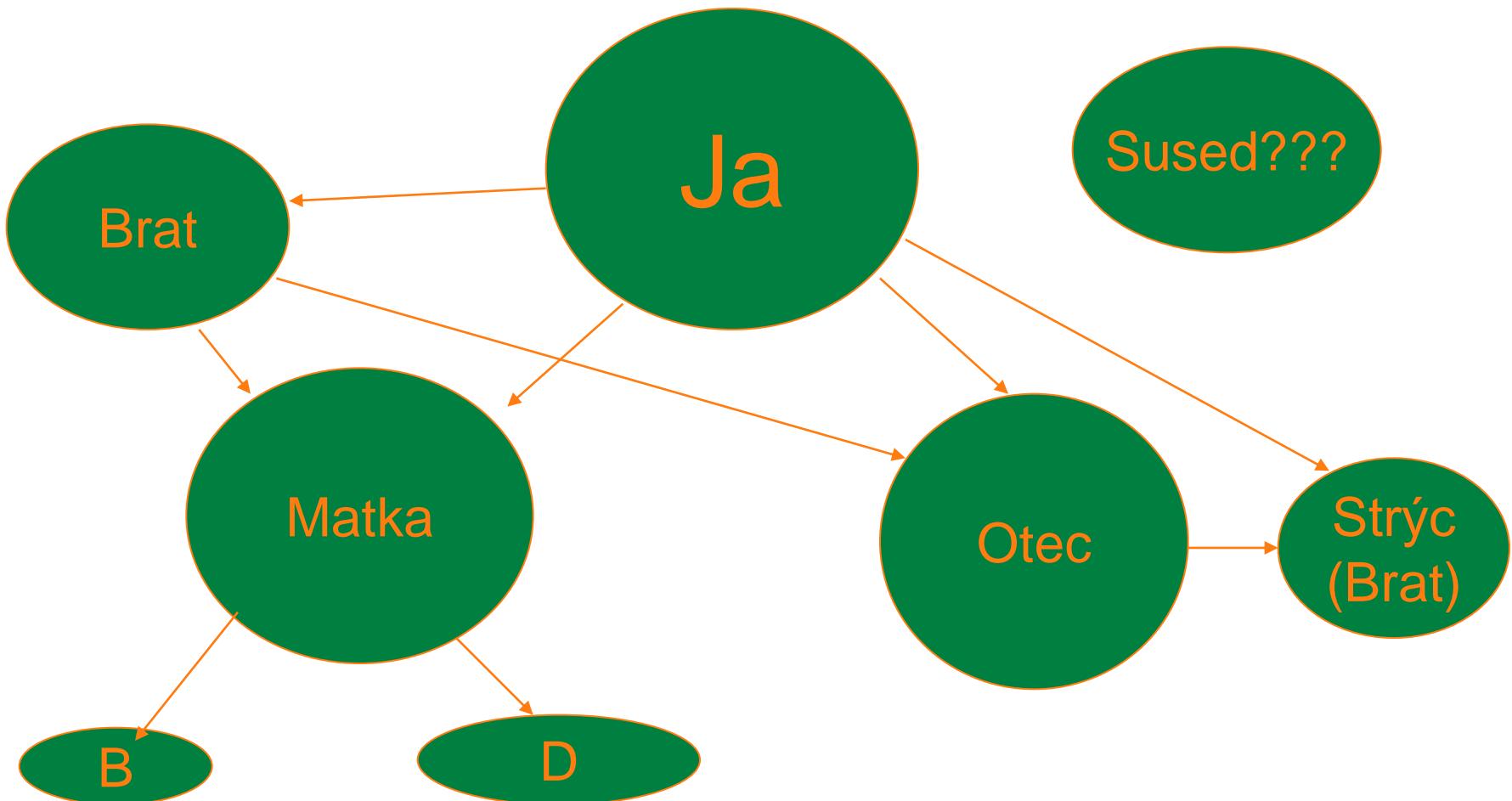


- ▶ Mendelovo štúdium dedičnosti
- ▶ Aplikácia Mendelových princípov
- ▶ Testovanie genetických hypotéz

Pojmové mapovanie

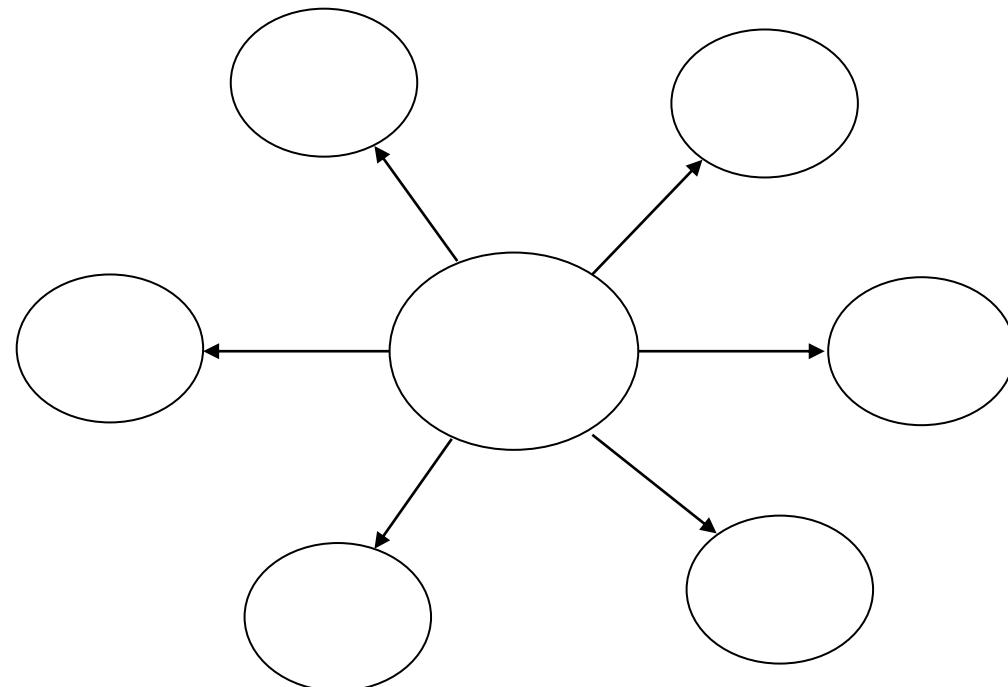
Učenie má najväčšiu účinnosť vtedy, keď vedome prepája nové poznatky s príslušnými pojмami, ktoré už študent ovláda.

Čo je pojmová mapa?



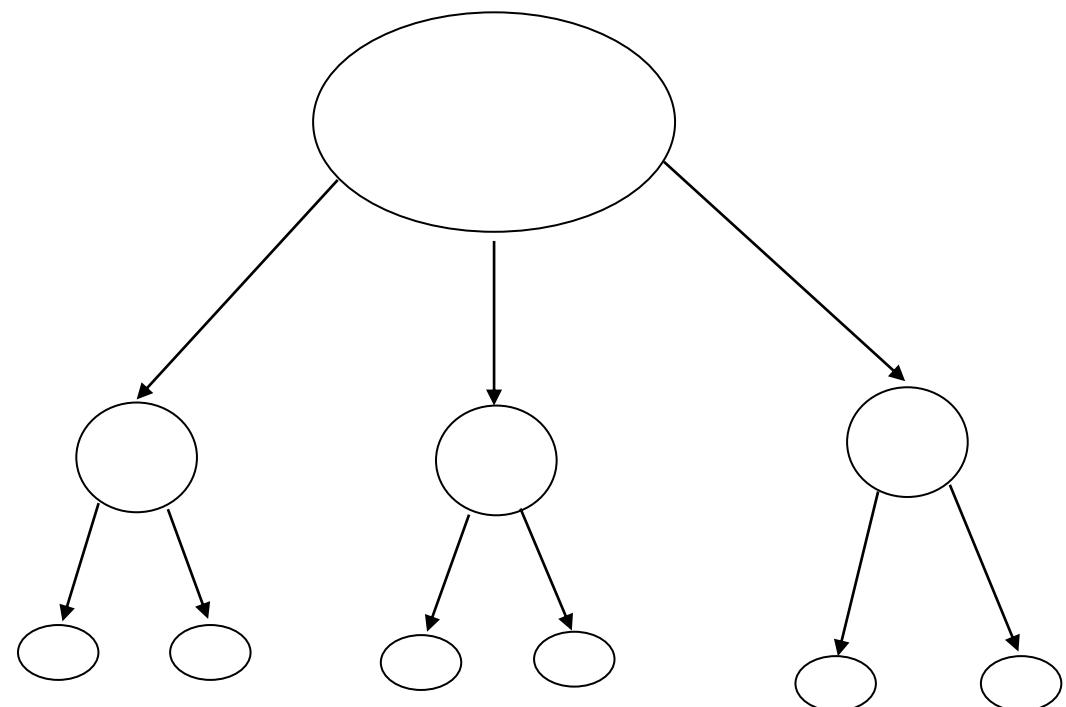
Kategórie pojmových máp

Pavúková



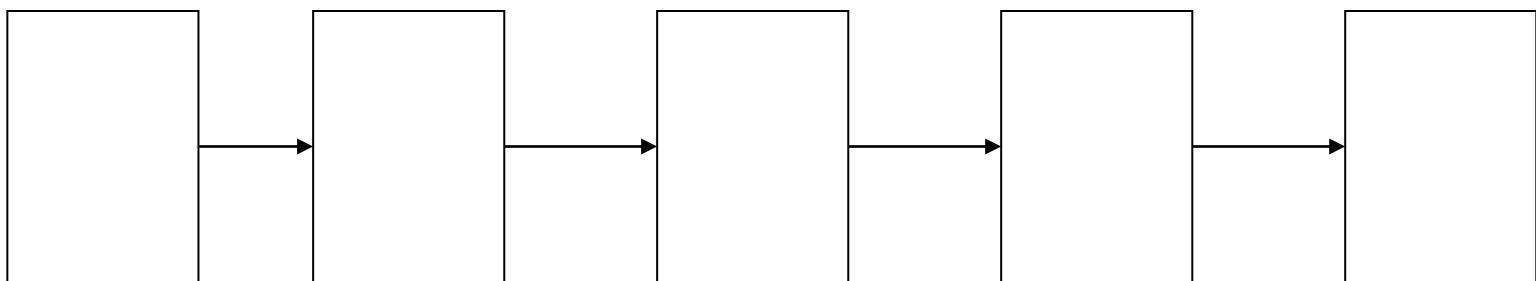
Kategórie pojmových máp

Hierarchická



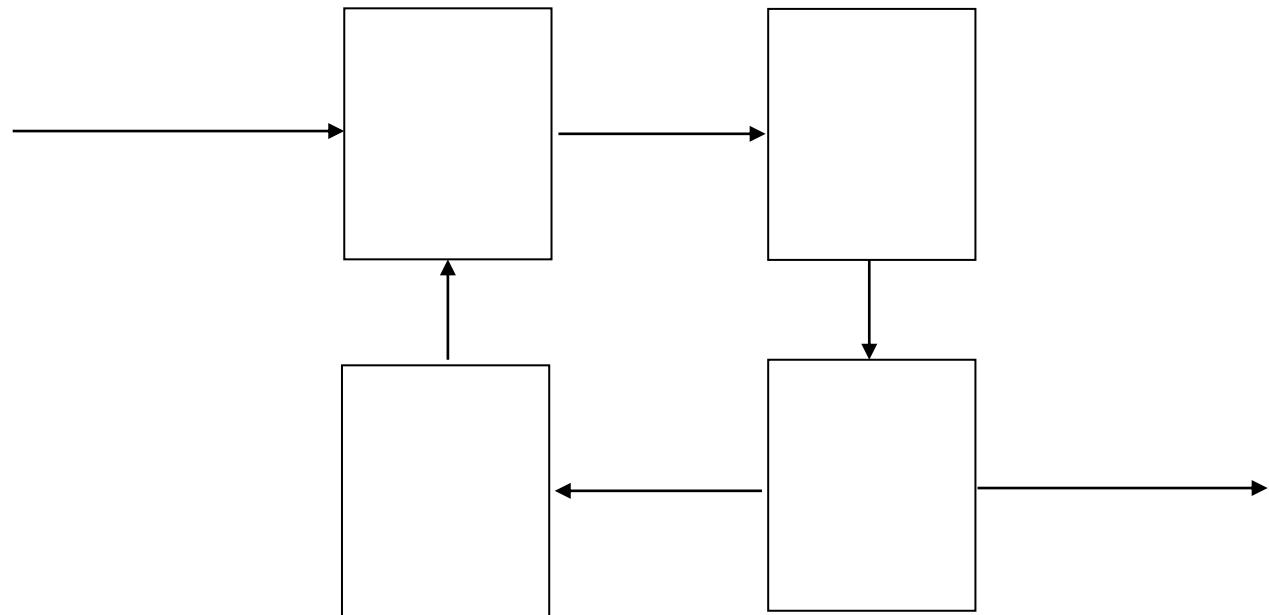
Kategórie pojmových máp

Vývojový diagram



Kategórie pojmových máp

Systémová

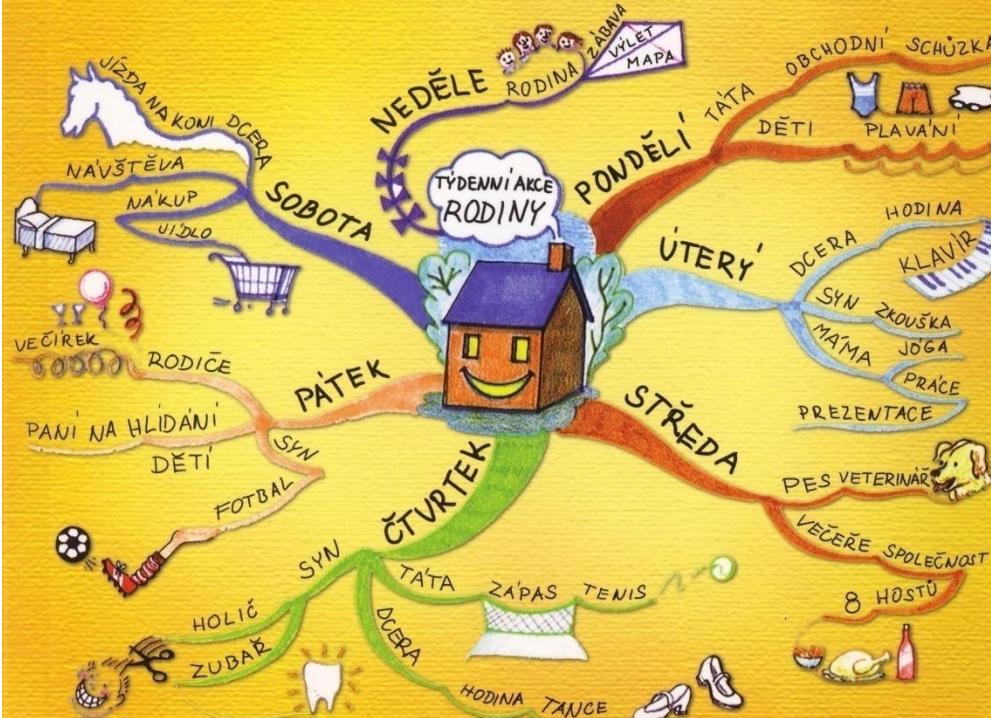


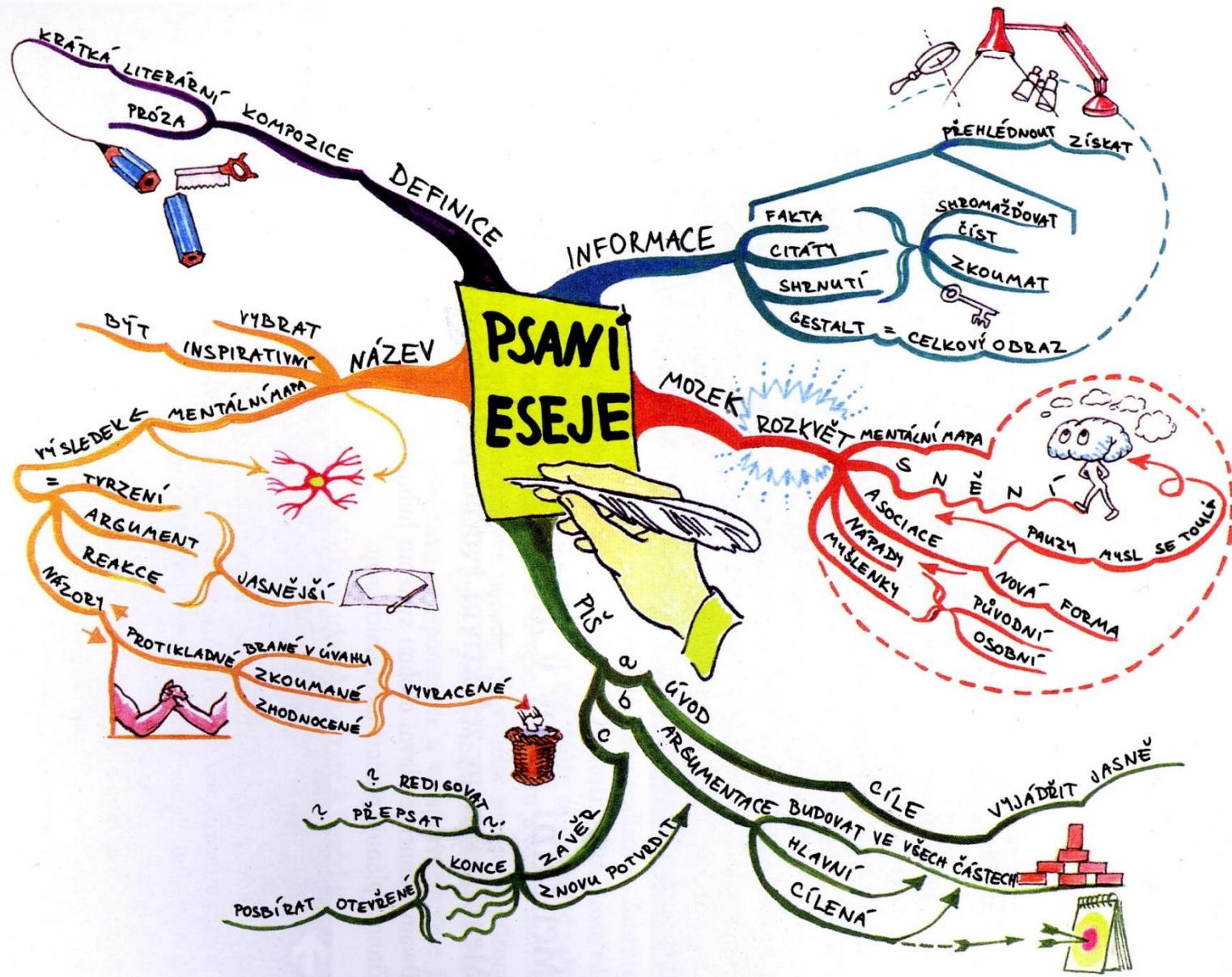
Pojmové mapovanie

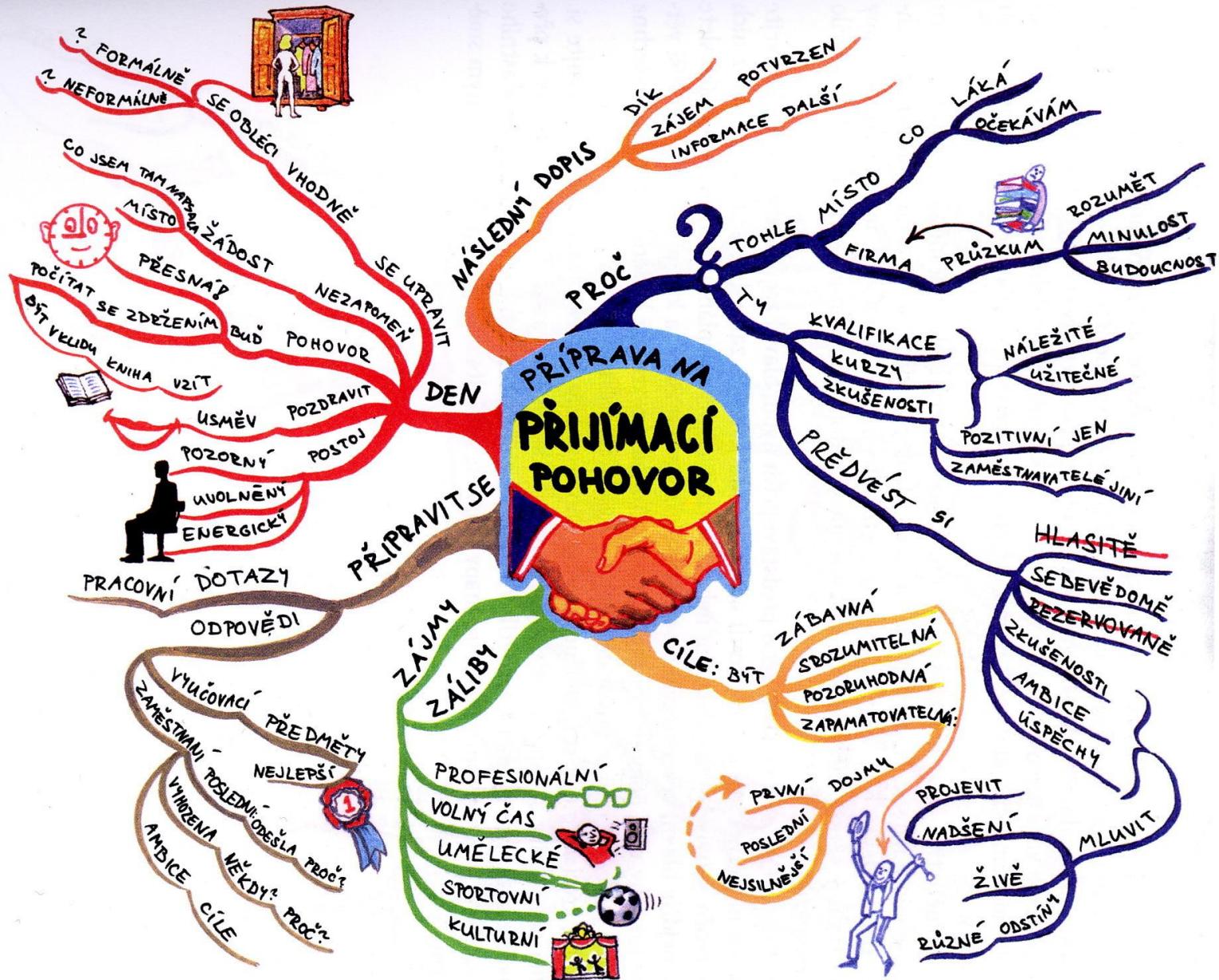
- Pojmová mapa znázorňuje štruktúru, hierarchiu a vzájomné vťahy medzi pojмami
- Myslenie vo viacerých smeroch a prepínanie medzi rôznymi stupňami abstrakcie
- Pojmová mapa nie je „správna“ alebo „nesprávna“ je vždy unikátna, každý študent vytvorí pojmovú mapu, ktorá odráža jeho predošlé vedomosti a momentálnu interpretáciu

TONY BUZAN

Mentální mapování







pohádka

vojta n
vojta průša

košík s
zeleninou

jde do
lesa



les

karkulkou
kosík
sežere
karkulku

žije v
lesu
zachrani
karkulku

sežere
babičku

zachrani
babičku

babička

bydlí v
chaloupce

čapeček



zabije
vlka

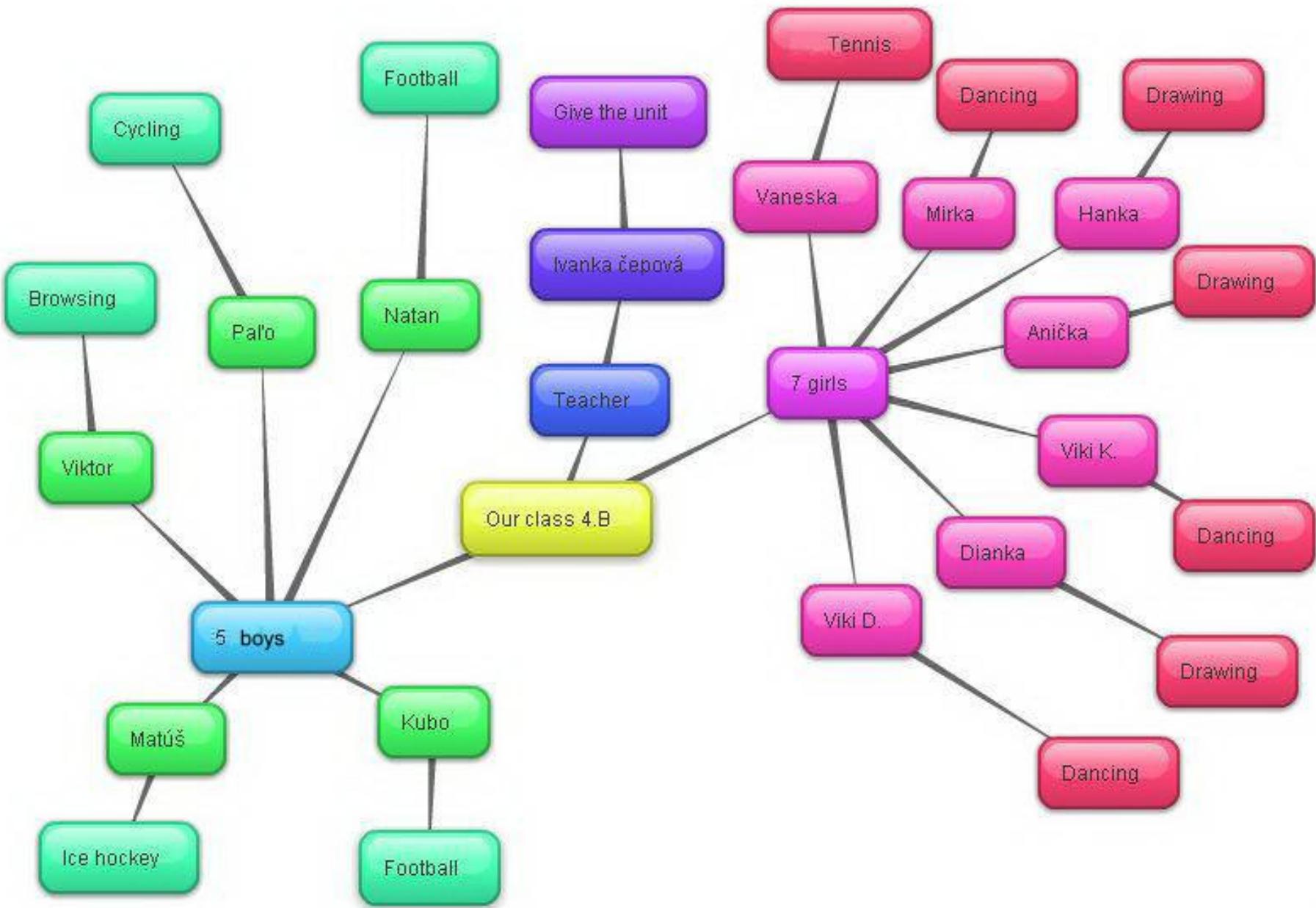


lovec



chaloupka

vlk



Základné pojmy

lokus - úsek DNA (chromozómu), kde je lokalizovaný gén

gén - funkčná jednotka genetickej informácie, ktorá sa fenotypovo prejavuje

znamenie - fenotypový prejav génu

genóm - súbor génov bunky (bunkový genóm) alebo vírusu (vírusový genóm)

genotyp - genetická konštitúcia organizmu reprezentovaná súborom alel špecificky usporiadaných v jeho genóme

fenotyp - súbor všetkých znakov organizmu charakterizujúcich morfológiu, fyziologické a biochemické reakcie, správanie a ekologické vzťahy (vonkajší prejav genotypu ovplyvnený prostredím)

alela - variant génu líšiaci sa čiastočne od iných variantov toho istého génu v nukleotidovej sekvencii (**určitá forma génu zodpovedná za určitý prejav znaku**)

Základné pojmy

dominantný znak – prevládajúci znak

recesívny znak – potlačený znak

homozygot – organizmus má 2 rovnaké alely daného génu (dominantný - AA, recesívny aa) – produkuje 1 typ gamét

heterozygot – organizmus má 2 rôzne alely daného génu (Aa) – produkuje 2 typy gamét

parentálna generácia (P) – rodičovská generácia

filiálna generácia (F) – dcérská generácia I. filiálna gen. (F1)
2. filiálna gen. (F2)
3. filiálna gen. (F3)

monohybridné kríženie – rodičia sa odlišujú v alternatívnych prejavoch jedného znaku

dihybridné kríženie – rodičia sa odlišujú v alternatívnych prejavoch dvoch znakov

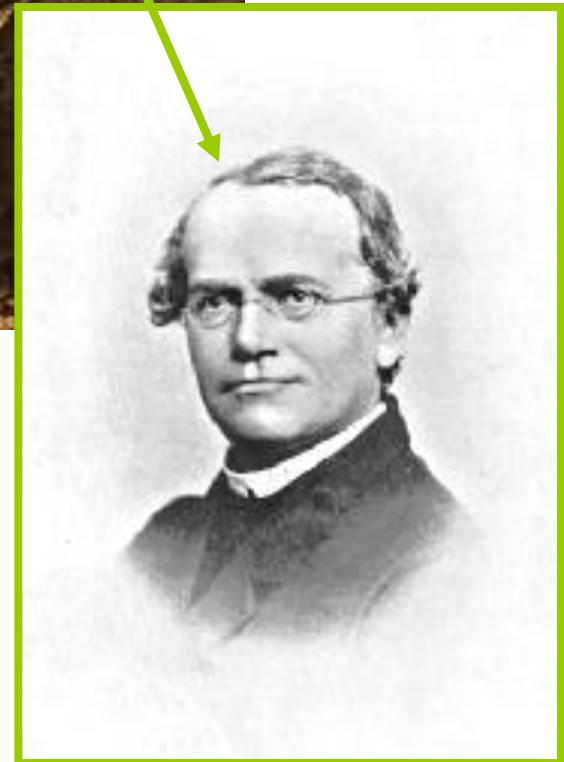
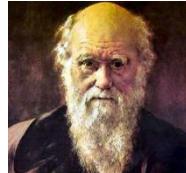
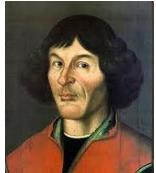
polyhybridné kríženie – rodičia sa odlišujú v alternatívnych prejavoch n znakov

Veda je komplexné úsilie vyžadujúce:

- ▶ Pozorovanie javov
- ▶ Uvažovanie o týchto javoch
- ▶ Formulovanie predstáv o príčinách a účinkoch týchto javov



Pokrok vo vede spočíva často na
práci jedného osvieteného jedinca
(Koperník, Newton, Darwin)



Gregor Johann Mendel

- ▶ Morava
- habsburská monarchia
- ▶ rodičia roľníci



Mendelův rodokmen

Valentin Mendel
20. 1. 1754 - 19. 2. 1828

Elisabeth Blaschke
9. 9. 1753 - 29. 1. 1829

Martin Schwirtlich
10. 10. 1751 - 4. 4. 1820

Rosine Kasper
4. 9. 1754 - 14. 6. 1829

Anton Mendel
19. 4. 1789 - 18. 1. 1857

+ Rosina Schwirtlich

22. 1. 1794 - 28. 3. 1862

Veronika Mendel

Johann Mendel

Theresia Mendel

+
Alois Sturm

20. 7. 1822 - 6. 1. 1884

+
Leopold Schindler

Gregor Johann Mendel

- ▶ 21 ročný-katolický kláštor (rád augustiánov)
- ▶ 1847 vysvätený za kňaza (Gregor)
- ▶ 1851-1853 študoval na univerzite vo Viedni

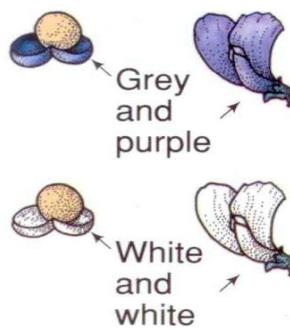
Gregor Johann Mendel

► Najväčší úspech dosiahol svojimi pokusmi s hrachom, ktoré ukončil v roku 1864
(8 rokov, 6 generácií, viac než 5000 rastlín)
(Kölreuter, Seton, Goss)



Gregor Johann Mendel

1 Seed coat color/
flower color



2 Seed color

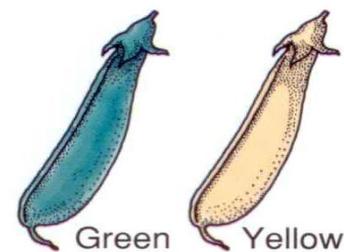


3 Seed shape

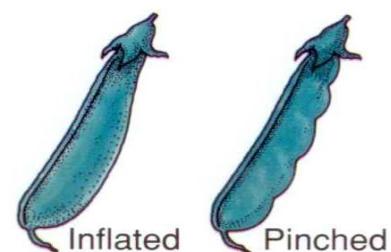


Smooth

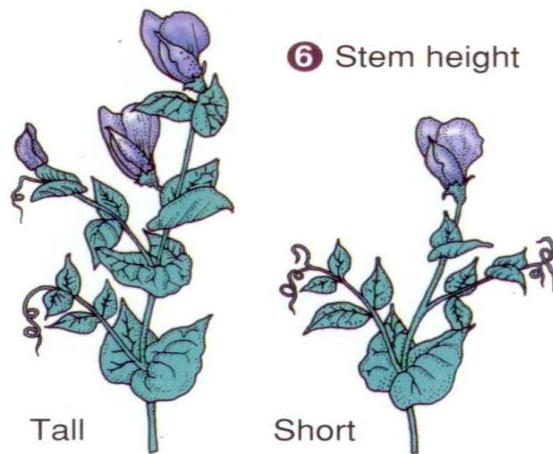
4 Pod color



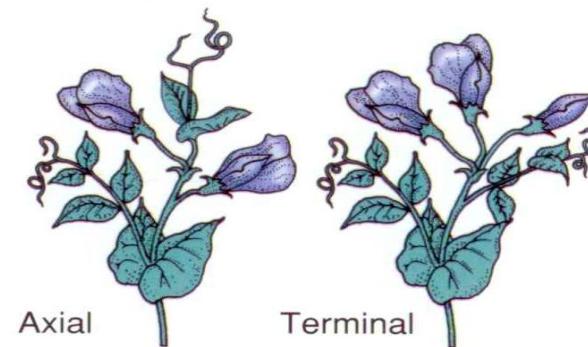
5 Pod shape



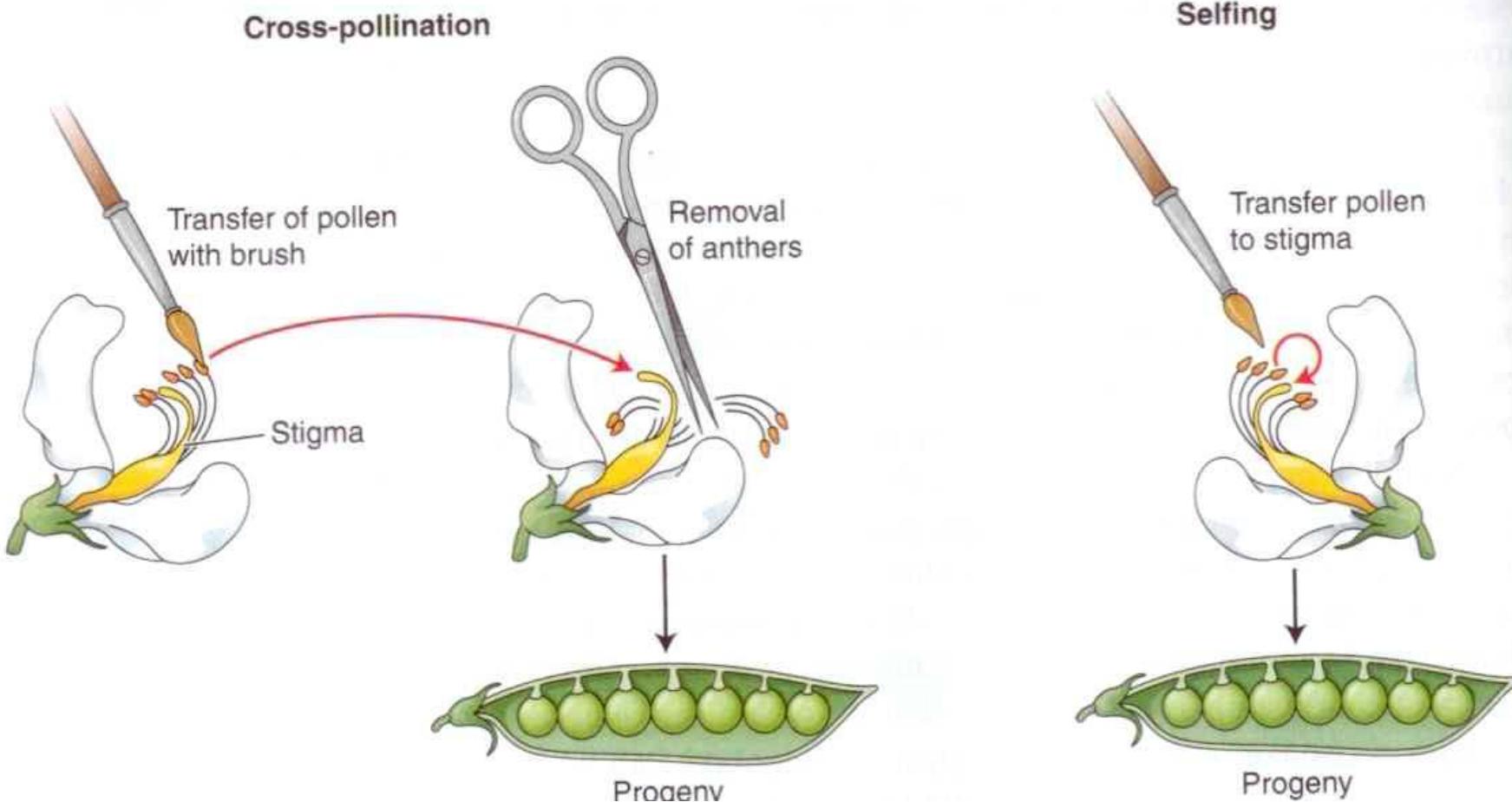
6 Stem height



7 Flower placement



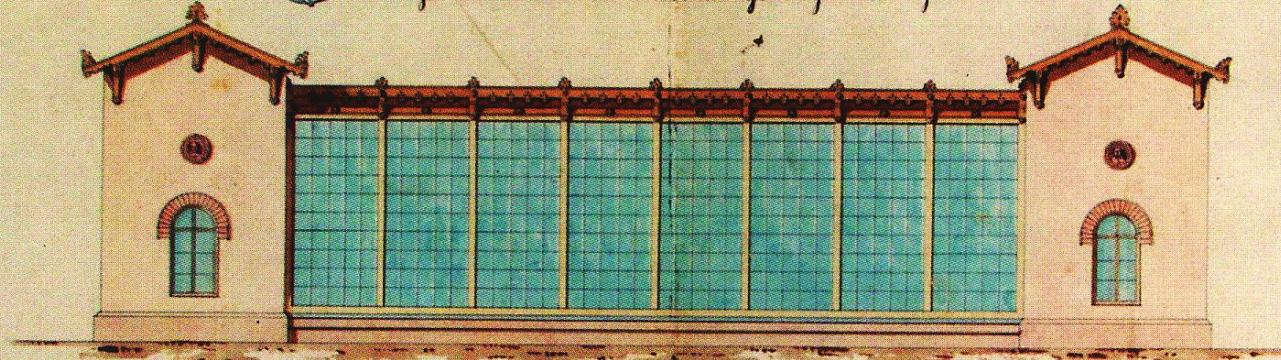
Mendlové experimenty



Plan



Zur Errbauung eines Geräthshauses in dem zum Kloster
stijt der. Thomas in Altbrunn gehörigen Haingarten.

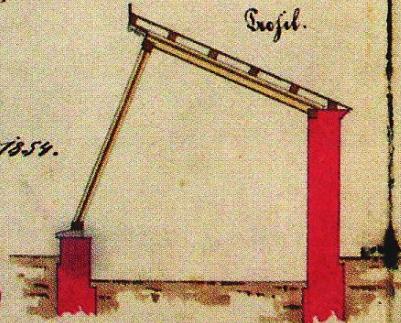


*Gezeichnet von
F. Napp
Gebrauch
Angreifung
gegen
Graf
von
Eisenberg*

Ab. 3018.42

Aussicht mit den Grundriss
ausführlich angegeben
zur Erläuterung derselben.
Gedruckt zu Mainz am 1. Februar 1854.

*Den Geheimen Rat
Oberbaudirektor*



*Uebersicht über den Grundriss und Plan
der einzufüllenden Oberbaurathshalle
zu Mainz am 11. Febr. 1854.*

F. Napp

*Leibar. Herr. App.
Gesamtplan*

Opát Napp – skleník – pokusy s hrachom

Gregor Johann Mendel

- ▶ 1865 predniesol svoje výsledky pred miestnym Prírodovedným spolkom
- ▶ Mendlove závery publikované 1866

„Pokusy s hybridy rostlin“

Rozoslané na 133 vedeckých inštitúcií

Pokusy s hybrydy rostlin



Versuche über Pflanzen-Hybriden.

Von

Gregor Mendel.

(Vorgelegt in den Sitzungen vom 8. Februar und 8. März 1865.)

Einleitende Bemerkungen.

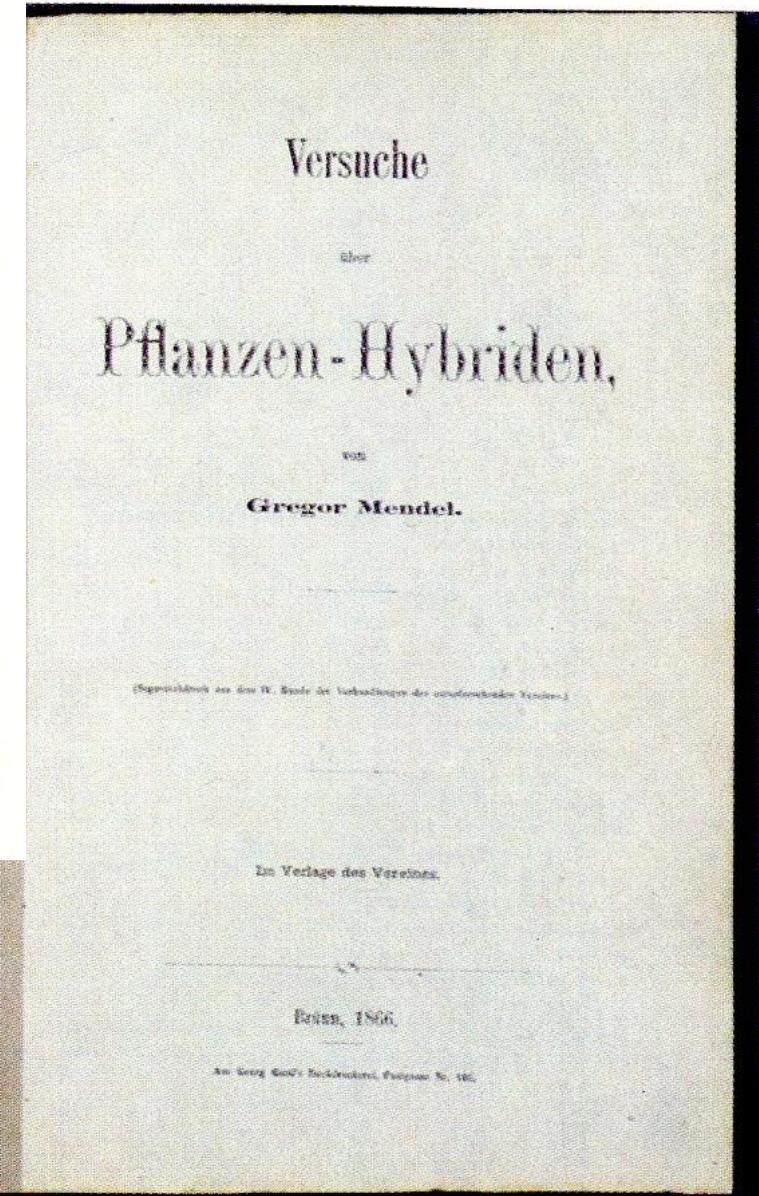
Künstliche Befruchtungen, welche an Zierpflanzen desshalb vorgenommen wurden, um neue Farben-Varianten zu erzielen, waren die Veranlassung zu den Versuchen, die hier besprochen werden sollen. Die auffallende Regelmässigkeit, mit welcher dieselben Hybridformen immer wiederkehrten, so oft die Befruchtung zwischen gleichen Arten geschah, gab die Anregung zu weiteren Experimenten, deren Aufgabe es war, die Entwicklung der Hybriden in ihren Nachkommen zu verfolgen.

Dieser Aufgabe haben sorgfältige Beobachter, wie Kölreuter, Gärtner, Herbert, Lecocq, Wichura u. a. einen Theil ihres Lebens mit unermüdlicher Ausdauer geopfert. Natürlich hat Gärtner in seinem Werke „die Bastarderzeugung im Pflanzenreiche“ sehr schätzbare Beobachtungen niedergelegt, und in neuester Zeit wurden von Wichura gründliche Untersuchungen über die Bastarde der Weiden veröffentlicht. Wenn es noch nicht gelungen ist, ein allgemein gütiges Gesetz für die Bildung und Entwicklung der Hybriden aufzustellen, so kann das Niemanden Wunder nehmen, der den Umfang der Aufgabe kennt und die Schwierigkeiten zu würdigen weiß, mit denen Versuche dieser Art zu kämpfen haben. Eine endgültige Entscheidung kann erst dann erfolgen, bis Detail-Versuche aus den verschiedensten Pflanzen-Familien vorliegen. Wer die Ar-

1*

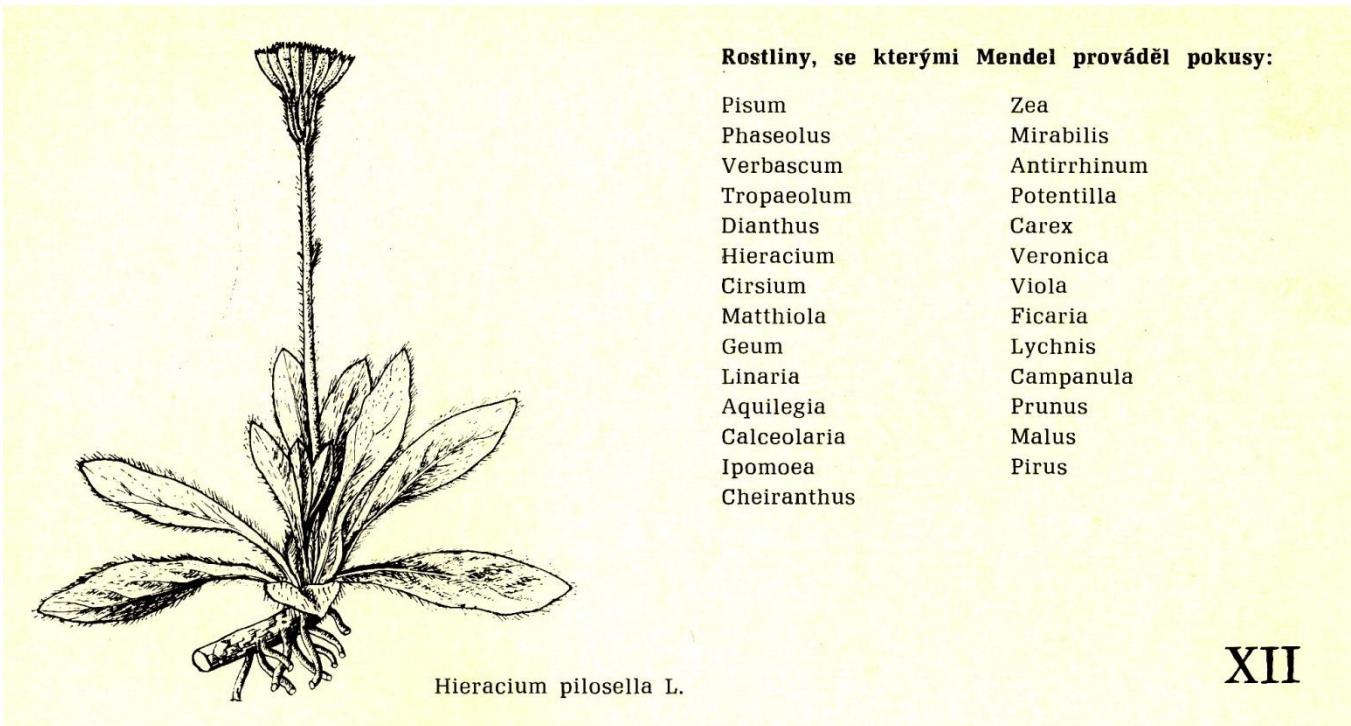
Úvod práce
Pokusy s rostlinnými hybrydy

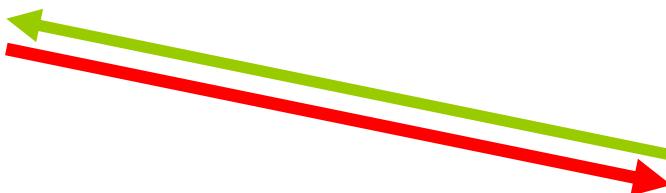
**Gregor Mendel, Versuche
über Pflanzen-Hybriden,
Verhandlungen des natur-
forschenden Vereines, Bd. 4
(Brno, 1866), titulní strana**



Gregor Johann Mendel

- ▶ Po roku 1865 Mendel skúma zákonitosti s ďalšími druhmi rastlín





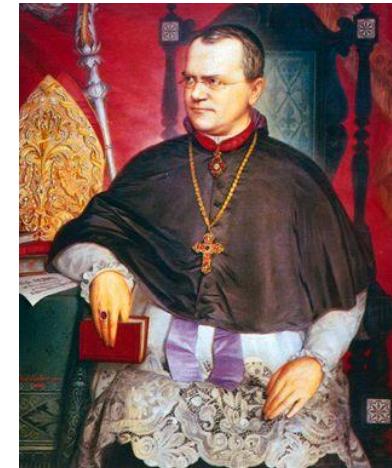
Kópiu svojej práce
poslal aj C.W. Nägelimu
(Mníchov)

Korešpondencia

Nägeli – hybridné rastliny nestále
a nesúhlasí s Mendlovou teóriou

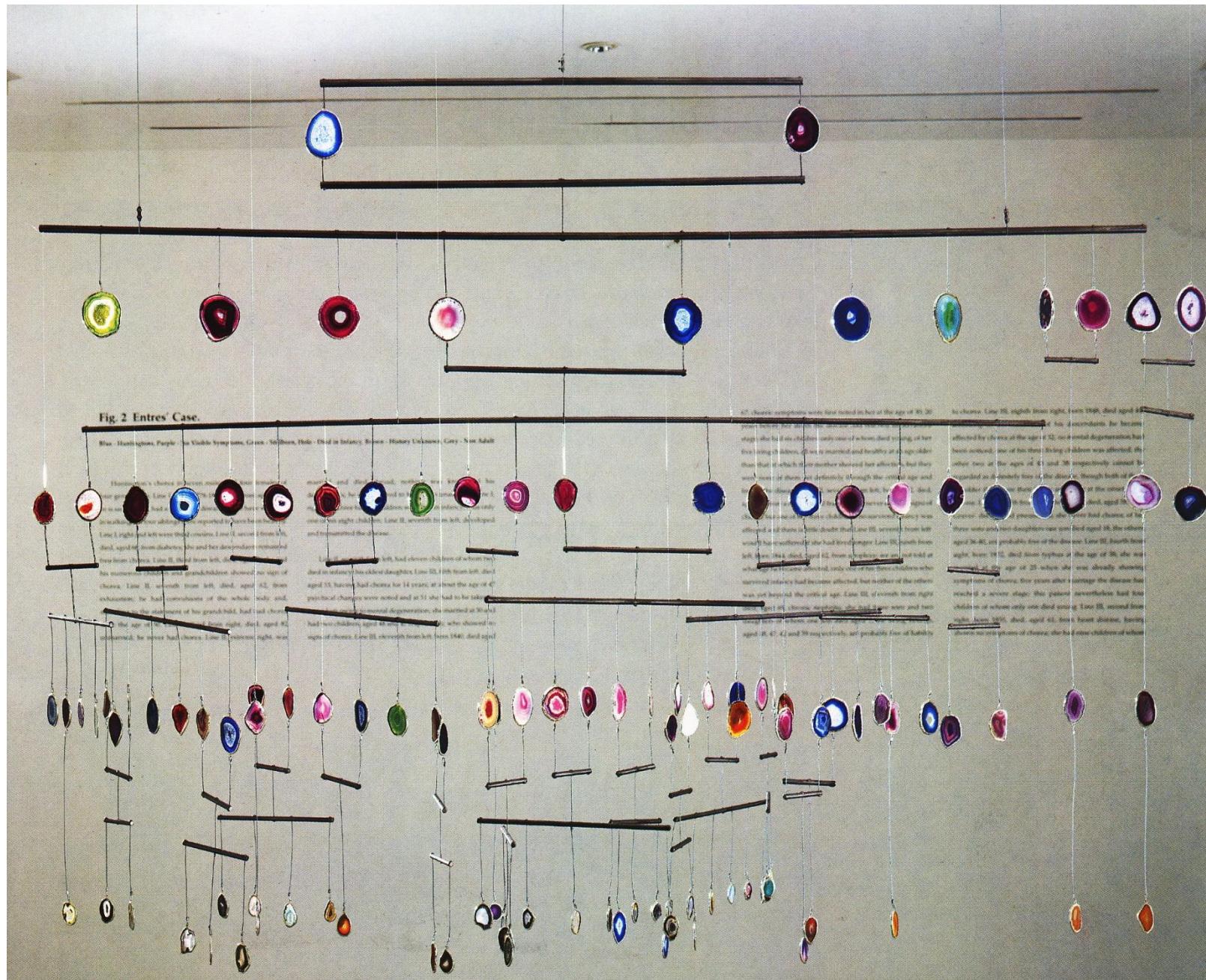
Obdobie pokusov s *Hieracium*
(dnes vieme, že sa *Hieracium*
rozmnožuje partenogeneticky t.j.
z neoplodneného vajíčka)





Gregor Johann Mendel (1822-1884)





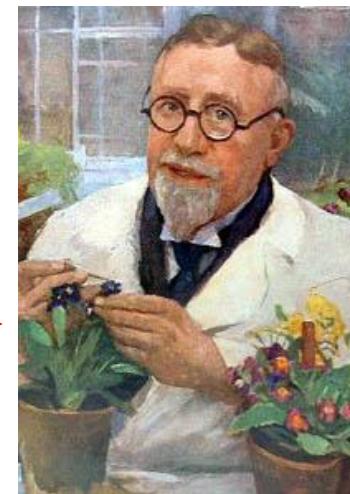
Gregor Johann Mendel

Jeho práca zostáva nepovšimnutá až do roku 1900 keď ju objavujú:

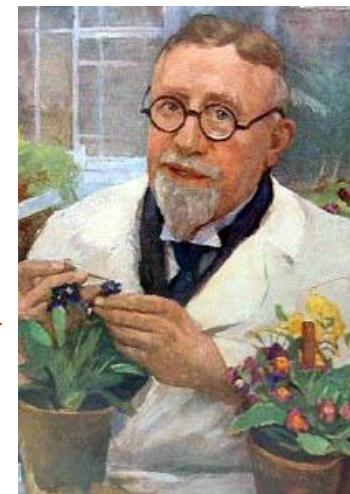
Hugo de Vries (Holandsko) (1900)



← Carl Correns (Nemecko) (1900)



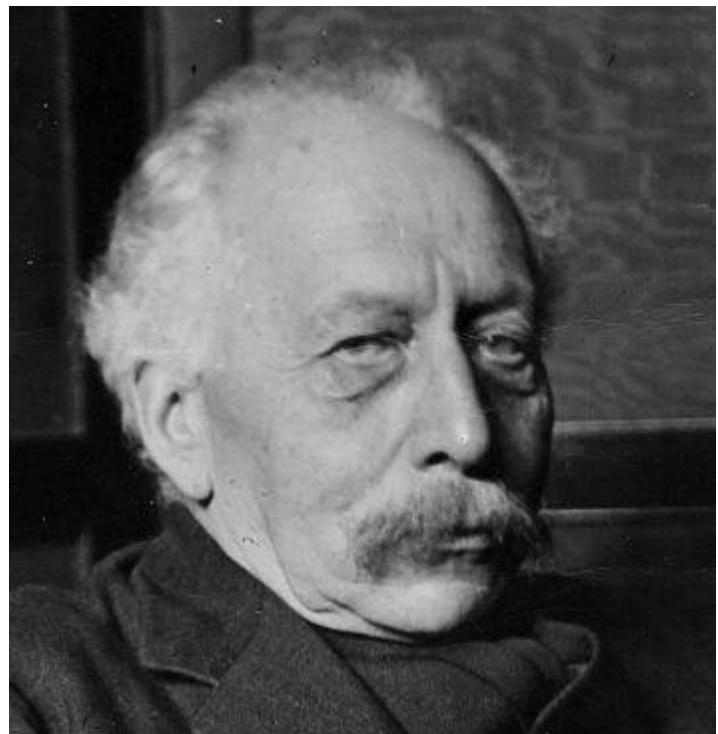
Eric von Tschermak (Rakúsko) (1901) →



William Bateson

Mendlove závery prijaté
vďaka:

Williamovi Batesonovi
(1906)



Zaviedol nový termín pre náuku o dedičnosti

G e n e t i k a – genesis z gr.(zrodenie)

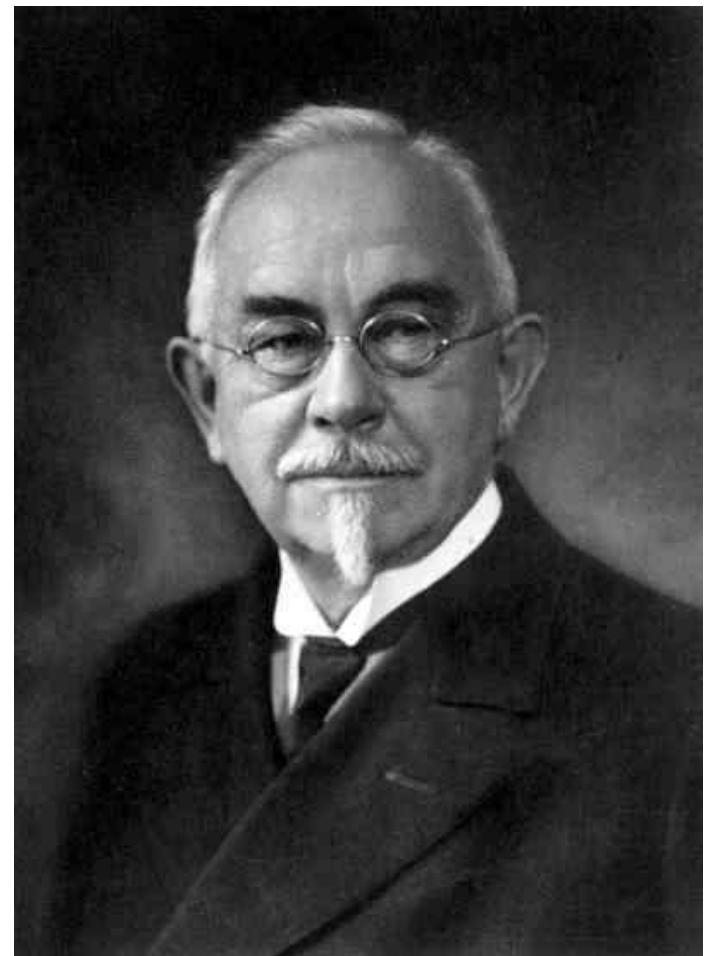
Wilhelm Ludvig Johannsen

Wilhelm Ludvig Johannsen
(1909)

g e n

(mendelovské faktory)

fenotyp a genotyp



Samooplodenie – čistá línia malá genetická variabilita

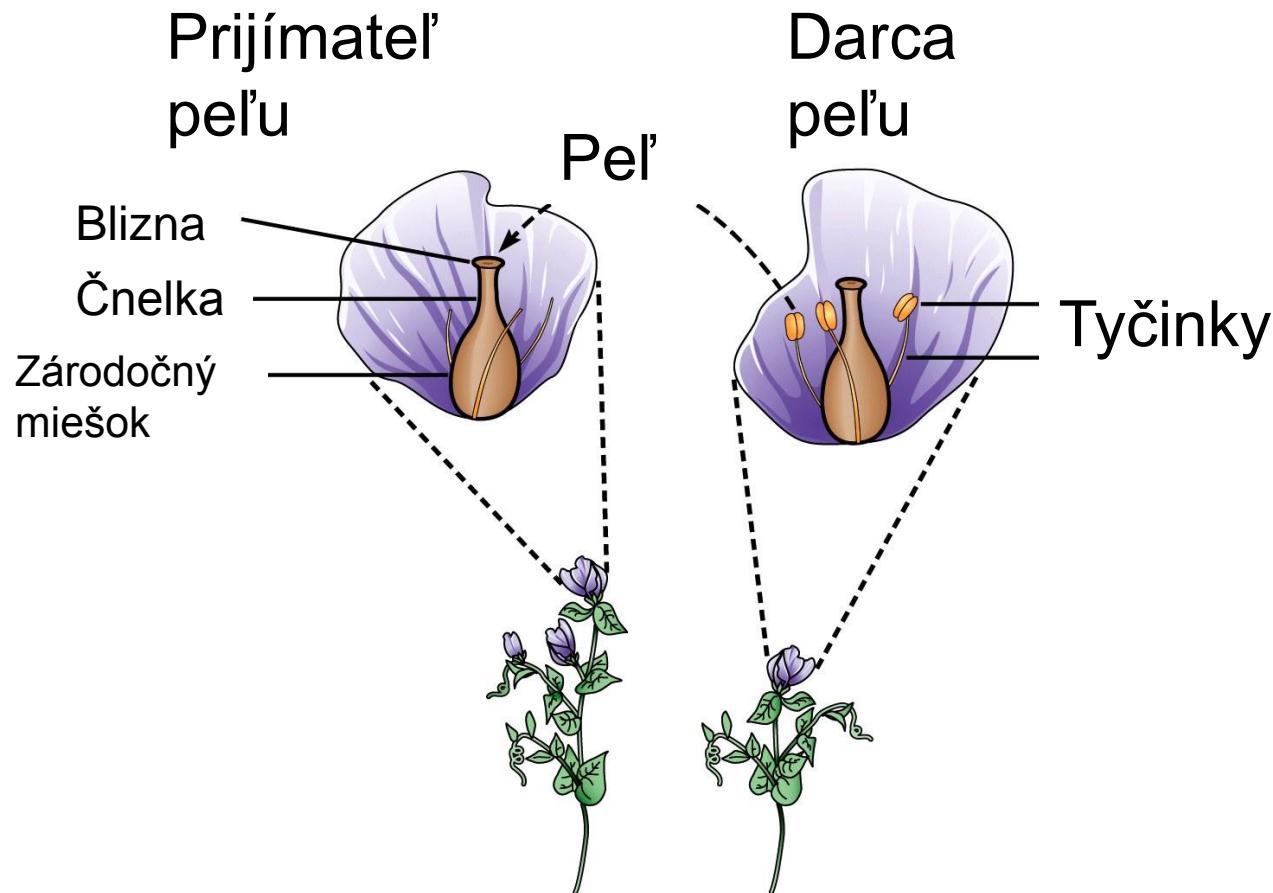


Gregor Mendel

Seed		Flower		Pod		Stem	
Form	Cotyledons	Color	Form	Color	Place	Size	
Grey & Round	Yellow	White	Full	Yellow	Axial pods, Flowers along	Long (6-7ft)	
White & Wrinkled	Green	Violet	Constricted	Green			
1	2	3	4	5	6	7	

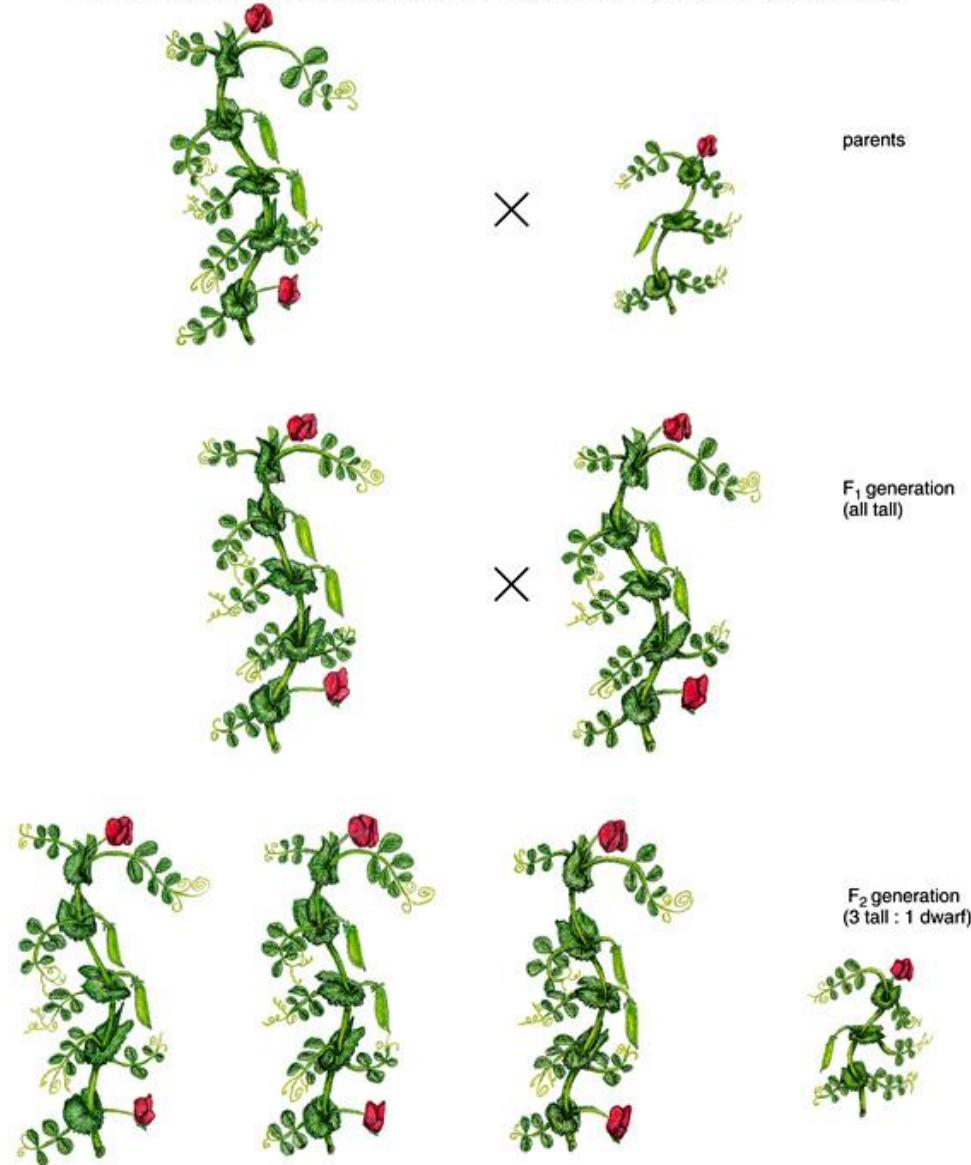
1. Tvar zrelých semien (guľaté*hladké-hranaté*zvráskavené)
2. Zafarbenie semien (žlté zelené)
3. Zafarbenie osemenia (biele šedivé)
4. Tvar zrelých luskov (klenuté zaškrtené)
5. Zafarbenie nezrelých luskov (zelené žlté)
6. Postavenie kvetov (axiálne*pozdíž hlavnej stonky-terminálne*na vrchole stonky)
7. Dĺžka hlavnej stonky (183*213 – 23*46cm)

hrach siaty-*Pisum sativum*



Monohybridné kríženie

Prenos latentného genetického faktora pre
Nízky rast – recesívny
Vysoký rast - dominantný



Výsledky Mendlových monohybridných krížení

Rodičovské variety	Potomstvo F ₂	Pomer
vysoké x nízke rastliny	787 vysoké : 277 nízke	2,84:1
guľaté x hranaté semená	5474 guľaté : 1850 hranaté	2,96:1
žlté x zelené semená	6022 žlté : 2001 zelené	3,01:1
fialové x biele kvety	705 fialové : 224 biele	3,15:1
klenuté x zaškrcované struky	882 klenuté : 299 zaškrcované	2,95:1
zelené x žlté struky	428 zelené : 152 žlté	2,82:1
axiálne x terminálne kvetenstvo	651 axiál : 207 terminál	3,14:1

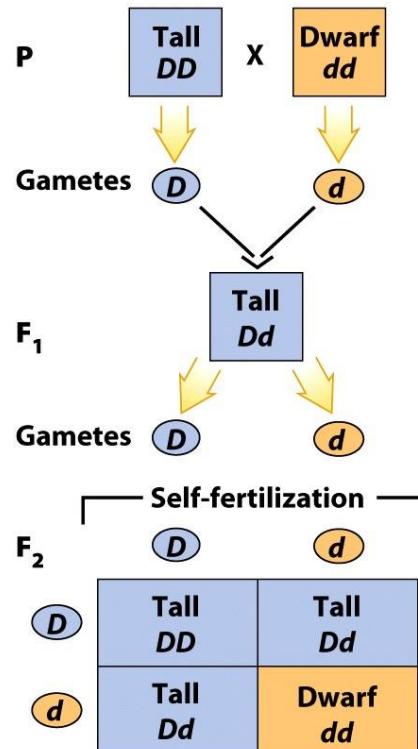
Seed		Flower		Pod		Stem	
Form	Cotyledons	Color		Form	Color	Place	Size
		White			Yellow	Axial pods, Flowers along	Long (6-7ft)
Grey & Round	Yellow	White			Green	Terminal pods, Flowers top	Short (<1ft)
		Violet					
White & Wrinkled	Green	Violet					
1	2	3		4	5	6	7

Symbolické znázornenie kríženia vysokých a nízkych rastlín

STEP 1
Each parental homozygote produces one kind of gamete.

STEP 2
The F_1 heterozygotes produce two kinds of gametes in equal proportions.

STEP 3
Self-fertilization of the F_1 heterozygotes yields tall and dwarf offspring in a 3:1 ratio.



F_2	Phenotypes	Genotypes	Genotypic ratio	Phenotypic ratio
	Tall	DD	1	3
		Dd	2	
	Dwarf	dd	1	1



F₁: $\frac{A}{a} \quad \frac{A}{a} \quad \frac{A}{a} \quad \frac{A}{a}$

$$F_1 \times F_1 : \text{♀ } \frac{A}{a} \times \text{♂ } \frac{A}{a}$$

$$G_{F_1} : \underline{A}, \underline{a} ; \underline{A}, \underline{a}$$

$$F_2:$$

$\frac{A}{A}$	$\frac{A}{a}$	$\frac{a}{a}$
---------------	---------------	---------------

3 : 1 Fenotypový štiepny pomer

1 : 2 : 1 Genotypový štiepny pomer

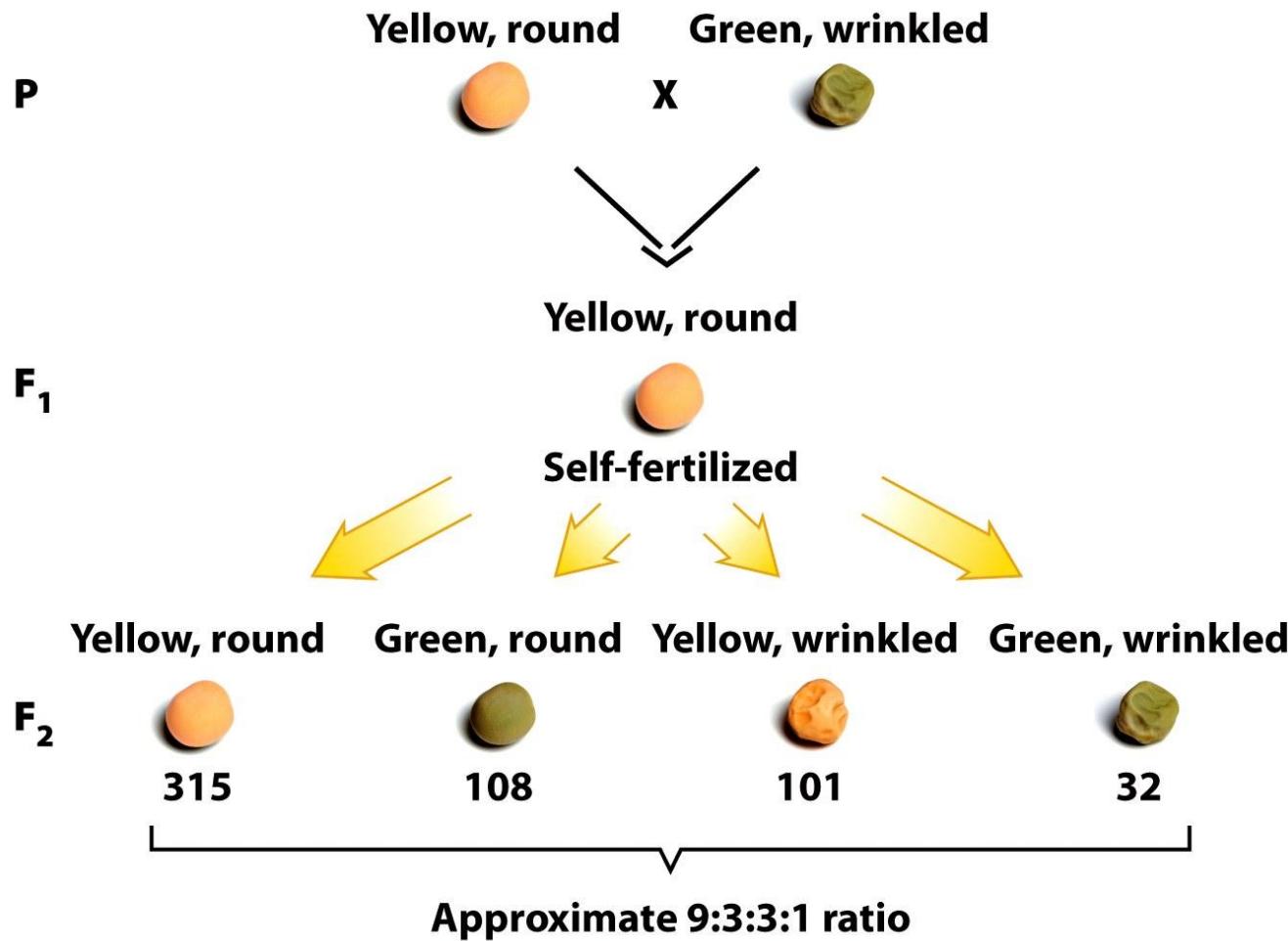


- ▶ Každý gén jedno písmenko pričom jeho formy alely sa rozlišujú A + a (nie H a m oči!!! Ale H a h)
- ▶ Tvorba gamét (v meióze!!!)
- ▶ Voľná kombinovateľnosť

Mendlove princípy

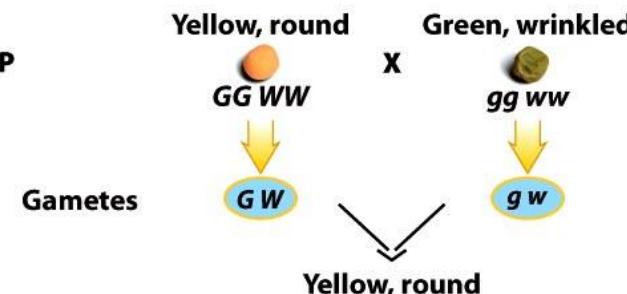
- ▶ **1. Princíp dominancie:** *U heterozygota môže jedna alela prekrývať prítomnosť druhej alely*
- ▶ **2. Princíp segregácie:** *U heterozygota sa dve alely v priebehu tvorby gamét od seba oddelujú, segregujú*

Dihybridné kríženie



STEP

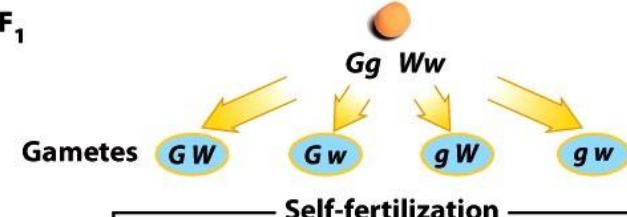
- 1** Each parental homozygote produces one kind of gamete.



STEP

- 2** The F_1 heterozygotes produce four kinds of gametes in equal proportions.

F_1



STEP

- 3** Self-fertilization of the F_1 heterozygotes yields four phenotypes in a 9:3:3:1 ratio.

F_2

GW	Gw	gW	gw	
GW	GG WW	GG Ww	Gg WW	Gg Ww
Gw	GG Ww	GG ww	Gg Ww	Gg ww
gW	Gg WW	Gg Ww	gg WW	gg Ww
gw	Gg Ww	Gg ww	gg Ww	gg ww

F_2 Phenotypes

Genotypes

Genotypic ratio

Phenotypic ratio

Yellow, round



GG WW

1

9

GG Ww

2

Gg WW

2

Gg Ww

4

Yellow, wrinkled



GG ww

1

3

Gg ww

2

Green, round



gg WW

1

3

gg Ww

2

Green, wrinkled



gg ww

1

1

Porovnanie pozorovaných a očakávaných výsledkov v F_2

F_2 fenotyp	pozorovaný		očakávaný	
	počet	podiel	počet	podiel
žltý guľatý	315	0,567	313	0,563
zelený guľatý	108	0,194	104	0,187
žltý hranatý	101	0,182	104	0,187
žltý hranatý	32	0,057	35	0,063
spolu	556	1,00	556	1,00



Mendlove princípy

- ▶ **3. Princíp voľnej kombinovateľnosti:**
Alely rôznych génov segregujú, alebo ako hovoríme, kombinujú sa nezávisle na sebe

Najdôležitejšie poznatky

- ▶ Mendel študoval dedičnosť 7 rôznych znakov u hrachu siateho, kde bol každý znak podmienený iným génom
- ▶ Výskum priviedol Mendla k stanoveniu 3 princípov dedičnosti:
 - 1) alely génov sú buď dominantné alebo recesívne
 - 2) rôzne alely génov sú buď dominantné, alebo recesívne (segregujú).
 - 3) alely rôznych génov sa kombinujú nezávisle

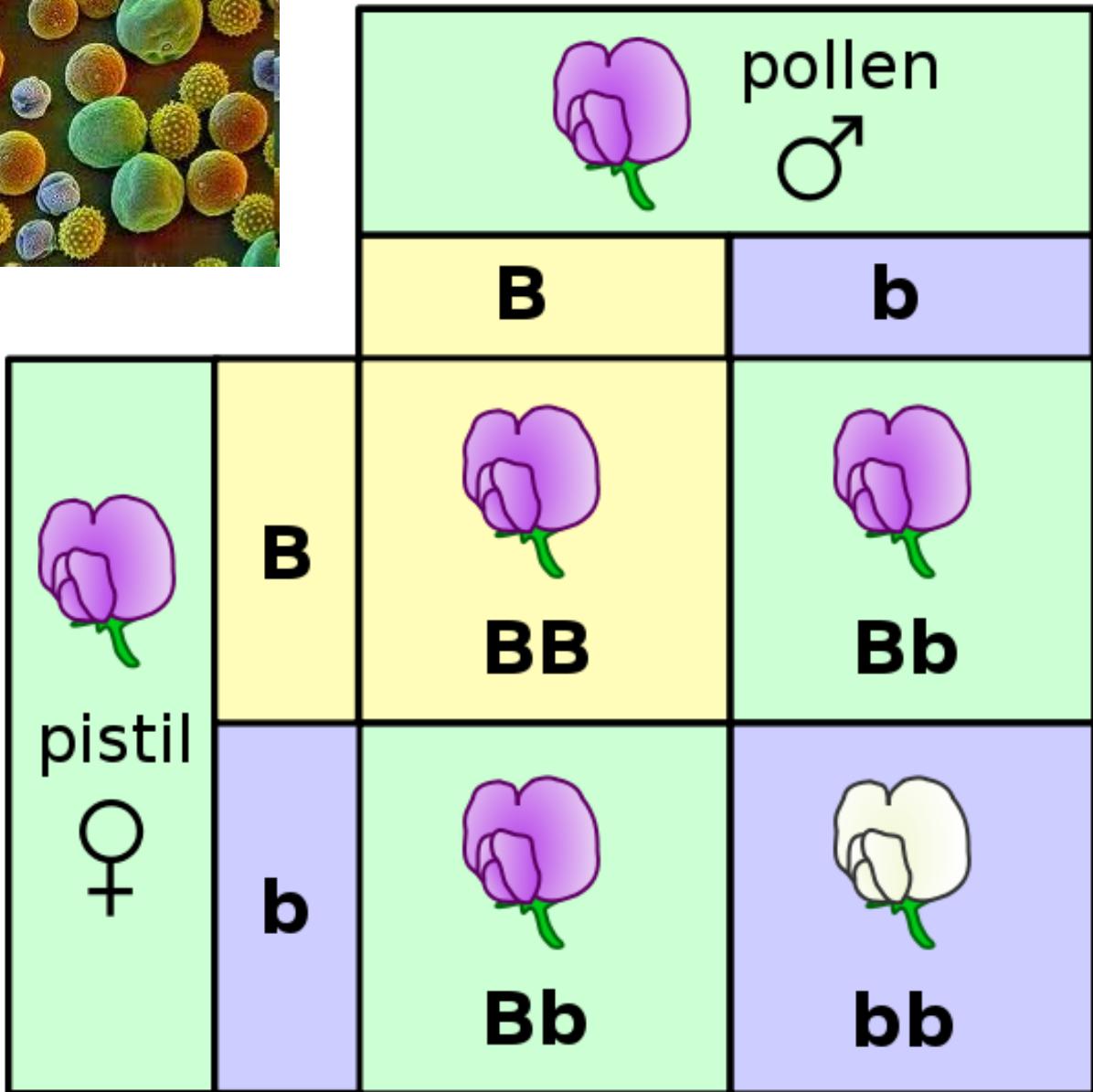
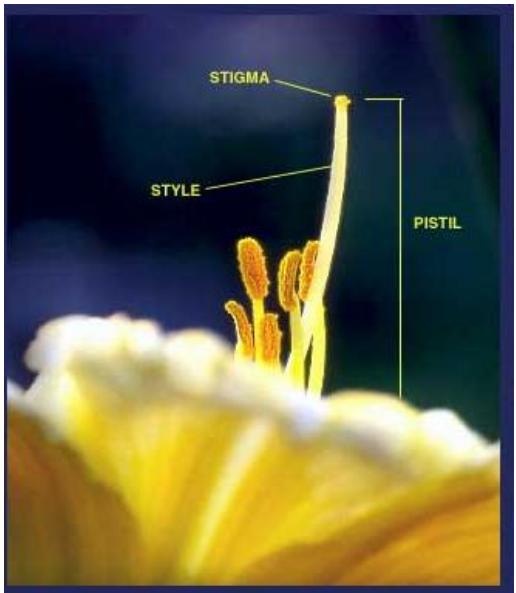
Aplikácia Mendlových princípov

- ▶ Mendlove princípy je možné využiť k predpovedi výsledkov kríženia medzi rôznymi variantami organizmov.
- ▶ Tri všeobecné postupy k predpovedi výsledkov kríženia
 - Metóda Punnettovej tabuľky
 - Metóda vetvenia (vidlica)
 - Metóda pravdepodobnosti

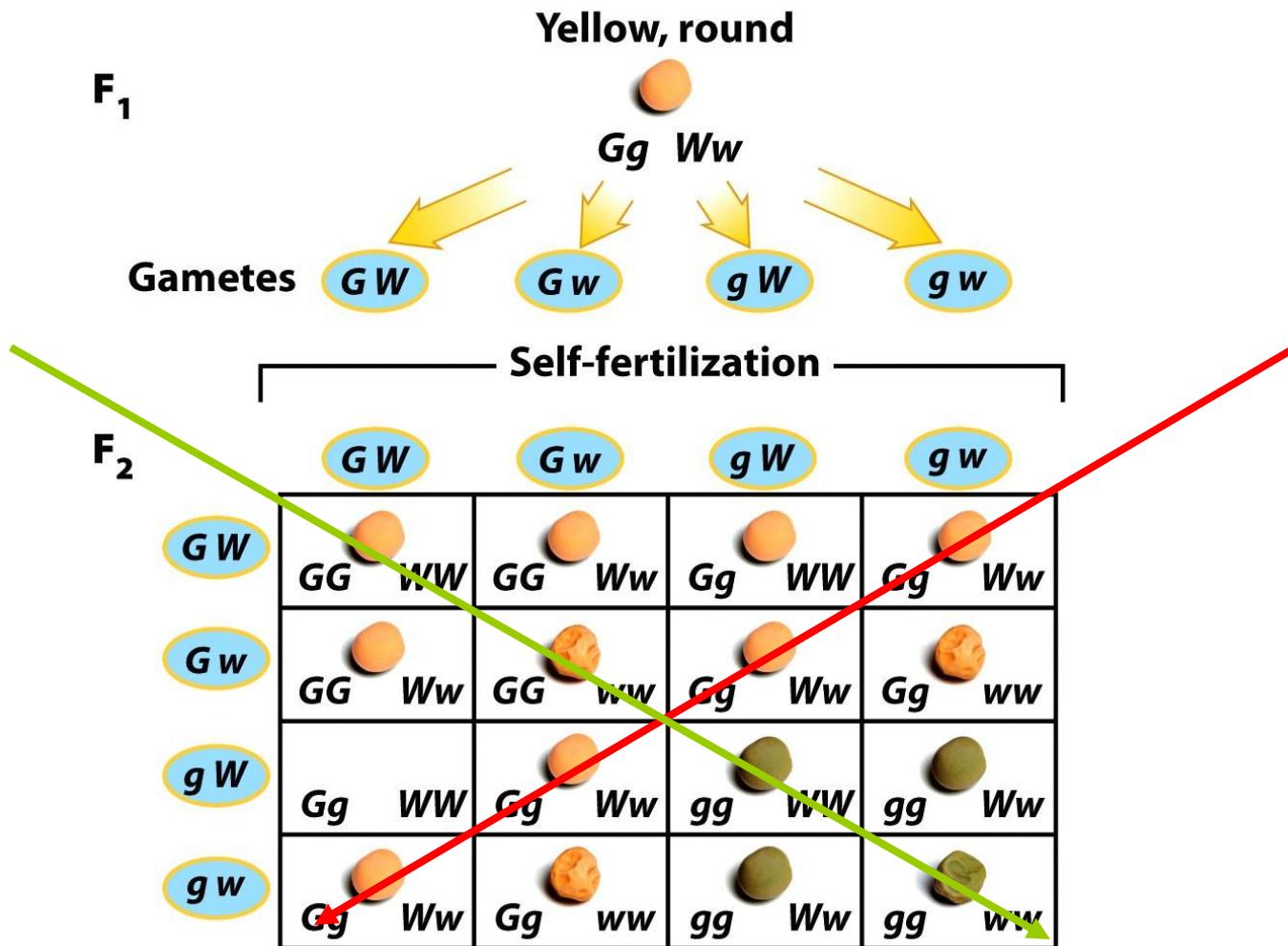
Reginald Punnett



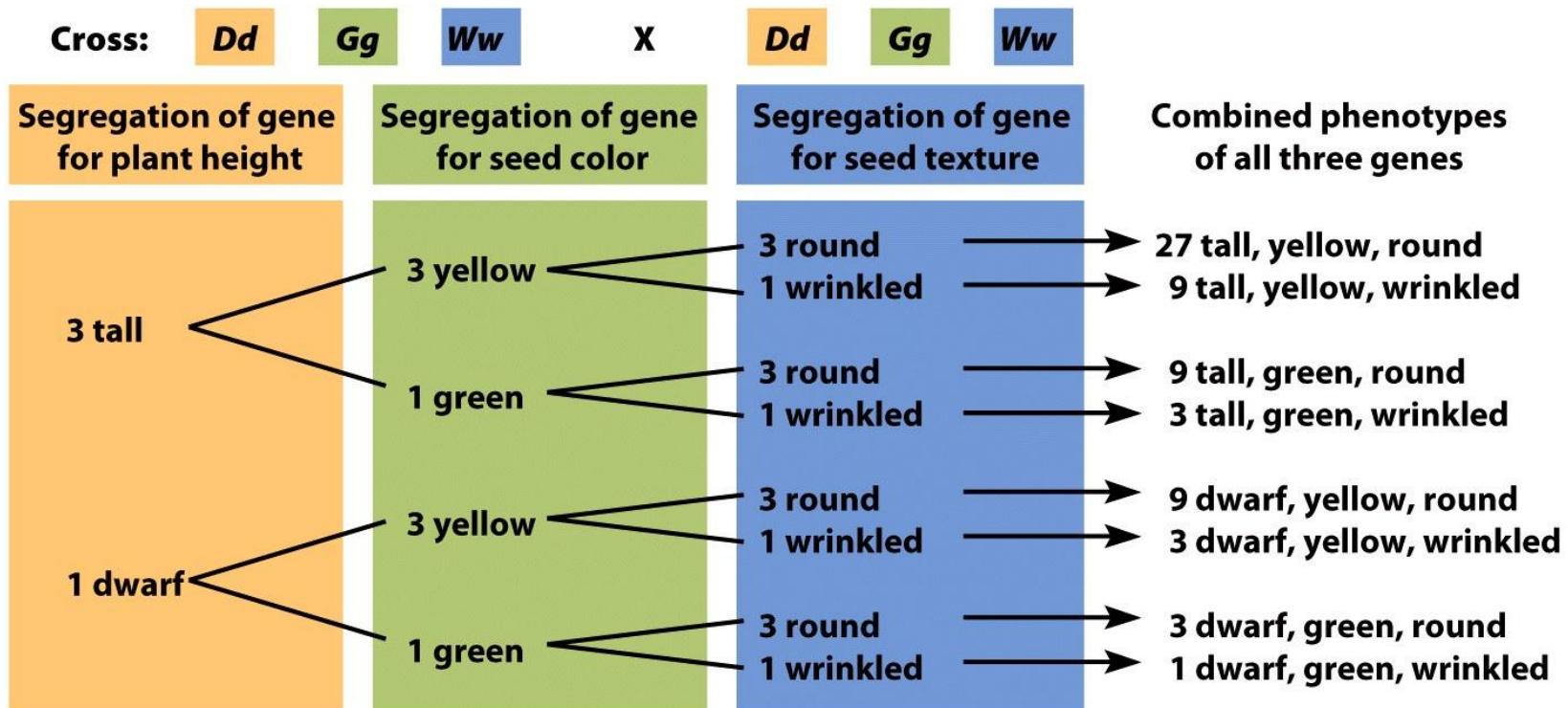
Reginald Punnett and William Bateson 1907



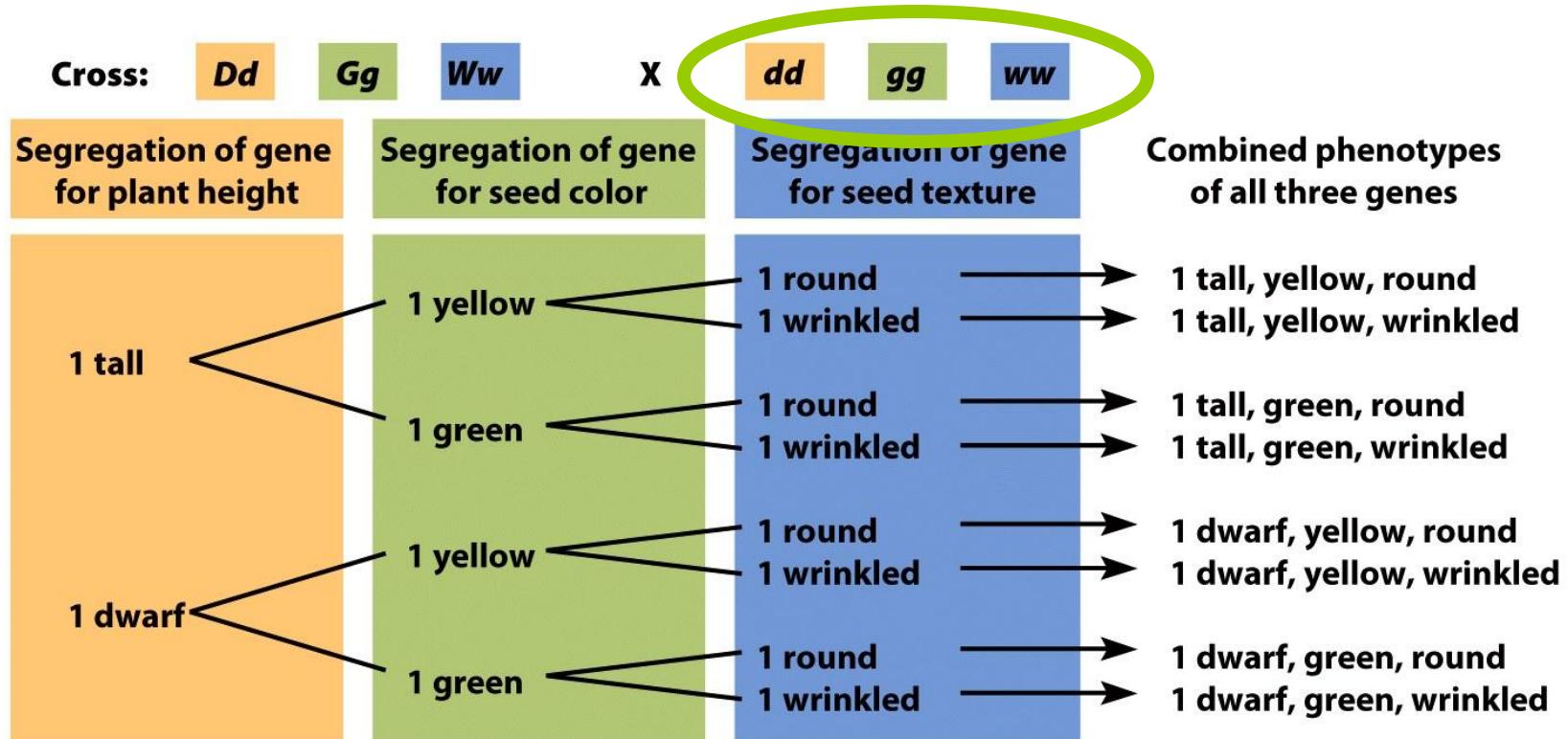
Metóda Punnettovej tabuľky



Metóda vetvenia (vidlica)



Metóda vetvenia (vidlica) pre testovacie kríženie

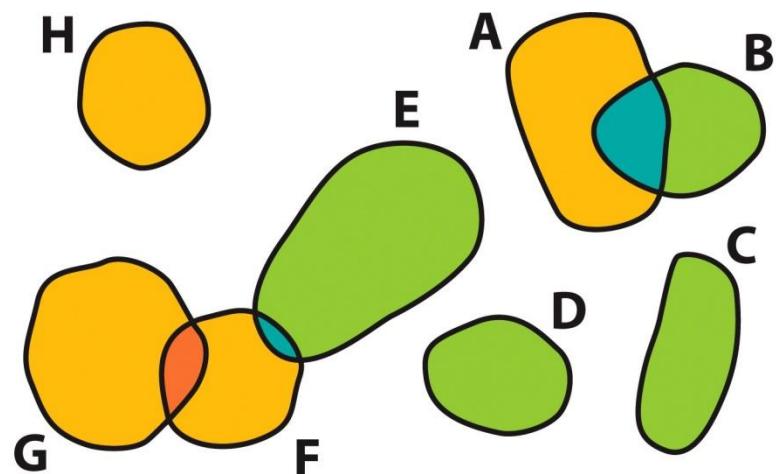


Metóda pravdepodobnosti

- ▶ *K stanoveniu pravdepodobnosti určitého javu musíme predpokladat' všetky možné výsledky udalosti*
- ▶ Hod mincou:
 - Pravdepodobnosť lícnej strany 1/2.
 - Pravdepodobnosť rubovej strany 1/2.
- ▶ Pre potomstvo heterozygotov (Gg):
 - Pravdepodobnosť GG je 1/4. $Gg \times Gg = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$
 - Pravdepodobnosť Gg je 1/2. $Gg \times Gg = \frac{1}{4} \times \frac{1}{4}$
 - Pravdepodobnosť gg je 1/4. $Gg \times Gg = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2}$

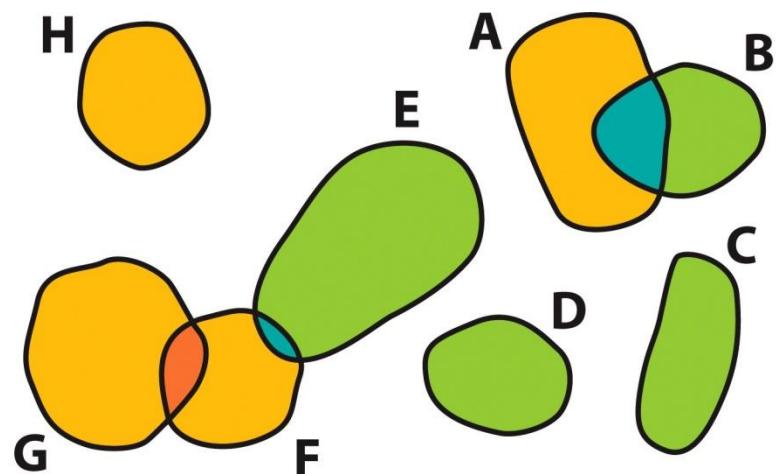
Pravdepodobnosť

- ▶ V súvislosti s pravdepodobnosťou sa často objavujú dva typy otázok:
- ▶ Aká je pravdepodobnosť, že dva javy, A a B sa vyskytnú **spoločne?**
- ▶ Aká je pravdepodobnosť, že **aspoň jeden** z dvoch javov A a B sa vyskytne?



Pravdepodobnosť

- ▶ V súvislosti s pravdepodobnosťou sa často objavujú dva typy otázok:
- ▶ Aká je pravdepodobnosť, že dva javy, A a B sa vyskytnú **spoločne?**
- ▶ Aká je pravdepodobnosť, že **aspoň jeden** z dvoch javov A a B sa vyskytne?



Pravidlo sčítania

- ▶ Ak sú javy A a B nezávislé, potom pravdepodobnosť, že sa vyskytne aspoň jeden z nich označená ako $P(A \text{ alebo } B)$, je $P(A) + P(B) - [P(A) \times P(B)]$.
- ▶ Príklad: Pravdepodobnosť, že karta bude buď eso alebo srdcová karta, $P(E \text{ alebo } S)$
 $P(E) = 4/52$  $P(S) = 1/4$ 
 $P(E \text{ or } S) = (4/52) + (1/4) - (4/52 \times 1/4) = 16/52$



Pravidlo sčítania

- ▶ Ak sa dva javy v javovom poli neprekryvajú, potom sa pravidlo sčítania redukuje jednoduchý výraz $P(A \text{ alebo } B)$.

$$P(A \text{ alebo } B) = P(A) + P(B)$$

- ▶ Príklad : Pravdepodobnosť, že karta bude **bud'** eso alebo kráľ, $P(E \text{ alebo } K)$

$$P(E) = 4/52$$



$$P(K) = 4/52$$



$$P(A \text{ alebo } K) = 4/52 + 4/52 = 8/52$$

Cross: $AaBb \times AaBb$

		Segregation of A gene	
		$A^- (3/4)$	$aa (1/4)$
Segregation of B gene	$B^- (3/4)$	$A^- B^- (3/4) \times (3/4) = 9/16$	$aa B^- (1/4) \times (3/4) = 3/16$
	$bb (1/4)$	$A^- bb (3/4) \times (1/4) = 3/16$	$aa bb (1/4) \times (1/4) = 1/16$

Progeny: Genotype Frequency Phenotype Frequency

$A^- B^-$	9/16	Dominant for both genes	9/16
$aa B^-$	3/16	Recessive for at least one gene	7/16
$A^- bb$	3/16		
$aa bb$	1/16		

Najdôležitejšie poznatky

- ▶ Výsledok kríženia možno predpovedať systematickým spočítaním genotypov v Punnettovej tabuľke
- ▶ Ak sa kríženie týka viac ako dvoch génov, používa sa k predpovedaniu výsledkov metóda vetvenia

Testovanie genetických hypotéz

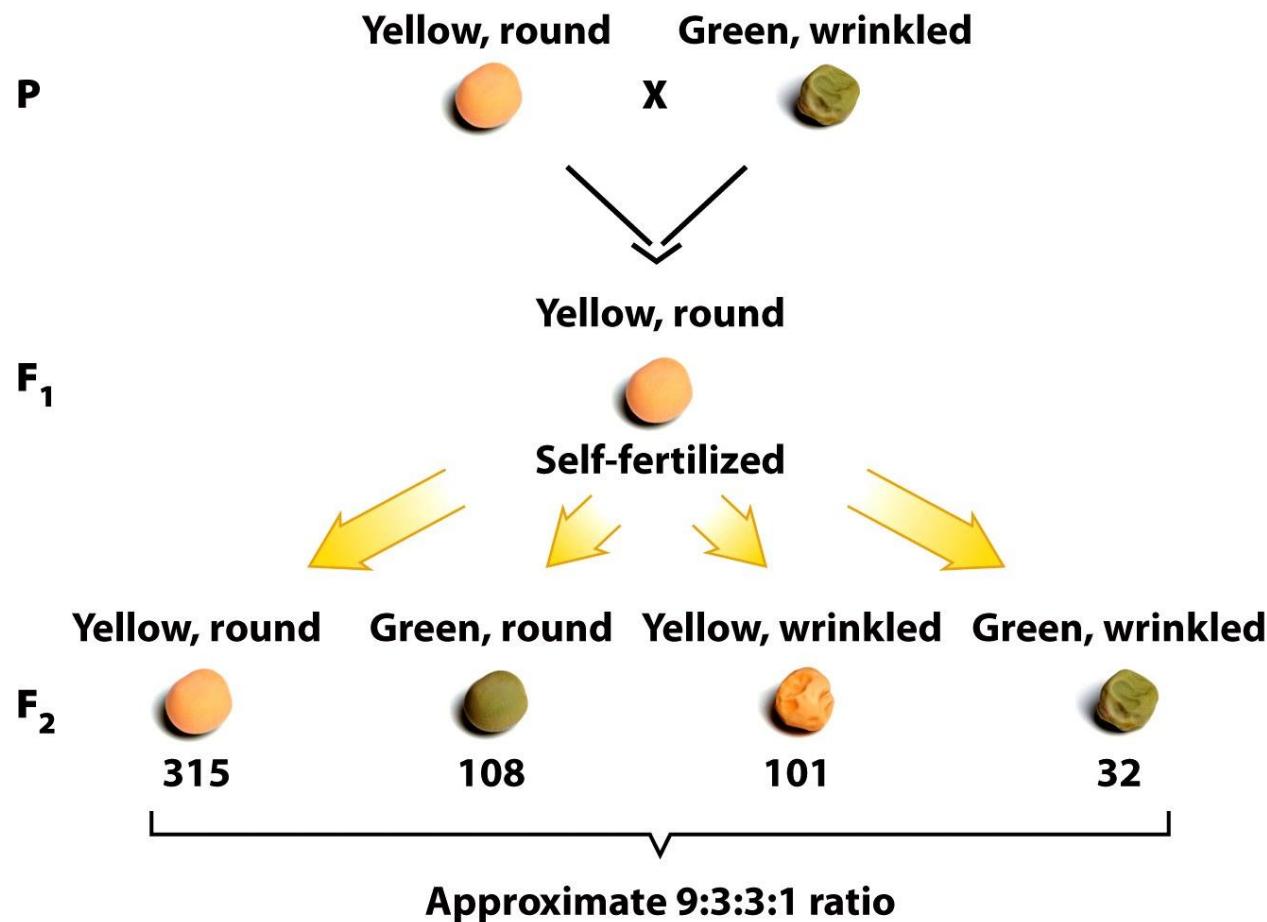
- ▶ Dobre formulovaná vedecká predstava sa nazýva hypotéza
- ▶ Údaje získané z pozorovania alebo z pokusov umožňujú vedcom testovať hypotézy.
- ▶ V genetike sa obvykle zaujímame o to, či sú výsledky kríženia v súlade s hypotézou, alebo nie?

Chi-kvadrát test

$$\chi^2 = \sum \frac{(\text{experimentálny} - \text{teoretický})^2}{\text{teoretický}}$$

- ▶ Očakávaný počet – teoretický
- ▶ Pozorovaný počet – experimentálny
- ▶ Použitie štatistiky χ^2 – kvadrát testu.
- ▶ Štatistici vypracovali pre hodnoty χ^2 tabuľku kritických hodnôt podľa stupňa voľnosti.
- ▶ Porovnanie získaných hodnôt s kritickou hodnotou v tabuľke

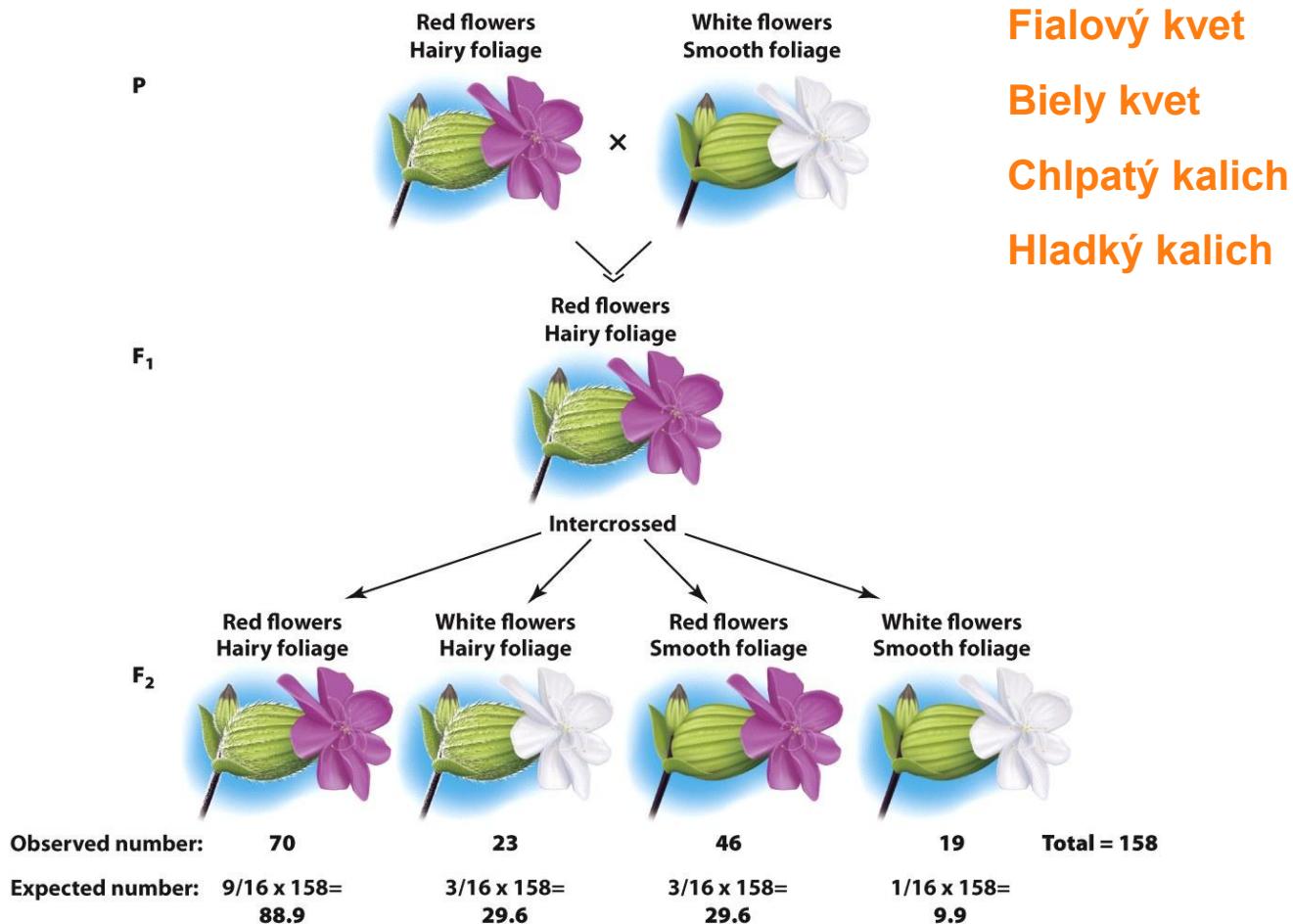
Príklad dihybridného kríženia



Mendel's dihybrid cross

F₂ Phenotype		Observed Number	Expected Number	(Observed – Expected)² / Expected
Yellow, round		315	313	0.01
Green, round		108	104	0.15
Yellow, wrinkled		101	104	0.09
Green, wrinkled		32	35	0.26
Total:		556	556	0.51 = χ^2

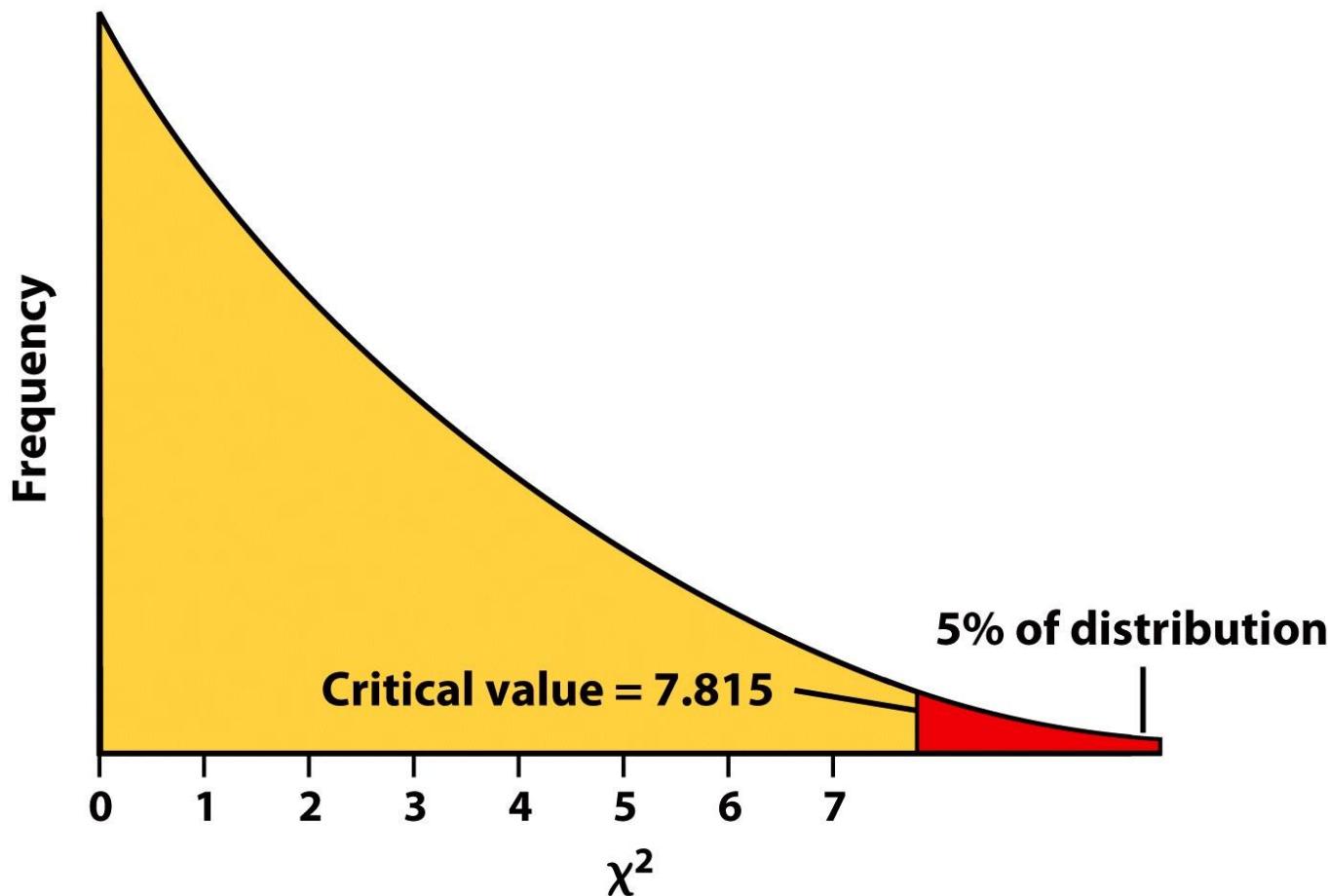
Príklad dihybridného kríženia(Hugo deVries)



DeVries's dihybrid cross

F₂ Phenotype	Observed Number	Expected Number	$\frac{(\text{Observed} - \text{Expected})^2}{\text{Expected}}$
Red, hairy	70	88.9	4.02
White, hairy	23	29.6	1.47
Red, smooth	46	29.6	9.09
White, smooth	19	9.9	8.36
Total:	158	158	22.94 = χ^2

Rozdelenie štatistiky χ^2



Tabuľka 5% kritických hodnôt χ^2 chí-kvadrátu

Stupeň voľnosti

5% kritické hodnoty

Stupeň voľnosti	5% kritické hodnoty
1	3.841
2	5.991
3	7.815
4	9.488
5	11.070
6	12.592
7	14.067
8	15.507
9	16.919
10	18.307
15	24.996
20	31.410
25	37.652
30	43.773

Porovnanie kritickej hodnoty

► Mendlove Dihybridné kríženie:

- $\chi^2 = 0.51$
- Počet stupňov voľnosti = $4 - 1 = 3$
- Kritická hodnota = 7.815
- Prijatie hypotézy

► DeVriesove Dihybridné kríženie :

- $\chi^2 = 22.91$
- Počet stupňov voľnosti = $4 - 1 = 3$
- Kritická hodnota = 7.815
- Odmietnutie hypotézy



Najdôležitejšie poznatky

- ▶ Štatistika chi-kvadrátu sa vypočíta ako $\chi^2 = \sum ((\text{experimentálny} - \text{teoretický})^2 / \text{teoretický})$, so súčtom cez všetky triedy získaných údajov
- ▶ Ku každej štatistike χ^2 je pridružené číslo počtu stupňov voľnosti, ktoré sa rovná počtu tried údajov mínus jedna.

Mendlove princípy v humannej genetike

- ▶ Problémy pri genetickej analýze u človeka
 - Neúplné záznamy v rodinách
 - Malý počet potomkov
 - Ľudia nežijú v presne zadefinovaných podmienkach
- ▶ Napriek týmto obmedzeniam bolo zanalyzovaných a popísaných niekoľko tisíc ľudských génov.

Dominantné znaky

Achondroplázia (zakrslosť)

Brachydaktylia (krátke prsty)

Vrozená šeroslepota

Huntingtonova choroba (neurologická porucha)

Marfanov syndróm (vysoká postava)

Neurofibromatóza (nádorovité výrastky na tele)

PTC

Vlasové línie nad čelom do špičky

Vlnité vlasy

Recesívne znaky

Albinizmus

Alkaptonúria

Ataxia telangiectasia (neurologická porucha)

Cystická fibróza (porucha dýchania)

Duchennova svalová dystrofia

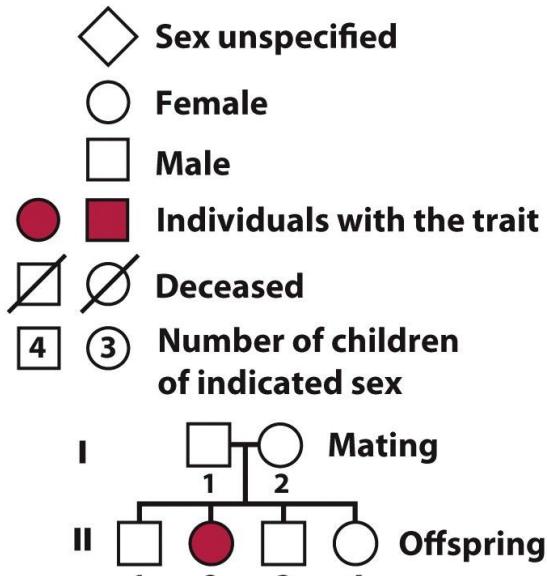
Galaktozémia (poruchy metabolizmu sacharidov)

Poruchy ukladania glycogénu

Fenylketonúria

Kosáčikovitá anémia

Rodokmene



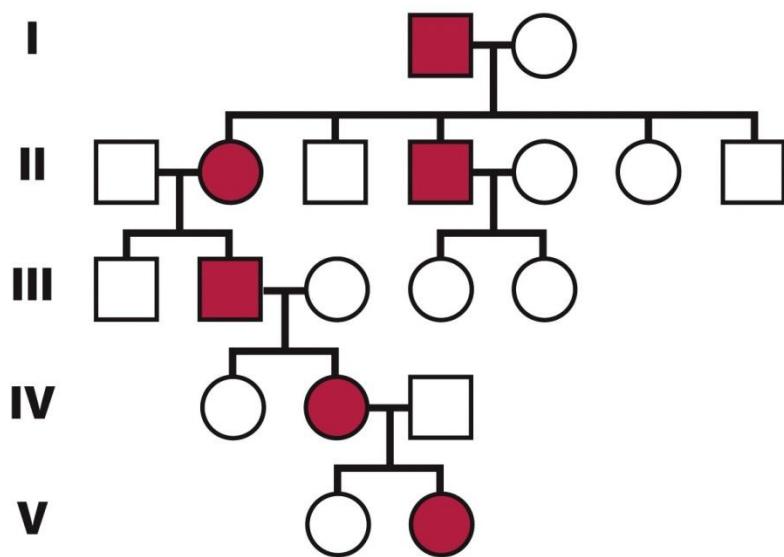
Pedigree conventions

► Rodokmeň je grafické znázornenie, ktoré ukazuje vzťahy medzi členmi rodiny

Rodokmene

 	muž žena neznáme pohlavie manželstvo rodičia a deti Postihnutí počet súrodencov tohto pohlavia	 	heterozygoti zomrel potrat proband príbuzenské manželstvo DZ- dizygotické dvojčatá MZ- monozygotické dvojčatá
----------------------------------	---	------------------------------	--

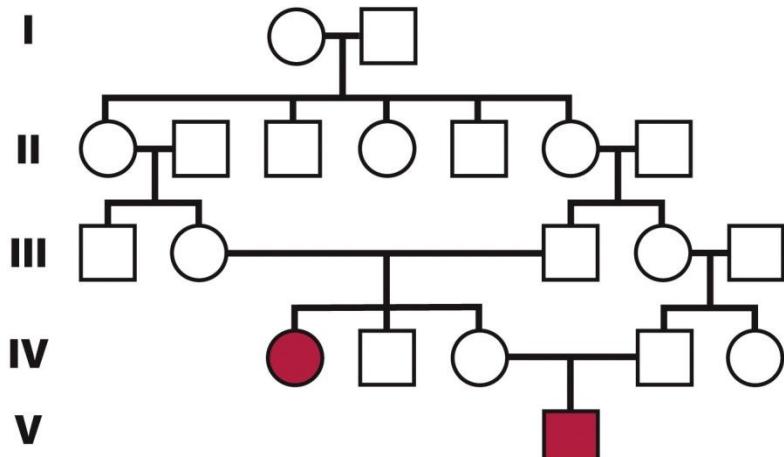
Dedičnosť dominantného znaku



Dominant trait

- ▶ Všetci jedinci, ktorí nesú dominantnú alelu majú tento znak.
- ▶ U každého postihnutého jedinca sa očakáva, že má aspoň jedného postihnutého rodiča
- ▶ Dominantné znaky, ktoré sú spojené so zníženou životoschopnosťou sa v populácii nikdy nestanú bežné

Dedičnosť recesívneho znaku



Recessive trait

- ▶ Recesívne znaky sa môžu vyskytovať u jedincov, ktorých rodičia neboli postihnutí
- ▶ K zisteniu prenosu recesívnej alely je niekedy potrebné sledovať v rodokmeni niekoľko generácií

Mendelistická segregácia v ľudských rodinách

Parents



4 deti

Koľko detí zdravých

Koľko detí postihnutých

Počet detí, ktoré sú:

Zdravé postihnuté pravdepodobnosť

4 0 $1 \times (3/4) \times (3/4) \times (3/4) \times (3/4) = 81/256$

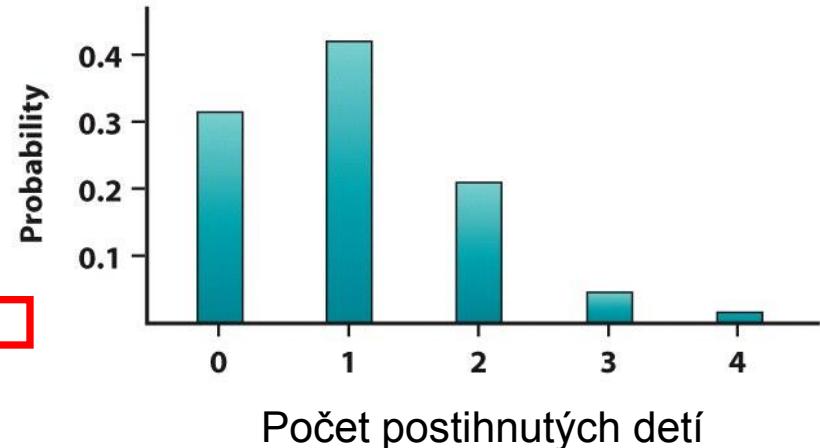
3 1 $4 \times (3/4) \times (3/4) \times (3/4) \times (1/4) = 108/256$

2 2 $6 \times (3/4) \times (3/4) \times (1/4) \times (1/4) = 54/256$

1 3 $4 \times (3/4) \times (1/4) \times (1/4) \times (1/4) = 12/256$

0 4 $1 \times (1/4) \times (1/4) \times (1/4) \times (1/4) = 1/256$

Rozdelenie pravdepodobnosti



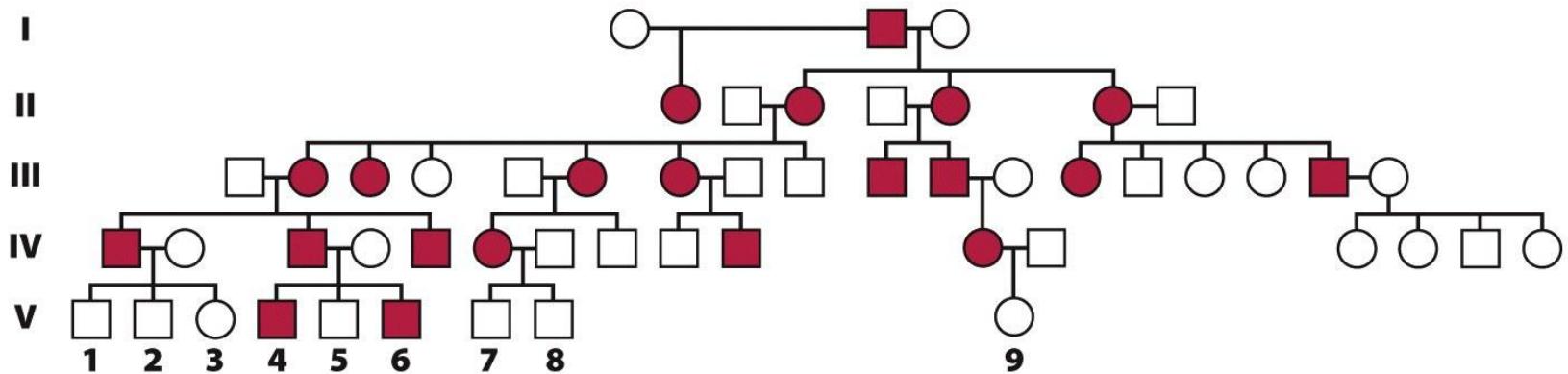
ZZZN

ZZNZ

ZNZZ

NZZZ

Rodokmeň s výskytom dedičného nepolypózneho kolorektálneho karcinómu

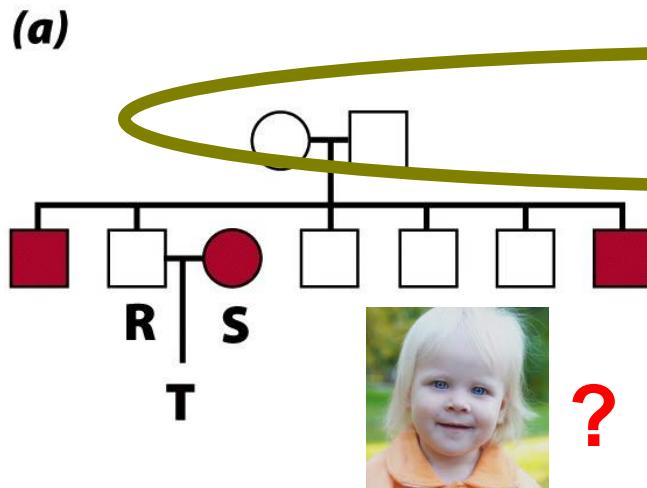


Dedičný typ rakoviny 1:500
dominantná mutácia, 42 rokov

Genetické poradenstvo:

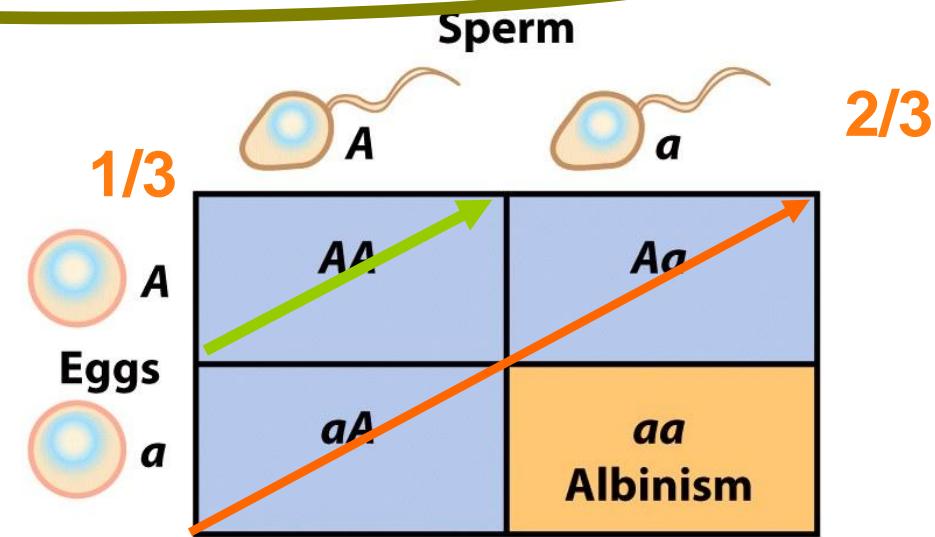
Albinismus

absencia melanínu



(b)

Cross: $Aa \times Aa$



Celkové riziko, že T bude mať genotyp $aa =$

/pravdepodobnosť, že R je $Aa / x /$
pravdepodobnosť, že R prenesie a za predpokladu, že je $Aa /$

$$= (2/3) \times (1/2) = (1/3)$$

Among offspring without albinism,
2/3 are heterozygotes.

Najdôležitejšie poznatky

- ▶ Rodokmene sa používajú k identifikácii dominantných a recesívnych znakov v ľudských rodinách
- ▶ Analýza rodokmeňov umožní lekárovi-genetikovi stanoviť riziko, že jedinec zdedí určitý znak