

Genetika človeka

- vedný odbor – zaoberá sa dedičnosťou normálnych ľudských znakov (napr. krvné skupiny) a dedične podmienenými chorobami a odchýlkami

Špecializované oblasti:

- klinická genetika** - diagnostika, liečba a prevencia dedičných chorôb a vrodených chýb
- cytogenetika** - zmeny počtu a štruktúry chromozómov a ich klinické prejavy
- molekulová genetika** - poznatky z oblasti štruktúry a regulácie funkcie génov

Rozdiely štúdia človeka od iných organizmov

- človeka nemožno zámerne krížiť,
- v rodinách je malý počet potomkov,
- dlhá generačná doba (20 – 25 rokov), posudzujú sa max. 3 – 4 generácie;
- človek má pomerne vysoký počet chromozómov ($2n = 46$);
- ľudská populácia sa člení: národy, sekty, vrstvy... líšia sa tiež mierou izolácie
- je nutné rešpektovanie právnych predpisov, lekárskej praxe, etiky...

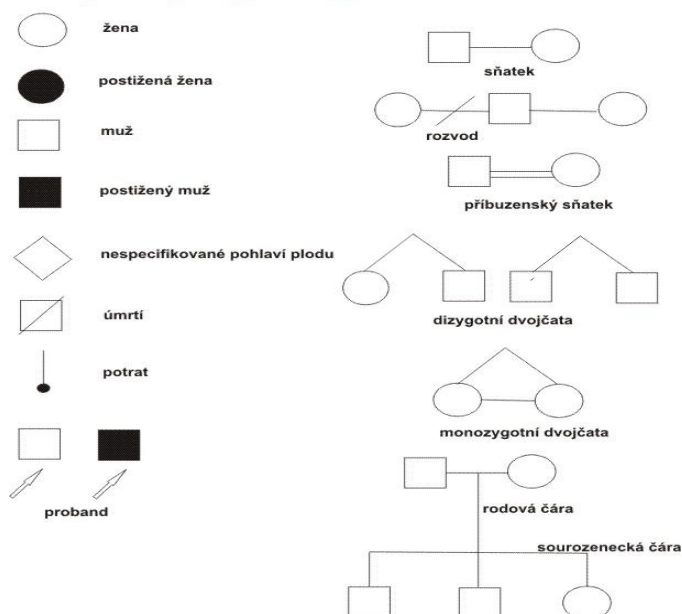
Metódy genetiky človeka

- rodokmeňová metóda = genealogický výskum
- výskum dvojčiat = gemelologický výskum
- populačný výskum
- štúdium karyotypov
- genetické a biochemické metódy

1. rodokmeňová metóda = genealogický výskum

- človek, od ktorého sa začína robiť výskum sa nazýva proband
- schéma rodokmeňa sa zapisuje pomocou štandardných značiek

Vybrané symboly potrebné pro sestavení rodokmenu



2. výskum dvojčiat = gemelologický výskum

- dvojvaječné
 - dve vajíčka, každé oplodnené jednou spermiov
 - jednovaječné
 - 1 vajíčko oplodnené jednou spermiov, vždy rovnaké pohlavie
- » Z genetického hľadiska sú zaujímavejšie jednovaječné dvojčatá, majú rovnakú genetickú výbavu, ale nie sú úplne totožné je možné sledovať aj vplyv prostredia.

3. populačný výskum

- skúmanie určitej reprezentačnej vzorky populácie

4. štúdium karyotypov

- študuje sa zostava a štruktúra chromozómov
- chromozómy sú zostavené podľa medzinárodných pravidiel na základe ich dĺžky a umiestnenia centroméry do 7 skupín označených A-G
- je možné zistiť rozličné chromozómové aberácie a genómové mutácie
- ľudské chromozómy sa najčastejšie vyšetrujú z krvných buniek, kostnej drene alebo kože
- dajú sa vyšetrovať aj prenatálne z plodovej vody (odber plodovej vody sa robí amniocentézou)

5. genetické a biochemické metódy

- **technológia rekombinantnej DNA – génové inžinierstvo**
 - podstatou - štiepenie DNA na krátke úseky pomocou špeciálnych enzýmov
 - tieto úseky sa vkladajú do plazmidov baktérii, čo umožňuje ďalší výskum

Diagnostika DNA na molekulovej úrovni umožňuje určiť dedičné vlohy :

- **preimplantačná diagnostika** - vyšetrovanie buniek blastuly
- **prenatálna diagnostika** - vyšetrenie buniek plodu a placenty
- **postnatálna diagnostika** - jadrové bunky po narodení

Dedičnosť normálnych znakov

- normálne znaky určujú genetickú výlučnosť – identitu jedinca
- štúdium normálnych znakov a funkcií tzv. nepatologickej premenlivosti (nie ochorenia) pomáha odhaliť genetickú premenlivosť ľudskej populácie
- uplatnenie: v kriminalistike; v identifikácii otcovstva
 - DAKTYLOSKOPIA – zisťovanie totožnosti na základe odtlačkov prstov; je založená na jedinečnosti dermatoglyfických obrazcoch prstov rúk (základné sú 4), rôznorodosť usporiadania papilárnych línií je veľmi veľká, ide o polygénny typ dedičnosti
 - URČOVANIE OTCOVSTVA (paternity) – porovnávaním genotypov, napr. pomocou dedičnosti krvných skupín
 - SFARBENIE POKOŽKY, VLASOV – nápadné morfológické znaky, sú predmetom štúdia genetiky už dlhé roky, zistilo sa však, že majú zložitý polygénny mechanizmus dedičnosti