

Genetika člověka

liší se od **zkoumání** ostatních organismů

- nelze provádět některé experimenty a selekci (cílený výběr potomků)
- za život má malé množství potomků
- fenotyp je ovlivňován vnějším prostředím (sociální podmínky)
- generační doba je dlouhá (lze sledovat maximálně 4 generace)

zvláštnosti vůči jiným organismům

- často se kříží (či spíše křížil) pouze s jedinci z určité populace (stejný národ, stejná sociální skupina, stejná víra)
- dnes má naopak takové možnosti migrace jako žádný jiný organismus

Metody studia

rodokmenová metoda

- sestavení rodokmenu několika generací
- pomocí mezinárodních symbolů
- v grafickém vyjádření lze sledovat konkrétní jedince (nemocný, přenašeč)
- následně lze odvodit i typ dědičnosti

geminologická metoda

- zkoumání dvojčat (jedno- i dvojvaječných)
- jednovaječná dvojčata jsou vlastně přírodní klony
vznikají z jediné zygoty a tudíž mají totožnou genetickou informaci
- jediná dva jedinci na světě s naprosto shodnou DNA
drobné rozdíly mitochondriální DNA
- shodný genotyp automaticky neznamená stejný fenotyp (nemají shodné otisky prstů)
využívá se právě takovéto zaznamenání fenotypových rozdílů a genotypových dispozic

metody populační genetiky

projekt HUGO

(Human Genome Mapping Organization) <http://www.hugo-international.org>

- objasnění přesného složení lidského genomu
(kolem 3 mld. párů bází = asi 100 000 genů)
číslo se neustále snižuje - současné odhady jsou 20 000 - 25 000 genů)
dokončení stoprocentní identifikace lidského genomu 14. dubna 2003
(50. výročí objevu dvoušoubovice DNA)
- pouze asi 1,5% lidské DNA přímo kóduje proteiny
- asi 97% celé sekvence DNA je tvořeno tzv. nekódující DNA (Junk DNA)
- její význam je neznámý a sporný - možná nemá žádný

Eufenika

věda, která se snaží **zlepšit lidský fenotyp**

- léčba dědičných chorob s fenotypovým projevem
- **nevýhoda** - zásahy mohou zhoršit genetickou výbavu populace (tzv. **dysgenetický efekt**)
- jedinci, kteří by bez lékařské péče brzy zemřeli, nyní nejen přežijí, ale mohou se i rozmnožovat a šířit "špatné geny"
- to je obecně problém veškeré medicíny (- popření přírodního výběru)

Eugenika

věda, která se snaží **zlepšit skladbu lidské populace**

- rozkvět před druhou světovou válkou

negativní eugenika - cíl zamezit rozmnožování vybraných osob (dědičné choroby)

- nacistická ideologie dovedla eugeniku do extrému - **vyšlechtění** "čisté" árijské rasy a **eliminace** ras podřadných (vymýcení židovské rasy)
- z pohledu genetiky se **nejednalo o rasy**, ale národy či sociální skupiny (vězni, retardovaní, homosexuálové)
- z důvodů **holocaustu** se po válce od eugeniky upustilo

pozitivní eugenika - cíl vytvořit skupinu jedinců nejvhodnějších pro rozmnožování

- tito jedinci by potom měli zplodit nové, "geneticky lepší", generace (lidi)

Příbuzenské sňatky

neboli **inbreeding** (používá se u křížení rostlin a živočichů)

- etický problém, který je eliminován **biosociálně kombinace**
 - strachu z narození postiženého dítěte = špatný otisk vlastních genů do potomků
 - a společenských tradic, zákazů a tabu (jediné tabu, které je shodné pro všechny kultury světa)
- příbuzní jedinci mají alespoň jednoho společného předka
- z pohledu **klinické genetiky** - příbuzní jedinci mají společného předka nejvýše ve stupni pra-prarodiče příbuzných pak **koeficient příbuznosti** klesá
- **koeficient příbuznosti** - udává pravděpodobnost, že náhodná alela těchto jedinců je tzv. IBD alela
ibd = Identical by descent = společná původem = zděděná od společného předka
nejde zde nutně o narození postiženého dítěte
jde jen o nezanedbatelně zvýšené riziko oproti nepříbuzenskému sňatku

rizika

riziko **vzniku recesivně dědičných chorob**

u příbuzenských sňatků je v potomstvu vyšší zastoupení homozygotů oproti heterozygotům pro sledovaný gen

riziko **vzniku polygenně dědičných chorob**

pokud jsou v rodině pro vznik takovýchto chorob předpoklady

riziko **snížení genotypové rozmanitosti** jedince

ke snížení dochází takřka vždy a to je obecně na škodu