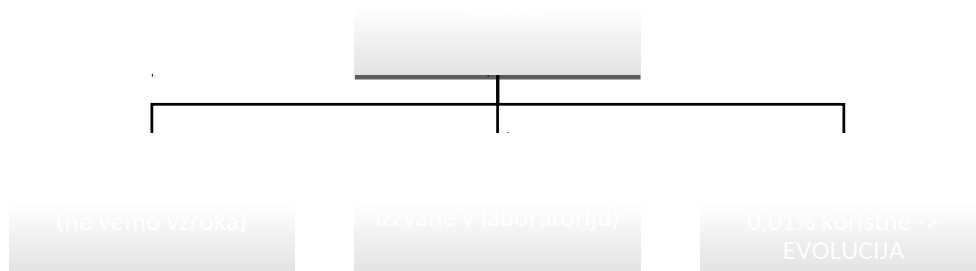


# GENETIKA ČLOVEKA

## MUTACIJE

Mutacije – so spremembe dednega materiala in se prenašajo iz roda v rod.

Modifikacije – so spremembe pod vplivom okolja in se ne prenašajo iz roda v rod.



## SPREMEMBE DEDNEGA MATERIALA

- Genske
- Kromosomske
- Genomske

## MUTAGENI DEJAVNIKI

1. FIZIKALNI (SEVANJA)
  - Neionizirajoče pomeni, da pri prehodu sevanja skozi tkiva ne nastajajo ioni.
  - (Viri uv žarkov so: sonce, sneg, odboj, solarij, uv svetilke – dezinfekcija)
  - Ionizirajoče
  - X – žarki – rentgenski žarki
  - (Viri so: naravno ozadje, preiskave v zdravstvu)
  - Radioaktivno sevanje
  - (Viri so: naravno ozadje, jedrske nesreče, vojne, terapije)
2. KEMIJSKE
  - Snovi:
  - Bromuracil
  - Nitriti
  - Ostanke škropiv
3. BIOTSKE
  - HIV
  - Papiloma virus

## GENOMSKE MUTACIJE

### TRISOMIJE

Trisomija 21. kromosoma, lahko je translokacija med 14. in 21. kromosomom.

#### OPIS OSEBE

Očesna guba, srčne napake, mali prsti, nagnjeni k obolenju dihal, počasnejši razvoj, umsko počasnejši.

### EDWARDSOV SINDROM

Trisomija 18. kromosoma

#### OPIS OSEBE

Manjša glava, srčne napake, šest prstov

### PATAU SINDROM

Trisomija 13. kromosoma

#### OPIS OSEBE

Z enim očesom

### DOWNOV SINDROM

Ali trisomija 21. je kromosomska motnja, ki jo povzroči dodaten 21. kromosom

## GENOMSKE MUTACIJE

Genomske mutacije (pri teh mutacijah pride do spremembe celotnega genoma, lahko se pomnoži št. Vseh kromosomov ali pa le nekaterih. Do teh mutacij lahko pride med mejozo.)

Na enak način nastanejo tudi celice. S še več kompleti kromosomov. Ker se št. Kromosomov pomnožuje z mnogokratnim osnovnega števila kromosomov, imenujemo ta pojav poliploidija, za te celice je značilno, da so večje od normalnih (rastline)

## FENILKETONURIJA

Je dedna presnovna bolezen, ki jo povzroči mutacija gena za encim fenilalanin hidroksilazo (PAH). Gen za PAH se nahaja na 12. kromosomu. Otrok mora podedovati oba pokvarjena gena.

#### Kakšen je vzrok?

- Okvarjen gen obeh staršev.

<b>Sindrom</b>	<b>Kombinacija spolnih kromosomov</b>	<b>Značilnosti</b>
<b>Klinefelterjev sindrom</b>	Xxy xxyy	Moški, zvečane dojke, majhni testisi, mentalno prizadet, sterilen
<b>Turnerje sindrom</b>	xo	Sterilna ženska, nima menstruacije, nizke postave (140 cm)
<b>Sindrom xxx super ženske</b>	xxx	Včasih mentalno prizadete, imajo zdrave otroke

## KROMOSOMSKE MUTACIJE TRANSLOKACIJA

## KROMOSOMSKA DELECIJA

- Do translokacije pride, če se izmenjajo deli med nehomolognimi kromosomi.
- Delecija je izpad dela kromosoma.

## INVERZIJA

## DUPLIKACIJE

- Pri inverziji se del kromosoma obrne za 180 stopinj.
- Primer:
  - Sindrom mačjega krika
  - Manjka del 5. Kromosoma
  - Okoli 20 genov, ime je dobil po joku dojenčka
  - Tipični znaki: majhna glava, ušesa so pomaknjena nazaj, umska zaostalost

### Kakšna je genska napaka?

- Gre za fenilanin hidroksilazo se pri človeku nahaja na 12. kromosomu in se deduje avtosomno recesivno.

### Dedovanje anemije srpastih eritrocitov

## GENETSKE PREISKAVE

### Gensko svetovanje

- Nam pove verjetnost izražanja gena, če je vsaj eden od staršev nosilec okvarjenega gena.

### Katere celice preiskujemo?

- Krvne limfocite
- Fibroblaste

### Preiskave DNK

- Gelska elektroforeza

### Forenzične preiskave

- Pcr metoda

### Načini ugotavljanja genetskih napak pri človeku

- Najstarejši način ugotavljanja dednih bolezni je s pomočjo rodovnikov:
- Tako so ugotovili način prenosa hemofilije (rodovniki kraljevih družin)
- V današnjem času pa poznamo:
  - 1. **Genetsko svetovanje**
  - Namen genetskega svetovanja je seznanitev z verjetnostjo ali bo bodoči otrok zdrav, nosilec dedne spremembe (prenašalec), ali pa bo prizadet zaradi bolezni.
  - Ni pa mogoče napovedati ali bo spočeti otrok prizadet ali ne.
  - 2. **Predporodna diagnostika**
  - Ultrazvok (ugotavljanje nepravilnosti)
  - Tkivo odvzeto iz horionskih resic (biopsija horionskih resic)
  - Plodna voda
  - 3. **Predimplantacijska diagnostika**
  - Iz osem celičnega zarodka odstranijo dve celici in ju uporabijo za nadaljnjo preiskavo.

### Anemija srpastih eritrocitov

1. Razloži gensko napako srpastih eritrocitov?
  - Spremeni se en nukleotid, veže na 2 aminokislina
2. Kako se ta napaka izrazi in kakšne so posledice?
  - Spremeni se hemoglobin in eritrociti, ki so srpaste oblike
  - Posledica: anemija (ljudje ki so slabokrvni)
3. Kako se deduje?
  - Deduje se kot nepopolna dominanca, kot intermediar. križanje.
4. Ali je lahko ta dedna napaka tudi koristna?
  - HbA HbA - zdrav
  - HbA HbS - šibka oblika
  - HbS HbS - močna oblika
  - Deduje se nepopolna dominanca

### Načini nadaljnjega preiskovanja so:

1. **Citogenetska analiza s pomočjo katere ugotavljajo kromosomske anomalije.**  
Priprava kariotipa (46 različnih kromosomov, Downov sindrom)
2. **Genetske anomalije** (preiskava molekule DNK) poznamo bolezni, ki jih določa en sam gen (anemija srpastih eritrocitov), lahko pa jih določa več genov (bolezni srca in ožilja, sladkorna bolezen, Alzheimerjeva bolezen). Tovrstna diagnostika je vezana na monogenske bolezni katere mutiran gen je že poznan.  
Gelska elektroforeza  
PCR

## NAČIN DEDOVANJA AVTOSOMOV

Avtosomske bolezni so genetska obolenja, ki jih povzročajo aleli avtosomov. Prenos teh genov ni vezan na spol.

### DOMINANTNE AVTOSOMSKE BOLEZNI

Monogeno avtosomno bolezen prepoznajo na osnovi rodovnikov. Za avtosomno boleznijo lahko obolevata eden ali oba starša.

Verjetnost, da oboli, je za vsakega potomca 50%. primer dominantne avtosomne bolezni je aniridija (odsotnost šarenice v očesu)

### RECESIVNE AVTOSOMNE BOLEZNI

Monogenska avtosomna bolezen je statistično prepoznavna. Prizadeta oseba ima na splošno starše (asimptomatični heterozigotni nosilci gena), teoretična pogostost prizadetih oseb pa je med brati in sestrami  $\frac{1}{4}$ . podatki so ponavadi znani le za družine s prizadetimi otroki.

## NAČINI SPOLNOVEZANIH GENETSKIH OBOLENJ

»Vezano dedovanje« - geni, ki ležijo na kromosomskem paru blizu skupaj se dedujejo vezano in se ne kombinirajo neodvisno. Bolezen, ki je posledica izražanja gena spolnega kromosoma, se pojavi le pri potomcih enega, pogosteje moškega spola. Mutirani geni Y kromosoma prizadenejo le moške in se prenašajo samo na sinove.

Izražanje kromosoma X pa je odvisno od tega ali je gen dominanten ali recesiven.

Recesivne spolno vezane bolezni.

Recesivni gen X kromosoma se pri osebah moškega spola vedno izrazi. Pri ženskah se izrazi le v homozigotnem stanju. Heterozigotno stanje pa pomeni, da je oseba nosilka gena. Primer: hemofilija.

## BARVNA SLEPOTA

### Kaj je barvna slepota?

- Barvna slepota pri ljudeh je nezmožnost zaznamovanja razlik med nekaterimi ali vsemi barvami, ki jih zaznava večina. S tujko rečemo barvni slepoti daltonizem.

Xx – zdrava

X'x – prenašalka

X'x' – barvno slepa (bolna)

Xy – zdrav

X'y – barvno slep

xH – hemofilija

## HEMOFILIJA

Hemofilijo ima približno 10.000 moških. Je dedna bolezen za katero ženske ne zbolijo, jo pa prenašajo na svoje otroke. Kako huda je oblika bolezni je odvisno od koncentracije faktorjev strjevanja krvi. Manjša kot je koncentracija, hujša je bolezen.

## BIOTEHNOLOGIJA

Biotehnologija je interdisciplinarna veda, ki združuje področja biologije, kemije in tehnologije, uporablja žive organizme, celice in njihove dele v industrijske namene, v kmetijstvu, medicini, veterini in varovanju okolja.

## MITOHONDRIJSKO DEDOVANJE

Mitohondrij se nahaja v celici.

Pomemben za pridobivanje energije iz glukoze za celično dihanje.

Ko nastane zigota prispeva mitohondrije jajčna celica.

Tako se napake dedujejo po ženski liniji.

## DEDNE NAPAKE

Mitohondrijske niopatije (propadanje mišic)

Leberjeva optična nevropatija (nenadna slepota pri starosti nad 20 ali 30 let)

## KAJ JE KLONIRANJE?

Je proces ustvarjanja identične kopije originalnega organizma ali reči. Izraz klon izhaja iz grške besede .... (veja, »razvejati«), (poševen rez pri cepljenju sadnega drevja)

### Kakšno kloniranje poznamo?

- Kloniranje genov
- Kloniranje celic
- Kloniranje večceličnih organizmov