

Genetika v širších souvislostech

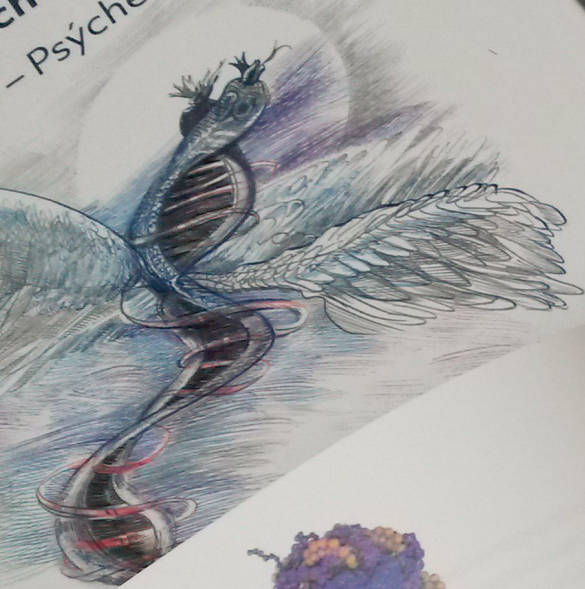
Geny – Psýché – Prostředí



Taťána Maříková

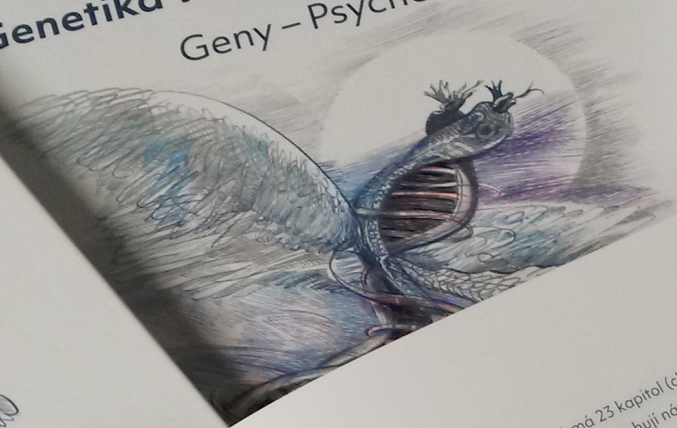
Genetika v širších souvislostech

Geny – Psýché – Prostředí



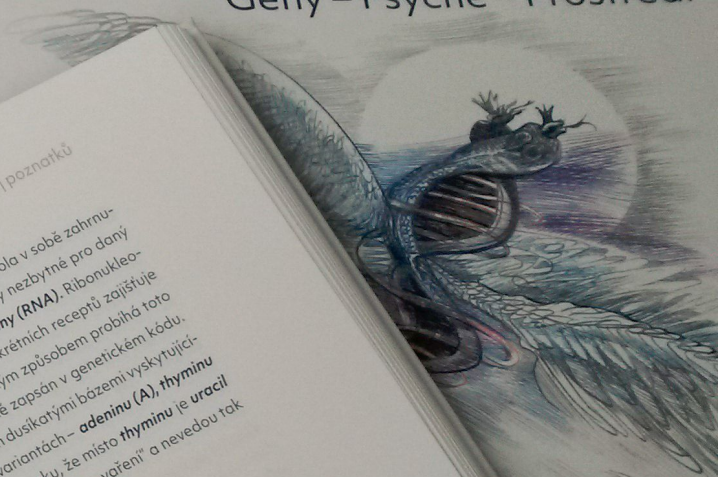
Genetika v širších souvislostech

Geny – Psýché – Prostředí



Genetika v širších souvislostech

Geny – Psýché – Prostředí



DNA dvoušroubovice



komplicovaná vinutí DNA



Dědičnost – vývoj poznatků

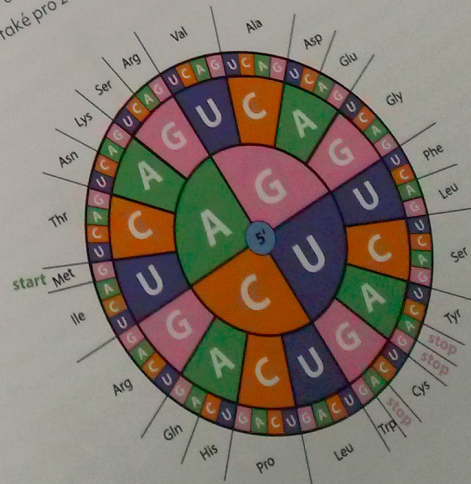
DNA je přirovnávána ke knize, která má 23 kapitol (chromozomů). Každá kapitola v sobě zahrnuje mnoho tisíc předpisů, které většinou obsahují návody, jak vytvořit bílkoviny nezbytné pro daný organismus. Některé předpisy jsou vzorem pro vytvoření **ribonukleové kyseliny (RNA)**. Ribonukleová kyselina je nezbytným pomocníkem, jakýmimsi kuchařem, který dle konkrétních receptů zajišťuje správné postupy při procesu vaření, tedy většinou tvorbu bílkoviny. Jakým způsobem probíhá toto vaření? Každý recept určuje pořadí aminokyselin a je v dané bílkovině zapsán v genetickém kódu. Genetický kód lze popsat čtyřmi písmeny, a jak jsme již uvedli, je dán dusíkatými bázemi vyskytujícími se v DNA. Dusíkaté báze existují v DNA ve čtyřech základních variantách – **adeninu (A)**, **thyminu (T)**, **cytosinu (C)** a **guaninu (G)**. V RNA je situace shodná až na výjimku, že místo **thyminu** je **uracil (U)**. Existují i další chemické varianty těchto bází, které však zastavují toto „vaření“ a nevedou tak k vytvoření cílového produktu.

Genetický kód

Jedno slovo genetického kódu je tvořeno trojicí bází přepsaných do písmen **A, T, C, G, U** uvedených v závorkách, tato trojice se označuje jako **triplet** neboli **kodón**. Tento kodón je kód určující jednu aminokyselinu. Existuje 4³ kombinací těchto čtyř písmen, tedy šedesát čtyř kombinací (Emery, Rimoin, 2002).

Genetický kód nese označení **degenerovaný**. Tato „degenerace“ spočívá v tom, že existují čtyři báze, které při tripletovém kódu vytvářejí 64 kombinací. Jedna aminokyselina může být zapsána více (viz obr. 3.5).

obr. 3.5



Genetika v širších souvislostech

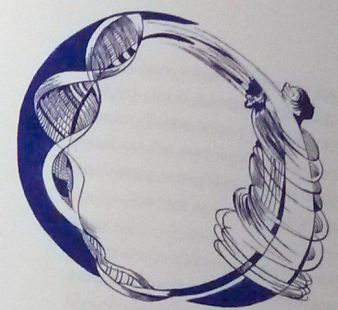
Geny – Psýché – Prostředí

Genetika v širších souvislostech

Geny – Psýché – Prostředí

Genetika v širších souvislostech

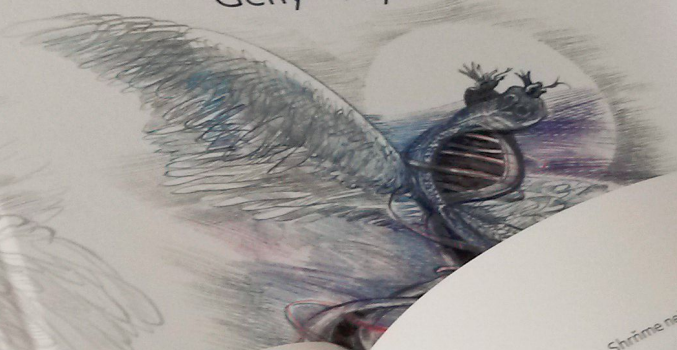
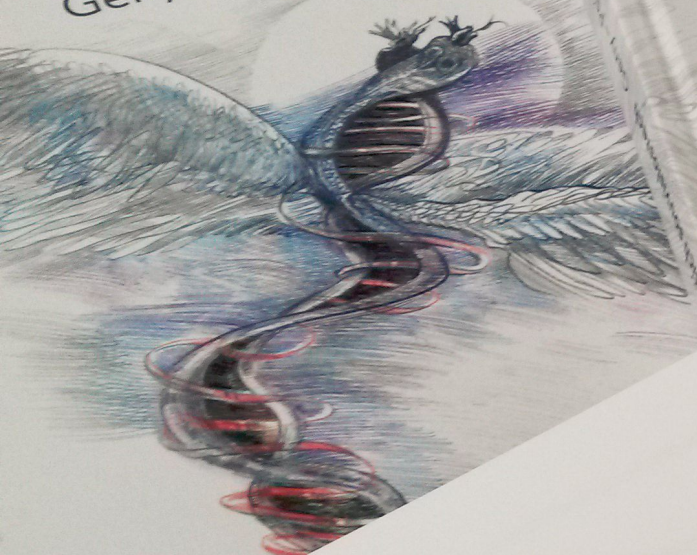
Geny – Psýché – Prostředí



Studium rodokmenu, genealogie a rodologie

d nejtěšnějšího věku mě nesmírně zajímaly informace o předcích. Prala jsem se obou babiček na jejich rody a bylo mi velmi líto, že dědeček z otcovy strany zemřel ještě před mým narozením. Závíděla jsem šlechticům, že mají rodokmeny sahající se, že z těchto rodokmenů lze čerpat nejen inspiraci, ale lze i najít zdroje k lepšímu pochopení sama. Paradoxně jsem se nejprve zaměřila na fyzickou a duševní stránku, tedy na to, jak moji předci vypadali, jaké měli vlastnosti, v čem byli výjimeční a co naopak bylo jejich slabinou. Později jsem uvažování rozšířila i na zkoumání nemocí, neboť jsem viděla, že v některých rodinách jedni členové trpí stejnými chorobami a umírají na stejné nemoci, dokonce i v podobném či stejném věku. Když jsem byla ve školním věku, spatřovala jsem v nemocích a v časném úmrtí spíše jakési rodinné zatížení, jehož zdrojem mohlo být určité provinění, ať už samotného postiženého, či jeho předků. Takové byly moje dětské představy. Od těchto představ jsem samozřejmě v důsledku tehdejšího materialistického pojetí světa naší společnosti a také mého medicínského studia později ustoupila. Zaměřila se zejména na zkoumání nemocí, profesní zátěže, rodinného zázemí a dalších údajů, na základě o místě bydliště. Za vším jsem viděla genetiku, eventuálně zátěž mutageny.

Teprve později po mnohaleté praxi v klinické genetice jsem si začala všimnout určitých souvislostí, které nešlo vysvětlit ani genetickými zákonitostmi, ani pouhou matčatinou zátěží. Nemyslela jsem zcela logický fakt, že lidé nedědí pouze geny, ale i určitý konkrétní životní styl, který přechází od svých rodičů. Zaznamenala jsem, že postižení lidé, u kterých nebyla prokázána žádná genetická souvislost, tedy monogenní či chromozomové postižení, vykazovali podobné charakteristické nespokojení se životem, postrádali zcela jeho smysl, chyběla jim tedy jakákoliv duchovnost.



Genetický průvodce v nemocnici – výběr z knihy

Shrime nejčastěji gonozomálně recesivní choroby	1/1000-15000
Daltónismus	1:50000
Syndrom fragilního X chromozomu	1:4000000
Duchennova svalová dystrofie (DMD)	1:5000000
Beckerova svalová dystrofie (BMD)	1:5000000
Hemofilie A	1:5000000
Hemofilie B	1:3000000
Fabryho choroba	1:3000000
Alportův syndrom	1:4000000
Hypohidrotická ekzodermální dystrofie	1:1000000
Hypolobogamoglobinémie Britan	1/1000000

Pro informaci je uvedena prevalence dle [Orpha.net](http://www.orpha.net).

Dědičnost vázaná na pohlavní chromozom X – gonozomálně dominantní dědičnost

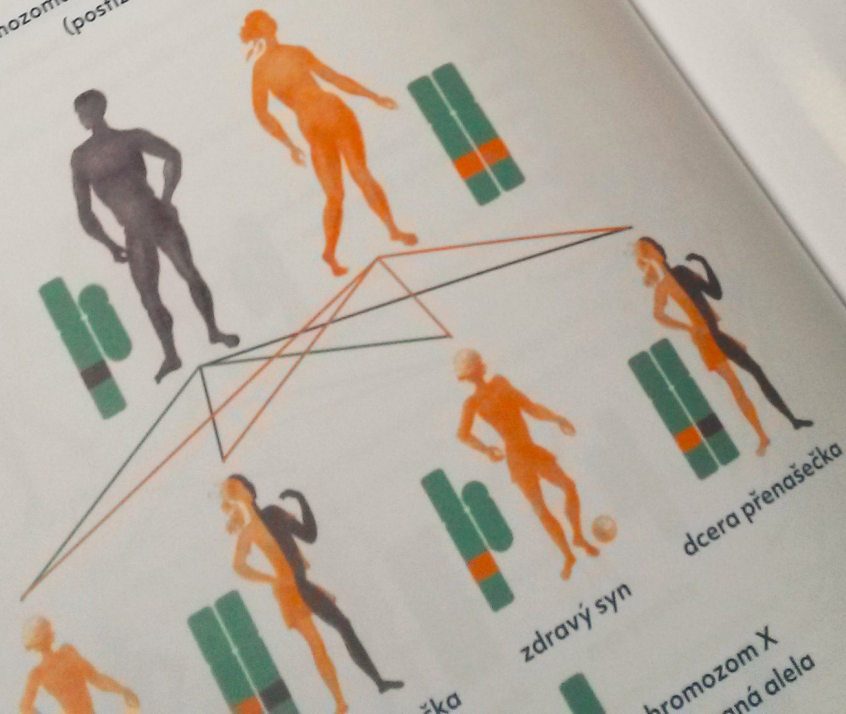
Choroba se zpravidla přenáší po více generacích. Pokud je na syni postižen jediný pohlavní chromozom X, vyskytuje-li se v rodině despoti jeden postižený má navíc společník. Pokud je despoti jeden jeho dcera zdravá či syn postižený o vlastní synovi ztratil, pak matkou despoti společník despoti jsou všechny jeho dcery postižené o vlastní synovi ztratil, pak matkou despoti společník despoti jsou gonozomálně dominantní, ale autozomálně dominantní dědičnost. (Marešková, 1997; Maříková, 2004; Maříková, Seemanová, 2014).

Charakteristický znakem typický pro gonozomálně dominantní dědičnost je, že více postižených v rodině, choroba se přenáší z generace na generaci. Od autozomálně dominantní dědičnosti lze gonozomálně dominantní dědičnost odlišit tím, že u gonozomálně dominantní dědičnosti mají postižení pouze syny zdravé.

U některých gonozomálně dominantních dědičností, jako například u dědičnosti pro onemocnění neuzavřených zubů, mutace, byl životaschopný. Protože jeden chromozom X tak v přírodě je životaschopný. Nemohou se tedy vyskytnout postižení, kde se postižení dědičnosti má postavení rovné závažnější. V tab

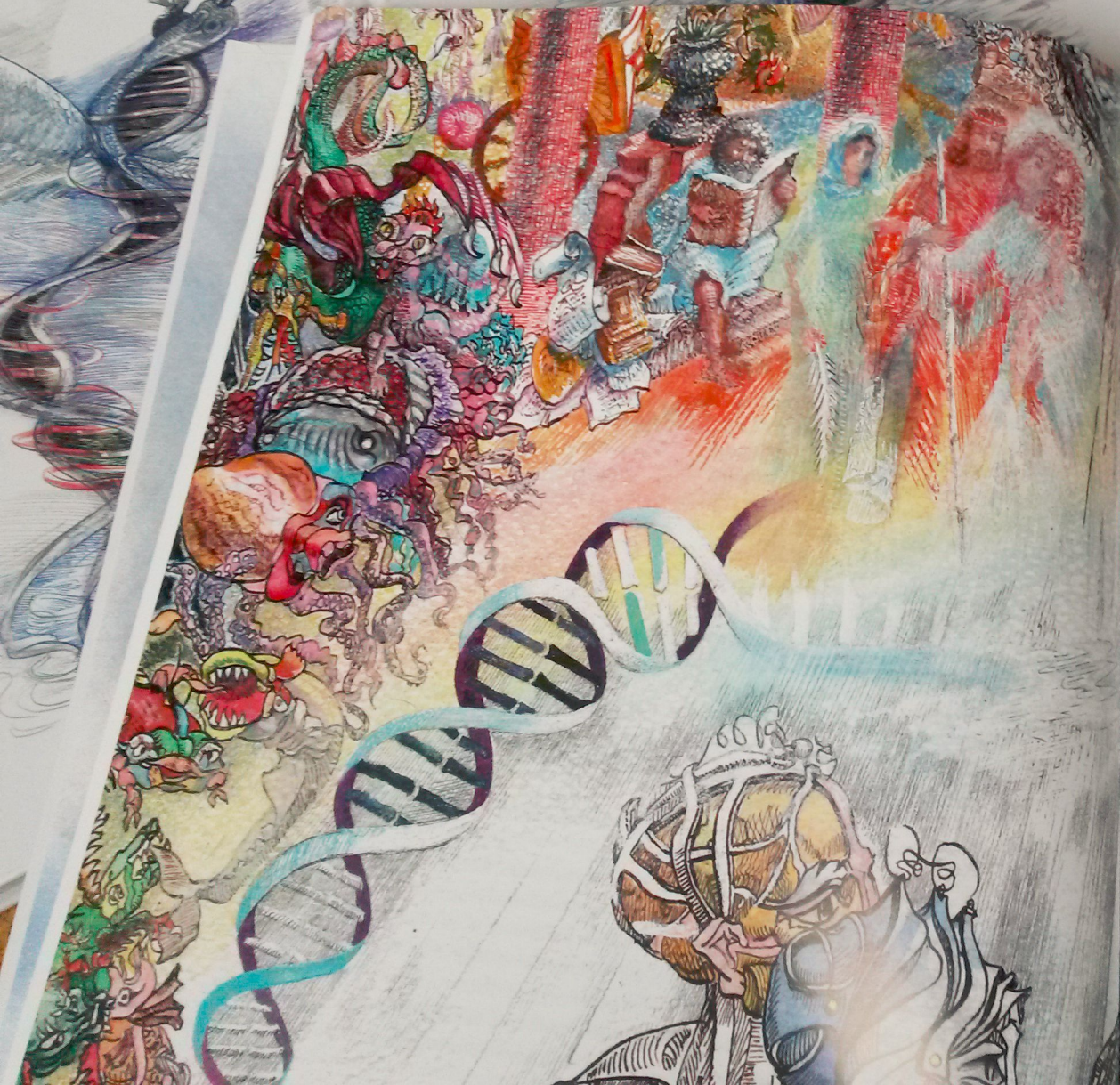
Gonozomálně recesivní dědičnost
(postižený otec)

obr. 4.8

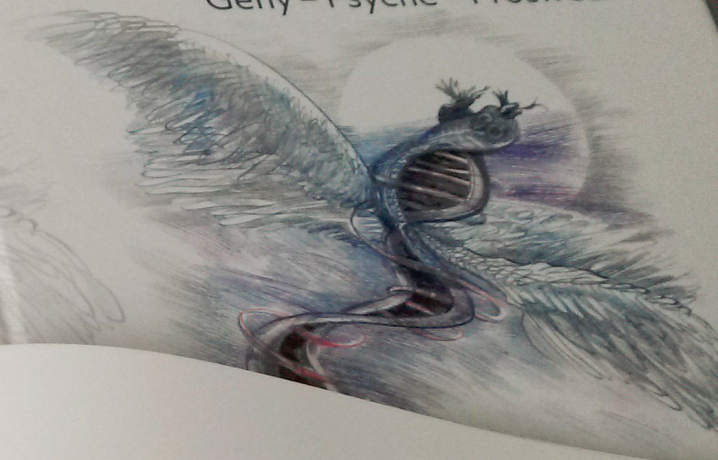


ch souvislostech
- Psýché - Prostře

Genetika v širších souvislostech
Geny - Psýché - Prostředí



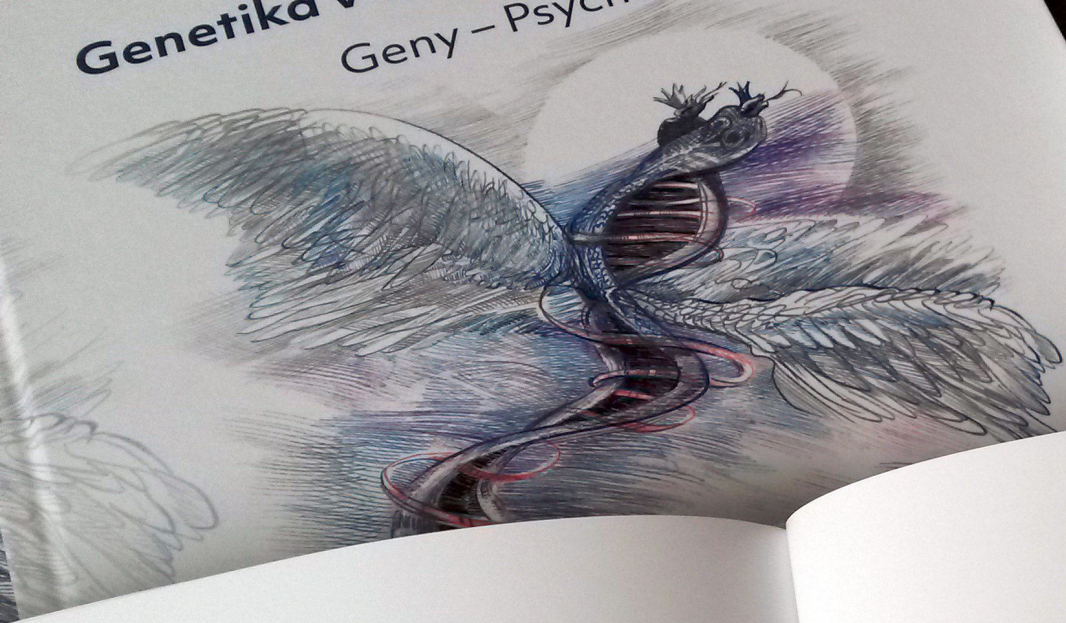
Genetika v širších souvislostech
Geny - Psýché - Prostředí



Dědičnost - vývoj poznatků

Genetika v širších souvislostech

Geny – Psýché – Prostředí



Genetika v širších souvislostech

Geny – Psýché – Prostředí



Eugenika a etické problémy v genetice

Etické problémy genetiky a příbuzných oborů

Klinická genetiky je medicínský obor, který se potýká s mnoha etickými problémy. O řadě z nich již byla zmínka v příslušných kapitolách. Uvedme nyní shrnutí základních etických témat, jsou jimi:

- presymptomatická diagnostika,
- prenatální diagnostika,
- přerušení těhotenství z genetické indikace,
- přerušení těhotenství plodu nechtěného pohlaví,
- léčba plodu či přerušení těhotenství,
- asistovaná reprodukce,
- reprodukce postižených jedinců,
- klonování.

Presymptomatická diagnostika je, jak již bylo popsáno v kapitole Laboratorní metody a diagnostická genetická vyšetření, molekulárně genetické vyšetření cílené na konkrétní postižení ještě před objevením se prvních příznaků tohoto postižení. Testovaná osoba je zdravá, nemá dosud žádné klinické, ale ani laboratorní projevy. Tento stav klinického i laboratorního zdraví může přetrvat dlouho, roky let. Přitom záchyt genetické odchylky, většinou mutace zodpovědné za postižení, může nastat v pozdějším věku. Je tedy důležité upozornit, že daná osoba v budoucnu s velkou pravděpodobností onemocní závisle na tom, jakou má patologický genotyp. Patologický genotyp může být dominantně dominantní dědičný nebo dominantně recesivní dědičný.

... ale i v Číně, je prenatální detekce pohlaví dítěte a následně podle pohlaví. Tyto praktiky u bohatých rodin byly obzvláště časté. Indie má jeden z nejvíce nevyrovnaných poměrů pohlaví. Indové dávají přednost narození synů. To vede k přerušení těhotenství i po narození, kdy jsou zabíjeni novorozenci ženského pohlaví. Podle odhadů v roce 2012 existuje v Indii více než dvacet milionů nucených sterilizací (Rose a Rose, 2012).

... zabývající se etickými otázkami v klinické genetice. Jak bude pokračovat rozvoj genetiky přinesl? Jednalo se o otázky typu: Je prenatální diagnostika rozumná? Je vhodné přerušit těhotenství u nechtěného pohlaví plodu? Je etické provádět testování pohlaví plodu, a pokud ano, jakým způsobem? Těchto otázek je velmi mnoho. Odpovědi na ně závisí na etických zásadách, které jsou velmi různorodé. Většina odborníků považuje prenatální diagnostiku a následně podle pohlaví plodu za eticky přijatelnou, ale zároveň zdůrazňuje, že tato metoda by měla být vždy zásadně oddělena od eugeniky.



Vegetativní nervový systém je ta složka nervového systému, kterou nelze vědomě ovládat. Reguluje činnost vnitřních orgánů, krevní tlak, pohyblivost střev, ovládá tělesnou teplotu apod. Vegetativní neboli také autonomní nervový systém se vyznačuje vysokou rychlostí jednotlivých reakcí. Existují jedinci zabývající se technikami, které jim za určitých okolností dovolí vědomě ovládnout činnost, které jsou pro většinu z nás nevědomé. Například různé jogínské techniky umožňují regulaci tepu, ovládnutí takových procesů, jakými je trávení, dlouhodobá zástava dechu apod. Historie o různá náboženství uvádějí řadu historicky potvrzených či nepotvrzených jedinců, kteří měli mnoho mimosmyslových schopností, často označovaných za nadpřirozené. Pokud člověk žije dlouhou dobu v izolaci, v prostředí velmi chudém na smyslové podněty, výrazně omezi své potřeby na minimum, obrátí se do svého nitra, pak po určité poměrně dlouhé době se u něho mimosmyslové vnímání a schopnosti prohloubí. Velkou tradicí v tomto smyslu má Indie, kde duchovní založení lidé Freudovo dělení na vědomí, předvědomí a nevědomí zcela odmítají.

Emoce

Významným řídicím regulačním mechanismem propojujícím psychické a fyzické funkce jsou emoce. Jsou jimi psychické a sociálně konstruované subjektivní procesy vztahující se k určitým objektům, jevům nebo procesům. Představují jakýsi odraz subjektivního zpracování určitých vnitřních a vnějších podnětů, jsou tedy cílené na nějaký konkrétní podnět či událost a vedou k zaujetí postoje k dané situaci. U některých emocí je zcela zřejmé, jaké podněty je vyvolaly, jiné nemají žádnou zjevnou příčinu, ale můžeme ji hledat v nevědomé oblasti naší psyché. Je-li emoční stav dlouhodoběji zafixován, jedná se o náladu.

**Z toho lze vyvodit tyto závěry:
nevadí nám události samy o sobě, ale to, jak tyto události zpracujeme,
jaký si k nim vytvoříme postoj. Vádí nám tedy emoce!**

Při emocích jsou vylučovány buňkami různé látky. Dlouhou dobu jsou známy stresové hormony adrenalin a noradrenalin. V posledních desetiletích se prokázalo, že téměř všechny buňky našeho těla jsou schopny vylučovat různé peptidy, označované jako neuropeptidy, či informační molekuly, někdy označované jako molekuly emocí. Na membránách všech buněk je obrovské množství receptorů pro všechny tyto informační látky. Funkčně je tak prostřednictvím těchto informačních látek propojený nervový, hormonální i endokrinní systém.

negativní. K pozitivním emocím patří například ra

vědomí
kolektivní nevědomí

osobní nevědomí

archetypy

