

# Anatomie, fyziologie a genetika

akademický rok 2022/2023

Mgr. Šárka Salavová

sarka.salavova@lfmotol.cuni.cz

# Vyučující

Prof. MUDr. David Kachlík, Ph.D.

MUDr. Martin Salaj, Ph.D.

RNDr. MUDr. Eva Hergetová, CSc.

MUDr. Václava van der Meijs

Základní informace

[www.anatomie.lf2.cuni.cz](http://www.anatomie.lf2.cuni.cz)

[www.is.cuni.cz](http://www.is.cuni.cz)

Konzultace: po předchozí domluvě (osobně nebo e-mailem)

Přednášky probíhají vždy **v úterý od 9.00 do 10.30** v místnosti C113



# Youtube

Hledat



## Ústav anatomie 2. lékařská fakulta Univerzita Karlova



Ústav anatomie 2. LF UK

3,77 tis. odběratelů

ODEBÍRÁNO



DOMOVSKÁ STRÁNKA

VIDEA

PLAYLISTY

KOMUNITA

KANÁLY

INFORMACE



Nahraná videa



PŘEHRÁT VŠE

# Struktura

---

**04. 10. 2022 Úvod do genetiky. Úvod do stavby lidského těla**



**11. 10. 2022 Úvod do anatomie a pohybové soustavy I (PT)**

**18. 10. 2022 Pohybová soustava II**

**25. 10. 2022 Oběhová soustava (PT)**

**01. 11. 2022 Dýchací soustava a trávicí soustava I**

**08. 11. 2022 Trávicí soustava II (PT)**

**15. 11. 2022 Vylučovací a rozmnožovací soustava**

---

ZT = zápočtový test

PT = průběžný test

# Struktura

---

**22. 11. 2022 Periferní nervová soustava (ZT)**

**29. 11. 2022 Centrální nervová soustava: mícha (PT)**

**06. 12. 2022 Centrální nervová soustava: mozkový kmen**

**13. 12. 2022 Centrální nervová soustava: mozeček a mezimozek (PT)**

**03. 01. 2022 Centrální nervová soustava: Koncový mozek a limbický system**

**10. 01. 2022 Kůže a smysly. Úvod do fyziologie. (PT)**

ZT = zápočtový test

PT = průběžný test

# Podmínky zápočtu

[www.dl3.cuni.cz](http://www.dl3.cuni.cz)

- účast na všech šesti online průběžných testech
- splnění jednoho zápočtového testu na alespoň 70 % - 20. 11. 2022 19:00



- Ten, kdo bude mít účast na přednáškách alespoň 80 %, získá „**žolíka**“! Žolíka může student použít v případě, že zapomene vyplnit jeden ze 6 průběžných testů. Žolíka nelze využít na zápočtový test.



- **Studenti s prezencí nižší než 80 % nebudou mít možnost omluvit se z průběžného testu a musí odevzdat všech 6.**

# Zkouška

[www.dl3.cuni.cz](http://www.dl3.cuni.cz)

- 40 otázek
- pouze 3 termíny v zimním semestru a 1 termín v letním semestru

út **24. 1. 2023, 10.00** – online test

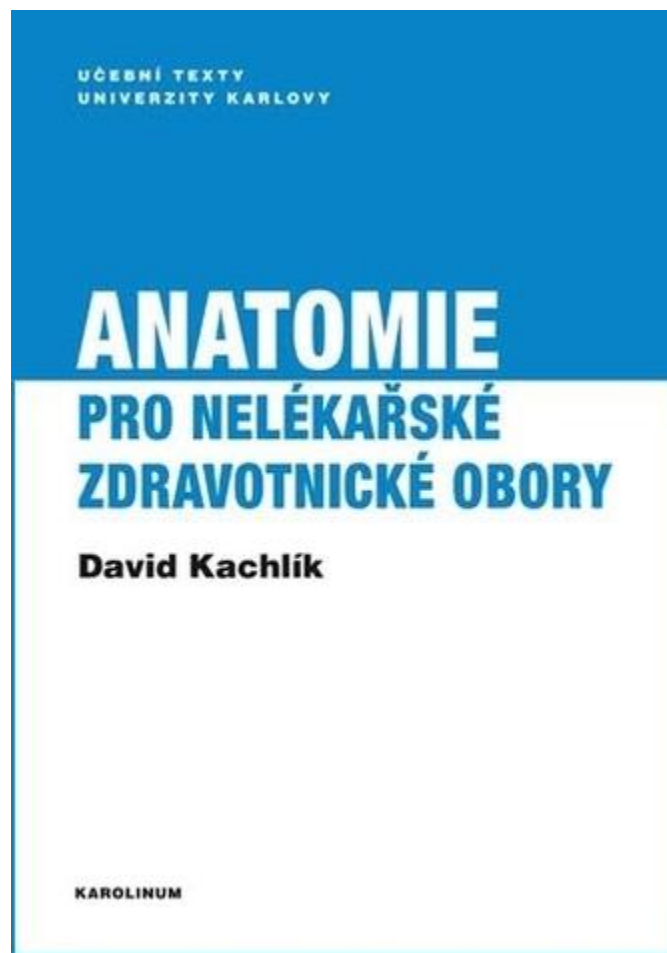
út **31. 1. 2023, 10.00** – online test

út **7. 2. 2023, 10.00** – online test

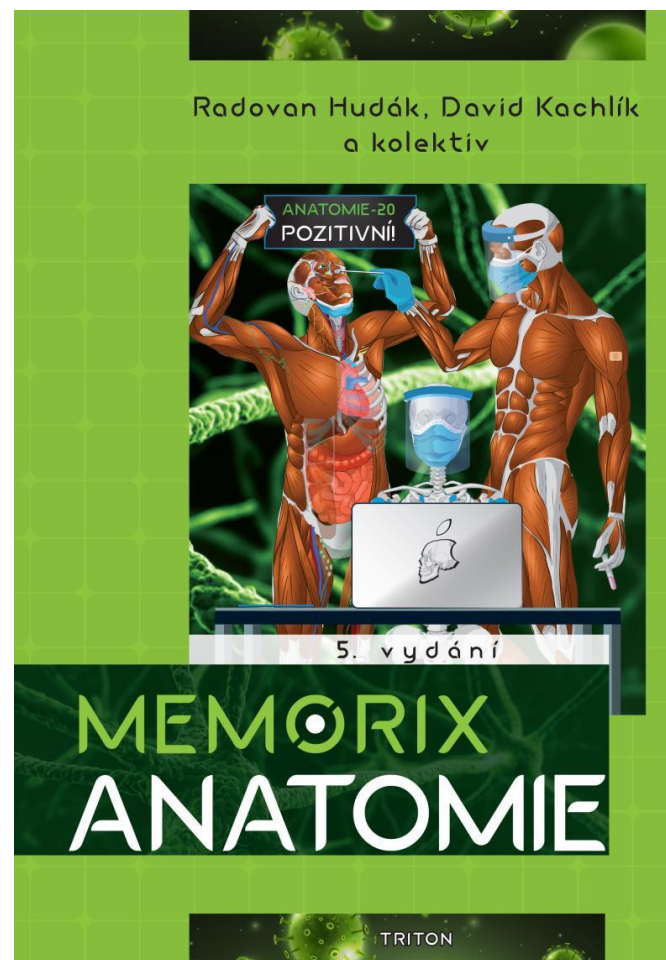
út **30. 5. 2023, 10.00** – online test



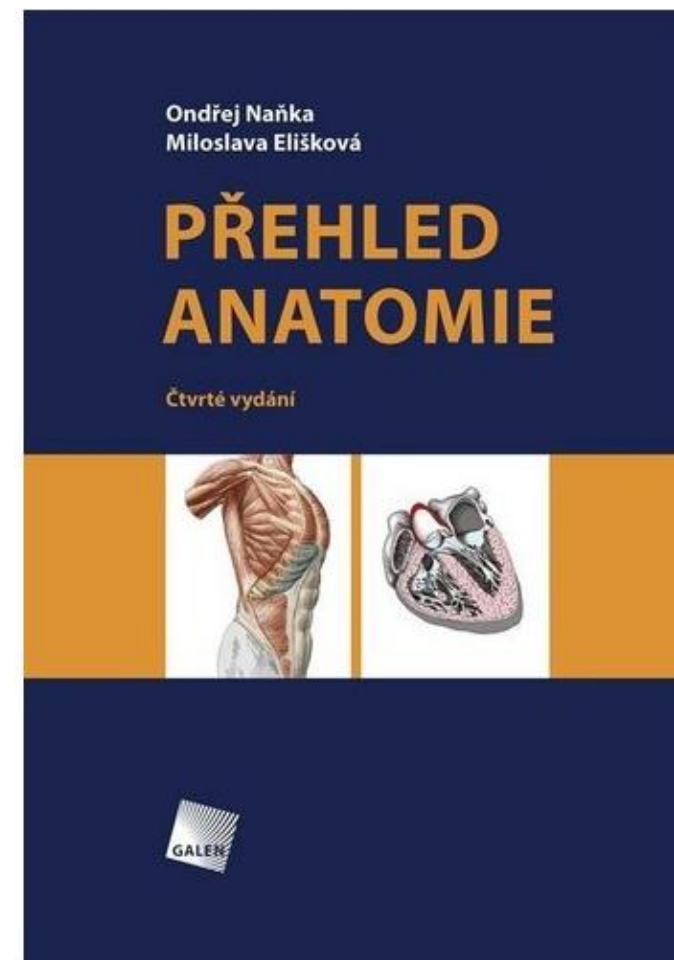
# Literatura



povinná literatura



doporučená literatura





# Úvod do genetiky



Mgr. Šárka Salavová  
sarka.salavova@lfmotol.cuni.cz

# Genetika obecně

= věda studující dědičnost (hereditu) a proměnlivost organismů a jejich příčiny

- zákonitosti přenosů genů a vznik dědičných znaků

## Gregor Johann Mendel

(\*20. 7. 1822 Hynčice – 6. 1. 1884 Brno)



# Základní pojmy

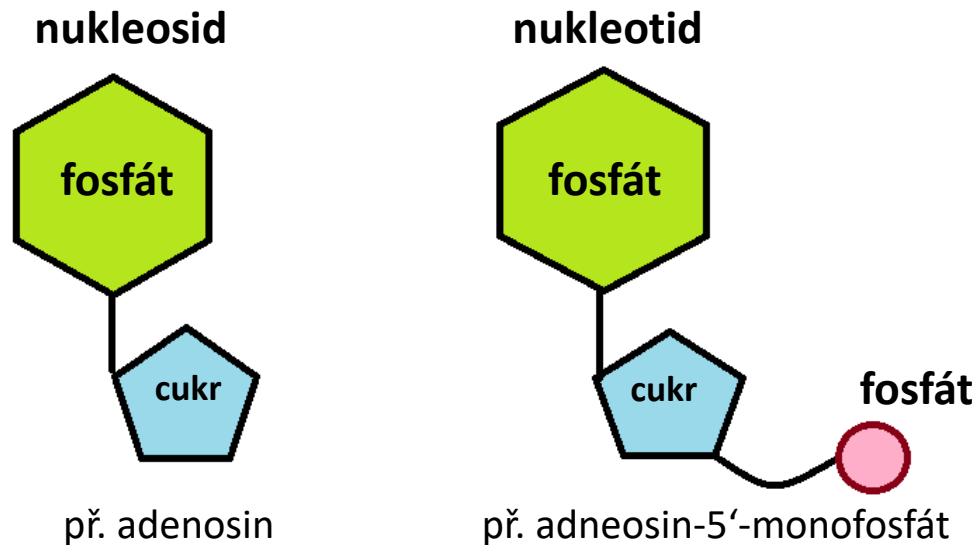
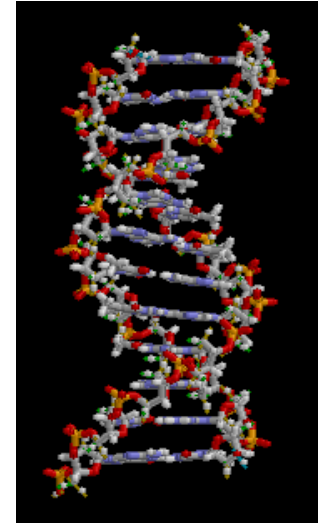
- DNA** = kyselina deoxyribonukleová,  
v jádře eukaryot, v cytoplasmě prokaryot
- antiparalelní řetězce (5' >> 3' a 3' >> 5')
  - 3' – -OH skupina
  - 5' – fosfátová skupina



1953 – model DNA, 1962 – Nobelova cena

# Základní pojmy

DNA = kyselina deoxyribonukleová



**- 4 typy bází**

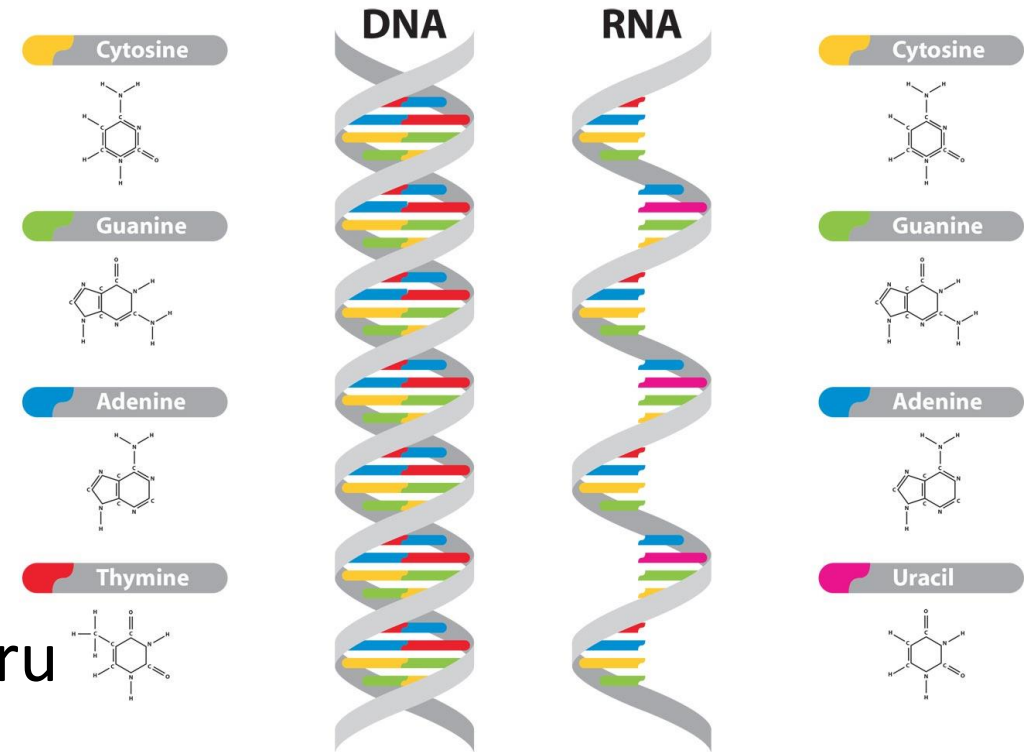
**puriny** (LADY GAGA IS PURE): adenin, guanin

**pirimidiny**: cytosin tymin

# Základní pojmy

**RNA = ribonukleová kyselina**

- D-ribosa
- kovalentní vazby
- -OH skupina na každé molekule cukru
- vzniká vždy transkripcí!
- prostředník mezi DNA a proteinem (translace)
  
- **4 typy bází:**
- **puriny** (LADY GAGA IS PURE): adenin, guanin
- **pirimidiny**: cytosin, **uracil**



# Základní pojmy

RNA = ribonukleová kyselina

- **typy RNA:**

- **m-RNA** – messenger RNA, mediátorová RNA

- přenáší dědičnou informaci a kóduje přesné pořadí AMK v bílkovině

- vzniká transkripcí DNA a následným splicingem

- transport do cytoplazmy, kde se ve spojení s ribozomy účastní translace

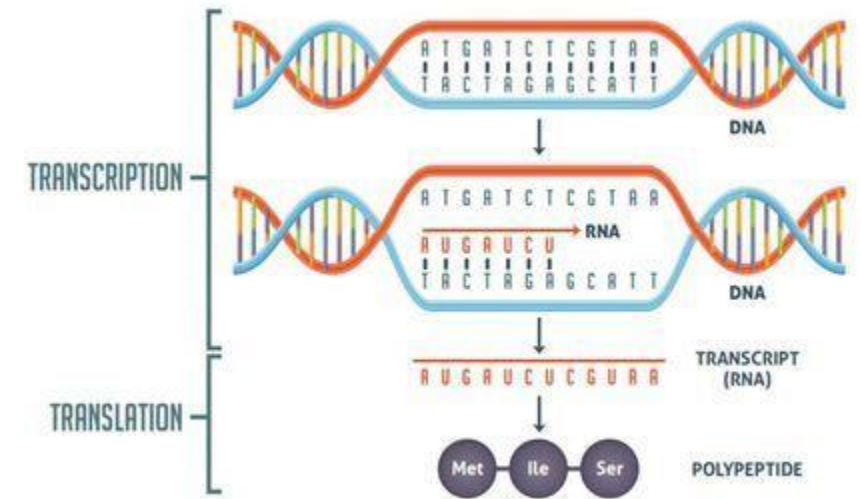
- **t-RNA** – transferová RNA

- antikodony

- přenos AMK na správné místo vznikajícího polypeptidu

- vznik transkripcí

- odstraněny introny



# Základní pojmy

RNA = ribonukleová kyselina

- **typy RNA:**

- **r-RNA** – ribozomální RNA

- stavební složka ribozomálních podjednotek

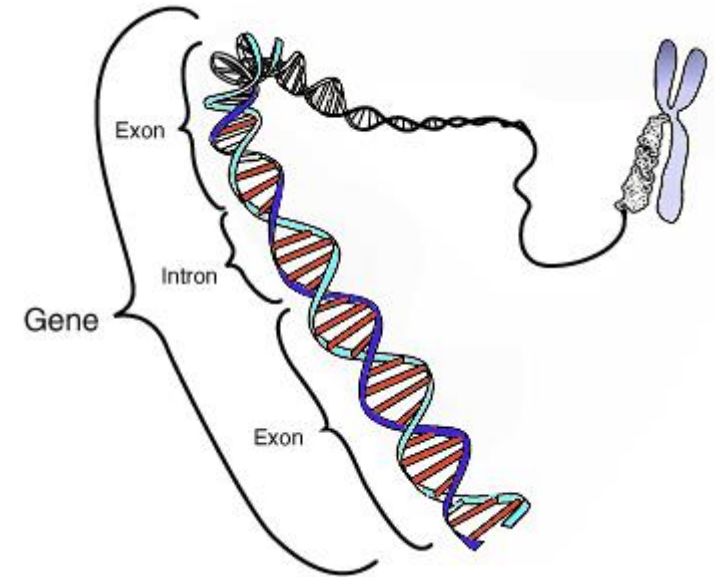
- **ncRNA** – nekódující RNA



# Základní pojmy

Gen = funkční jednotka dědičnosti, určuje primární strukturu jiné makromolekuly, má různé ORF

- má různé alely
- soubor všech alel – genotyp
- soubor všech genů – genom
- obsahují též exony a introny
- druhy genu:
  - strukturní
  - geny pro funkční RNA (nepodléhají translaci)



# Základní pojmy

Gen = funkční jednotka dědičnosti, určuje primární strukturu jiné makromolekuly, má různé ORF

- funkce:

- 1 gen – 1 znak (monogenní dědičnost)
- více genů – 1 znak (polygenní dědičnost)
- genové rodiny – skupina genů s podobnou sekvencí – stejná nebo podobná biologická funkce

# Základní pojmy

Genetický kód = soubor pravidel, podle kterých se genetická informace uložená v DNA převádí na primární strukturu AMK

- je univerzální
- je degenerovaný

- 4 nukleotidy -> 23 AMK -> kód v tripletech:  $4^3 = 64$  kombinací trojic kodonů

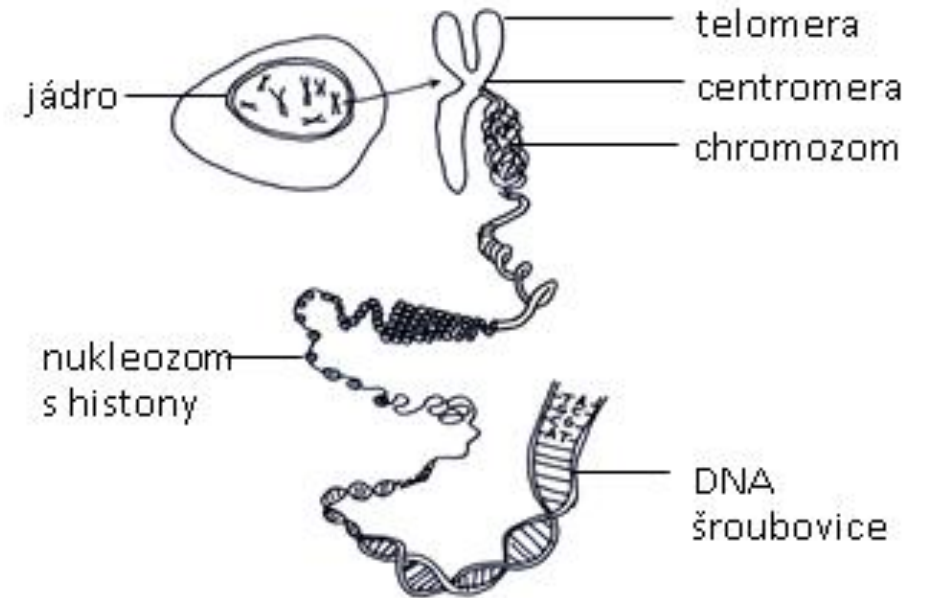
- je jednoznačný

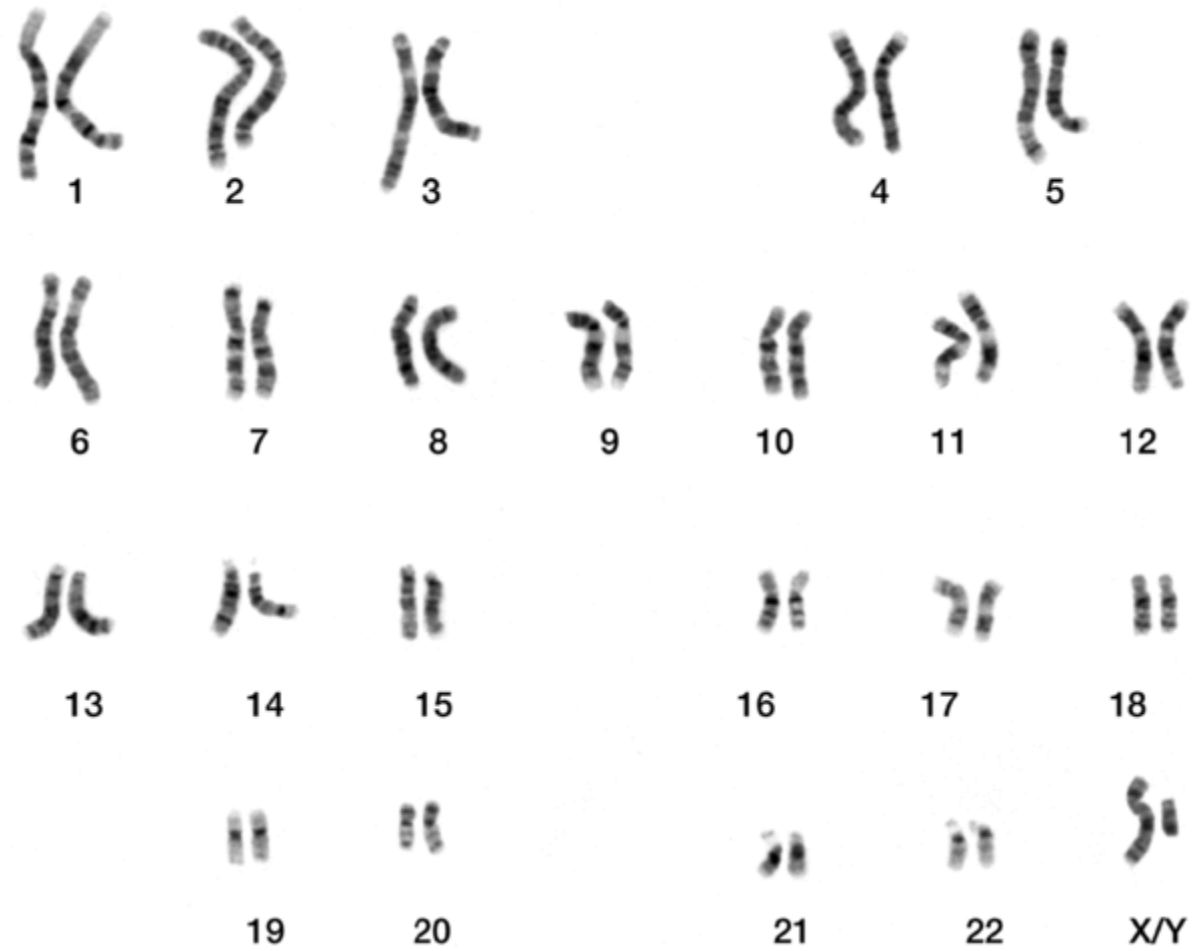
		Second letter							
		U	C	A	G				
U	UUU ]	Phenylalanine (Phe)	UCU ]	Serine (Ser)	UAU ]	Tyrosine (Tyr)	UGU ]	Cysteine (Cys)	U
	UUC ]		UCC ]		UAC ]		UGC ]		C
	UUA ]	Leucine (Leu)	UCA ]	UAG ]	UAA ]	Stop	UGA ]	Stop	A
	UUG ]		UCG ]		UAG ]		UGG ]		Tryptophan (Trp)
C	CUU ]	Leucine (Leu)	CCU ]	Proline (Pro)	CAU ]	Histidine (His)	CGU ]	Arginine (Arg)	U
	CUC ]		CCC ]		CAC ]		CGC ]		C
	CUA ]	Methionine (Met)	CCA ]	CGG ]	CAA ]	Glutamine (Gln)	CGA ]	Arginine (Arg)	A
	CUG ]		CCG ]		CAG ]		CGG ]		G
A	AUU ]	Isoleucine (Ile)	ACU ]	Threonine (Thr)	AAU ]	Asparagine (Asn)	AGU ]	Serine (Ser)	U
	AUC ]		ACC ]		AAC ]		AGC ]		C
	AUA ]	Methionine (Met)	ACA ]	AAG ]	AAA ]	Lysine (Lys)	AGA ]	Arginine (Arg)	A
	AUG ]		ACG ]		AAG ]		AGG ]		G
G	GUU ]	Valine (Val)	GCU ]	Alanine (Ala)	GAU ]	Aspartic acid (Asp)	GGU ]	Glycine (Gly)	U
	GUC ]		GCC ]		GAC ]		GGC ]		C
	GUA ]	GCG ]	GCA ]	GAG ]	GAA ]	Glutamic acid (Glu)	GGA ]	Glycine (Gly)	A
	GUG ]		GCG ]		GAG ]		GGG ]		G

# Základní pojmy

Chromozom = DNA + histony (chromatin), nachází se v jádře buňky

- soubor všech chromozomů v jádře = karyotyp
- Diploidní
- Uspořádané organizovaně
- **lidský karyotyp:**
- autozomy (alely dominantní nebo recesivní)
  - 22 párů
- gonozomy (heterochromozomy)
  - 1 pár
- **karyotyp lidoopů:**
  - 24 párů chromozomů



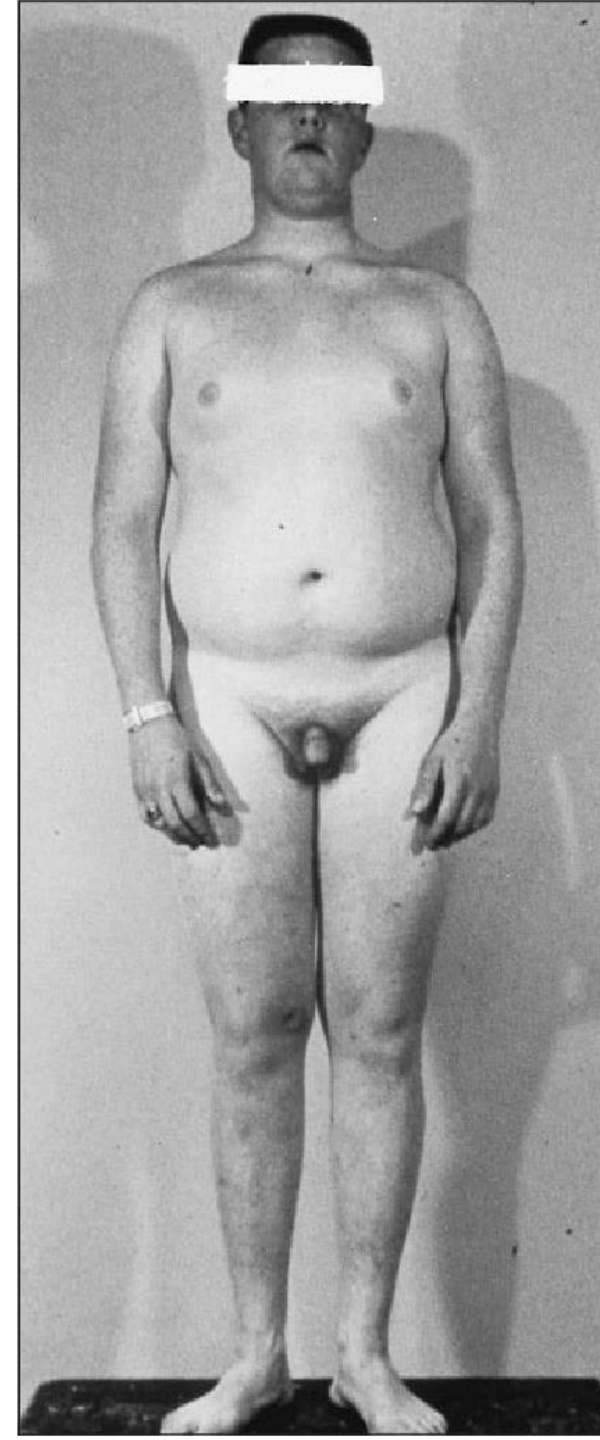


Lyonizace = inaktivace nadbytečného chromozomu X

# Patologické karyotypy

## Klinefelterův syndrom (47, XXY)

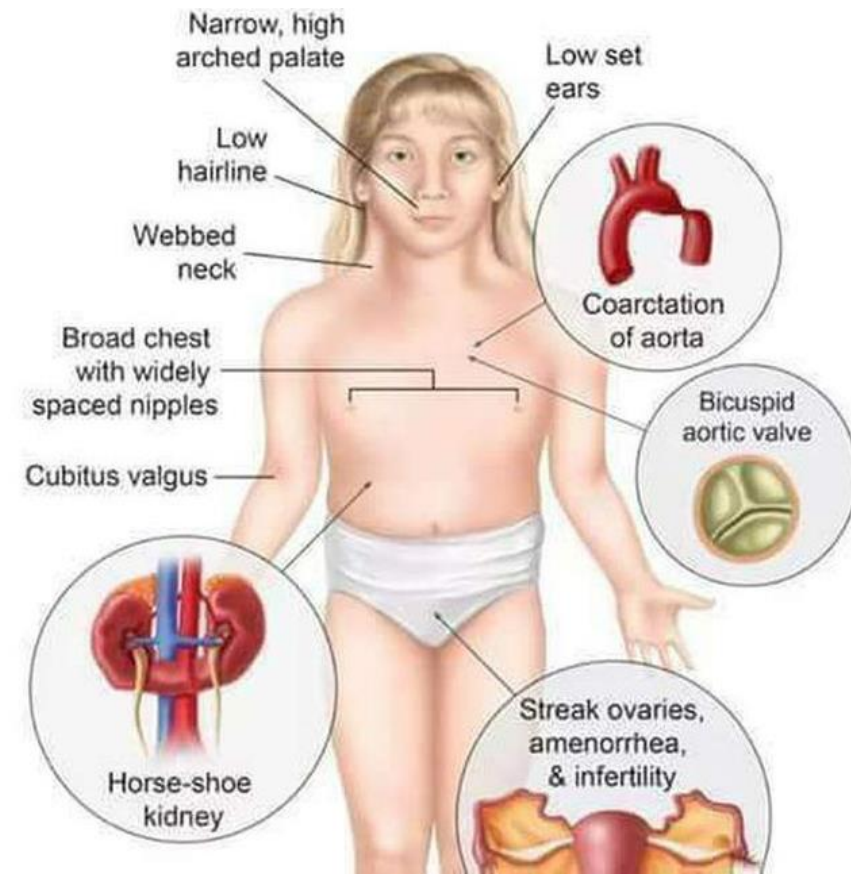
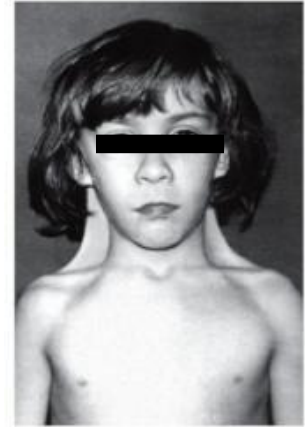
- nadpočetný chromozom X u muže
- tzv. gonozomální numerická aberace
- nondisjunkce během 1. či 2. části gametogeneze
- chybné rozdělení chromatid
- **příznaky:**
  - vysoký vzrůst, dlouhé končetiny
  - IQ většinou normální, ale mohou být poruchy učení či depresivní stavy
  - hypoplazie varlat, neplodnost, malý penis
  - gynekomastie
  - porucha růstu vousů



# Patologické karyotypy

## Turnerův syndrom (45, X)

- jediná kompletní monozomie, která není fatální
- charakteristické pro ženy
- absence chromozomu X nebo delece jeho části
- **příznaky:**
  - poruchy růstu, nedoslýchavost
  - gonadální dysgeneze
  - nepravidelný menstruační cyklus
  - štítovitý hrudník, nízká hranice vlasů
  - abnormality ušních boltců a nehtů
  - postranní kožní řasa na krku (*pterygium colli*)
  - koarktace aorty
  - IQ normální, ale snížené hodnoty neverbálního – percepčního IQ
  - problémy s krátkodobou pamětí

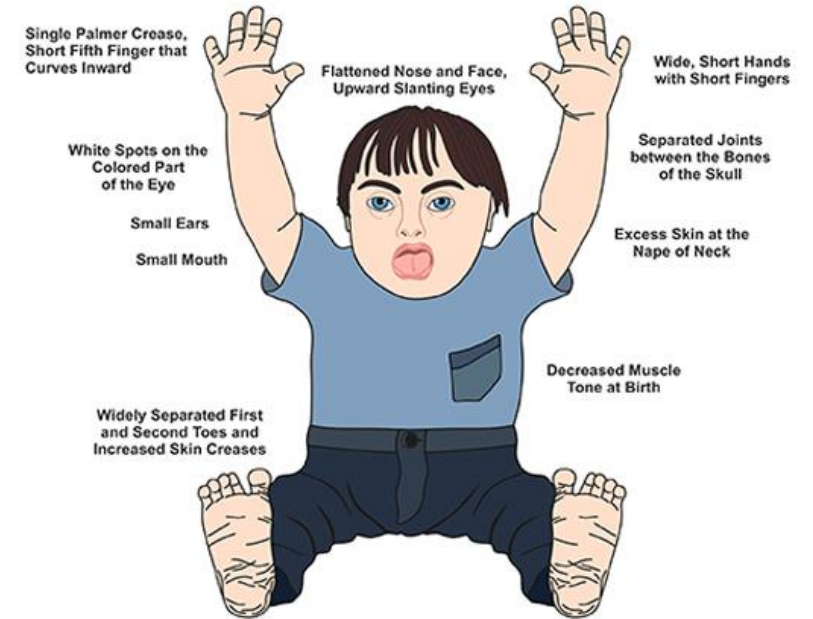


# Patologické karyotypy

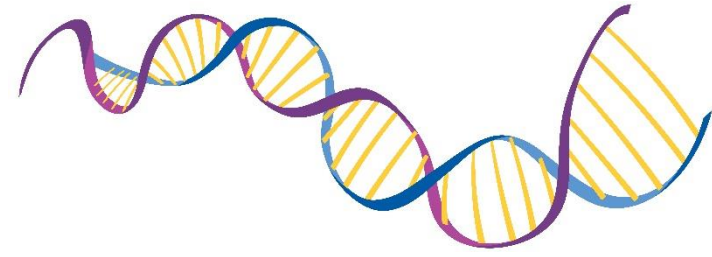
## Downův syndrom (47, XX nebo XY + 21)

- trizomie 21. chromozomu
- 1:700
- příznaky:
  - epikantus, makroglosie
  - svalová hypotonie
  - mentální retardace
  - přidružené vývojové vady

## DOWN SYNDROME PHYSICAL CHARACTERISTICS







# Typy dědičnosti:

## **Monogenní dědičnost**

- dědičnost podmíněná jedním genem

## **Polygenní a multifaktoriální dědičnost**

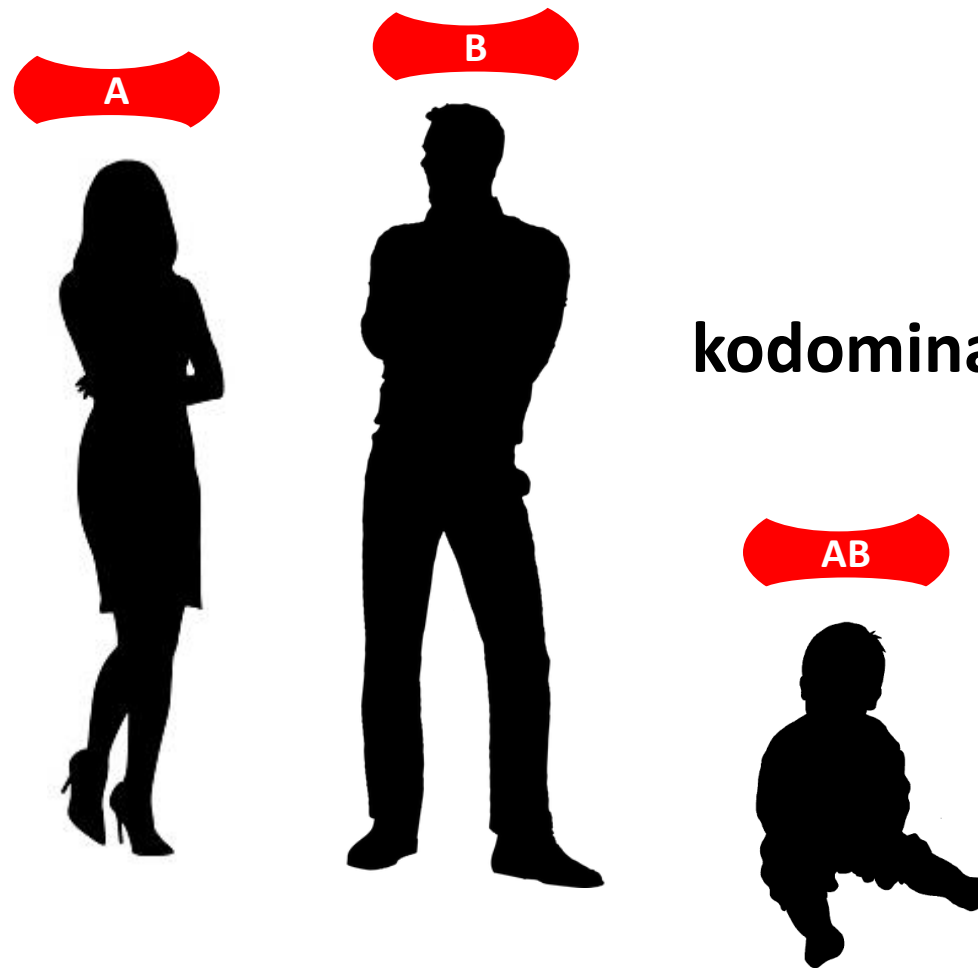
- dědičnost je podmíněna více geny (polygenní dědičnost)
- fenotyp může být ovlivněn i faktory z vnějšího prostředí (multifaktoriální dědičnost)

# Monogenní dědičnost

úplná dominance



neúplná dominance



# Monogenní dědičnost

## **Autozomální dědičnost**

Autozomálně dominantní dědičnost (AD) x Autozomálně recesivní dědičnost (AR)

## **Gonozomální dědičnost**

X-vázaná dědičnost x Y-vázaná dědičnost

## **Mitochondriální dědičnost**

# Monogenní dědičnost

## **Autozomální dědičnost**

Autozomálně dominantní dědičnost (AD) x Autozomálně recesivní dědičnost (AR)

## **Gonozomální dědičnost**

X-vázaná dědičnost x Y-vázaná dědičnost

## **Mitochondriální dědičnost**

# Autozomální dědičnost

## Autozomální dominantní dědičnost (AD)

Aa x Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

75% pravděpodobnost narození postiženého potomka.

Aa x aa

	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

50% pravděpodobnost narození postiženého potomka.

## Autozomálně recesivní dědičnost (AR)

Aa x Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

25% pravděpodobnost narození postiženého potomka.  
2/3 zdravých potomků – přenašeči (Aa).

Aa x aa

	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

50% pravděpodobnost narození postiženého potomka.  
Všichni zdraví potomci – přenašeči (Aa).



- achondroplasia, familiární hypercholesterolemie,
- Huntingtonova chorea, Marfanův syndrom
- neurofibromatóza, Osteogenesis imperfecta
- polydaktylie, polycystická choroba ledvin



- cystická fibróza, srpkovitá anemie, fenylketonurie



# Mendelovy zákony

## 1. Zákon o uniformitě F1 generace

Křížíme homozygoty AA, aa

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

AA – dominantní homozygot

aa – recesivní homozygot

Aa - heterozygot

# Mendelovy zákony

## 1. Zákon o uniformitě F1 generace

Křížíme homozygoty AA, aa

	<b>A</b>	<b>A</b>
a	<b>Aa</b>	<b>Aa</b>
a	<b>Aa</b>	<b>Aa</b>

AA – dominantní homozygot

aa – recesivní homozygot

**Aa** - heterozygot

Vzniká jednotná generace potomků

# Mendelovy zákony

## 1. Zákon o uniformitě F1 generace

Křížíme homozygoty AA, aa

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

AA – dominantní homozygot

aa – recesivní homozygot

Aa - heterozygot

Vzniká jednotná generace potomků

Genotyp = 1

Fenotyp = 1 (všichni potomci červení)

Genotyp je v tomto případě shodný s fenotypem



# Mendelovy zákony

## 2. Zákon o segregaci alel v F2 generaci

Křížíme heterozygoty Aa, Aa

	<b>A</b>	<b>a</b>
<b>A</b>	AA	Aa
<b>a</b>	Aa	aa

AA – dominantní homozygot

aa – recesivní homozygot

**Aa** - heterozygot

# Mendelovy zákony

## 2. Zákon o segregaci alel v F2 generaci

Křížíme heterozygoty Aa, Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

AA – dominantní homozygot

aa – recesivní homozygot

Aa - heterozygot

Potomstvo F2 generace je nestejnorodé. Došlo ke štěpení.

# Mendelovy zákony

## 2. Zákon o segregaci alel v F2 generaci

Křížíme heterozygoty Aa, Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

AA – dominantní homozygot

aa – recesivní homozygot

Aa - heterozygot

Genotyp = AA x 2Aa x aa = 1:2:1

Fenotyp = 3:1 (červená:černé)

Genotyp je v tomto případě není shodný s fenotypem

Potomstvo F2 generace je nestejnorodé. Došlo ke štěpení.

# Mendelovy zákony

## 3. Zákon o volné kombinovatelnosti alel

Křížíme AaBb x AaBb

	<b>AB</b>	<b>Ab</b>	<b>aB</b>	<b>ab</b>
<b>AB</b>	AABB	AABb	AaBB	AaBb
<b>Ab</b>	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
<b>aB</b>	AaBB	AaBb	AaBB	aaBb
<b>ab</b>	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

A – hnědé oči  
a – modré oči  
B – hnědé vlasy  
b – blond vlasy

# Mendelovy zákony

## 3. Zákon o volné kombinovatelnosti alel

Křížíme AaBb x AaBb

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	AaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

A – hnědé oči  
a – modré oči  
B – hnědé vlasy  
b – blond vlasy

Genotyp = 1AABB x 2AABb x 1AAbb x 2AaBB x 4AaBb x 2Aabb x 1aaBB x 2aaBb x 1aabb  
= 1:2:1:2:4:2:1:2:1 (9 různých genotypů)

Fenotyp = 9:3:3:1 (4 různé fenotypy)  
hnědé oči + hnědé vlasy 9x  
hnědé oči + blond vlasy 3x  
modré oči + černé vlasy 3x  
modré oči + blond vlasy 1x

# Mendelovy zákony

**!Mendelovy zákony platí POUZE pro úplnou dominanci!**



# Monogenní dědičnost

## **Autozomální dědičnost**

Autozomálně dominantní dědičnost (AD) x Autozomálně recesivní dědičnost (AR)

## **Gonozomální dědičnost**

X-vázaná dědičnost x Y-vázaná dědičnost

## **Mitochondriální dědičnost**

# Monogenní dědičnost

## **Autozomální dědičnost**

Autozomálně dominantní dědičnost (AD) x Autozomálně recesivní dědičnost (AR)

## **Gonozomální dědičnost**

X-vázaná dědičnost x Y-vázaná dědičnost

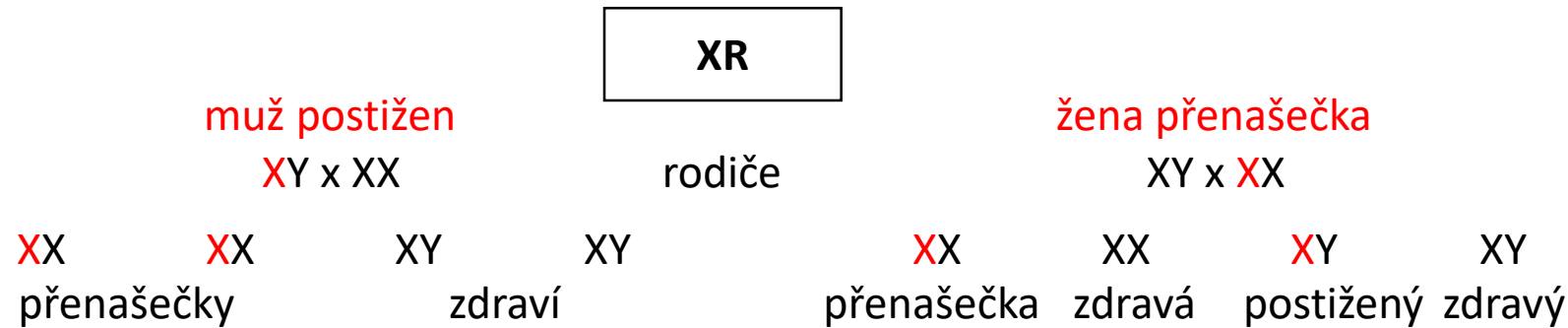
## **Mitochondriální dědičnost**



# Gonozomální dědičnost

## X-vázaná dědičnost

- muž (46, XY) – hemizygot
- žena (46, XX) – lyonizace
- **recesivně X-vázaná (XR)** – projeví se jen u mužů
- **dominantně X-vázaný (XD)** – projeví se u obou pohlaví



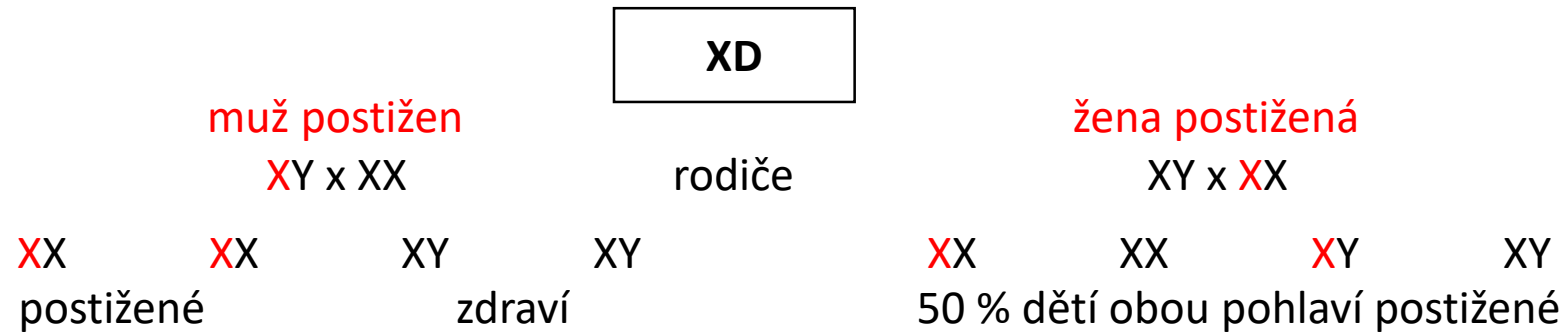
## Y-vázaná dědičnost

- hemofilie A, B
- Duchennova a Beckerova dystrofie
- Daltonismus

# Gonosomální dědičnost

## X-vázaná dědičnost

- muž (46, XY) – hemizygot
- žena (46, XX) – lyonizace
- **recesivně X-vázaná (XR)** – projeví se jen u mužů
- **dominantně X-vázaný (XD)** – projeví se u obou pohlaví



## Y-vázaná dědičnost

- vitamín-D rezistentní rachitis
- hypoplázie zubní skloviny

# Gonosomální dědičnost

## X-vázaná dědičnost

## Y-vázaná dědičnost

- tzv. holandrická dědičnost
- přenos POUZE z otce na syna
- není zatím známo žádné onemocnění, které by se dalo označit jako Y-vázané
- chromozom Y – málo genů, nejkratší

# Monogenní dědičnost

## Autozomální dědičnost

Autozomálně dominantní dědičnost (AD) x Autozomálně recesivní dědičnost (AR)

## Gonozomální dědičnost

X-vázaná dědičnost x Y-vázaná dědičnost

## Mitochondriální dědičnost

# Monogenní dědičnost

## **Autosomální dědičnost**

Autosomálně dominantní dědičnost (AD) x Autosomálně recesivní dědičnost (AR)

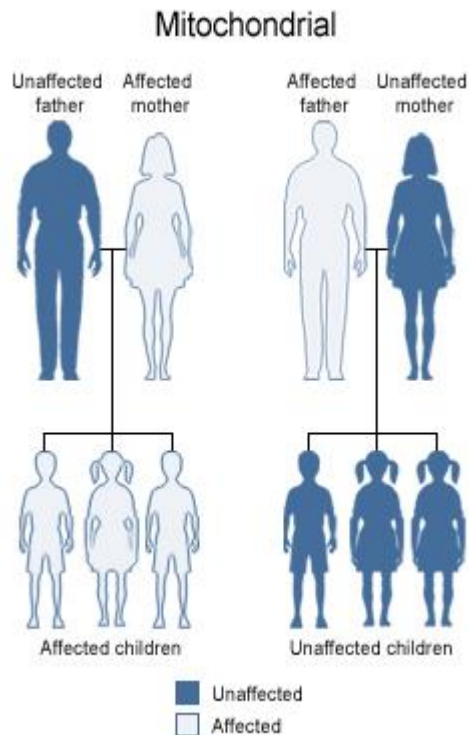
## **Gonosomální dědičnost**

X-vázaná dědičnost x Y-vázaná dědičnost

## **Mitochondriální dědičnost**

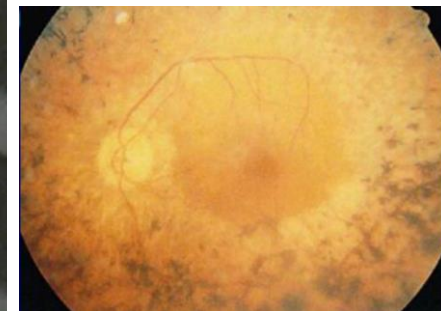
# Mitochondriální / matroklinní dědičnost

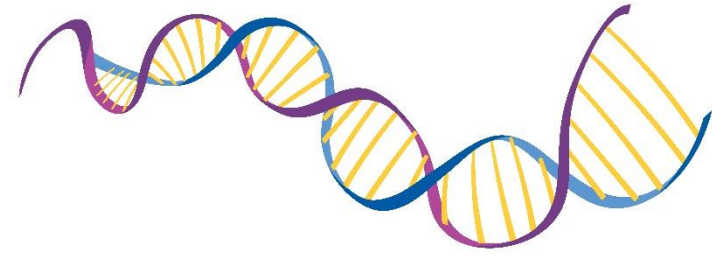
- mitochondrie – endosymbióza
- mtDNA
- mimojaderná dědičnost



U.S. National Library of Medicine

- např. **Kearns-Sayre syndrom** – progresivní externí oftalmoplegie, pigmentová degenerace sítnice a srdeční a cerebrální obtíže, unavený vzhled





# Typy dědičnosti:

## **Monogenní dědičnost**

- dědičnost podmíněná jedním genem

## **Polygenní a multifaktoriální dědičnost**

- dědičnost je podmíněna více geny (polygenní dědičnost)
- fenotyp může být ovlivněn i faktory z vnějšího prostředí (multifaktoriální dědičnost)

# Polygenní a multifaktoriální dědičnost



- dědičnost kvantitativních znaků, většinou měřitelné (např. výška)
- v případě chorob – představují alely daného genu zvýšenou predispozici pro rozvoj choroby
- **polygenní znak** -> vniká působením mnoha genů malého účinku
- **multifaktoriální znak** -> genetické + negenetické faktory
- aby se projevilo onemocnění, musí se dostat k určitému prahu + hraje roli i prostředí
- onemocnění se analyzují statisticky na úrovni celé populace



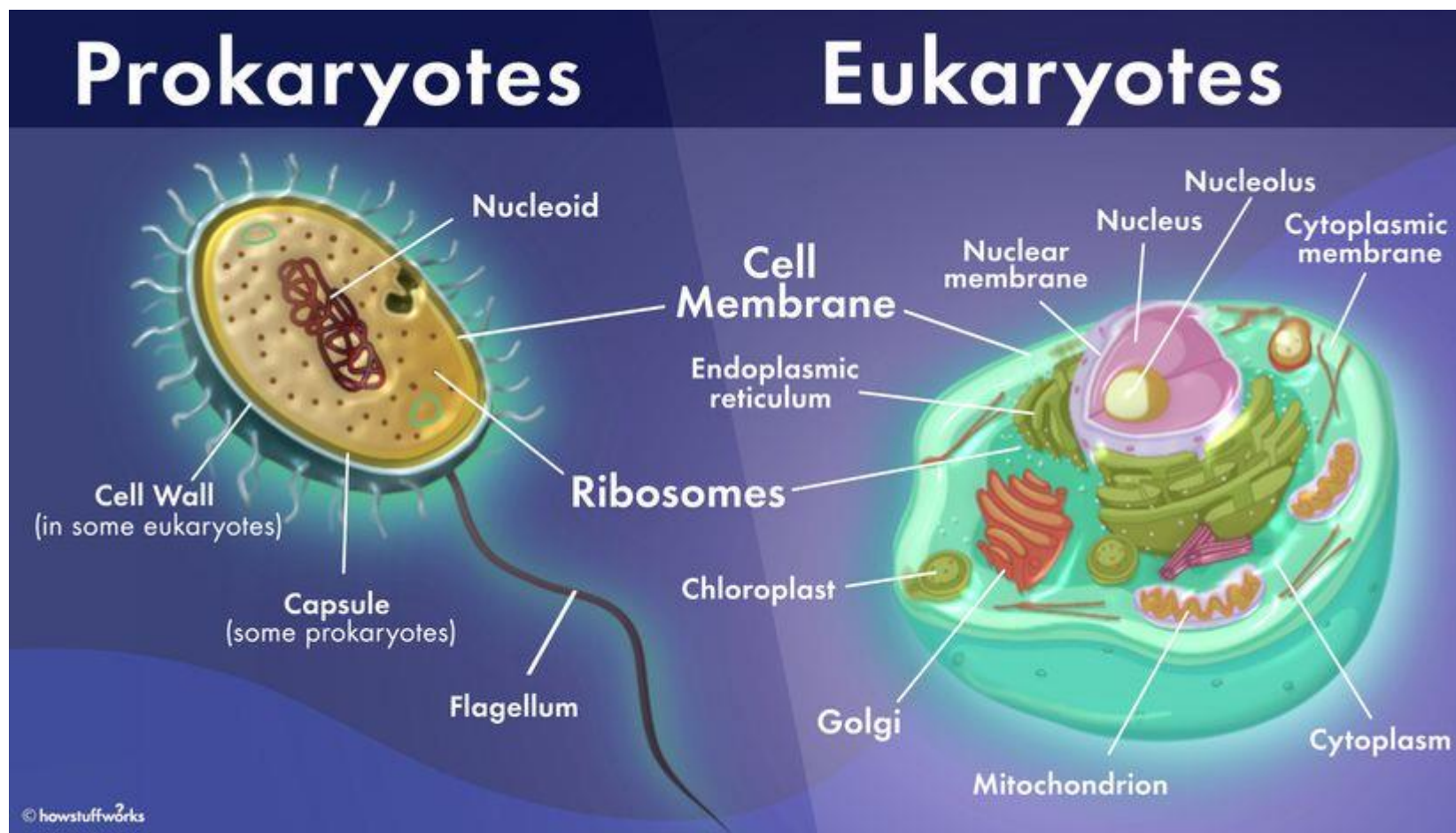


# Úvod do stavby lidského těla

Mgr. Šárka Salavová

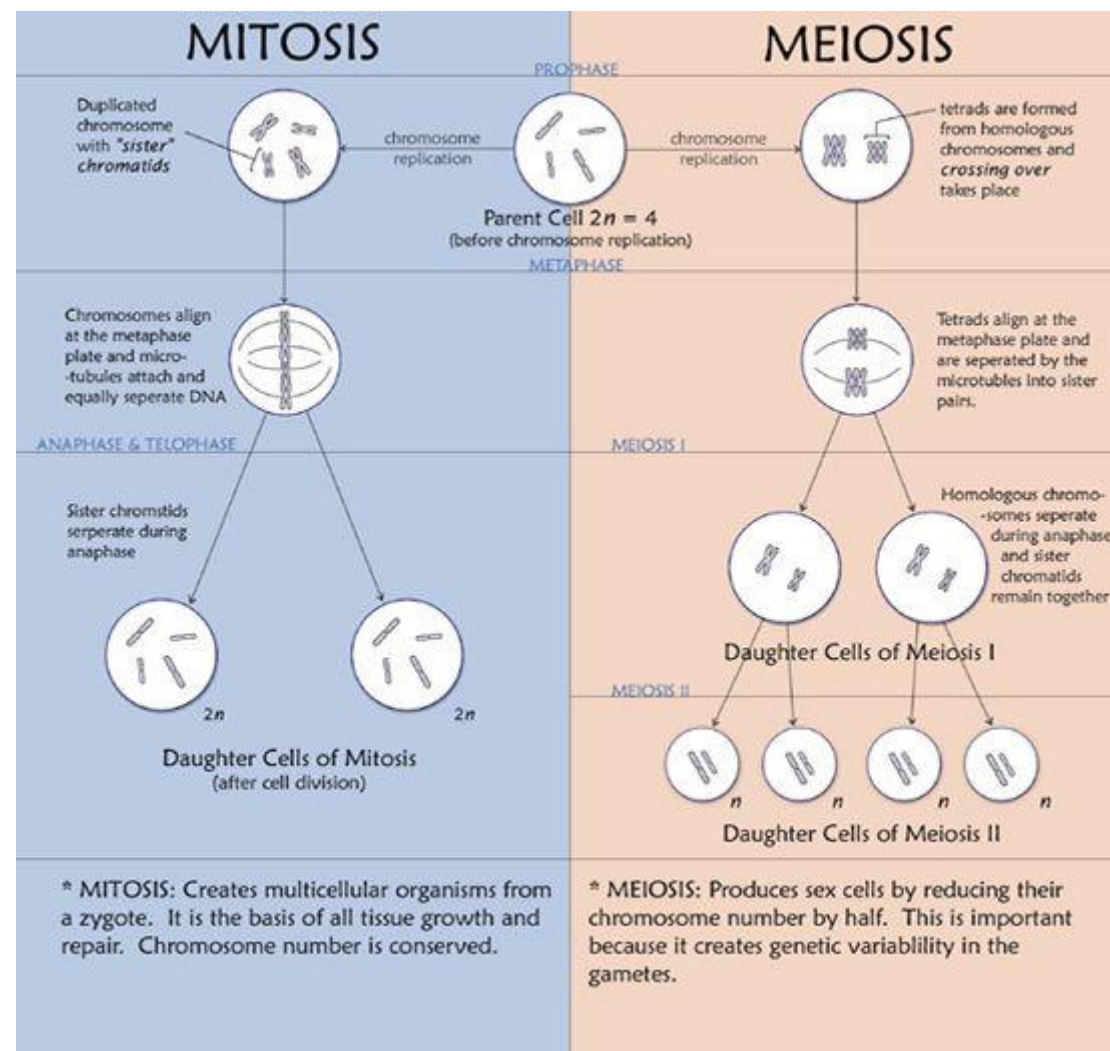
[sarka.salavova@lfmotol.cuni.cz](mailto:sarka.salavova@lfmotol.cuni.cz)

# Buňky



nauka o buňkách = **cytologie**

# Mitóza a meióza





# Histologie

= nauka o tkáních

tkáň: soubor morfologicky podobných buněk, které plní danou funkci

- 2 složky
  - buněčná složka
  - mezibuněčná složky

# Tkáně



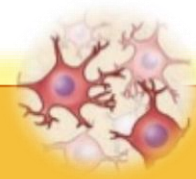
Epitel



Pojivo



Svalová tkáň



Nervová tkáň



- pokrývá povrch, tvoří výstelku dutých orgánů
- parenchym žláz
- neobsahuje cévy
- epitelové buňky sedí na bazální lamině
- **dělí se na:**
  - krycí
  - žlázový
  - speciální (neuroepitel)

plicní sklípky,  
pohrudnice-pobřišnice,  
endotel



jednovrstevný  
dlaždicový epitel

žlázové vývody



jednovrstevný kubický  
epitel

bez řasinek - žlučník,  
intestinální trakt;  
S řasinkami -  
malé průdušky



jednovrstevný  
cyklindrický epitel,  
vpravo s řasinkami

s řasinkami - sliznice  
nosu, hrtanu,  
průdušnice, velkých  
průdušek



vícevrstevný  
cyklindrický epitel,  
vpravo s řasinkami

močový měchýř,  
močovod, ledvinová  
pánvička



přechodný epitel

žlázy (vzácně)



vícevrstevný cyklindrický  
epitel

dutina ústní, jícen,  
hlasové vazy, pochva a  
děložní branka

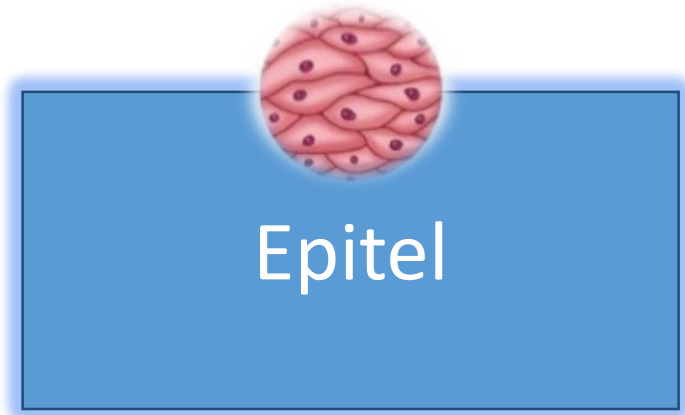


vícevrstevný nerohovatější  
dlaždicový epitel

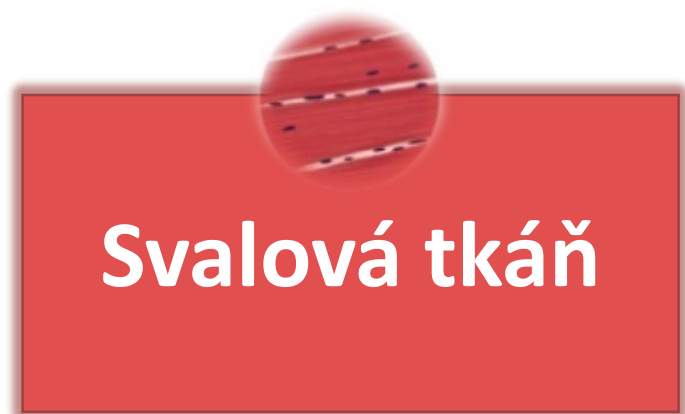
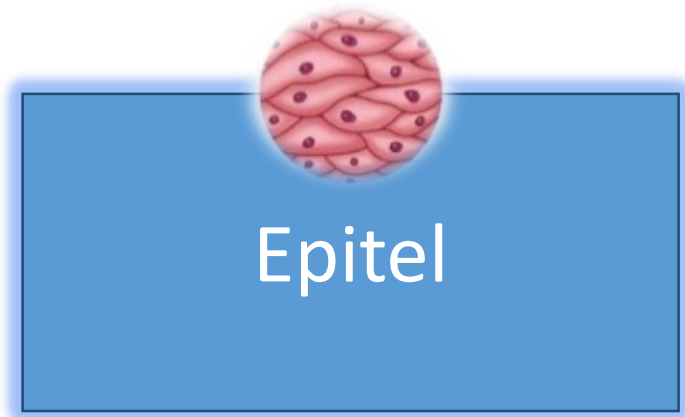
zvní kůže



vícevrstevný rohovatější  
dlaždicový epitel



- vazivo
  - řídké kolagenní vazivo
  - husté kolagenní vazivo
- chrupavky
  - hyalinní: styčné plochy kloubů, růstové chrupavky, stěna průdušnice a průdušek
  - vazivová: v meziobratlových ploténkách a stydké sponě
  - elastická: ušní boltec, hrtanová příklopka
- kosti



- schopná kontrakce a relaxace
- tvoří pohyby organismu i jeho orgánů
- kosterní, srdeční a hladká svalovina





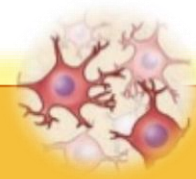
Epitel



Pojivo



Svalová tkáň



Nervová tkáň

- tvorba, šíření a modulace vzruchové aktivity
- řídí motoriku, senzitivitu, senzoriku, paměť, kognici, atd.
- neurony a neuroglie



**Děkuji za pozornost!**

**A příště se můžete těšit na kosti...**