

Anatomie, fyziologie a genetika

akademický rok 2024/25

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

Další vyučující

MUDr. Martin Salaj, Ph.D.

MUDr. Václava van der Meijs

Základní informace

www.anatomie.lf2.cuni.cz

www.is.cuni.cz

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

Přednášky probíhají vždy **ob týden ve čtvrtek od 9.00 do 11.15** v místnosti C113

Dobrovolná praktika od 11:15 do 12:30 na pitevnách.

Na pitevní praktika s sebou noste:

bílý laboratorní plášť

Přezůvky

gumové rukavice

gumičku do vlasů (pokud máte dlouhé vlasy).

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

03. 10. 2024 Úvod do genetiky. Úvod do stavby lidského těla. Úvod do anatomie. Osteologie I 

17. 10. 2024 Osteologie II a pohybová soustava I (PT)

31. 10. 2024 Pohybová soustava II. Oběhová soustava a srdce. Dýchací soustava a mediastinum.
(ZT)

14. 11. 2024 GIT, vylučovací soustava a rozmnožovací soustava. (PT)

28. 11. 2024 PNS + CNS: mícha a mozkový kmen

12. 12. 2024 CNS: Mozeček, mezimozek a bazální ganglia (PT)

9. 1. 2024 CNS: Koncový mozek a limbický systém. Kůže a smysly.

ZT = zápočtový test

PT = průběžný test

Podmínky zápočtu

www.dl3.cuni.cz

- účast na všech třech online průběžných testech
- splnění jednoho zápočtového testu na alespoň 70 %



- Ten, kdo bude mít účast na přednáškách alespoň 80 %, získá „žolíka“! Žolíka může student použít v případě, že zapomene vyplnit jeden ze 3 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 všechny 3.**

Zkouška

www.dl3.cuni.cz

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

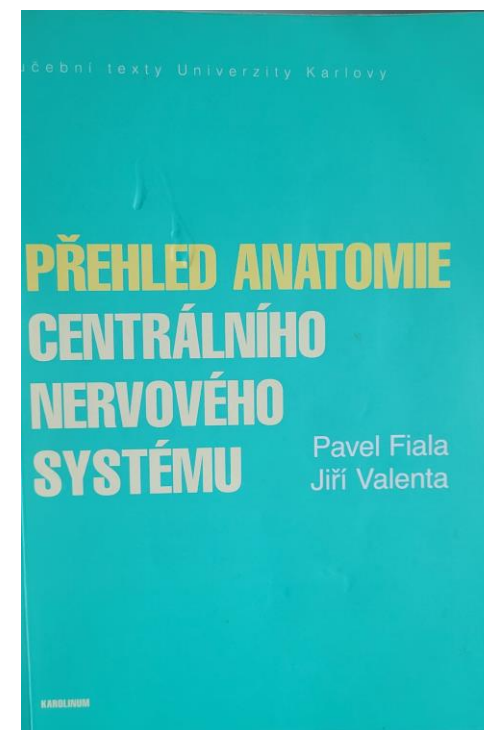
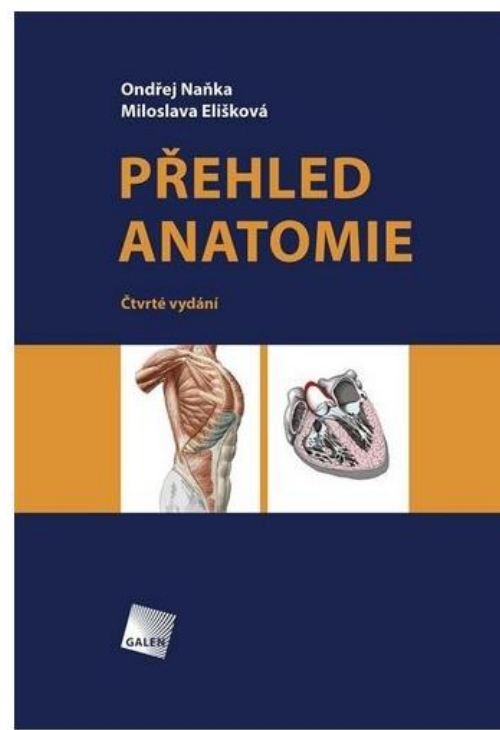
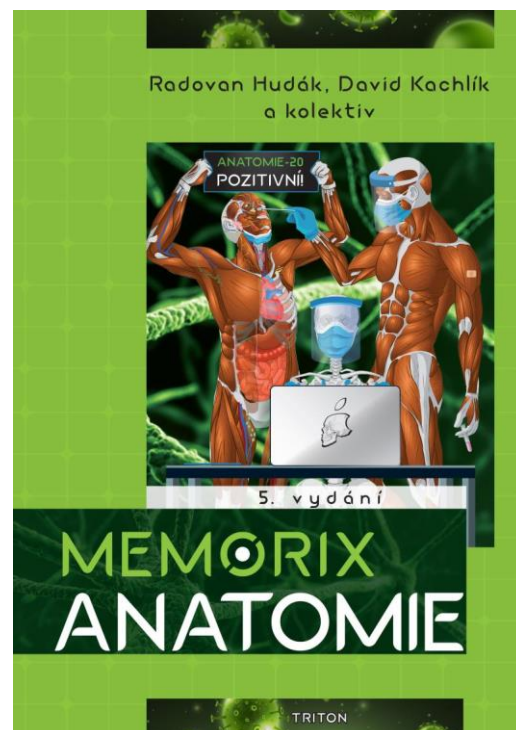
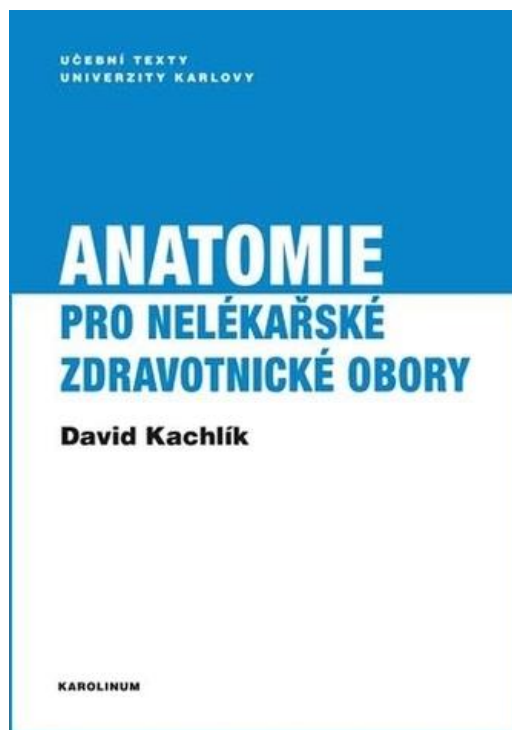
čt **16. 1. 2025, 10.00** – online test

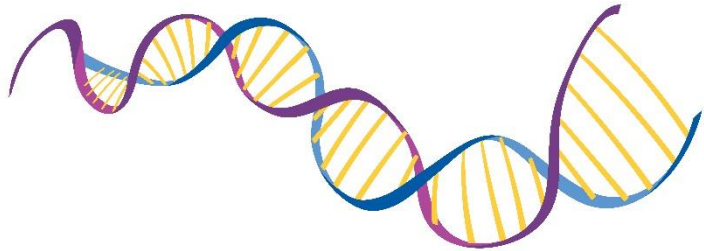
čt **30. 1. 2025, 10.00** – online test

čt **13. 2. 2025, 10.00** – online test

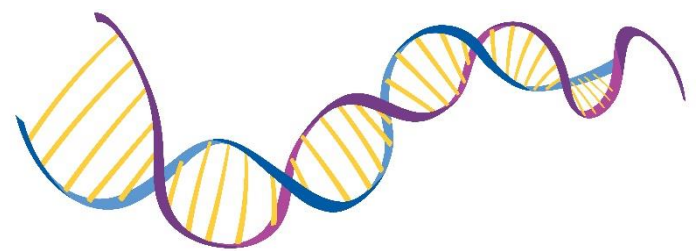
čt **22. 5. 2025, 10.00** – online test

Literatura





Úvod do genetiky



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

Genetika obecně

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

Genetika obecně

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



1865

Johan Gregor Mendel

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

Genetika obecně

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

William Bateson
pojem „genetika“



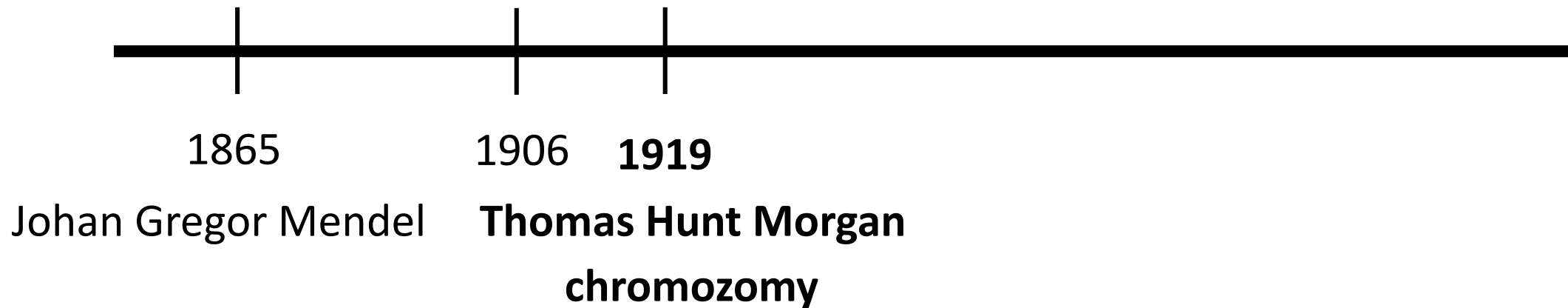
Johan Gregor Mendel

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

Genetika obecně

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

William Bateson
pojem „genetika“



Genetika obecně

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

William Bateson
pojem „genetika“

Watson a Crick
DNA

1865

1906

1919

1953

Johan Gregor Mendel

Thomas Hunt Morgan
chromozomy

Genetika obecně

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

William Bateson
pojem „genetika“

Watson a Crick
DNA

1865

1906

1919

1953

1990

Johan Gregor Mendel

Thomas Hunt Morgan
chromozomy

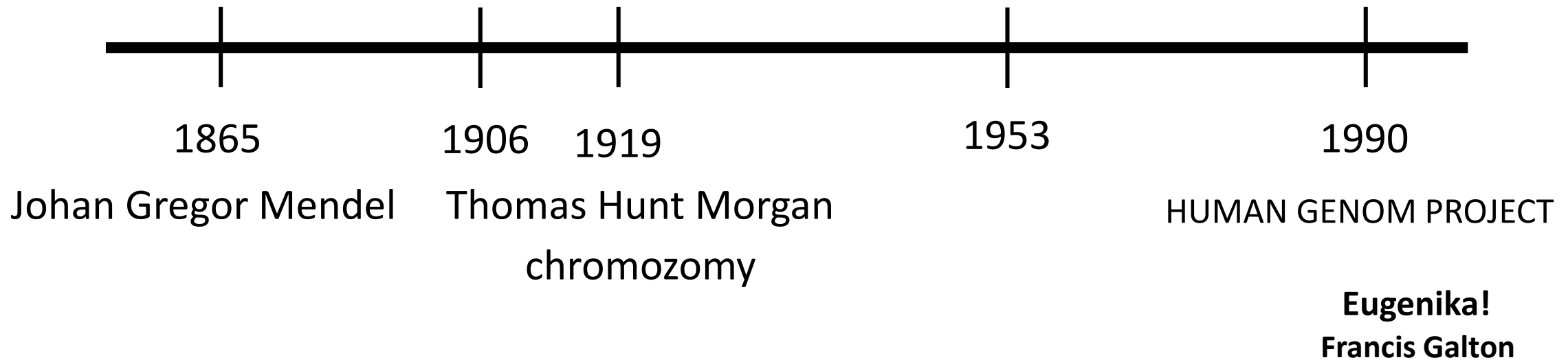
HUMAN GENOM PROJECT

Genetika obecně

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

William Bateson
pojem „genetika“

Watson a Crick
DNA

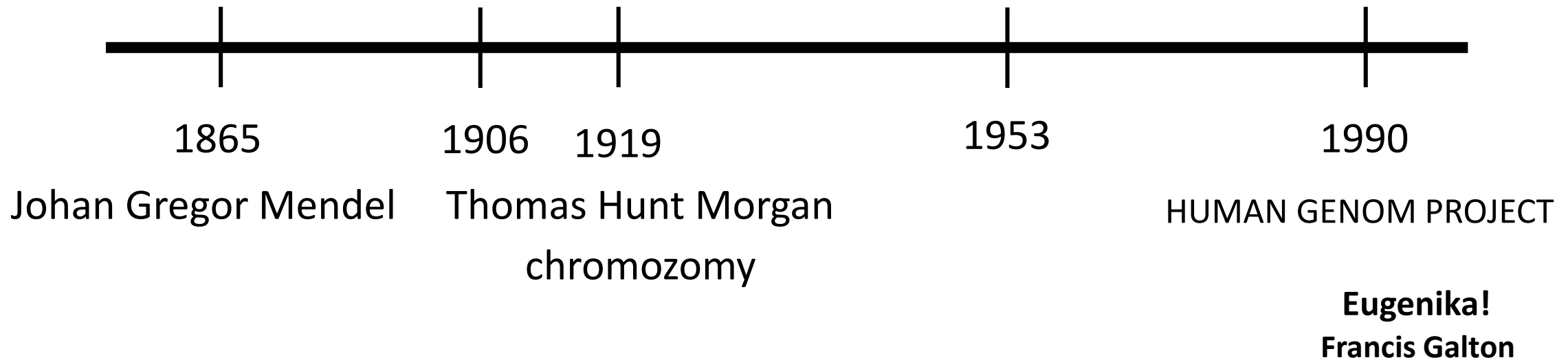


Genetika obecně

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

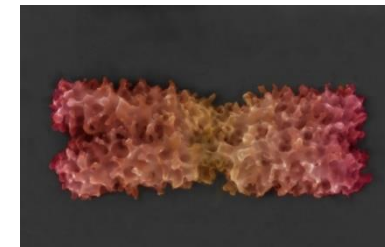
William Bateson
pojem „genetika“

Watson a Crick
DNA



Genetika obecně

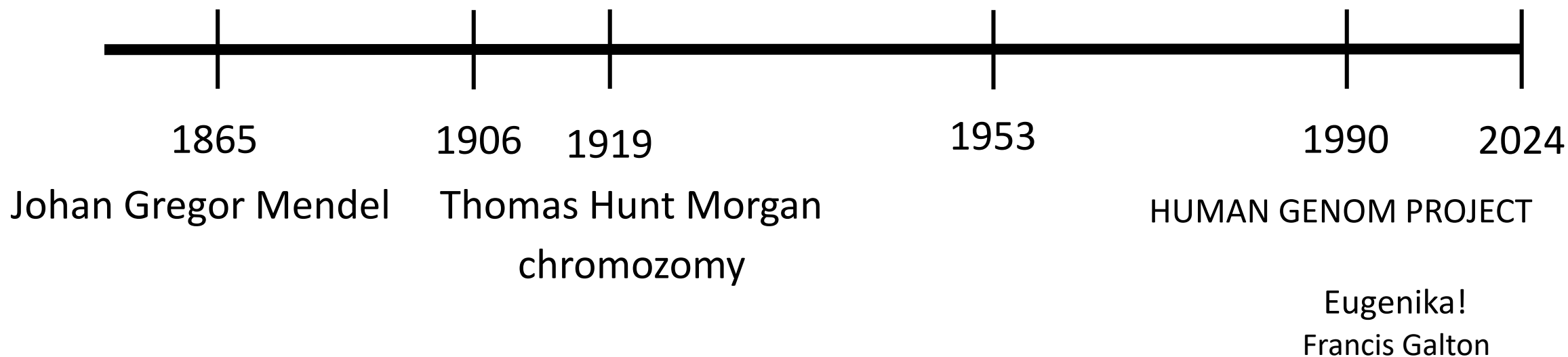
= věda studující dědičnost (hereditu) a proměnlivost organismů a jejich příčiny



William Bateson
pojem „genetika“

Watson a Crick
DNA

Doležal a Neděla
Povrch chromozomu



Genetika obecně

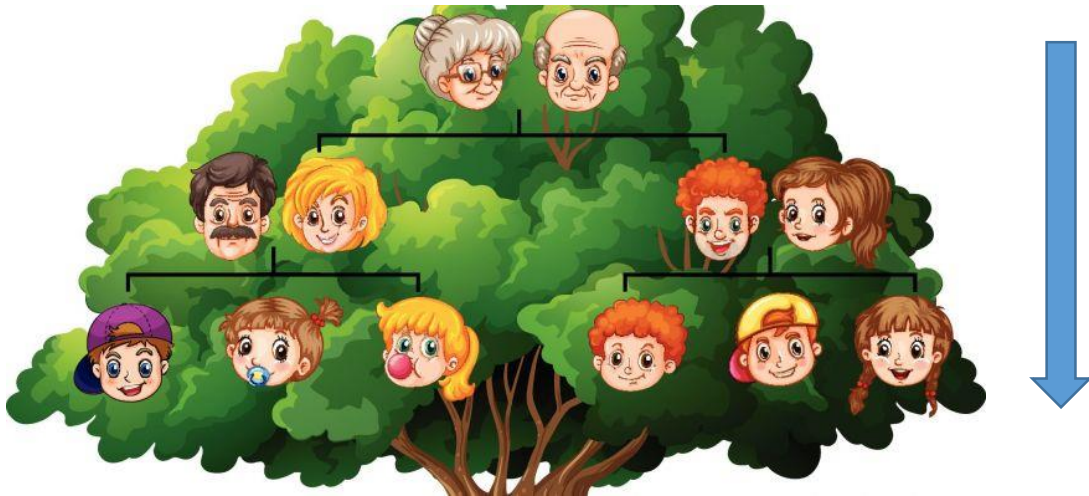
- = věda studující dědičnost (hereditu) a proměnlivost organismů a jejich příčiny
- zákonitosti přenosů genů a vznik dědičných znaků

Genetika obecně

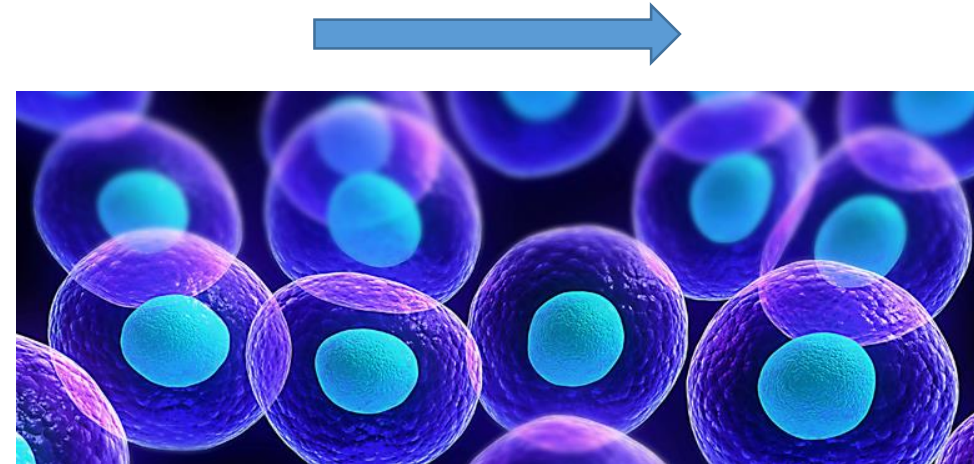
= věda studující dědičnost (hereditu) a proměnlivost organismů a jejich příčiny

- zákonitosti přenosů genů a vznik dědičných znaků

vertikální přenos



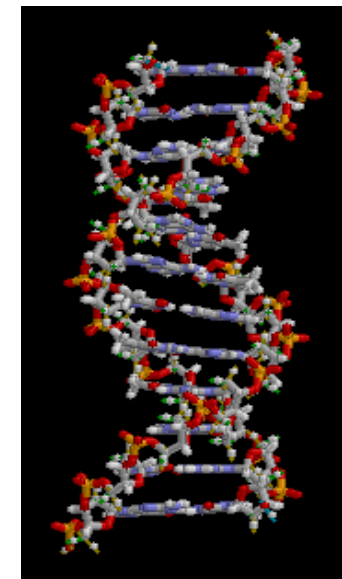
horizontální přenos



Základní pojmy

DNA = kyselina deoxyribonukleová

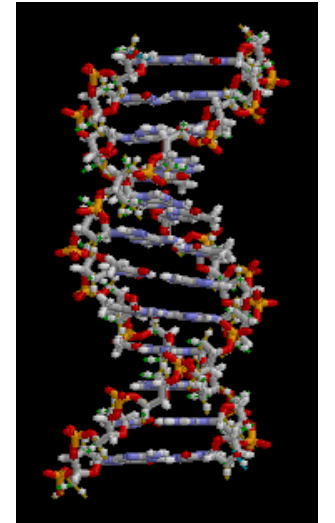
- jádro, mitochondrie, (plastidy)
- biopolymer
- chromozomy



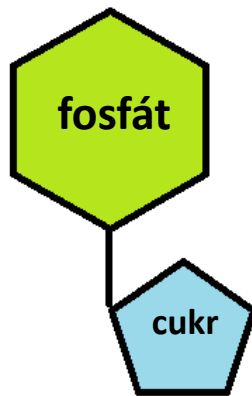
1953 – model DNA, 1962 – Nobelova cena

Základní pojmy

DNA = kyselina deoxyribonukleová

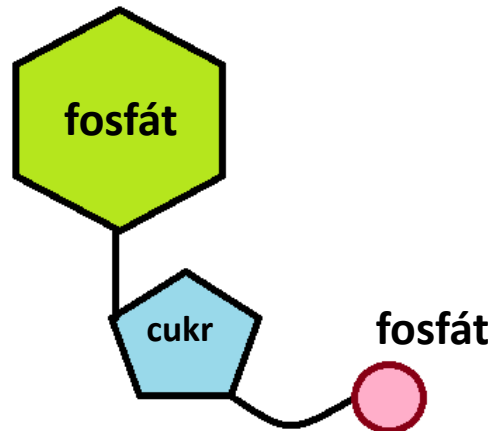


nukleosid



př. adenosin

nukleotid



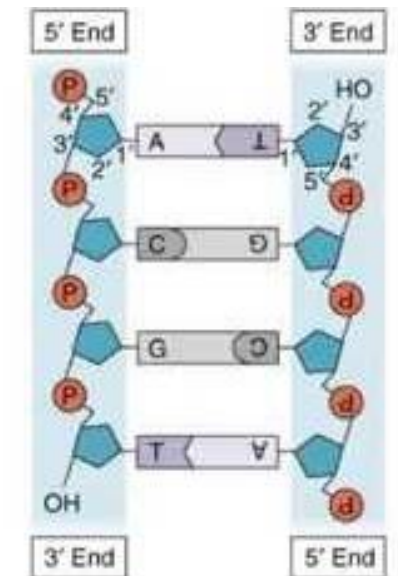
př. adenosin-5'-monofosfát

- antiparalelní řetězce (5' >> 3' a 3' >> 5')
- 3' – -OH skupina
- 5' – fosfátová skupina

- 4 typy bází

puriny (LADY GAGA IS PURE): adenin, guanin

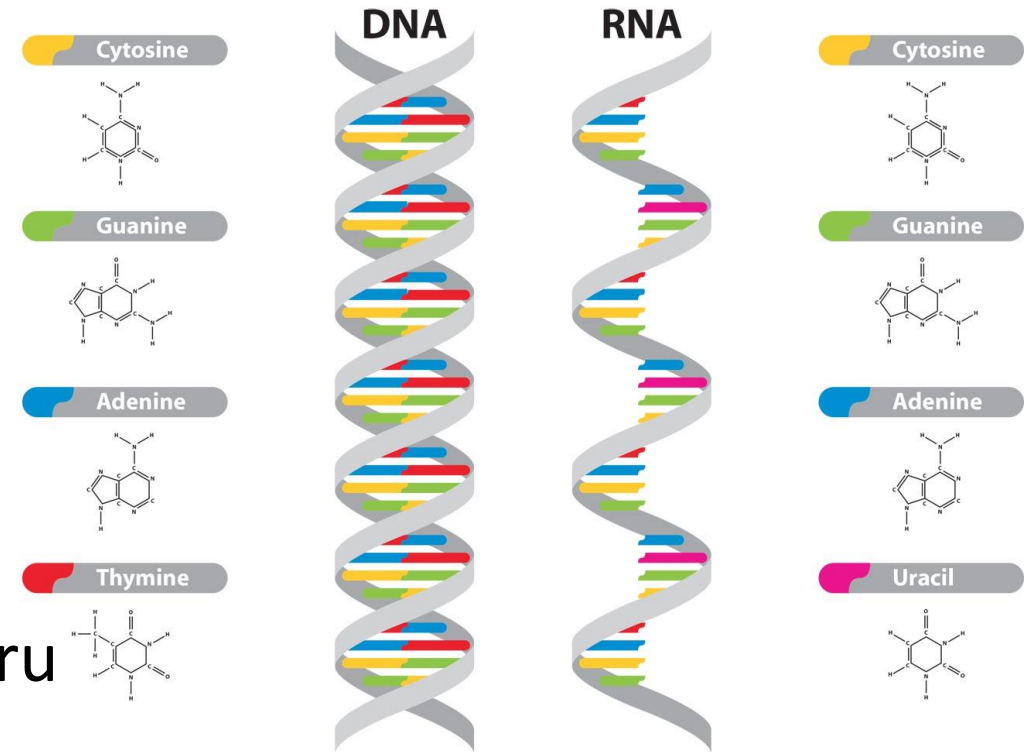
pyrimidiny: cytosin tymin



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
 - **pyrimidiny**: cytosin, **uracil**

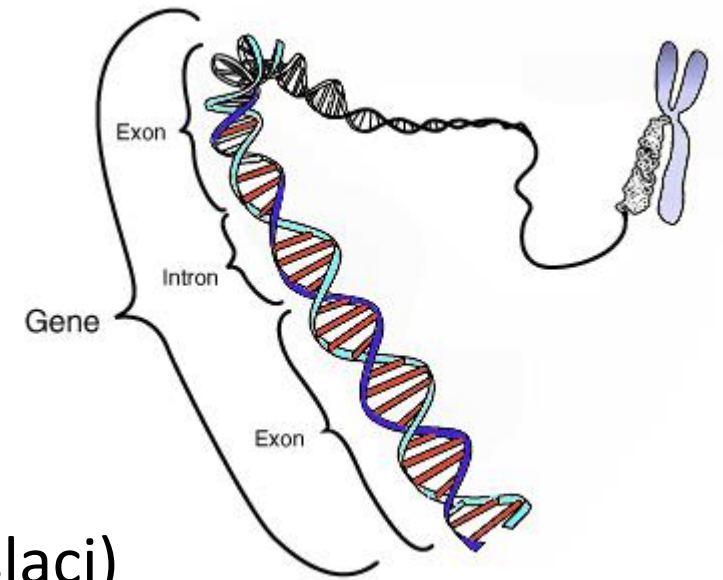


Základní pojmy

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

= úsek DNA, který obsahuje informaci k tvorbě konkrétního proteinu

- 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)



Gen → znak
Alela → návod

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

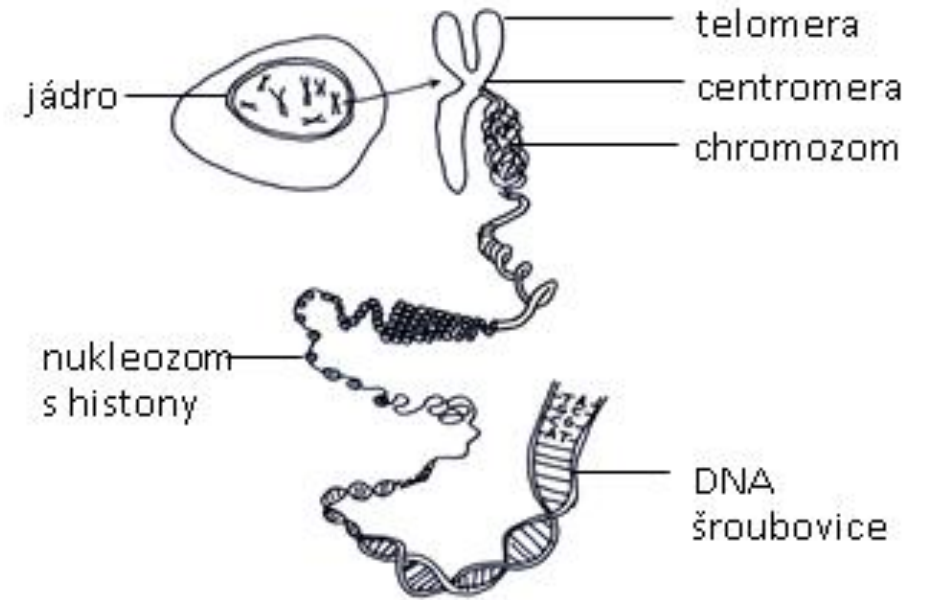
- je jednoznačný

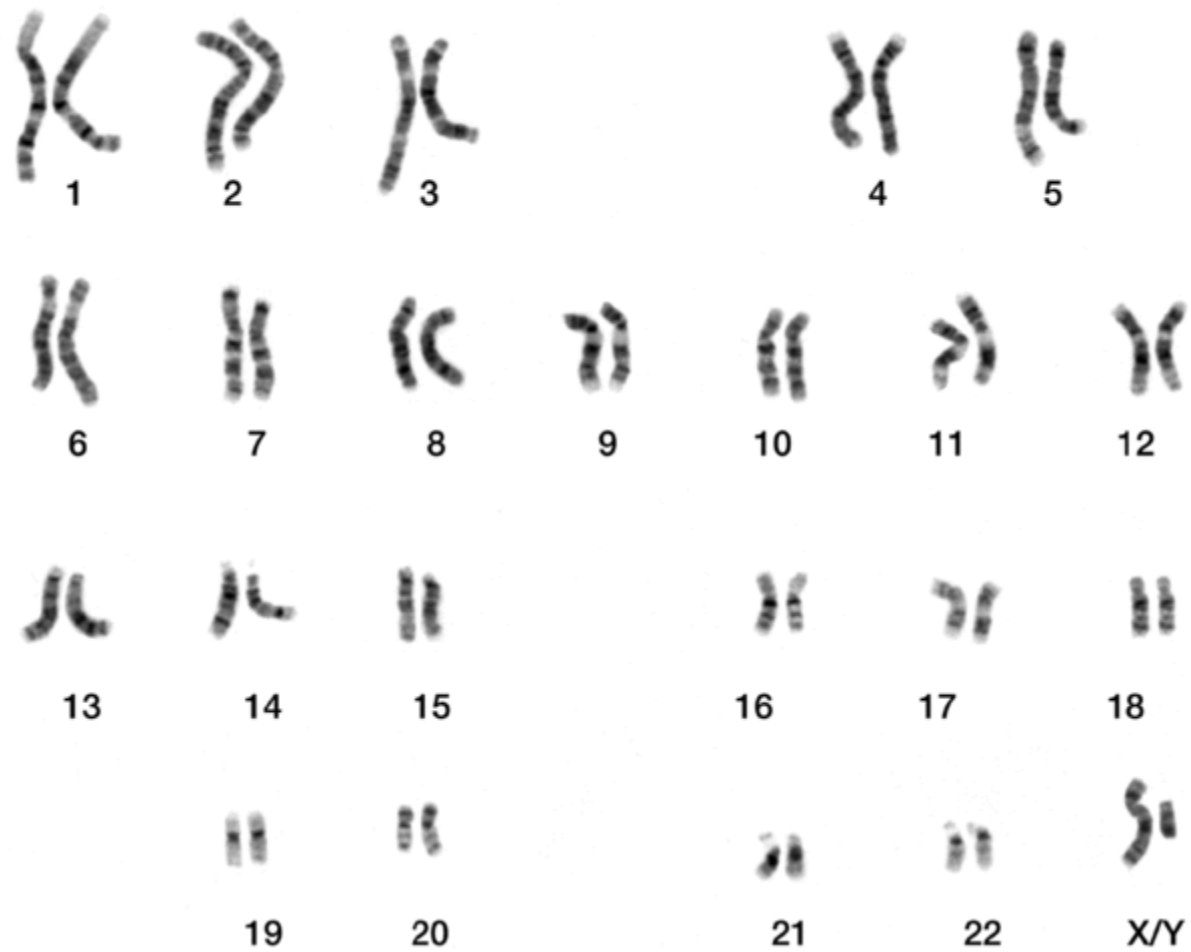
		Second letter				
		U	C	A	G	
First letter	U	UUU] Phenylalanine (Phe) UUC] UUA] Leucine (Leu) UUG]	UCU] Serine (Ser) UCC] UCA] UCG]	UAU] Tyrosine (Tyr) UAC] UAA Stop UAG Stop	UGU] Cysteine (Cys) UGC] UGA Stop UGG Tryptophan (Trp)	U C A G
	C	CUU] Leucine (Leu) CUC] CUA] CUG]	CCU] Proline (Pro) CCC] CCA]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

Základní pojmy

PROTEOSYNTÉZA

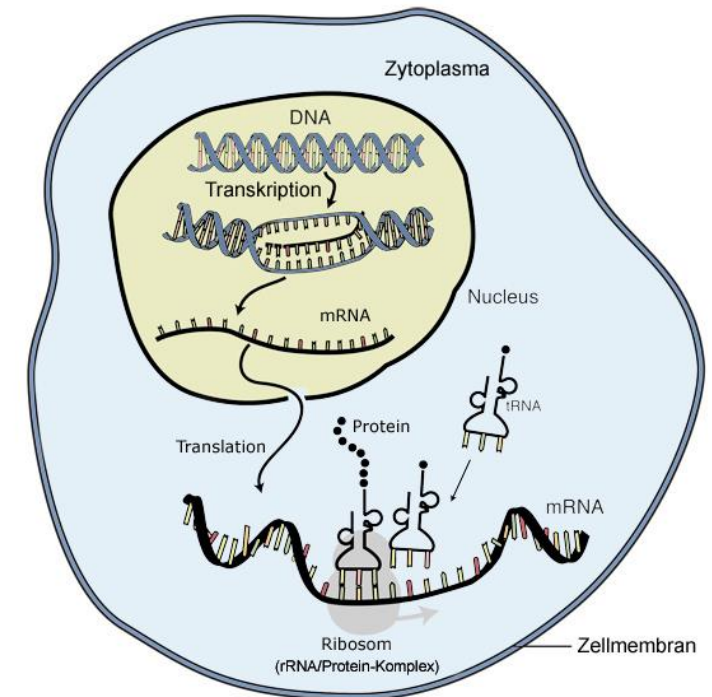
DNA → **transkripce** (helikáza, RNA polymeráza) → **splicing** → mRNA (z jádra do ribozomu) → **translace** (ribozomy, kodony, tRNA) → **protein** → **protein folding** → uplatnění proteinu → **dědičný znak = FENOTYP** (projev genetické výbavy jedince v určitém prostředí, ve kterém se nachází)

Fenotypy:

anatomicko-morfologické

fyziologické

psychické



Základní pojmy

RNA = ribonukleová kyselina

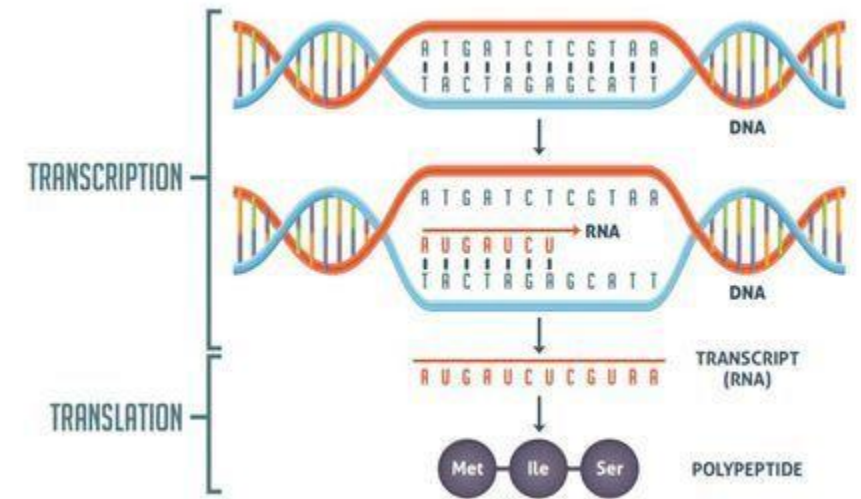
- **typy RNA:**

- **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

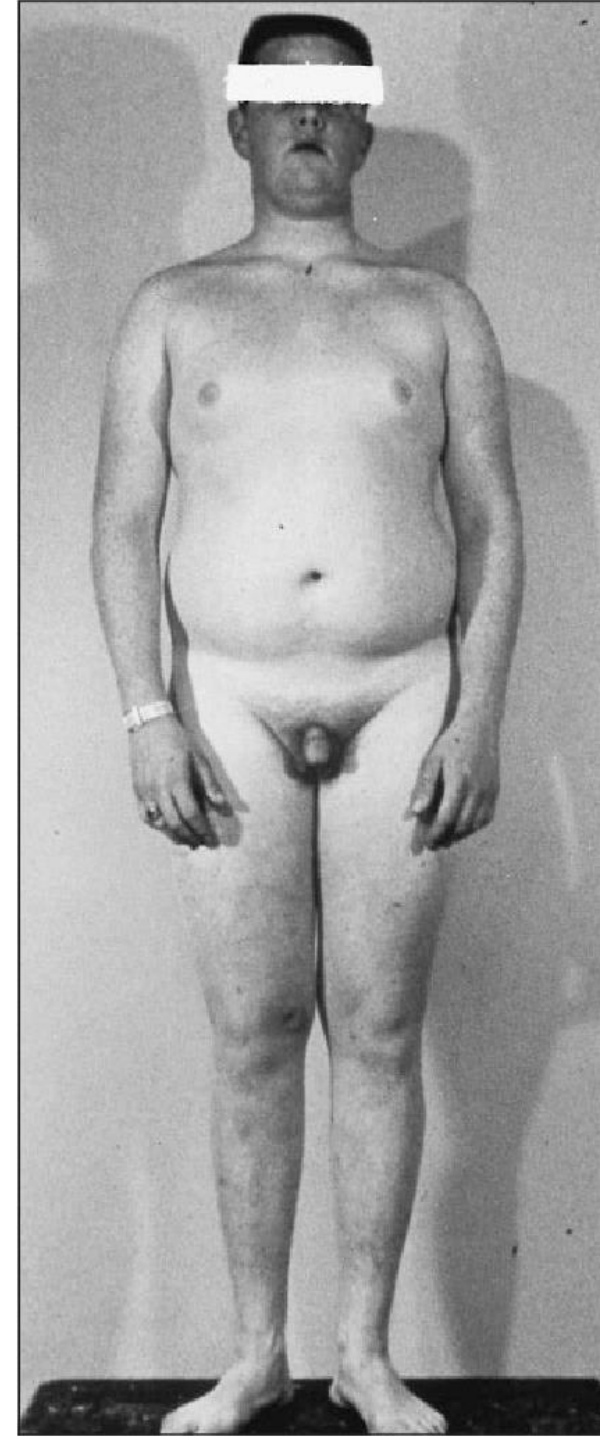
- stavební složka ribozomálních podjednotek

- **ncRNA** – nekódující RNA

Patologické karyotypy

Klinefelterův syndrom (47, XXY)

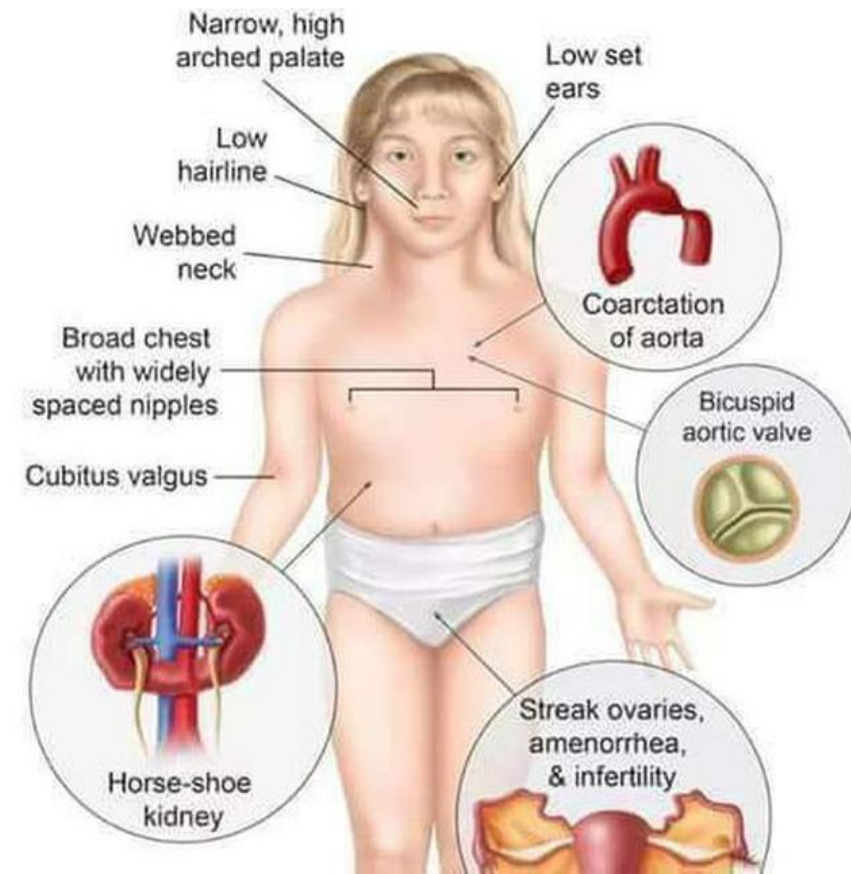
- nadpočetný chromozom X u muže
- tzv. gonozomální numerická aberace
- nondisjunkce během 1. či 2. části gametogeneze
- chybné rozdělení chromatid
- **příznaky:**
 - vysoký vzrůst, dlouhé končetiny
 - IQ většinou normální, ale mohou být poruchy učení či depresivní stavy
 - hypoplazie varlat, neplodnost,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

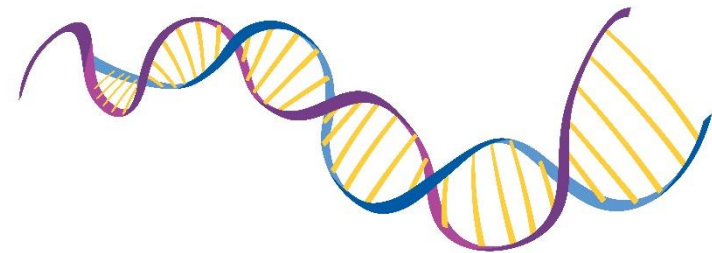
Downův syndrom (47, XX nebo XY + 21)

- 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



kodominance



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

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

	A	A
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

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

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

AA – dominantní homozygot

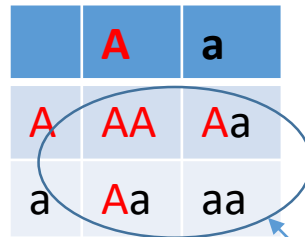
aa – recesivní homozygot

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

	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

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 + hnědé vlasy 3x
modré oči + blond vlasy 1x

Mendelovy zákony

!Mendelovy zákony platí POUZE pro úplnou dominanci!



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.



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

Autozomálně recesivní dědičnost (AR)

Aa x Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

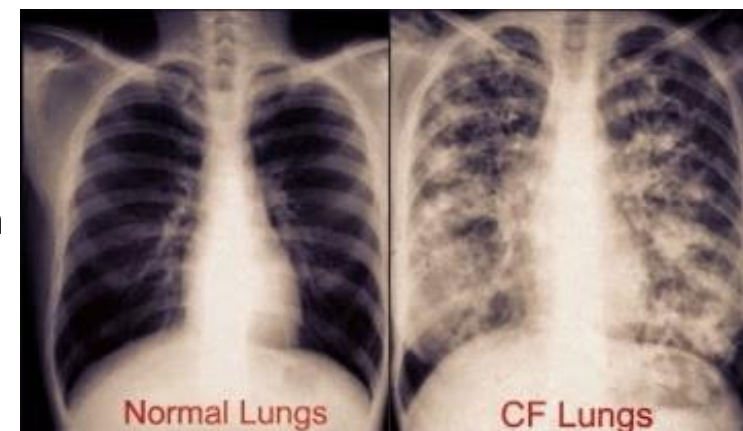
25% pravděpodobnost narození postiženého potomka.
2/3 zdravých potomků – přenašeči (Aa).

Aa x aa

	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

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

- cystická fibróza, srpkovitá anémie, fenylketonurie



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

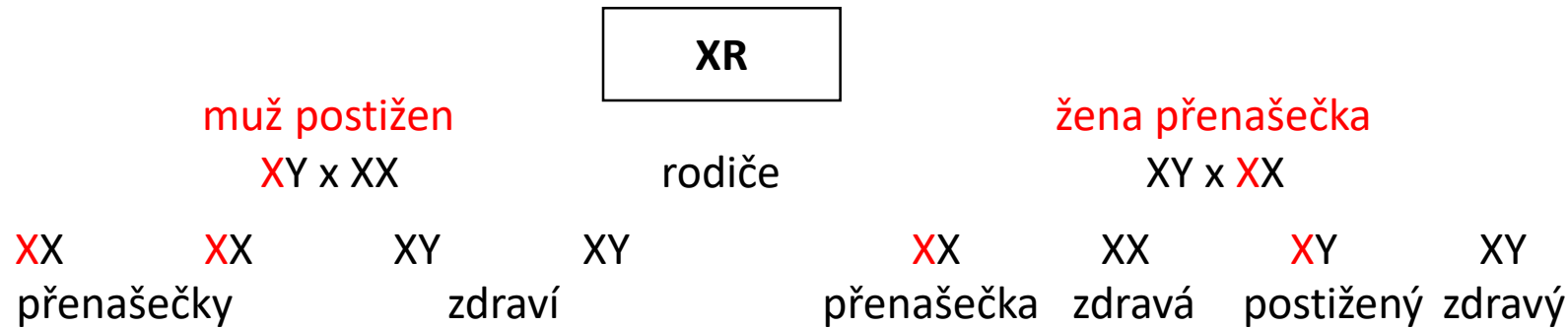
X-vázaná dědičnost x Y-vázaná dědičnost

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



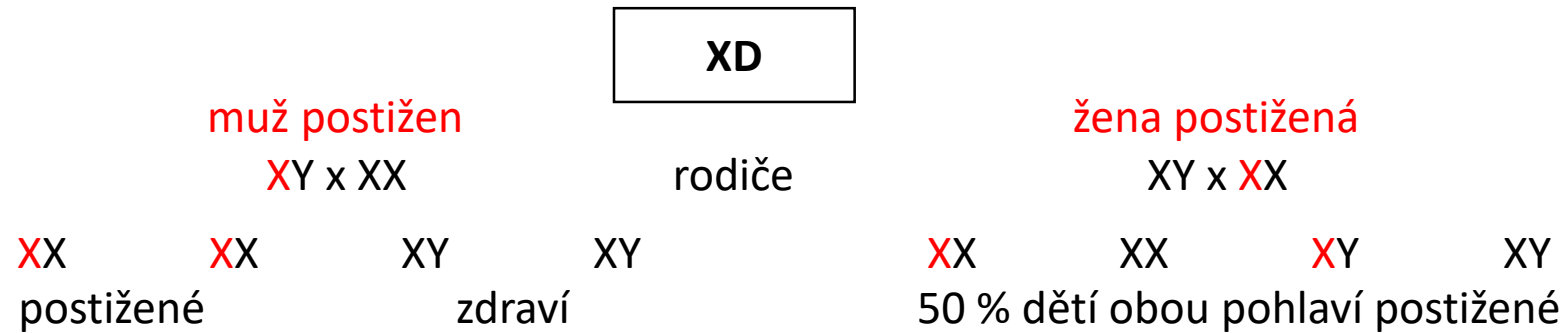
Y-vázaná dědičnost

- 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)

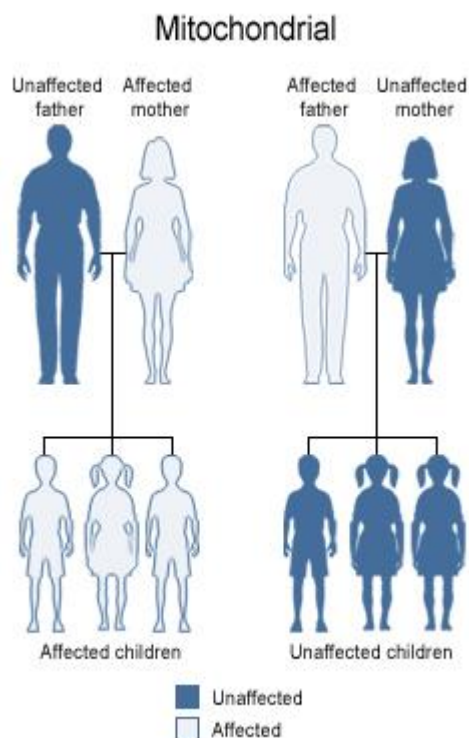
Gonosomální dědičnost

X-vázaná dědičnost x Y-vázaná dědičnost

Mitochondriální dědičnost

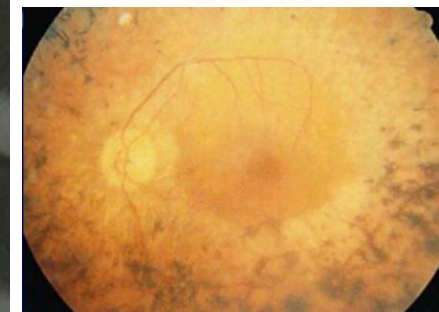
Mitochondriální / matroklinní dědičnost

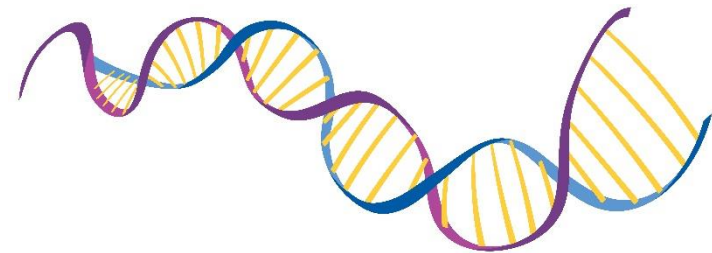
- mitochondrie – endosymbióza
- mtDNA
- mimojaderná dědičnost



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** -> vzniká 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

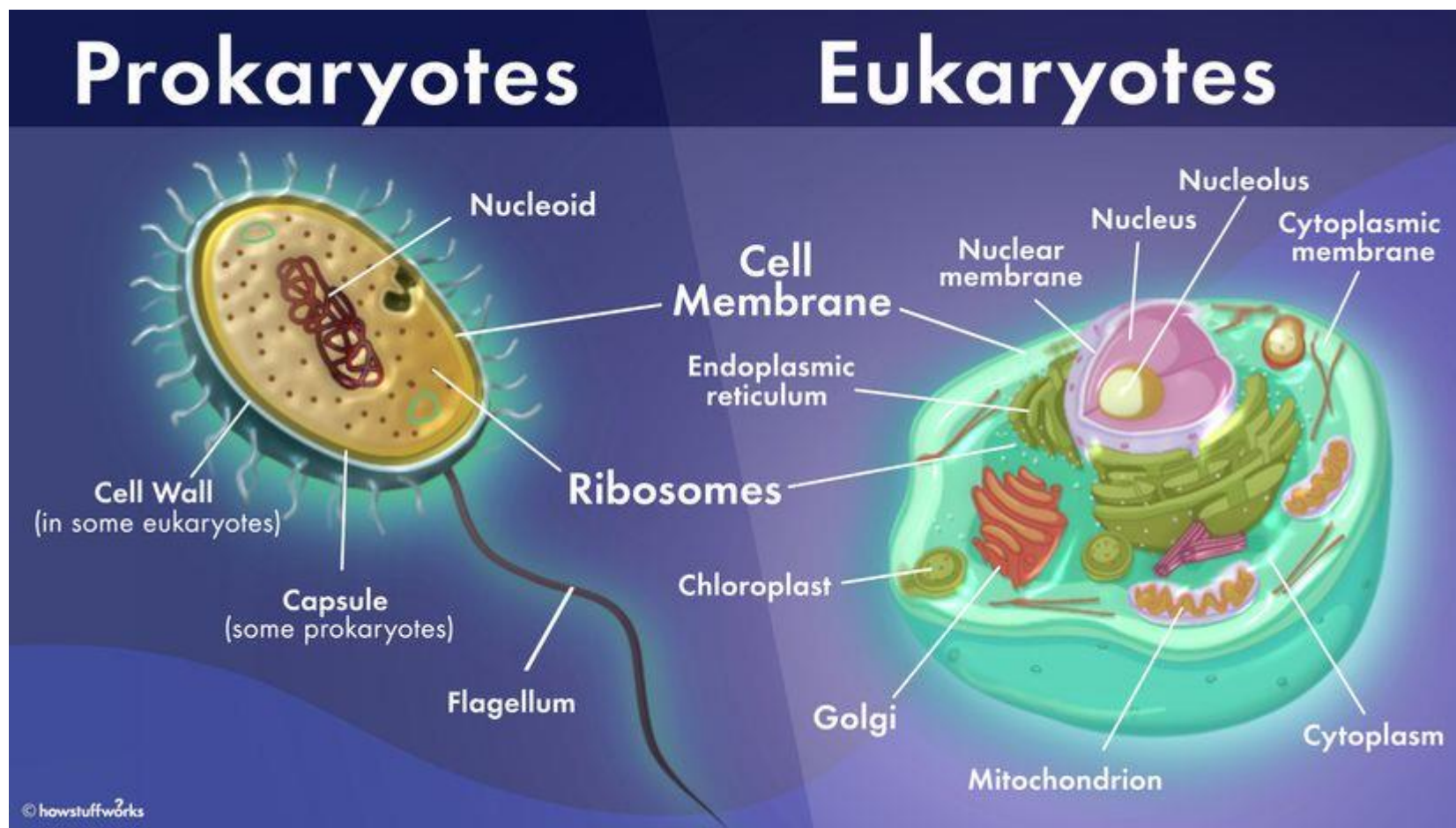


Úvod do stavby lidského těla

Mgr. Šárka Salavová

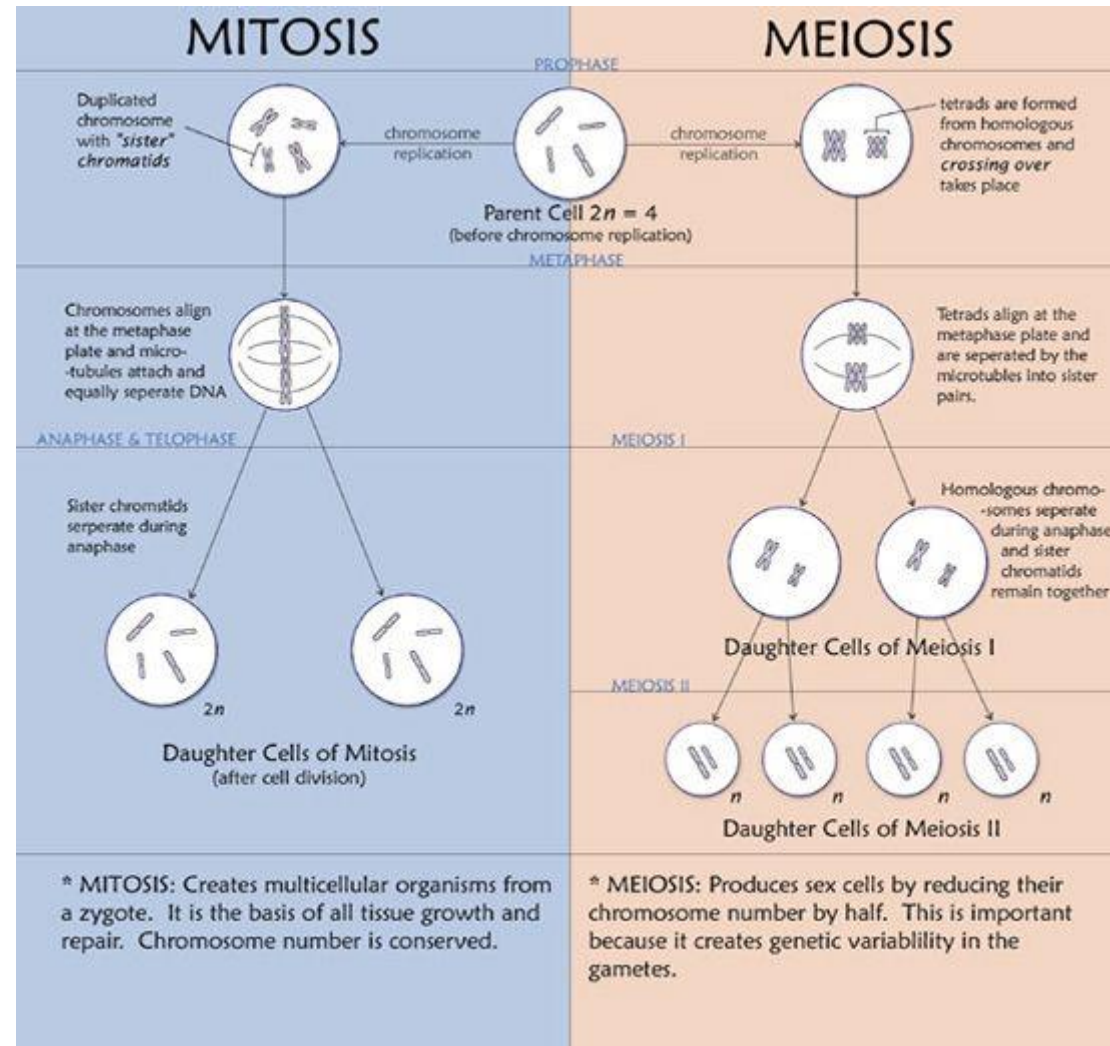
sarka.salavova@lfmotol.cuni.cz

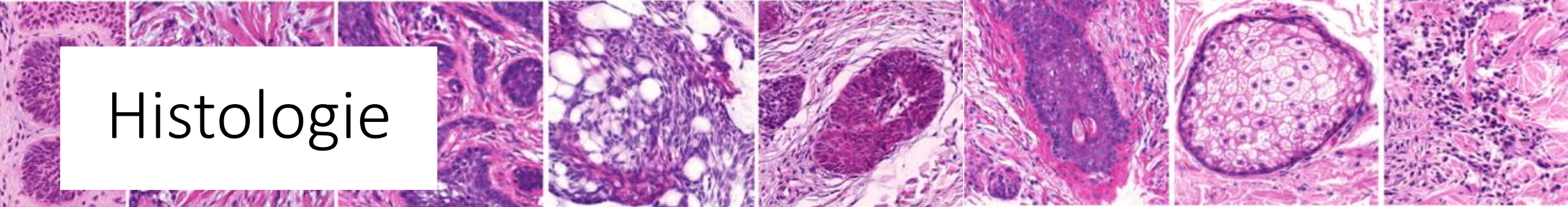
Buňky



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



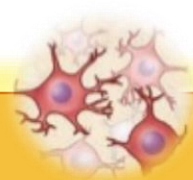
Epitel



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
 - žláznový
 - speciální (neuroepitel)

plicní sklípky,
pohrudnice-pobřišnice,
endotel



jednovrstevný
dlaždicový epitel

žláznové vývody



jednovrstevný kubický
epitel

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



jednovrstevný
cyldrický epitel,
vpravo s řasinkami

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



vícevrstevný
cyldrický epitel,
vpravo s řasinkami

močový měchýř,
močovod, ledvinová
pánvička



přechodný epitel

žlázy (vzácně)



vícevrstevný cyldrický
epitel

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



vícevrstevný nerohovatějící
dlaždicový epitel

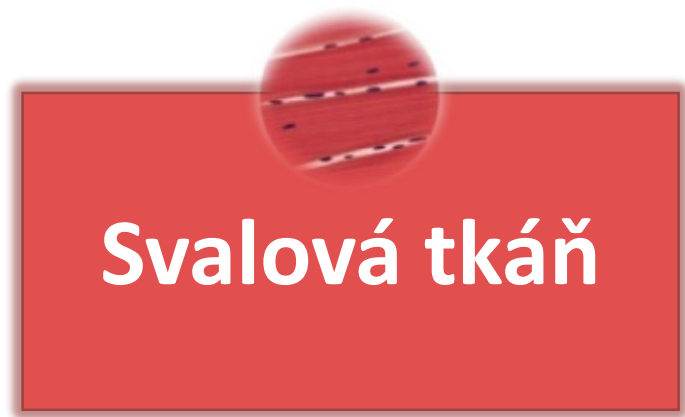
zevní kůže



vícevrstevný rohovatějící
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



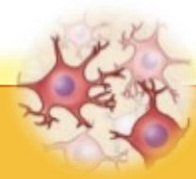
Epitel



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...