

## ONEMOCNĚNÍ Z HLEDISKA GENETIKY

- **Genetická**
- **Dědičná (hereditární)**
- **Vrozená (kongenitální)**
- **Rodinná (familiální)**

## GENETICKÉ ONEMOCNĚNÍ

**Onemocnění vzniklé  
mutací**  
(gametickou nebo somatickou)

## MUTACE A JEJICH NÁSLEDKY

- **GAMETICKÉ**
  - snížení plodnosti (oplozovací schopnosti), embryonální mortalita, aborty
  - dědičná onemocnění
- **SOMATICKÉ**
  - u plodu: aborty, VVV
  - postnatálně: předčasné stárnutí, nádory

## DĚDIČNÉ ONEMOCNĚNÍ

**Onemocnění vzniklé  
gametickou mutací**  
a tudíž přenosné z generace na generaci

## VROZENÉ ONEMOCNĚNÍ

**Onemocnění, které se  
projevuje při narození  
jedince**

## RODINNÉ ONEMOCNĚNÍ

**Onemocnění, jehož  
výskyt v určité rodině je  
častější než v populaci**

## GENETIKA VE ŠLECHTĚNÍ ZVÍŘAT

### Geny ovlivňující zdravotní stav

- ☒ **DO** (*LAD, SCID*)
- ☒ **VVV** (*syndaktylie*)
- ☒ **Resistance** (*MHC, ECF88*)

## TYPY DĚDIČNOSTI NEMOCÍ

- **Mendelistická**
- **Nemendelistická**

## MENDELISTICKÁ DĚDIČNOST NEMOCÍ

- **Monogenní**
  - **autosomální** - *D, R*
  - **gonosomální** - *D, R*
- **Více než jeden gen**

## MENDELISTICKÁ DĚDIČNOST NEMOCÍ

- **Monogenní**
  - **autosomální** - *D, R*
  - **gonosomální** - *D, R*
- **Více než jeden gen**

## GENETIKA ZDRAVÍ VE ŠLECHTĚNÍ ZVÍŘAT

### Populační aspekt recesivních nemocí

- **Často jediný zdroj (plemeník)**
- **Frekvence heterozygotů**

## GENETIKA ZDRAVÍ VE ŠLECHTĚNÍ ZVÍŘAT

### TESTY HETEROZYGOTNOSTI

- **Podle potomstva**
- **DNA testy přímé a nepřímé**

**TESTY  
HETEROZYGOTNOSTI  
PODLE POTOMKŮ**

*Výpočet počtu potomků,  
kteří musí být zdraví, aby  
pravděpodobnost  
heterozygotnosti byla  
menší než 0.01*

**TESTY  
HETEROZYGOTNOSTI  
PODLE POTOMKŮ**

- *Páření s recesivním homozygotem*
- *Páření se známým heterozygotem*
- *Páření otec na dceru*
- *„Automatický test“*

**TESTY  
HETEROZYGOTNOSTI  
DNA**

*Přímá detekce recesivní  
alely v DNA testovaného  
jedince:*

- *PCR-RFLP*
- *Alel-specifická PCR*

**TESTY  
HETEROZYGOTNOSTI  
DNA**

*Nepřímá detekce recesivní  
alely v DNA testovaného  
jedince:*

*mikrosatelit ve vazbě*

**KOMPLIKACE PŘI ELIMINACI  
DĚDIČNÝCH NEMOCÍ**

- *Heterozygotnost u AR*
- *Fenokopie*
- *Heterogenita,  
mikroheterogenita*
- *Penetrance, expresivita*
- *Nemendelistická dědičnost*

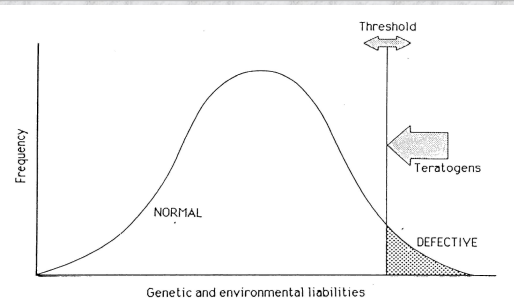
**PŘÍČINY NEMENDLISTICKÉ  
DĚDIČNOSTI**

- *Multifaktoriální dědičnost*
- *Mitochondriální dědičnost*
- *Genomový imprinting*
- *Expanse trinukleotidových  
repeticí (dynamické  
mutace)*

## PŘÍČINY NEMENDLISTICKÉ DĚDIČNOSTI

- **Multifaktoriální dědičnost**
- **Mitochondriální dědičnost**
- **Genomový imprinting**
- **Expanse trinukleotidových repeticí (dynamické mutace)**

## MULTIFAKTORIÁLNÍ MODEL



## MULTIFAKTORIÁLNÍ DĚDIČNOST

- » **Více genů**
- » **Více genotypů**
- » **Kontinuální genetická proměnlivost**
- » **Vliv prostředí**

**G + P** →  
**PRAHOVÁ HODNOTA**  
fenotypového projevu

## MULTIFAKTORIÁLNÍ DĚDIČNOST

Šlechtění na některé znaky (užitkovost, exteriér) specificky přibližuje genotypovou náchylnost k prahové hodnotě fenotypového projevu

## PŘÍČINY NEMENDLISTICKÉ DĚDIČNOSTI

- **Multifaktoriální dědičnost**
- **Mitochondriální dědičnost**
- **Genomový imprinting**
- **Expanse trinukleotidových repeticí (dynamické mutace)**

## Dědičná onemocnění zvířat

**On-line Mendelian Inheritance in Animals:**  
<http://www.angis.org.au/Databases/BIRX/omia>

## Dědičná onemocnění drůbeže

	Chicken	Turkey	Emu	Quail
Disorders/traits	174	28	4	34
Single-locus disorders/traits	63	8	2	19
Disorders/traits for which the causative mutation has been identified at the DNA level	10	1	1	2
Potential animal models for a human disorder	34	3	2	9

## Dědičná onemocnění drůbeže

Disorders	Single locus	DNA level
<ul style="list-style-type: none"> <li>ACHONDROPLASIA, CREEPER</li> <li>ACHROMATOSIS</li> <li>AMELANOSIS</li> <li>AMELANOSIS, DELAYED, WITH</li> <li>BLINDNESS</li> <li>AMETAPODIA</li> <li>AMYLOIDOSIS</li> <li>AMYLOIDOSIS, AA</li> <li>ANALPHALIPOPROTEINAEMIA</li> <li>ARTHROPATHIA DEFORMANS</li> <li>ASCITES</li> <li>AUTOIMMUNE THYROIDITIS</li> <li>SPONTANEOUS</li> <li>BALDNESS, CONGENITAL</li> <li>BARRING</li> <li>BEAK, DONALD DUCK</li> <li>BLASTODERM DEGENERATION</li> <li>BLINDNESS</li> <li>BLOOD GROUP SYSTEM</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>ACHONDROPLASIA, CREEPER</li> <li>ACHROMATOSIS</li> <li>AMETAPODIA</li> <li>ANALPHALIPOPROTEINAEMIA</li> <li>BALDNESS, CONGENITAL</li> <li>BARRING</li> <li>BLASTODERM DEGENERATION</li> <li>BLUE EGG SHELL</li> <li>COAT COLOUR, ALBINISM</li> <li>COLOBOMA</li> <li>CREST</li> <li>DIPLOPODIA</li> <li>DIPLOPODIA-2</li> <li>DIPLOPODIA-3</li> <li>DIPLOPODIA-4</li> <li>DIPLOPODIA-5</li> <li>DWARFISM, AUTOSOMAL</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>ANALPHALIPOPROTEIN AEMIA</li> <li>DWARFISM, SEX-LINKED</li> <li>FEATHER COLOUR, ALBINISM</li> <li>FEATHERING, Z-LINKED</li> <li>HENNY FEATHERING</li> <li>NANOMELIA</li> <li>RESISTANCE TO AVIAN SARCOMA AND LEUKOSIS VIRUSES</li> <li>SUBGROUP B</li> <li>RESTRICTED OVULATOR</li> <li>RIBOFLAVINURIA</li> <li>RIBOSOMAL DNA DEFICIENCY</li> </ul>

## VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

### Příčiny:

- Genetické
- Environmentální

### Prevence:

- KDZ

## DO A VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

### Genetické příčiny

- Somatické mutace
- Gametické mutace

## DO A VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

### Environmentální příčiny

- Fyzikální
- Chemické
- Biologické

## DO A VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

### Mechanismy vzniku VVV

- Mutace v zárodečné linii
- Somatické mutace
- Porucha genové exprese (teratogeneze bez mutagenese)

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT A VVV

**Mezidruhové odlišnosti  
způsobené rozdíly v  
systému chovu**

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### **SKOT**

Principy chovu

- *Metody plemenitby využívající podobnosti rodičů a potomků*
- *AI a ET*
- *Holštýnizace*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### **SKOT**

Zdravotní problematika genetické etiologie

- *Monogenní mutace holštýnského původu*
- *Mutace specifické pro plemeno*
- *VVV*
- *Specifická resistance - mastitidy*
- *Chromosomální aberace trob 1/29*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### **PRASATA**

Principy chovu

- *Metody plemenitby využívající efektu heterózy*
- *Intenzivní selekce*
- *Různé poslání plemen*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### **PRASATA**

Zdravotní problematika genetické etiologie

- *Monogenní mutace*
- *Konstituční vady*
- *VVV*
- *Specifická resistance - PSS*
- *Chromosomové aberace*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### **KONĚ**

Principy chovu

- *Metody plemenitby využívající podobnosti potomků a rodičů*
- *Různé poslání plemen*
- *Dlouhodobá selekce, kontrola původu*
- *Význam jedince - plemeníka*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### KONĚ

Zdravotní problematika genetické etiologie

- *Monogenní mutace specifické pro plemeno*
- *VVV*
- *Specifická resistance: alergie*
- *Chromosomové aberace - 63,X0*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### PSI A KOČKY

Principy chovu

- *Metody plemenitby využívající podobnosti potomků a rodičů*
- *Plemena a skupiny plemen*
- *Různorodost požadavků na využití*
- *Soukromé malochovatelství*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### PSI A KOČKY

Zdravotní problematika genetické etiologie

- *Monogenní mutace dědičné uvnitř plemen, ve skupinách plemen a mezi plemeny*
- *Konstituční a jiné multifaktoriální vady*
- *VVV*
- *Specifická resistance*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### KUR

Principy chovu

- *Metody plemenitby využívající efektu heterózy*
- *Plemena a linie, inbríding*
- *Intenzivní selekce*
- *Hybridizační programy*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### KUR

Zdravotní problematika genetické etiologie

- *Dědičné mutace eliminovány na úrovni selekce linií*
- *VVV - biologická kontrola líhnutí*
- *Specifická resistance - MD*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### Principy KZ a KDZ

- *Návaznost na KU a KDU*
- *Vlastní zdraví*
- *Zdraví potomstva*
- *Sledování ekonomicky významných znaků zdraví*

## DĚDIČNÁ ONEMOCNĚNÍ DOMÁCÍCH ZVÍŘAT

### Dva přístupy k eliminaci

- *Hromadný: KZ a KDZ skotu, prasat a kura*
- *Individuální diagnostika a selekce: selekce koní, psů a koček*

## DO A VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

### ELIMINACE

(skot, prasata)

- *Statistický přístup*
- *Nerozlišování příčin*
- *Součást KZ a KDZ*

## DO A VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY

### ELIMINACE

(psi, kočky, koně)

- *Individuální přístup*
- *Diagnostika příčin*
- *Někdy genetická analýza*