

## 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*

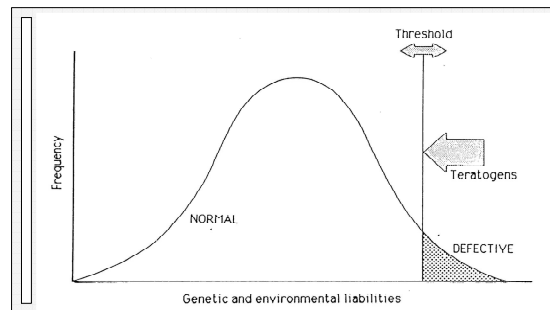
**PŘÍČINY NEMENDLISTICKÉ  
DĚDIČNOSTI**

- *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
ACHONDROPLASIA, CREEPER	ACHONDROPLASIA, CREEPER	ANALPHALIPOPROTEIN AEMIA
ACHROMATOSIS	ACHROMATOSIS	DWARFISM, SEX-LINKED
AMELANOSIS	AMETAPODIA	FEATHER COLOUR, LINKED
AMELANOSIS, DELAYED, WITH BLINDNESS	ANALPHALIPOPROTEINAEMIA	ALBINISM
AMETAPODIA	BALDNESS, CONGENITAL	FEATHERING, Z-LINKED
AMYLOIDOSIS	BARRING	HENNY FEATHERING
AMYLOIDOSIS, AA	BLASTODERM DEGENERATION	NANOMELIA
ANALPHALIPOPROTEINAEMIA	DEGENERATION	RESISTANCE TO JAVAN SARCOMA AND LEUKOSIS VIRUSES, SUBGROUP B
ARTHROPATHIA DEFORMANS	BLUE EGG SHELL	RESTRICTED OVULATOR
ASCITES	COAT COLOUR, ALBINISM	RIBOFLAVINURIA
AUTOIMMUNE THYROIDITIS, SPONTANEOUS	COLOBOMA	RIBOSOMAL DNA DEFICIENCY
BALDNESS, CONGENITAL	CREST	
BARRING	DIPLOPODIA	
BEAK, DONALD DUCK	DIPLOPODIA-2	
BLASTODERM DEGENERATION	DIPLOPODIA-3	
BLINDNESS	DIPLOPODIA-4	
BLOOD GROUP SYSTEM	DIPLOPODIA-5	
	DWARFISM, AUTOSOMAL	

## 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*