

Genetická determinace zbarvení vlasů u člověka

Genetická determinace zbarvení očí u člověka

- znaky polygenní, které ale při studiu dědičnosti v rodinách vykazují jednoduchou dědičnost
- výzkumem dědičnosti těchto znaků v jednotlivých rodinách je možné identifikovat jednotlivé geny zodpovědné za příslušné zbarvení.

Determinace zbarvení vlasů u člověka

- znak velmi komplikovaný – zatím bylo identifikováno jen velmi malé množství genů
- závisí na **hustotě rozložení** pigmentu ve vlasovém vlákni (?podmíněno geneticky?)
- a na **množství** a **typu melaninu** ve vlasech

eumelanin - tmavé barvivo

pheomelanin - červeno-žluté barvivo

Determinace zbarvení vlasů u člověka

černé vlasy - velké množství eumelaninu, vysoká hustota ve vlasovém vlákně

hnědé vlasy - velké množství eumelaninu, menší hustota eumelaninu

tmavě hnědé - příměs červeno-žlutého pigmentu pheomelaninu
změna poměru eumelaninu : pheomelaninu = variabilita hnědé barvy

blond vlasy - velké množství eumelaninu, nízká hustota ve vlasovém vlákně

špinavá blond (medová, slámová) – namísto eumelaninu převládá pheomelanin

rezavé vlasy - velké množství a vysoká hustota pheomelaninu

šedé vlasy – neschopnost tvorby pigmentu

eumelanin



pheomelanin

Geny determinující zbarvení vlasů

Hnědé zbarvení vlasů (dominantní):

HCL3 na chromozomu č. 15

(asociace s hnědým zbarvením očí – ze 46 zkoumaných hnědookých rodičů mělo 44 také hnědé vlasy)

BRHC na chromozomu č. 19

(asociace se zeleným zbarvením očí)

Blond zbarvení vlasů (recesivní):

Ze studia rodokmenů vyplývá, že geny jsou pravděpodobně recesivní, ale doposud nebyly identifikovány.

Zrzavé zbarvení vlasů (recesivní):

RHC na chromozomu č. 4 - **hypostatický** ke genům pro hnědé zbarvení (gen produkuje pheomelanin, který se projeví jen při nepřítomnosti eumelaninu)

- dominantní ke genu pro blond zbarvení

HCL3 (BRHC) > RHC > x

HCL3 (BRHC) > RHC > x

H_R_
H_rr



hhR_



hhrrxx



Odvodit pravidla pro dědičnost zbarvení vlasů **je velmi obtížné** – různé množství a hustota pigmentů vedou v potomstvu k různým kombinacím.

Pouze ve velmi zjednodušeném případě při předpokladu existence čtyř uvedených genů, lze zjednodušit, že:

- dva zrzaví lidé mohou mít zrzavé nebo blondaté dítě, nemohou mít však hnědovlasé nebo černovlasé dítě (neuvažujeme změny v hustotě pigmentu)
- ??? dva blondatí lidé musí mít blondaté děti (neuvažujeme změny v hustotě pigmentu)



? Ověřte ve vlastním rodokmenu ?

Genetická determinace zbarvení očí u člověka

- je dáno množstvím barviva melaninu v duhovce oka
- v mnoha populacích se vyskytuje hnědá barva očí, v jiných zase převládá modrá – souvisí s geografickými rozdíly v produkci melaninu – např. světlá kůže, blond vlasy a modré oči u severských národů
- v jiných populacích je zase běžný výskyt všech možných typů zbarvení očí – modrá, šedá, zelená a hnědá (např. kavkazská populace)

Obecně:

žádný melanin = modré oči

intermediární množství melaninu = zelené, šedé, světle hnědé oči

vysoký obsah melaninu = hnědé a černé oči

Původní 6-genový model zbarvení očí u člověka

- navržen na základě studia rodokmenů bez znalosti genetické determinace

Light blue	0 dominant alleles
Blue	1 dominant allele
Blue-green	2 dominant alleles
hazel	3 dominant alleles
Light brown	4 dominant alleles
Brown	5 dominant alleles
Dark brown / black	6 dominant alleles

Geny determinující zbarvení očí

<u>Gen</u>	<u>Fenotyp</u>	<u>Chromozom</u>
EYCL1 = GEY	Zelené zbarvení (lipochrom)	19
EYCL2 = BEY1	Středně hnědá	asi 15
EYCL3 = BEY2	Hnědé zbarvení (melanin)	15

Location	Symbol	Title	MIM #	Disorder
15q11-q15	EYCL3	Eye color 3, brown	227220	[Eye color, brown] (2)
15q11-q15	HCL3	Hair color 3, brown	601800	[Hair color, brown] (2)
15q11-q15	SGNE1	Secretory granule, neuroendocrine protein-1; 7B2 protein	173120	
14q11.2.2	ADPRTL2, ADPRT2, PARP2	ADP-ribosyltransferase-like 2	607725	
15q11-q22	MIC12	Antigen identified by monoclonal antibody 30.2A8	107254	
15q11-qter	HCVS	Human coronavirus sensitivity	122460	
15q11.1	EHD4	EH domain-containing 4	605892	
15q11.1	SPG6	Spastic paraplegia-6	600363	Spastic paraplegia-6 (2)
15q11.2	PWCR1	Prader-Willi critical region 1	605436	
15q11.2-q12	GABRB3	Gamma-aminobutyric acid (GABA) A receptor, beta-3	137192	?Insomnia (3)
15q11.2-q12	GABRA5	Gamma-aminobutyric acid (GABA) A receptor, alpha-5	137142	
15q11.2-q12	GABRG3	Gamma-aminobutyric acid (GABA) A receptor, gamma-3	600233	
15q11.2-q12	OCA2, P, PED, D15S12, BOCA	Pink-eye dilution, murine, homolog of (oculocutaneous albinism II)	203200	Albinism, oculocutaneous, type II (3); Albinism, ocular, autosomalrecessive (3); Albinism, brown oculocutaneous, (3)
15q11.2-q13.1	HTGS	Hypertriglyceridemia, familial	145750	{Hypertriglyceridemia, susceptibility to} (2)
15q12	SNRPN	Small nuclear ribonucleoprotein polypeptide N	182279	Prader-Willi syndrome, 176270 (3)
15q12-q15	NNO2	Nanophthalmos 2	605738	Nanophthalmos 2 (2)
15q13	TJP1	Tight junction protein 1 (zona occludens 1)	601009	
15q13-q14	FMN, LD	Formin (limb deformity)	136535	
15q13-q14	SLC12A6, KCC3A, KCC3B, KCC3, ACCPN	Solute carrier family 12 (potassium/chloride transporters), member 6	604878	Agenesis of the corpus callosum with peripheral neuropathy, 218000 (3)
15q13-q14	TRPM1, MLSN1	Transient receptor potential cation channel, subfamily M, member 1 (melastatin)	603576	

Geny determinující zbarvení očí

<u>Gen</u>	<u>Fenotyp</u>	<u>Chromozom</u>
EYCL1 = GEY	Zelené zbarvení (lipochrom)	19
EYCL2 = BEY1	Středně hnědá	asi 15
EYCL3 = BEY2	Hnědé zbarvení (melanin)	15

?? MC1R = gen pro melanocortinový receptor na 16.chromozomu

?? 2. gen pro zelené zbarvení – modroocí rodiče mají zelenooké děti

?? Další geny = rozložení barviva v duhovce

Determinace černého, šedého a světle hnědého zbarvení není doposud vysvětlena – možná souvisí s distribucí barviva v duhovce

Pro vysvětlení dědičnosti zbarvení očí se používá dvou-genový model – EYCL1 a EYCL3
- vysvětluje hnědé, zelené a modré zbarvení

2 geny – H (EYCL3) pro hnědé zbarvení a gen Z (EYCL1) pro zelené zbarvení

H – hnědé

h – žádné barvivo (modrá barva)

Z – zelené

z - žádné barvivo (modrá barva)

Vztah **dominatní epistáze**, kde H dominuje nad Z (H>Z)

= je-li přítomna dominantní alela H – hnědé zbarvení

= chybí-li H a je přítomna alela Z – zelené zbarvení

= všechny alely recesivní – modré zbarvení



HHZZ
HHZz
HHzz
HhZZ
HhZz
Hhzz

H_Z_

12



hhZZ
hhZz

hhZ_

3



hhzz

hhzz

1

Z uvedeného modelu vyplývá, že:

- dva **modroocí** rodiče mohou mít pouze **modrooké** potomky
- dva **hnědoocí** rodiče mohou mít **modrooké** potomky
- dva **hnědoocí** rodiče mohou mít **zelonooké** potomky
- dva **zelonoocí** rodiče mohou mít **modrooké** potomky



Hhzz HhZz



hhzz



hhZz



hhZz hhZz



? **Ověřte ve vlastním rodokmenu ?**

DIABETES MELLITUS, TYPE II

Chromozom č.

20 – 2 geny

17 - 2 geny

13 – 2 geny

12 – 1 gen

11 – 1 gen

6 – 1 gen

2 – 2 geny

Celkem zatím popsáno 11 genů