

Genetika čovjeka

Kod čovjeka postoji niz izraženih fenotipskih karakteristika koje se nasljeđuju preko jednog para alela, odnosno jednog para gena, a to su **monogenetska svojstva** npr. veličina očiju, zona izrastanja kose, dlakavost srednjeg članka prstiju, podlaktice...

Poligenetska svojstva određena su većim brojem gena npr. visina, boja kose, boja očiju, krvne grupe...

Kodominantni aleli – ako ispoljavaju oba dominantna alela (npr. krvne grupe)

Multiplim alelima – ako za neko svojstvo postoje 3 ili više alela (npr. krvne grupe: A, B, 0)

Rodoslovlje ili obiteljsko stablo grafički je prikaz nekoliko generacija rodbinskog odnosa između predaka i potomaka. Koristi se za praćenje učestalosti nekih dominantnih ili recesivnih svojstava, bolesti ili nepravilnosti.

Od recesivnih bolesti obolijevaju osobe koje su **recesivni homozigoti**.

Većina nasljednih bolesti su recesivne.

Učestalost recesivnih nasljednih bolesti posebice je velika kod incesta (spolne veze između bliskih srodnika).

Autosomalne nasljedne bolesti mogu biti dominante, npr, Huntingtonova bolest, tumori kože, tumori dojke, srčane bolesti... vjerojatnost da će se prenijeti na potomke je 50%.

Huntingtonova bolest (pročitaj u knjizi str. 56)

Poligeneske nasljedne bolesti pod kontrolom su više gena. Za razvoj takvih bolesti značajnu ulogu ima okoliš, to su šećerna bolest, multipla skleroza, Alzheimerova bolest, shizofrenija, alkoholizam, bolesti srca itd.

Mutirane inačice normalnih gena koji upravljaju diobom stanica nazivaju se **onkogeni**.

Kod pojave tumora uočeno je da dolazi do mutacije 2 gena supresora, odnosno nedostatka 2 proteina **pRB** i **p53**.

Protein **pRB** koči diobu stanice, a protein **p53** aktivira gene zadužene za smrt stanice ukoliko uoči da je došlo do oštećenja stanice koje se ne može popraviti.

Genska terapija – liječenje bolesti promjenom gena ili ubacivanjem stranih gena u stanicu.