

Genetická heterogenita a polymorfismy bílkovin

Genetická heterogenita je přítomnost více forem určitého znaku, která se objevuje častěji než v 1 % případů v populaci.

Polymorfismus bílkovin je existence několika různých variant proteinu určitého typu

Genetická heterogenita

Genetická heterogenita je přítomnost více forem určitého znaku, která se objevuje častěji než v 1 % případů v populaci. Jestliže je tato hodnota nižší, hovoříme o mutaci. Heterogenita je často určována již na úrovni DNA. Polymorfismy v DNA jsou detekovány pomocí molekulární genetiky.

Jak je zmíněno blíže, různé mutace vytvářející genetickou heterogenitu mohou vést ke zvýhodnění jedince. Stejně tak ovšem můžou tyto změny svého nositele též poškozovat. Mezi onemocnění podmíněná heterogenitou alel nebo lokusů patří např.:

- CFTR gen pro cystickou fibrózu (známo je na 1000 forem tohoto genu),
- retinitis pigmentosa.

Polymorfismus bílkovin

Polymorfismus bílkovin je tedy existence několika různých variant proteinu určitého typu. Příklad: enzymy – karboxylázy v populaci. Někdy mluvíme také o biochemickém polymorfismu. Důvodem rozmanitosti jednotlivých proteinů je odlišná primární struktura proteinů. Často se může jednat o záměny jednotlivých aminokyselin, změny náboje, změny velikosti nebo uspořádání molekuly. Změny primární struktury mohou někdy vést až k zániku funkce proteinu a vyústit v mnohá genetická onemocnění. Nejčastěji se u polymorfismů bílkovin setkáváme se vztahy **kodominance**. Příkladem je lidský hemoglobin:

Polymorfismus hemoglobinu

Dle primární struktury rozlišujeme 4 základní řetězce lidského hemoglobinu – každá z nich je kódována jiným genem. **Polymorfním systémem** myslíme všechny formy proteinu – tedy hemoglobin (Hb). Jednotlivé **varianty** jsou potom označovány velkými písmeny – HbA, HbB. Polymorfní **typ** pak označuje kombinaci jednotlivých variant a je projevem genotypu, tedy fenotypem – HbAA, HbAB, HbBB.

Význam polymorfismu

Polymorfismus bílkovin pravděpodobně sloužil k zachování určité náhodné mutace, která vedla ke zvýhodnění jejího nositele. Typickým příkladem může být právě existence polymorfismu hemoglobinu a jeho vztah k malárii. Je prokázáno, že nositelé polymorfního typu HbA/HbS jsou vůči malárii odolní a poskytuje jim výraznou výhodu. Jedná se vlastně o formu selekce.

Odkazy

Související články

- Polymorfismus
- Cystická fibróza
- Selekcce
- Mutace
- Malárie

Externí odkazy

Genetický polymorfismus (<http://ucebnice.euromise.cz/index.php?conn=0§ion=biostat2&node=38>)

Genetic heterogeneity (https://en.wikipedia.org/wiki/Genetic_heterogeneity)