

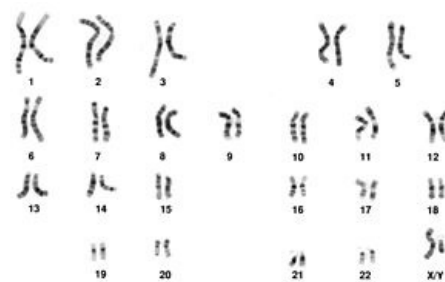
# Lidský genom a jeho variabilita

Lidský genom je **soubor veškeré DNA v lidské buňce**. Genetická informace se vyskytuje uvnitř jádra nebo mimo jádro (mitochondrie, repetitivní sekvence).

## Jaderný genom

V jádře je uloženo přibližně  **$3 \times 10^9$  párů bází (bp)** a to ve dvou kopiích (diploidní buňky). Každý jednochromatidový chromozom obsahuje jednu molekulu DNA, která je tvořena přibližně **55 - 250 Mb<sup>[1]</sup>**.

Největší lidský chromozom je chromozom 1, který je velký 250 Mb, což odpovídá délce molekuly 15 cm v rozbaleném stavu. Kdybychom veškerou genetickou informaci uloženou v jádře chtěli přepsat do knih, vznikla by knihovna obsahující tisíc knih velikosti Bible.



Normal Karyotype

Lidský jaderný genom (karyotyp)

## Geny

Geny jsou úseky DNA kódující buď protein, nebo některý z druhů RNA. Jsou samozřejmě nejdůležitější částí lidského genomu, neboť obsahují esenciální informace pro život organismu. Současné odhady celkového počtu lidských genů je asi **20 000 - 25 000<sup>[1]</sup>**. V chromozomech jsou **rozloženy nerovnoměrně**. Některé chromozomy mají mnohem větší genovou hustotu, než jiné (např. chromozom 19 a 22 mají vyšší genovou hustotu a naopak chromozom Y a 18 relativně nízkou). Jednotlivé geny jsou od sebe odděleny nekódujícími sekvencemi. **Kódující část genomu tvoří přibližně 3 %<sup>[1]</sup>** celkové DNA. Přesná funkce nekódujících sekvencí není známa.

Některé geny se vyskytují **ve více kopiích** - tzv. genových rodinách. Tyto skupiny genů jsou tvořeny geny s podobnou sekvencí, strukturou a funkcí. Předpokládá se jejich důležitá **evoluční funkce**. <sup>[1]</sup> ([https://en.wikipedia.org/wiki/Susumu\\_Ohno](https://en.wikipedia.org/wiki/Susumu_Ohno)) (např. genů pro syntézu tRNA je 10 - 100 kopií, pro histony až 50 kopií).

## Pseudogeny

Pseudogeny (někdy též genové fragmenty) jsou zbytky genů, které během evoluce **ztratily svůj význam**. Jelikož nekódují žádný znak, nahromadily se v nich během vývoje mnohé mutace (neboť nepůsobil žádný selekční tlak proti mutacím). V některých případech mohou svou podobností s původním genem **komplikovat genetická vyšetření**.

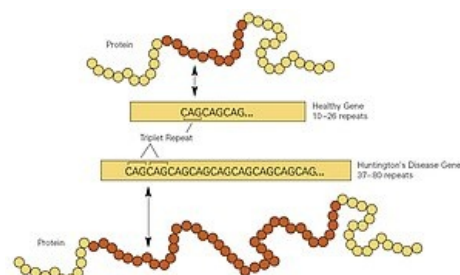
## Mimogenová DNA

Do mimogenové DNA řadíme **nekódující sekvence**, které nejsou součástí strukturálních genů, jejich regulačních oblastí nebo vzdálených regulačních elementů. Tato část genů tvoří přibližně **70-80 %<sup>[1]</sup>** lidského genomu.

## Repetitivní sekvence

Různě dlouhé sekvence DNA, které se vyskytují v mnoha kopiích. Tvoří přibližně **50 %<sup>[1]</sup> nekódující DNA**.

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Repetitivní sekvence v genomu člověka.*



Repetitivní sekvence (Huntingtonova chorea)

## Mitochondriální DNA

Mitochondriální genom (mtDNA) je struktura, která je asi z 93 %<sup>[1]</sup> tvořena kódujícími sekvencemi. To je způsobeno především absencí intronů. Geny jsou uspořádané těsně vedle sebe. Některé kódující sekvence se překrývají. Mitochondriální DNA se dědí maternálně.

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Genetická výbava mitochondrií.*

## Variabilita lidského genomu

Obecný název pro různé sekvence v určitých částech genomu je varianta, dnes častěji užíván pojem **polymorfismus**. Pokud jde o varianty uvnitř lidských genů, mohou onemocnění způsobovat jak mutace v exonech, tak v intronech či promotorových sekvencích.

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Polymorfismy nukleových kyselin.*

# Odkazy

## Související články

- Gen
- Polymorfismy nukleových kyselin
- Repetitivní sekvence v genomu člověka
- Mitochondriální DNA

## Použitá literatura

- KOHOUTOVÁ, Milada. *Lékařská biologie a genetika (II. díl)*. 1. vydání. Praha : Nakladatelství Karolinum, 2013. 202 s. ISBN 978-80-246-1873-9.

## Reference

1. KOHOUTOVÁ, Milada. *Lékařská biologie a genetika (II. díl)*. 1. vydání. Praha : Nakladatelství Karolinum, 2013. 202 s. ISBN 978-80-246-1873-9.

