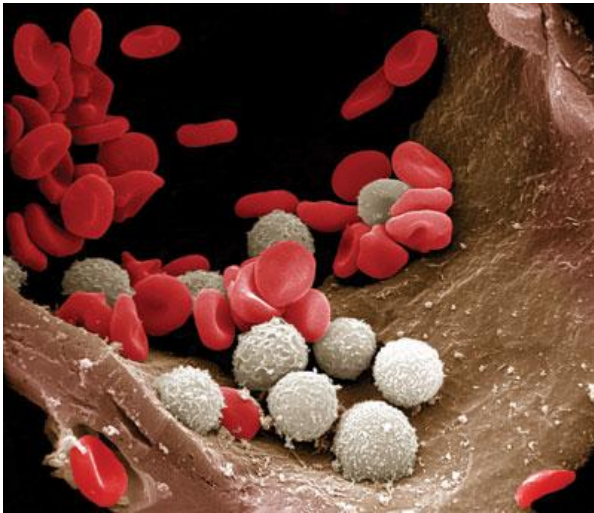


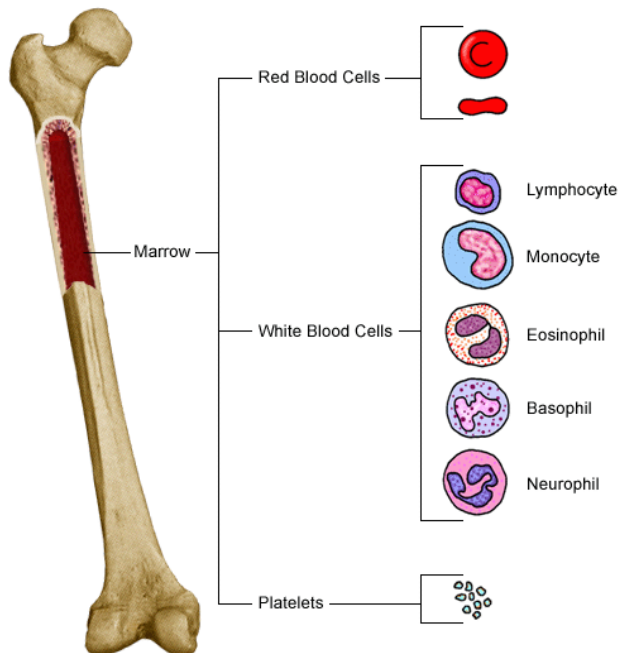
Obrázkový slovník základních pojmů lékařské genetiky

Od odběru krve po analýzu DNA



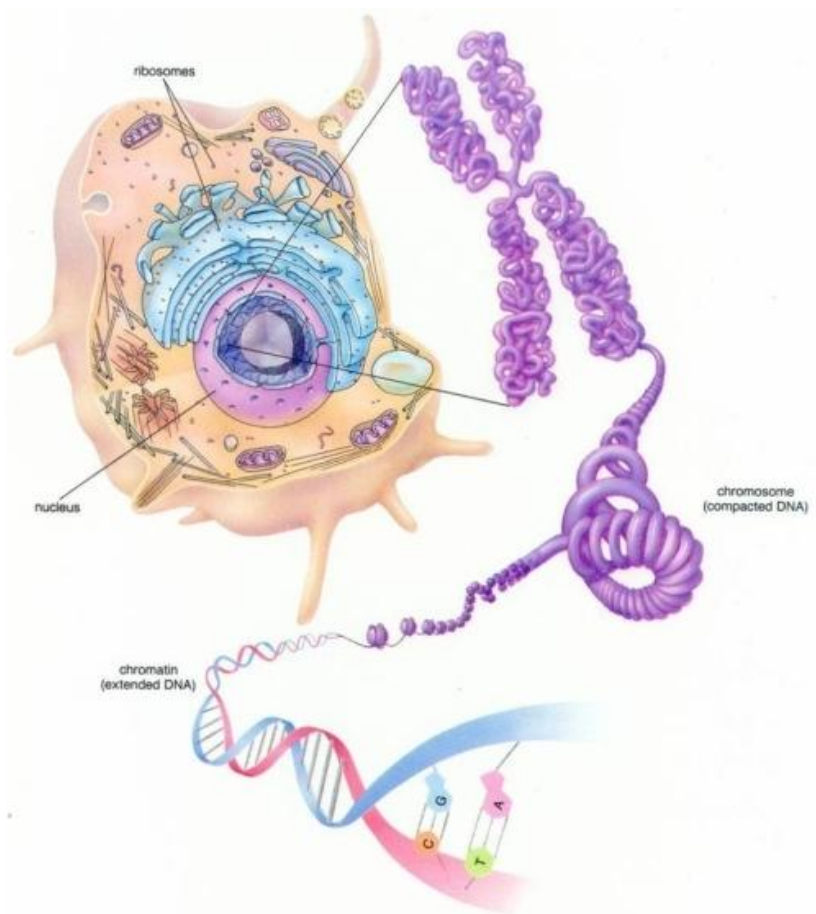
Bílé a červené krvinky ve svém přirozeném prostředí.

Pro účely vyšetření DNA musí být krev odebrána do zkumavek s K_3 -EDTA nebo citrátem, které zabrání sražení krve.



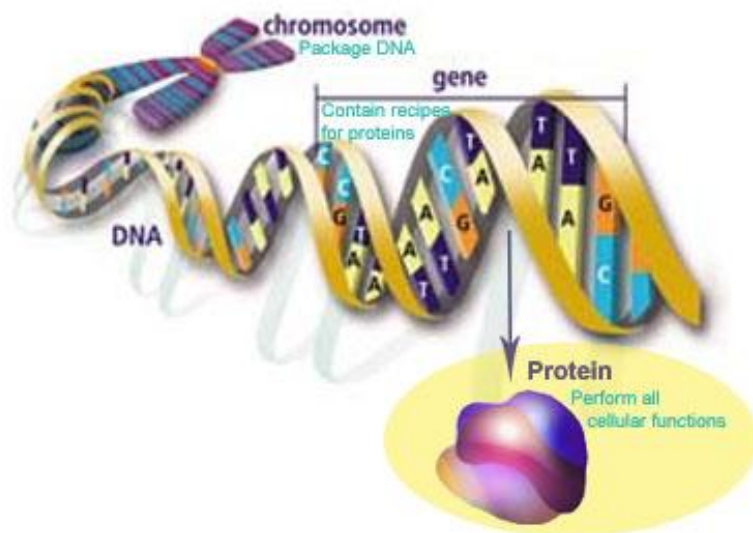
Zjednodušené schéma krvetvorby a různých druhů krvinek.

Bílé krvinky (white blood cells), na rozdíl od červených krvinek (red blood cells) a destiček (platelets), obsahují jádro. Z jádra je izolována DNA, která je dále vyšetřena na přítomnost mutací.

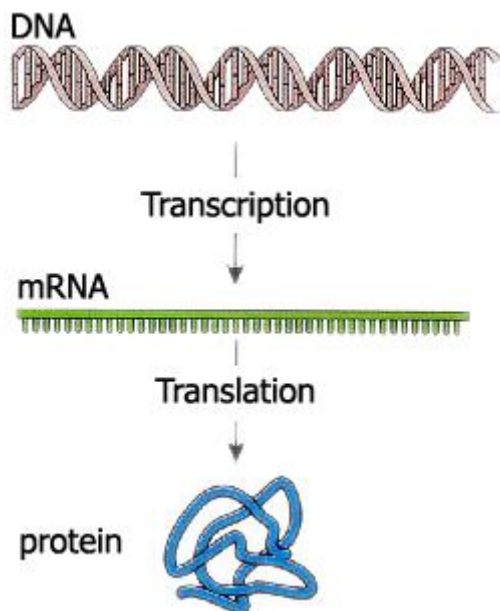


V každém buněčném jádře (nucleus) je obsažena DNA.

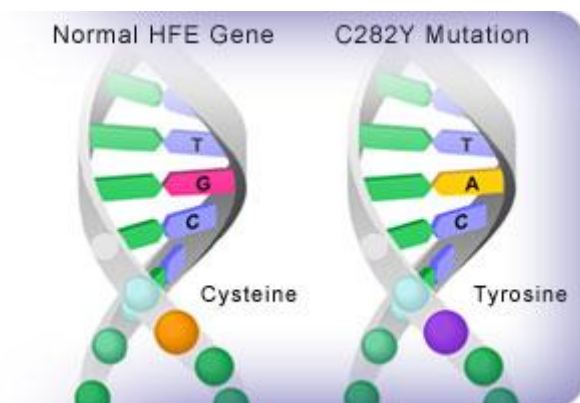
DNA se vyskytuje v jádře v různých formách, rozvinutá (extended) nebo jako kondenzovaná DNA tvořící chromozóm.



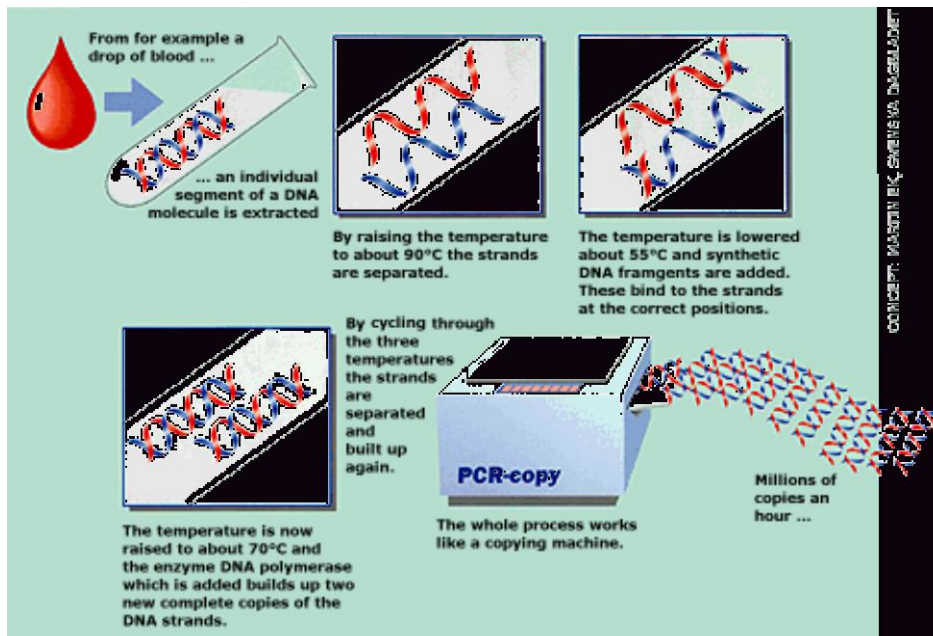
Gen je krátký úsek DNA. DNA je složena z bází A, T, G, C. Každý gen obsahuje jedinečnou kombinaci těchto bází. Např. gen pro koagulační faktor 5 (FV) je, v jednom řetězci DNA, složen z 9179 jedinečně poskládaných bází.



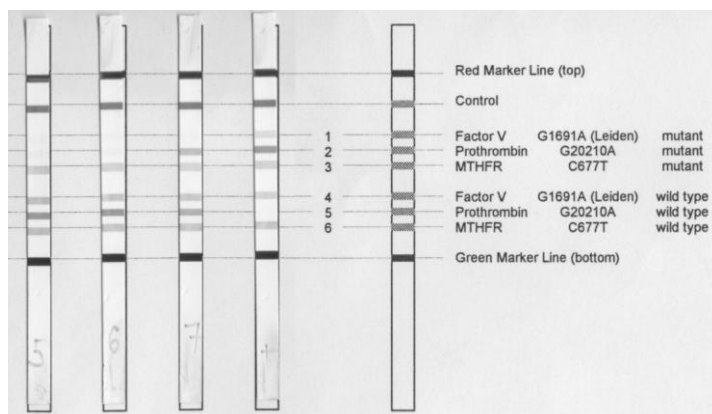
Informace obsažená v **DNA**, je, přes mezistupeň z **mRNA**, přepsána do proteinu. Lze tedy říci, že informace obsažená v 9179 bázích genu pro koagulační faktor V je specifickým způsobem zachována i v mRNA, která je vzorem pro výsledný **protein**, tedy koagulační faktor V.



Pokud jsou báze A, T, G a C poskládány v genu jinak než obvykle, mluvíme o mutaci. V případě **mutace** v koagulačním faktoru V, která dostala jméno Leiden, došlo k záměně G za A u 1691. báze. Tato záměna se následně projeví vznikem proteinu s částečně pozměněnou funkcí oproti normálnímu FV, a výsledným zvýšením krevní srážlivosti. Na obrázku je znázorněna mutace v genu pro HFE, která spočívá v záměně G za A v rámci DNA a projeví se také ve výsledném proteinu záměnou cysteinu za tyrosin.



Analýzou DNA v laboratoři lze odlišit mutované geny od normálních (wild type). Základem vyšetření je (v Laboratoři lékařské genetiky Chemila spol. s r.o.) namnožení požadovaného úseku vyšetřovaného genu metodou nazvanou **polymerázová řetězová reakce (PCR)**. Další speciální technikou nazvanou **reverzní hybridizace** je potom detekován genotyp každého jedince.....je stanoveno, má-li pacient ve své DNA jen normální („negativní“), jen mutované („homozygot“) nebo obě varianty genu („heterozygot“).



Reverzní hybridizace je prováděna na stripu. Každý strip je původně bílý a genotyp pacienta lze odečíst po přiložení hybridizovaného stripu k vzorovému stripu a odečtení proužků. Např. první strip s označením 5 lze odečíst jako FV Leiden negativní (proužek není u mutované formy genu), Protrombin negativní (proužek není u mutované formy genu), a MTHFR C677T heterozygot (proužek je u mutované i wild type formy genu).