

N-trophy³

Řešení úlohy 2: BIOLOGIE

Tým JuTeJa

Gymnázium, Brno, Vídeňská 47

Jan Horáček; jan.horacek@seznam.cz

Tereza Kadlecová; berunda.kadlecova@seznam.cz

Julie Přikrylová; jul.ca@centrum.cz

1. února 2013

1. Úvod

Úloha se zdála být na první pohled velmi složitá, při podrobnějším prozkoumání však bylo jasné, že při alespoň základních znalostech v oblasti genetiky nebude řešení dělat až takový problém. Naopak, v průběhu řešení jsme se leccemu přiučili a spoustu znalostí načerpali.

2. Způsob řešení

Zadání znělo popsat dané jedince a odhadnout jejich přibližné datum úmrtí. Jediné, co jsme mohli hned zpočátku vyčíst, bylo pohlaví. To se dalo celkem jednoduše stanovit podle uvedených jmen. Časem se však prokázalo, že tento údaj mohl být zavádějící.

Vycházeli jsme z faktu, že karyotyp zdravého člověka se skládá z dvaceti tří párů chromozomů, z čehož dvacet dva párů je nepohlavních (autozomy), jedná se tedy o homologní páry, kdežto poslední pár je heterologní, tvořen pohlavními chromozomy (gonozomy). Tyto gonozomy jsou označovány písmeny X a Y, gonozom X je výrazně větší než gonozom Y. Poslední pár chromozomů u samce je tvořen chromozomy XY, u samice pak chromozomy XX.

Ze zadaných karyotypů byl v normálu se zdravým lidským karyotypem jen jeden. Většina jedinců, jejichž karyotyp nám byl předložen, trpí/trpěla tzv. genomovou mutací, konkrétně aneuploidií, která se projevuje odchylkou od standardního počtu chromozomů. Její příčinou je nesprávný průběh redukčního dělení, tzv. meiózy, kdy dojde k poruše dělicího vřeténka nebo centromery, což zapříčiní neoddělení párů chromozomů, tudíž vzniklé gamety obsahují buďto chromozomy navíc, nebo jim naopak některé chybí. Aneuploidii může také zapříčinit vliv ionizujícího záření či mutagenů a cytostaticky působících chemických látek (látky ničící buňky). Na základě těchto odchylek jsme určili, jakým syndromem každý z jedinců trpí.

Pro každý ze syndromů je charakteristický přesný počet určitým způsobem umístěných chromozomů, např. Downův syndrom je charakterizován karyotypem, kde na 21. místě přebývá jeden chromozom, to můžeme označit jako trisomii 21. chromozomu. Celkem má tedy daný jedinec 47 chromozomů, podle pohlaví na posledním páru chromozomy XX

nebo XY. Jak jsme tedy určili jednotlivé syndromy? Dejme tomu, že jsme nevěděli, že počtem 47 chromozomů s trisomií na 21. místě se vyznačuje Downův syndrom, věděli jsme však, že se jedná o jedince mužského pohlaví. Hledali jsme tedy pojem 47XY syndrom, z kterého se vyklubalo hned několik syndromů s počtem 47 chromozomů. Vybrali jsme ten, u kterého se trisomie vyskytuje na 21. místě a vyšel nám již zmíněný Downův syndrom. U každého z nalezených syndromů je uveden přibližný věk, kterého se osoby s daným syndromem většinou dožívají. Přibližné datum úmrtí jsme tedy určovali na základě syndromu, který se u daného jedince vyskytoval. Pokud jedinec netrpěl žádným syndromem a jeho zdraví bylo zcela v pořádku, nebo ho jeho syndrom v tomto směru neovlivňoval, použili jsme statistiky zabývající se průměrným věkem, kterého se obyvatelé ČR dožívají. Tyto statistiky určují průměrný věk, jakého se ženy v ČR dožívají, na 80 let, a průměrný věk, kterého se dožívají muži, na 74 let. (Z českých jmen jsme usoudili, že jedinci svůj život skutečně prožívají v ČR a jsou tedy ovlivňováni zdejšími podmínkami.)

Tři karyotypy se však našim teoriím vymykaly. O těch se zmíníme až v popisu jednotlivých jedinců.

3. Řešení

3.1 Tomáš, * 5.1.2013

Z počtu chromozomů nám bylo zřejmé, že se jedná o člověka. Nejdříve jsme ověřili, zda je Tomáš doopravdy mužského pohlaví. Vzhledem k tomu, že se na posledním páru vyskytují chromozomy XY, doopravdy se o chlapce jedná. V nepořádku jsou ovšem chromozomy na 18. místě – sledovali jsme zde výše zmíněnou trisomii. Tomáš má o jeden chromozom více – hledali jsme tedy syndrom 47 XY a z výsledků hledání jsme vybrali Edwardsův syndrom, vyznačující se trisomií právě na 18. místě.

Tomáš, trpící Edwardsovým syndromem, může mít tyto následující malformace:

- velmi nízká porodní váha
- malá, abnormálně tvarovaná hlava (malá čelist i ústa, níže posazené oči a uši)
- sevržené pěsti s překrývajícími se prsty, nevyvinuté nebo dokonce chybějící palce
- srdeční poruchy, obtížné dýchání a problémy s přijímáním potravy
- opožděný růst
- "obrácený" nos (nosní dírky jsou více viditelné, než u nepostižených dětí)

Tomáš měl asi 50% pravděpodobnost, že zemře už v děloze. I když měl to štěstí a narodil se, má opět jen 50% pravděpodobnost, že se dožije 5. března. Pokud by se dožil dokonce těchto dvou měsíců, možnost dosažení jednoho roku života se snižuje na 5–10%. Tomáš zemře nejspíš na srdeční selhání či poruchy dechu.

Na základě přítomnosti Edwardsova syndromu u Tomáše tedy předpokládáme, že se Tomáš dožije maximálně 5. ledna roku 2014, úmrtí však nastane nejspíš už v lednu či únoru tohoto roku.

3.2 Lucie, *15.6.2012

Stejně jako u Tomáše je třeba uvést, že se jedná o člověka. Už při ověřování pohlaví jsme však u Lucky narazili na problém – chyběl jí jeden z gonozomů. Vyhledali jsme tedy 45 X syndrom, který se ukázal být syndromem Turnerovým. Ten se vyskytuje u děvčat a vyznačuje se právě absencí jednoho chromozomu X. Tento syndrom nemá jednoznačně specifikované příznaky, bývá diagnostikován až dlouho po narození.

Lucie nejspíš ve svém věku vypadá jako vcelku normální miminko, může se u ní však vyskytovat některá z poruch:

- miskovité nehty
- široký krk s kožními řasami
- nízká hranice vlasů
- porucha lamfatického systému (vodnatost) nebo kardiovaskulární soustavy
- velké riziko cukrovky

S rostoucím věkem se nejspíš projeví porucha růstu (bez léčení se Lucie vytáhne do maximálně 140 – 158 cm), porucha sluchu, související s ucpáním Eustachovy trubice a vznikem zánětů středního ucha, poruchy zraku jako například šilhavost, krátkozrakost a pokleslost horních víček, poruchy pigmentace pokožky či neplodnost (zakrnění pohl. orgánů). U Lucie nejspíš budeme moci pozorovat infantilní chování.

Turnerův syndrom většinou nezkracuje délku života, proto, pokud vše půjde jak má, Lucie zemře, na základě statistik o průměrné délce života v ČR, zhruba v roce 2092.

3.3 Jitka, * 9.4. 2012

Ověřili jsme si, že Jitka je skutečně člověk ženského pohlaví, vyskytuje se u ní však trisomie na 21. místě. 47 XX syndrom s trisomií na 21. místě se rovná Downovu syndromu, asi nejznámější genomové mutaci. Pravděpodobnost, že Jitčina matka byla starší 45 let, je 1:40.

U Jitky můžeme už od narození pozorovat následující:

- menší, zploštělou hlavu, vyvolávající dojem nezvykle kulatého obličeje
- zploštělou tvář s nevýraznými rysy
- šikmý tvar očí
- krátký a široký krk
- malá ústa a větší jazyk
- krátké, široké ruce s krátkými prsty
- velká mezera mezi palcem a ostatními prsty na nohou
- nepřerušovaná tzv. opičí rýha – příčná rýha na dlani

Co pozorovat pouhým okem nemůžeme, avšak u Jitky se možná projeví, je:

- mentální retardace (IQ kolem 25 – 50)
- porucha motoriky

- snížená plodnost
- srdeční vady, anomálie v trávicím traktu, šedý zákal
- leukémie
- narušená funkce štítné žlázy
- snížená imunita

Kvůli těmto abnormalitám bude Jitka trpět celkovou hypotonií (sníženým svalovým napětím), nedoroste výš než do 155 cm, můžou se u ní projevit epileptické záchvaty a ve stáří Alzheimerova nemoc.

Vzhledem k náchylnosti na spoustu nemocí způsobené právě Downovým syndromem a výskytu četných anatomických vad se Jitka nejspíš nedožije normálního věku. Lidé stejně postižení jako ona se v nejlepším případě dožívají 40 až 50 let, Jitka tedy nejspíš zemře okolo roku 2057.

3.4 Honzík, * 21.6.2012

Honzík je skutečně člověk, není však obyčejným mužem, je "supermužem". Jeho syndrom jsme charakterizovali jako 47 XYY syndrom, jež se označuje také jako "supermale" syndrom.

V Honzíkově věku se tento syndrom nijak zvlášť neprojeví, proto bude Honzík nejspíš vypadat jako ostatní děti jeho věku. V dospělosti si však budeme moci povšimnout jeho vyšší postavy, asociálního chování, lehké duševní retardace a sklonu k agresivitě, tento sklon se však prozatím v souvislosti se supermale syndromem neprokázal, jedná se o pouhý dohad. Honzík bude mít nejspíš problémy s plodností, právě kvůli přebývajícím chromozomu Y, což je v podstatě dost paradoxní, vzhledem k pojmenování syndromu ("supermuž").

Za předpokladu, že Honzík nepostihne nic, co by ovlivňovalo jeho zdraví, se Honzík dožije normálního věku, neboť u pacientů s 47 XYY syndromem se snížený věk neprokázal. Můžeme tedy (na základě statistik) říci, že přibližný rok Honzíkova úmrtí bude 2086.

3.5 Maruška, * 28.10.2012

Z počátku nás zarazil počet chromozomů v Maruščině karyotypu, stejně jako její ženské jméno, které přicházelo do rozporu s faktem, že se u Marušky v posledním páru vyskytoval jak chromozom X, tak chromozom Y, jedná se tedy zcela určitě o jedince mužského pohlaví. Hledali jsme syndrom 40 XY, avšak nic nenašli. Potom jsme si znovu přečetli zadání a zjistili, že se má jednat o jedince, nikoli člověka. Bylo velmi jednoduché zjistit, jaký tvor má 20 párů chromozomů. Maruška je myš domácí, přesněji řečeno myšák. Při myšákově narození nejspíš někdo špatně určil pohlaví, což se u mladých myší běžně stává, pojmenoval ho ženským jménem a při zjištění svého chybného úsudku nepřikládal změně jména velkou důležitost.

Myšák Maruška se dožije maximálně tří let, jak tomu zpravidla u myší domácích bývá, datum jeho úmrtí bychom tedy směřovali k roku 2014.

3.6 Cecílie, * 28.1.2013

U Cecilkky jsme si ověřili, že se jedná o člověka ženského pohlaví. Je u ní však zřetelná trisomie na 13. místě, což značí Patauův syndrom (47 XY syndrom s trisomií na 13. místě). Jedná se o jednu z nejzávažnějších genomových mutací.

U Cecilkky můžeme nejspíš sledovat:

- malou hlavu
- holoprocencefalii (vývojová vada, při které nedochází k rozdělení mozku na dvě hemisféry)
- malé oči umístěné velmi blízko u sebe, popřípadě chybění očí či jediné centrální oko
- rozštěp rtu a patra, malinkou dolní čelist
- na dlani opičí rýhu (viz. výše)
- často nadpočet prstů, chodidla ve tvaru houpacího křesla
- srdeční vadu

Cecilka se vzhledem ke svému onemocnění dožije asi 2 měsíců, má však 50% pravděpodobnost, že zemře již v měsíci prvním. Datum jejího úmrtí se bude tedy pohybovat kolem 28.3.2013.

3.7 Věrka, *5.12.2011

Věrka je člověk ženského pohlaví, dokonce "superžena" – na 23. místě můžeme místo dvou gonozomů sledovat trisomii chromozomu X, jedná se tedy o syndrom 47 XXX "superfemale".

Věrka bude nejspíš úplně normální, může se však u ní vyskytnout snížené IQ, problémy s reprodukcí či vyšší vzrůst. Žádný z těchto znaků však v jejím momentálním věku nepozorujeme pouhým okem.

Tato dívka se, pokud ji nepostihne žádná choroba či nehoda, dožije normálního věku, její úmrtí tedy můžeme (na základě statistik) datovat přibližně k roku 2091.

3.8 Zitka

Jedná se o člověka ženského pohlaví. Zitka je velmi šťastným dítětem, nepostihla ji žádná genomová mutace, neboť její karyotyp je zcela vpořádku.

Dožije se s trochou štěstí normálního věku, zemře tedy (na základě statistik) nejspíš kolem roku 2092.

Zitka nás velmi potěšila. Při zpracovávání tohoto úkolu a sledování statistik týkajících se genomových mutací jsme zákonitě upadali do velice pesimistické nálady, avšak právě Zitčiny karyotyp nás přesvědčil o tom, že není proč všesť hlavu. Zitka byla jakýmsi světlým bodem v této tmě plné genomových mutací.

3.9 Patrik, * 8.8.2012

Zjistili jsme, že Patrik je skutečně člověkem, ověřování pohlaví nám však dělalo malé potíže – značí gonozomy XXY ženu, či muže? Po vyhledání syndromu 47 XXY jsme se ujistili, že Patrik je skutečně Patrik, nikoliv Patricie. Tento syndrom se označuje jako Klinefelterův syndrom, vyskytuje se u mužů.

Patrik se o své poruše nejspíš nedozví až do chvíle, kdy se bude snažit založit rodinu. To mu bude činit značné potíže, vzhledem k poruchám plodnosti vyskytujícím se u pacientů s Klinefelterovým syndromem. Drtivá většina mužů s tímto syndromem je sterilní, což je způsobeno sníženou endokrinní funkcí varlat. Na pohled budou Patrikova varlata nejspíš menší, než u ostatních (zdravých) mužů.

Je však možné, že syndrom na sebe bude upozorňovat zřetelněji, což by se projevvalo opožděním řeči, poruchami pozornosti chování a učení. Nelze vyloučit také zvýšené riziko rakoviny prsu (která se k našemu překvapení vyskytuje u celého jednoho procenta mužů) a osteoporózy (řidnutí kostí), může se objevit i nadměrné ochlupení.

Patrik se nejspíš dožije zcela normálního věku, jeho genomová mutace by ho v tomto ohledu neměla ovlivňovat. Jako přibližný rok úmrtí bychom tedy stanovili (na základě statistik) rok 2086.

3.10 Ferda, * 19.4.2012

Ferda je zcela jistě mužského pohlaví, stejně jako u Marušky se však nejedná o člověka. 64 chromozomů je charakteristických pro koně, lze tedy říci, že Ferda je kůň domácí.

Jedná se o zdravého koně, ti se ve zdravém prostředí při řádné péči dožívají 30 – 40 let. Za předpokladu, že o Ferdu bude dobře postaráno, tedy můžeme datum úmrtí stanovit kolem roku 2047.

4. Závěr

Řešení úkolu nás velmi bavilo, nejspíš i pro množství nově nabytých znalostí. Byli jsme nuceni shlédnout spoustu obrázků, demonstrujících výše zmíněná onemocnění., což v nás nutně vyvolalo pocit vděku za náš zdravý vývoj a úcty k lidem, kteří se o takto postižené starají.

Závěrem bychom rádi zdůraznili fakt, plynoucí ze všech informací týkajících se úkolu. Tímto faktem je, že ne všechny genomové mutace mají za následek předčasné úmrtí, můžou nás však přesto celoživotně poškodit jiným způsobem (poruchy reprodukce, snížený intelekt, anatomické a funkční poruchy...)

5. Zdroje

KOČÁREK, Edvard. Biologie pro gymnázia: Genetika. Nakladatelství Scientia spol. s r.o., 2005. 212 s. ISBN 978-80-86960-36-4.

SNUSTAD, D. Peter. Genetika. Nakladatelství Masarykova univerzita, 2011. 864 s. ISBN 978-80-210-4852-2.

HRUBAN, Vojtěch. Obecná genetika. Česká zemědělská univerzita, 2000. 316 s. ISBN: 978-80-213-0600-4

6. Reference

[1] <http://www.ordinace.cz/clanek/downuv-syndrom-a-dalsi-chromozomalni-odchylky/>

[2] <http://www.downuvsyndrom.cz/>

[3] <http://www.vitalia.cz/katalog/nemoci/downuv-syndrom/>

[4] <http://www.downuvsyndrom.cz/typicke-znaky-downova-syndromu/>

[5] <http://www.stefajir.cz/index.php?q=downuv-syndrom>

[6] <http://www.prirodni-matrace.cz/nazory-lekaru/downuv-syndrom>

[7] <http://downuv-syndrom.blogspot.com/2010/11/co-je-downuv-syndrom.html>

[8] http://wiki.rvp.cz/Knihovna/1.Pedagogicky_lexikon/D/Down%C5%AFv_syndrom

[9] <http://downuv-syndrom.informativne.cz/downuv-syndrom-a-priznaky-.aspx>

[10] <http://www.downuvsyndrom.cz/chovani-deti-s-downovym-syndromem/>

[11] <http://www.bonella.cz/maminka-a-miminko/downuv-syndrom.html>

[12] International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature. ISCN 2009: an international system for human cytogenetic nomenclature. Basel : Karger, 2009. ISBN 978-3-8055-8985-7. s. 138. (anglicky)

[13] http://www.czso.cz/csu/redakce.nsf/i/nadeje_do_ziti_a_prumerny_vek