

Abstrakt

Úvod: Genetická podmíněnost lidského obličeje je zřejmá při pohledu na členy rodin a pozoruhodná je podobnost monozygotních dvojčat, která jsou geneticky identická. Možnost spolehlivé predikce komplexní morfologie faciálních znaků na základě analýzy genomu a schopnost postihnout variabilitu morfologie lidského obličeje prostřednictvím variability genotypové je zatím silně omezená. Kompletní genetický podklad fyziologické variability kraniofaciálních znaků zůstává v podstatě neznámý. Tato diplomová práce vznikla jako pilotní studie společného projektu Laboratoře 3D zobrazovacích a analytických metod a Laboratoře molekulární antropologie Katedry antropologie a genetiky člověka.

Materiál a metody: Soubor vzorků je tvořený 30 rodinami (29 rodin čtyřčlenných a 1 rodina pětičlenná), které splnily stanovené požadavky. Na základě dostupných informací bylo vybráno 9 jednonukleotidových polymorfismů; osm z nich je již spojováno s normální variabilitou obličeje, jeden byl vybrán na základě předpokladu funkce genu, ve kterém polymorfismus leží. Genotypizace probíhala dvěma metodami – pomocí restrikční endonukleázy metodou RFLP a metodou SNaPshot. Morfologická data byla poskytnuta Laboratoří 3D zobrazovacích a analytických metod.

Závěr: Potvrdili jsme asociaci dvou polymorfismů s morfologií lidského obličeje. SNP rs6569759 ovlivňuje šířku oka, vzdálenost očí a rozměr nasion-chelion a polymorfismus rs4648379 je spojen s rozměry pronasale-chelion a nasion-chelion. Zjistili jsme, že se účinek genotypu nemusí shodovat mezi muži a ženami, a u některých případů jsme pozorovali odlišné trendy. Při hledání vztahů mezi potomky a rodiči jsme našli silnou korelaci mezi dcerami a matkami a výškou obličeje, u synů pozorujeme obecněji vyšší korelaci s otci. Příspěvek rodičů k fenotypu dítěte nemusí být u všech parametrů přesně 50 % a i tady mohou nastat odlišnosti mezi pohlavími.

Klíčová slova:

genetická podmíněnost kraniofaciální morfologie – dědičnost – SNP – SNaPshot