

# Obsah

|                                                                                                                                                                                                   |    |                                                                                                                                                                                                                   |    |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| Úvod                                                                                                                                                                                              | 6  | 5 Angelinina volba                                                                                                                                                                                                | 52 |
| 1 Genom, kuchařka života                                                                                                                                                                          | 8  | <i>V roce 2013 si nechala Angelina Jolie preventivně odstranit oba prsy, protože u ní bylo zjištěno zvýšené riziko vzniku rakoviny. Proč tomu tak je a jak těžké bylo její rozhodnutí?</i>                        |    |
| <i>Geny představují recepty pro všechny základní stavební kameny života. Veškeré genetické informace jedince tvoří dohromady lidský genom.</i>                                                    |    | Rakovina zapříčiněná poškozením DNA                                                                                                                                                                               | 55 |
| Painter                                                                                                                                                                                           | 11 | Onkogeny                                                                                                                                                                                                          | 59 |
| Genetika a evoluce                                                                                                                                                                                | 12 | Tumor-supresorové geny                                                                                                                                                                                            | 60 |
| Genom v několika číslech                                                                                                                                                                          | 15 | Rakovina a tabu                                                                                                                                                                                                   | 61 |
| 2 Čteme genomy                                                                                                                                                                                    | 16 | 6 Vraťte mi DNA!                                                                                                                                                                                                  | 62 |
| <i>Abychom pochopili, co přesně genomy dělají, je potřeba je umět správně číst. V současnosti je to možné. Věda učinila za poměrně krátkou dobu zásadní pokrok.</i>                               |    | <i>Každý, kdo podstoupí genetický test, musí být předem informován o jeho účelu. Co když ale někdo nechá analyzovat něčí DNA bez souhlasu dotyčné osoby?</i>                                                      |    |
| Jedna dvoušroubovice DNA tvoří jeden chromozom                                                                                                                                                    | 18 | Hon na genetický materiál známých osobností                                                                                                                                                                       | 66 |
| Vyrovnaný závod při sekvenování lidského genomu                                                                                                                                                   | 20 | 7 Všichni jsme přenašeči                                                                                                                                                                                          | 68 |
| Masivně paralelní sekvenování DNA                                                                                                                                                                 | 23 | <i>Všichni jsme nosiči určitých genetických změn, které teoreticky u našich potomků mohou způsobit onemocnění. Znamená to, že bychom před možným těhotenstvím měli nechat všechny své geny přezkoumat?</i>        |    |
| Na trh vstupuje Čína                                                                                                                                                                              | 25 | Ostrov Pingelap                                                                                                                                                                                                   | 72 |
| Crick s Watsonem, Watson proti Venterovi, Venter vedle Collinse                                                                                                                                   | 27 | 8 Nový způsob testování DNA plodu                                                                                                                                                                                 | 76 |
| 3 Gen, genom. A co dál?                                                                                                                                                                           | 28 | <i>V současnosti je možné z krve těhotné ženy izolovat DNA plodu a udělat screening na Downův syndrom. Jaké jsou etické důsledky této vymoženosti?</i>                                                            |    |
| <i>Soubor genů, ze kterých lidský genom sestává, kóduje všechny bílkoviny našeho těla. Díky tomu, že geny, resp. bílkoviny jimi kódované, se liší, vypadáme každý jinak.</i>                      |    | Objev volné fetální DNA v krvi matky                                                                                                                                                                              | 79 |
| Kód pro bílkoviny                                                                                                                                                                                 | 30 | Několik lékařských pojmů                                                                                                                                                                                          | 80 |
| Existuje více variant, než jsme čekali                                                                                                                                                            | 34 | Eugenika                                                                                                                                                                                                          | 84 |
| Barva kůže jako detail v kuchaře                                                                                                                                                                  | 36 | 9 Designer babies – děti ušité na míru                                                                                                                                                                            | 86 |
| Hledání role „odpadní“ DNA                                                                                                                                                                        | 38 | <i>Při umělém oplodnění lze vyšetřit genetickou informaci embrya ještě před jeho zavedením do dělohy. Kde leží hranice zodpovědné aplikace této metody?</i>                                                       |    |
| 4 Genetická onemocnění                                                                                                                                                                            | 40 | Dítě záchranář                                                                                                                                                                                                    | 90 |
| <i>Genetické variace jsou naprosto normální. Někdy se ale může vše pokazit a varianty nakonec způsobí dědičné onemocnění. Zde pak hraje roli to, zda jde o dědičnost recesivní či dominantní.</i> |    | Prenatální testy a DNA plodu                                                                                                                                                                                      | 92 |
| Proč dědičné nemoci nezmizí samy od sebe?                                                                                                                                                         | 43 | 10 Jen ať to zůstane v rodině                                                                                                                                                                                     | 94 |
| Victor McKusick a OMIM                                                                                                                                                                            | 44 | <i>V rodinách západního světa už sňatky v rámci rodiny moc obvyklé nejsou, zdaleka však nejsou ojedinělé na Středním východě a v severní Africe. Jaké jsou společenské a genetické důsledky těchto zvyklostí?</i> |    |
| Barva vlasů a barva pleti jsou podmíněny recesivně                                                                                                                                                | 45 | Nejde jen o lidi                                                                                                                                                                                                  | 99 |
| Mohou se narodit nemocné děti kvůli genetickému defektu v dárcovském spermatu?                                                                                                                    | 46 |                                                                                                                                                                                                                   |    |
| Analýza exomu u dědičných onemocnění – hezká, ale přeceňovaná metoda                                                                                                                              | 48 |                                                                                                                                                                                                                   |    |
| Epigenetika aneb Jak není možné oddělovat geny od vlivů prostředí                                                                                                                                 | 50 |                                                                                                                                                                                                                   |    |
| Epigenetika v praxi: důsledky hladové zimy z roku 1944                                                                                                                                            | 51 |                                                                                                                                                                                                                   |    |

|                                                                                                                                                                                                                                                 |            |                                                                                                                                                                                                                                 |            |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|
| <b>11 Všechny genomy světa</b>                                                                                                                                                                                                                  | <b>100</b> | <b>18 Kmotr</b>                                                                                                                                                                                                                 | <b>158</b> |
| Někdy kolem roku 2020 bude technicky i finančně možné, aby každé narozené dítě dostalo kromě rodného listu i genomový list. Ale skutečně to chceme? A jak by to přesně mělo probíhat?                                                           |            | Don Vito Corleone (tedy Marlon Brando ve filmu Kmotr) předal vedení newyorské mafie svému synu Michaelovi (Al Pacino), jelikož se k tomu zdál být předurčený. Existuje něco jako genetická predispozice pro kriminální chování? |            |
|                                                                                                                                                                                                                                                 |            | Podstatný zůstává sociální kontext                                                                                                                                                                                              | 162        |
| <b>12 Když se dozvíme víc, než jsme chtěli</b>                                                                                                                                                                                                  | <b>110</b> | <b>19 Léky podle genů</b>                                                                                                                                                                                                       | <b>164</b> |
| Díky analýze genomu mohou genetické laboratoře přijít na stopu vyššímu počtu onemocnění. To je velmi praktické, pokud jde o potvrzení diagnózy. Jenže často přitom bývají objeveny i skutečnosti, které už s původní otázkou pramálo souvisejí. |            | Reakce našeho těla na určité léky souvisí s naším genetickým profilem. Je tedy vhodné nejdříve udělat genetický test, a až pak předepsat léky?                                                                                  |            |
| Právo nevědět v praxi                                                                                                                                                                                                                           | 117        | Užitečné spojení TPMT a Imuranu                                                                                                                                                                                                 | 169        |
| <b>13 Pomoc! Vláda má mou DNA</b>                                                                                                                                                                                                               | <b>118</b> | Mikrobiom                                                                                                                                                                                                                       | 171        |
| Mohou být biologické vzorky uchovávány pro potřebu výzkumu? Na jak dlouhou dobu? A za jakých podmínek?                                                                                                                                          |            | Cílená léčba rakoviny                                                                                                                                                                                                           | 172        |
| Forenzní databanky                                                                                                                                                                                                                              | 123        | <b>20 Genová terapie a (ge)nové možnosti</b>                                                                                                                                                                                    | <b>176</b> |
| <b>14 Hackeři genomů</b>                                                                                                                                                                                                                        | <b>126</b> | Genová terapie představovala v poslední čtvrtině minulého století velký příslib pro moderní medicínu. V současnosti je vize tohoto úspěchu jen omezená, ale stále existuje naděje pro budoucnost.                               |            |
| Internet je ideální nástroj pro sdílení genetických informací napříč mezinárodními výzkumnými skupinami. Jsou ale při tom naše údaje chráněny před hackery?                                                                                     |            | U cystické fibrózy je genová terapie stále ve vývoji                                                                                                                                                                            | 180        |
| Anonymita v případě asistované reprodukce                                                                                                                                                                                                       | 130        | Dolly – proč já? aneb Klonování pro začátečníky                                                                                                                                                                                 | 184        |
| <b>15 Kus neandertálce v každém z nás – nebo ne?</b>                                                                                                                                                                                            | <b>134</b> | <b>21 Konzumní genetika</b>                                                                                                                                                                                                     | <b>188</b> |
| Nás moderní lidi již odpradáвна zajímá náš prehistorický vzdálený příbuzný. Je ale „neandertálec“ opravdu z naší „pravé“ rodiny?                                                                                                                |            | Pouhými několika kliknutími myši si přes internet můžeme objednat vlastní genetický test. Jenže nakolik smysluplné pro nás budou jeho výsledky?                                                                                 |            |
| Výzkum DNA u našich předků                                                                                                                                                                                                                      | 140        | Od Vynálezu roku v roce 2008 (TIME Magazine) po zákaz nabídky genetických testů v roce 2013                                                                                                                                     | 192        |
| <b>16 Mudlovští šmejdi</b>                                                                                                                                                                                                                      | <b>142</b> | <b>22 Geny a patenty</b>                                                                                                                                                                                                        | <b>198</b> |
| Čistota rasy získává zásluhou kultu Harryho Pottera a jeho „mudlovských šmejďů“ velkou popularitu. Do jaké míry genetika s touto teorií čistoty rasy souvisí?                                                                                   |            | Geny jsou přirozeným jevem. A je otázkou, zda je dobrý nápad umožnit jejich patentování. Současná situace má jednoznačně na svědomí řadu problémů.                                                                              |            |
| Mitochondriální DNA                                                                                                                                                                                                                             | 145        | (Ne)jednoznačné zákony                                                                                                                                                                                                          | 202        |
| Populační genetika.                                                                                                                                                                                                                             |            | Příští, vizionářská kniha Michaela Crichtona                                                                                                                                                                                    | 203        |
| Rozdíly mezi Belgičany a Nizozemci                                                                                                                                                                                                              | 148        | Kontroverzní patent společnosti 23andMe                                                                                                                                                                                         | 206        |
| Vikingové na Sicílii                                                                                                                                                                                                                            | 149        | <b>23 Kapitola XY</b>                                                                                                                                                                                                           | <b>208</b> |
| GoNL: „genom Nizozemska“                                                                                                                                                                                                                        | 150        | Že mají všichni lidé 23 párů chromozomů, není tak docela pravda. Všechny ženy mají dva chromozomy X, muži mají jeden chromozom X a jeden chromozom Y.                                                                           |            |
| <b>17 Moje olympijská DNA</b>                                                                                                                                                                                                                   | <b>152</b> | Všichni chlapi v rodině                                                                                                                                                                                                         | 212        |
| Talent na sport je dán do značné míry geneticky. Jen si srovnajte, jak vypadají závodníci na startovním poli finále ve sprintu a jak na finále ve vzpírání. A nikterak to nesouvisí s rasismem.                                                 |            | Barvoslepost                                                                                                                                                                                                                    | 214        |
| Mimořádné geny                                                                                                                                                                                                                                  | 155        | Tohle už je trošku moc                                                                                                                                                                                                          | 216        |