

# Polymorfismus

**Polymorfismus** je označení pro stav, kdy v populaci existují pro určitý znak **minimálně 2 genetické varianty** (alely). Zároveň musí **frekvence** jeho výskytu **přesahovat v populaci 1 %**. Jestliže je procentuální výskyt menší, mluvíme o náhodném výskytu – mutaci.

Polymorfismy mají své podklady v uspořádání DNA. Vzhledem k variabilitě genetického kódu se nemusí jednotlivé polymorfismy vždy projevit. Obzvláště vyskytují-li se v nekódujících oblastech – intronech. Pomocí lokalizace jednotlivých polymorfismů se dnes vytvářejí genetické mapy. Krátké repetitivní sekvence (mikrosatelity) jsou vysoce specifické pro jednotlivce a mohou být tedy užívány například i v určování rodičovství. Potomci dědí jednotlivé alely od svých rodičů.

## Typy polymorfismů

### 1. Bodový polymorfismus

- Vzniká následkem bodových mutací v DNA. Obvykle záměnou jednotlivých nukleotidů, které vedou k zařazení jiné aminokyseliny. Tento stav bývá detekován pomocí metody RFLP – Restriction Fragment Length Polymorphism.
- Někdy bývá tento typ označován také jako **SNP** – single nucleotide polymorphism. V některých výzkumech byla nalezena spojitost mezi určitými formami SNP a multifaktoriálními chorobami – např.: hypertenze, diabetes nebo srdeční choroby.

### 2. Repetitivní sekvence

- Úseky nukleotidů, které se v DNA vyskytují v mnoha kopiích. V rámci populace se však jejich délky a počty individuálně odlišují. Dědičnost odpovídá Mendelovským pravidlům.

## RFLP

Záměna i jednotlivého nukleotidu může vést k změně informace DNA, díky které nedochází v daném úseku ke štěpení pomocí restriktázy. V současné době dochází k pomnožení zkoumaných vláken DNA pomocí PCR (polymerázové řetězové reakce). Na základě rozlišeného štěpení úseků restriktázami, dochází ke vzniku různě dlouhých fragmentů a jejich odlišné rychlosti migrace při elektroforéze. Delší fragmenty se pohybují pomaleji.

 *Podrobnější informace naleznete na stránce RFLP.*

## Polymorfismy v biochemii

Také v biochemii se setkáváme s existencí několika různých variant, které mohou vycházet ze stejného lokusu. Příkladem jsou jednotlivé typy hemoglobinu –  $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$ ,  $\delta$ . Každý z nich je determinován vlastním strukturálním genem. U jednotlivých typů se vyskytují záměny v jejich řetězci – často se jedná o záměnu pouze jedné aminokyseliny.

Setkáváme se však i s patologickými variantami polymorfismů. Změnou sekvence DNA může také docházet k chybnému přepisu informace a následnému chybění určitého enzymu.

## Proč vznikají polymorfismy?

V tomto směru existuje několik teorií vzniku. Nasnadě je zejména snaha organismu o zvýhodnění určitého genotypu. Formou změny je nejčastěji **mutace**. Ta může vést například ke změně produkovaného množství nebo efektivity určitého proteinu. Polymorfismy však mohou vznikat i zcela náhodně tzv. genetickým driftem.

Frekvence výskytu polymorfismů se dle jednotlivých autorů výrazně liší. Jejich výskyt odpovídá přibližně 1 polymorfismu na 500-1000 párů bazí <sup>[1]</sup>. V nekódujících oblastech se mohou polymorfismy vyskytovat dokonce na každém 50. nukleotidu, nemají však žádný klinický význam.

## Odkazy

### Související články

- Polymorfismy nukleových kyselin
- Populační polymorfismy a jejich příčiny
- Restrikční endonukleázy
- PCR
- RFLP
- Mutace

## Reference

1. KUMA, Vinay, Abul K ABBAS a Nelson FAUSTO, et al. *Robbins Basic Pathology*. 8. vydání. Saunders/Elsevier, 2007. 960 s. ISBN 1416029737.

## Externí odkazy

- Genetický polymorfismus (česká wikipedie)
- Polymorphism (biology)#Genetics (anglická wikipedie)

## Použitá literatura

- Zdravotně sociální fakulta JČU. *Genetický polymorfismus* [online]. ©2003. [cit. 2011]. <[http://www.zsf.jcu.cz/structure/departments/kkl/ucebni\\_texty/zaklady-genetiky-a-poradenstvi/10.pdf](http://www.zsf.jcu.cz/structure/departments/kkl/ucebni_texty/zaklady-genetiky-a-poradenstvi/10.pdf)>.