

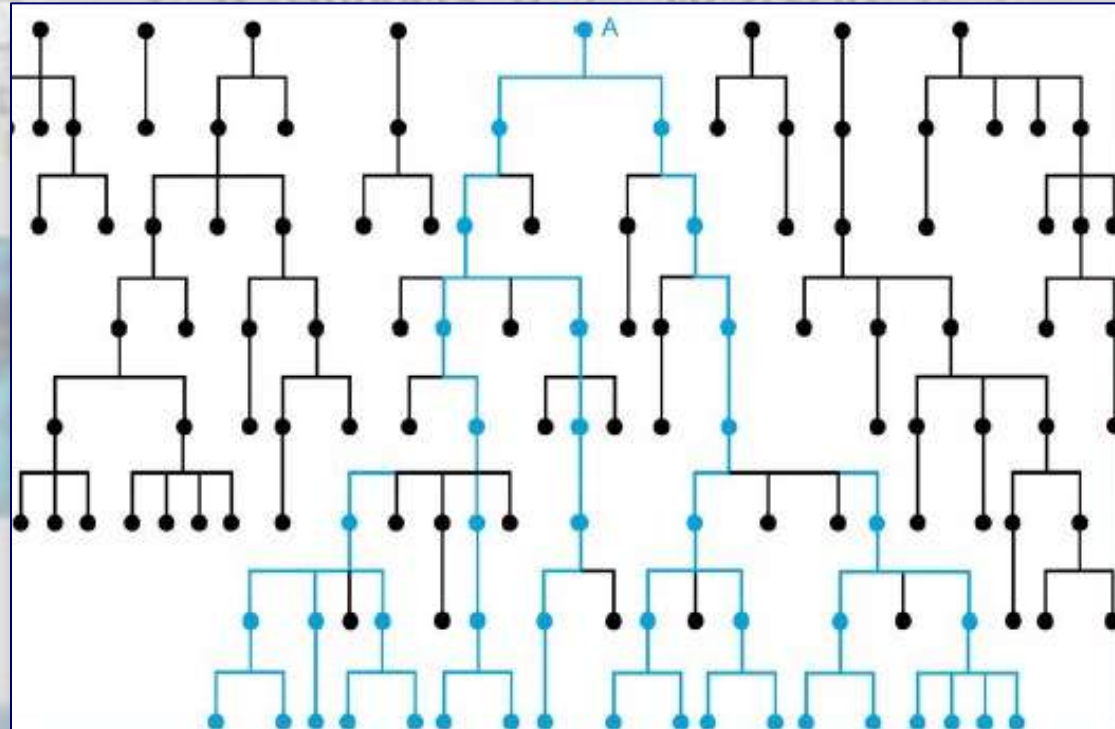
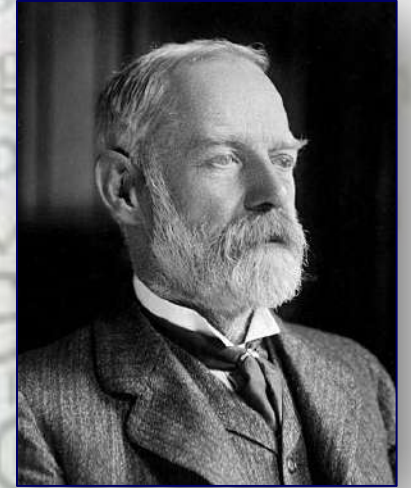
***Genetika příjmení
aneb
Ize předpovědět příjmení na základě DNA?***

*RNDr. Pavel Lízal, Ph.D.
Přírodovědecká fakulta MU
Ústav experimentální biologie
Oddělení genetiky a molekulární biologie
lizal@sci.muni.cz*



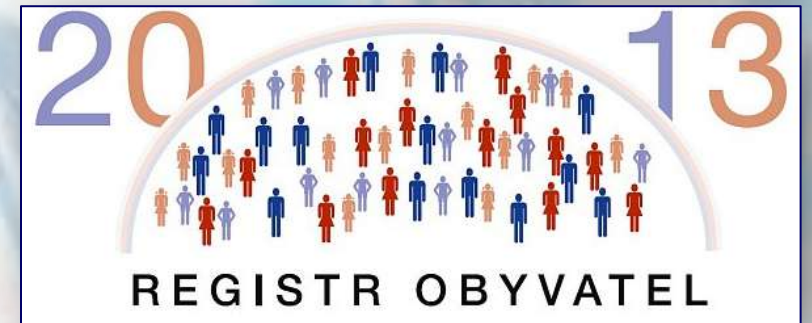
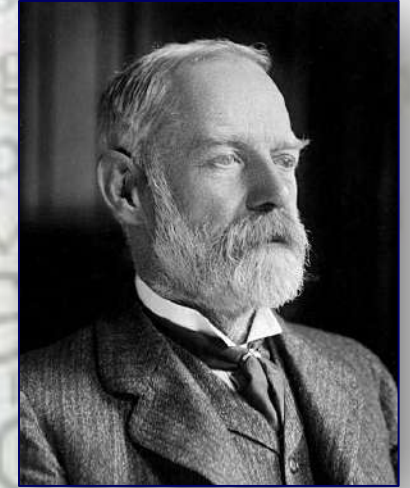
Jak to všechno začalo

- 1857 George Darwin (syn Charlese Darwina) – navrhuje možnost **stanovení stupně příbuznosti na základě stejného příjmení**
- myšlenka vychází z předpokladu, že **jedinci stejného příjmení mají společného předka**, jsou si příbuznější než lidé odlišných příjmení = **izonymie**



Jak to všechno začalo

- tato myšlenka byla **podrobněji rozpracována** až o více než **100 let později**
- potvrdilo se, že izonymii lze využít při stanovení příbuznosti
- **výhodou** je především to, že četnost **příjmení je jednoduše zjistitelná** - údaje lze získat z různých:
 - **registrů**
 - **matrik**
 - **telefonních seznamů**
- **vzorek zkoumaných** jedinců pak **může být mnohem větší** než při průzkumu například pomocí dotazníků

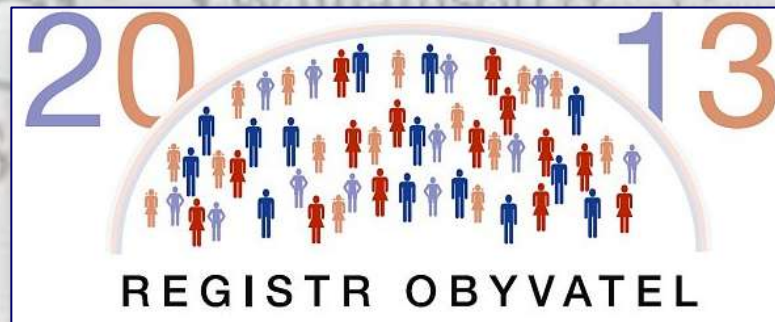


Jak to všechno začalo

Četnost příjmení v ČR – stránky Ministerstva vnitra

<http://www.mvcr.cz/clanek/cetnost-jmen-a-prijmeni.aspx>

<http://www.kdejsme.cz/>

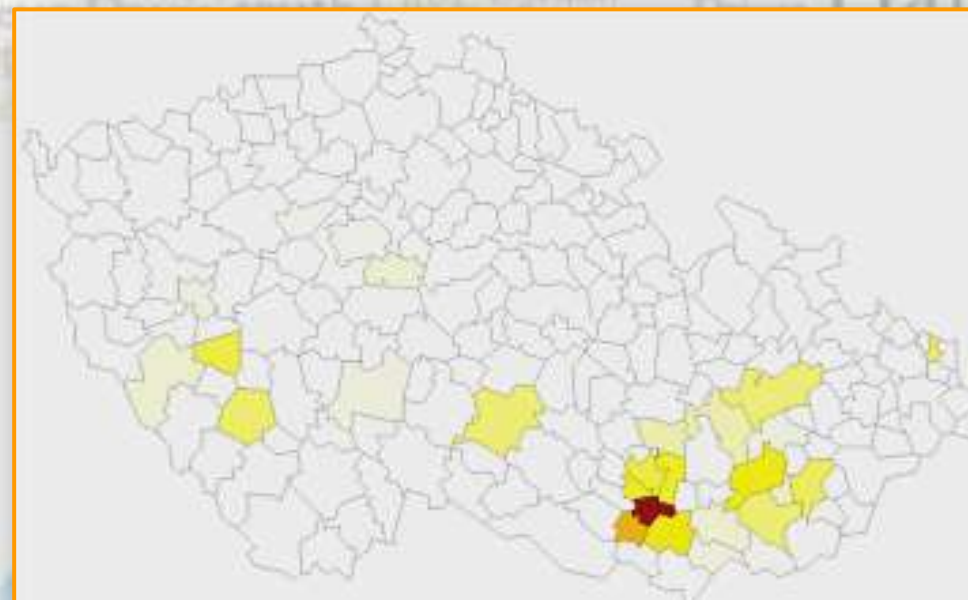


1. Novák	33 881
2. Svoboda	25 218
3. Novotný	24 276
4. Dvořák	22 241
5. Černý	17 735
6. Procházka	15 936
7. Kučera	15 124
8. Veselý	12 958
9. Horák	12 156
10. Němec	11 124

1. Nováková	34 812
2. Svobodová	26 158
3. Novotná	24 936
4. Dvořáková	23 115
5. Černá	18 370
6. Procházková	16 347
7. Kučerová	15 699
8. Veselá	13 437
9. Horáková	12 499
Krejčí	12 307
10. Němcová	11 529

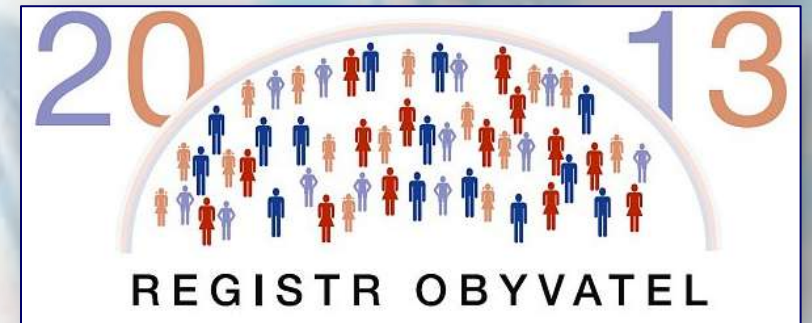
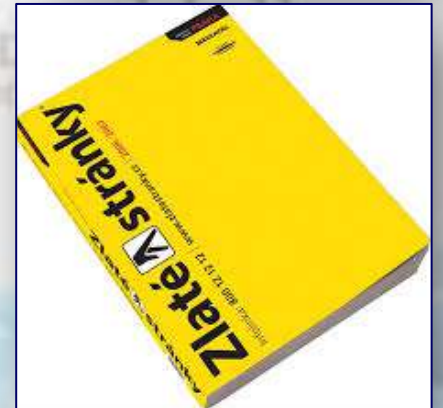
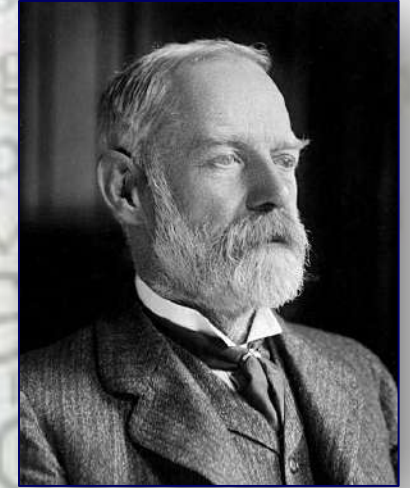
Lízal - 132 nositelů příjmení

Neřold	22
Neřád	11



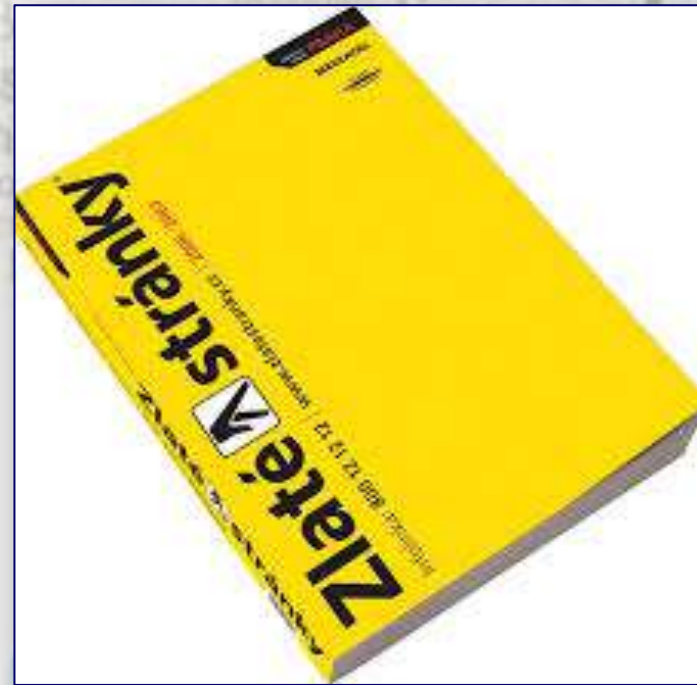
Jak to všechno začalo

- tato myšlenka byla **podrobněji rozpracována** až o více než **100 let později**
 - potvrdilo se, že izonymii lze využít při stanovení příbuznosti
 - **výhodou** je především to, že četnost **příjmení je jednoduše zjistitelná** - údaje lze získat z různých:
 - **registrů**
 - **matrik**
 - **telefonních seznamů**
 - **vzorek zkoumaných** jedinců pak **může být mnohem větší** než při průzkumu například pomocí dotazníků
- nespornou výhodou je také fakt, že **příjmení nejsou zatížena selekcí**



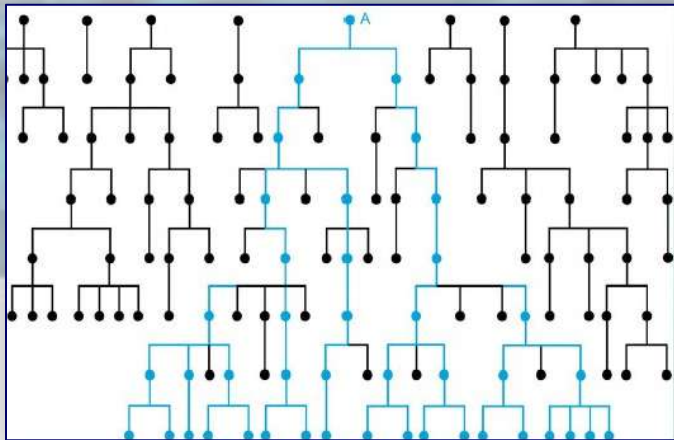
Jak to všechno začalo

- v roce **2001** proběhla **v USA** studie úspěšnosti takového postupu
- bylo **analyzováno více než 18 milionů** telefonních účastníků
- **stanoveno** takto bylo **899 585 příjmení**



První molekulární analýza

- počátek 21. století – předpoklad - příjmení se ve většině populací přenáší (dědí) na potomky po otcovské linii **stejně jako chromozom Y**
- četnost a rozmanitost příjmení by tedy měla odpovídat četnosti a rozmanitosti chromozomu Y
- v roce **2000** proběhla ve Velké Británii studie, která tuto souvislost chtěla potvrdit
- bylo testováno **příjmení Sykes**
- zjistilo se, že **ze 48** náhodně vybraných mužů jménem Sykes mělo **21** shodný chromozom Y



Am. J. Hum. Genet. 66:1417–1419, 2000

Report

Surnames and the Y Chromosome

Bryan Sykes and Catherine Irven

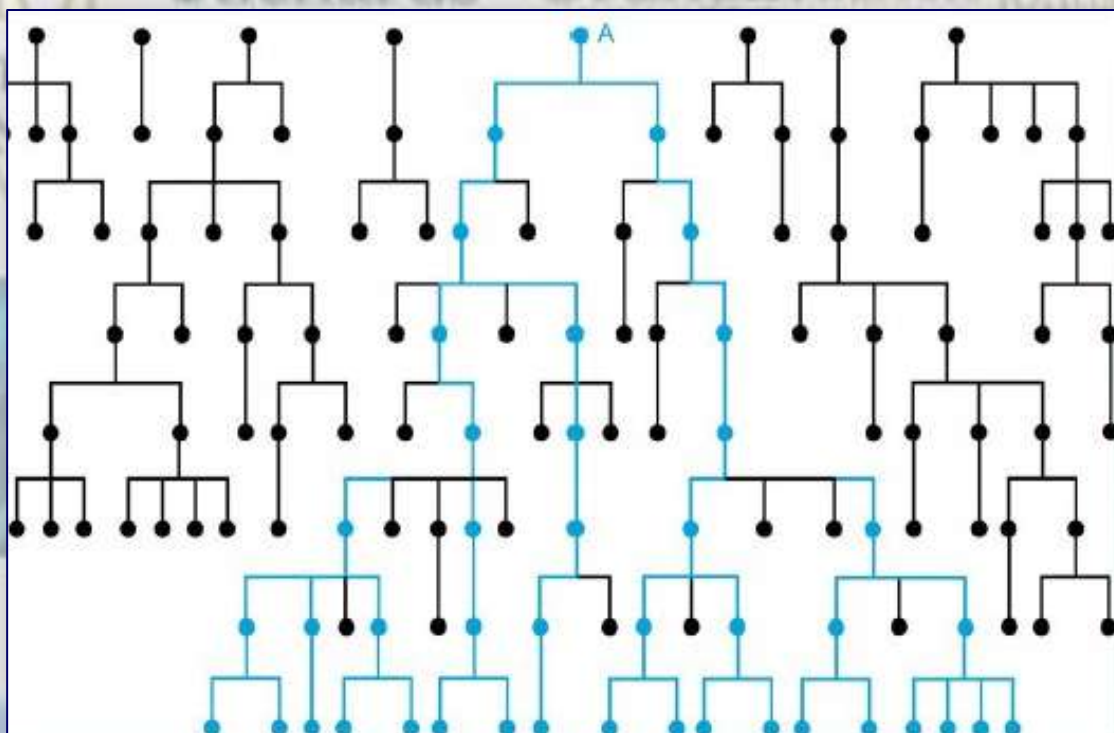
University of Oxford, Institute of Molecular Medicine, Oxford

Dědičnost příjmení není jednoduchá

- tato ani ne 50% shoda může být důsledkem:

1) *existence více zakladatelů daného příjmení*

Jak to vlastně bylo se vznikem a pravidlem užívání příjmení?



Dědičnost příjmení není jednoduchá

- tato ani ne 50% shoda **může být důsledkem:**

1) existence více zakladatelů daného příjmení

- užívání příjmení se objevuje **nejdříve u šlechtických rodů v 9. století v Itálii**
- později se rozšiřuje do jižní Francie (10. století), Katalánska a severní Francie (11. století) a dále do Švýcarska a Anglie ve 12. století**
- avšak **zákonem stanovené pravidlo pro přenos příjmení z otců na syna se objevuje až v 15. století** a později
- v českých zemích se příjmení začínají používat ve 14. století, v 16. století již byla běžně používána, avšak nebyla děděna**
- dědičný přenos příjmení je zakotven až od roku 1786** (Patent o dědické posloupnosti, císař Josef II – jména se nesmí měnit ani pozměňovat, děti se budou jmenovat po otci)

2) změny příjmení – např. v českých zemích po 2. světové válce (odgermanizování příjmení)

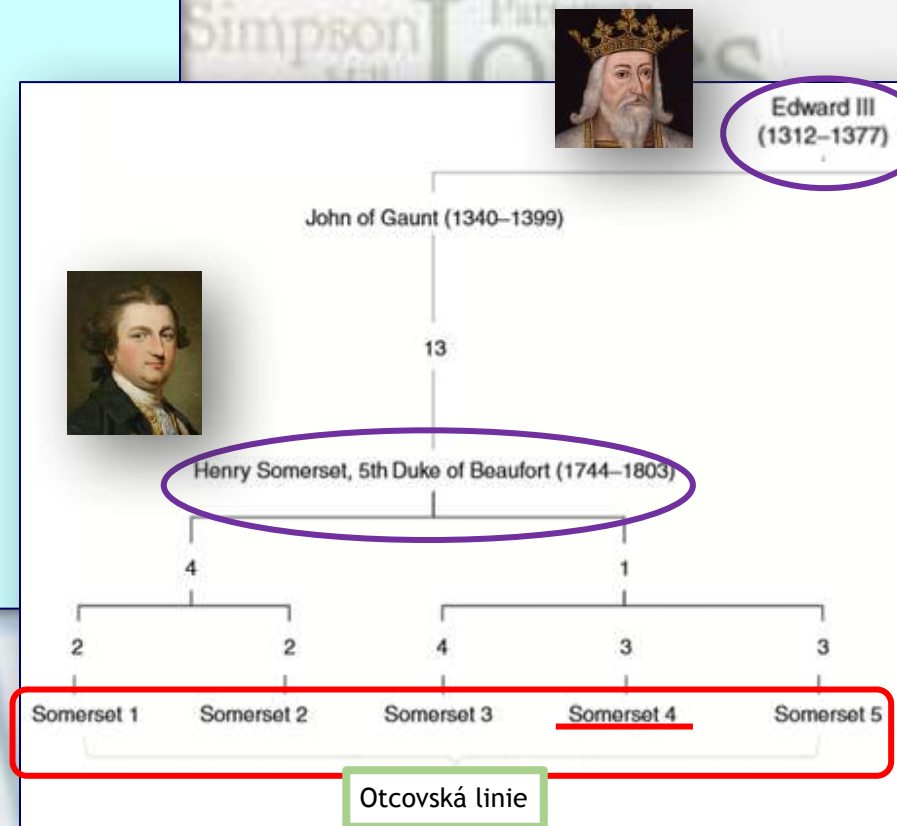


Dědičnost příjmení není jednoduchá

3) falešné paternity

– syn není synem svého otce = nese chromozom Y odlišný, avšak stejné příjmení – odhaduje se, že četnost je 1-2 % na generaci (výsledné riziko pak záleží na stáří příjmení)

- to byl například problém při genetickém potvrzení v roce 2012 nalezených ostatků anglického krále Richarda III.
- chromozom Y z nalezených pozůstatků se neshodoval s Y chromozomem pěti žijících potomků otcovské linie (navíc 1 z nich má ještě odlišný chromozom od svých sourozenců)
- mtDNA v mateřské linii však prokázala, že pozůstatky patří Richardu III.
- mezi 14. a 18. století byli v rodě legitimizováni dva nelegitimně narození synové



Dědičnost příjmení není jednoduchá

- 4) nezaznamenané adopce – adoptovaný jedinec má odlišný chromozom Y, avšak stejné příjmení
- 5) přijetí příjmení manželky, matky
- 6) náhodné mutace
- 7) efekt genového posunu v malých populacích (viz později irská příjmení)



Dědičnost příjmení není jednoduchá

- Sykes a Irvénová však naopak shledali, že téměř 50% shoda je vysoká, protože dle písemných záznamů byl předpoklad velkého počtu různých zakladatelů
- neshodu pak zdůvodňovali nahromaděním falešných paternit u Sykesů v posledních 700 letech

Am. J. Hum. Genet. 66:1417–1419, 2000

Report

Surnames and the Y Chromosome

Bryan Sykes and Catherine Irvén

University of Oxford, Institute of Molecular Medicine, Oxford

2009 - studium britských příjmení

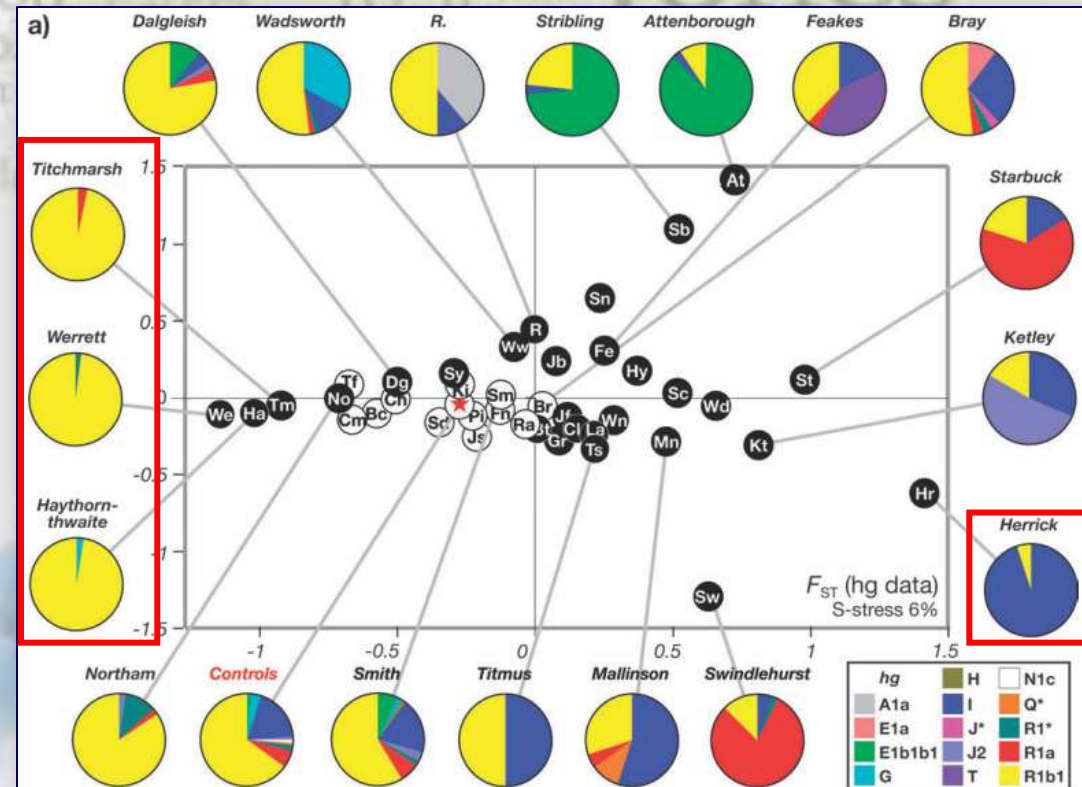
- King a Jobling analyzovali 1678 sekvencí chromozomu Y u 40 britských příjmení
- zaměřili se i na **vzácnější jména**
- **nejsilnější vztah** byl u **vzácnějších příjmení**
- avšak **interval byl velmi široký** pro jednotlivá příjmení – od 0 do 82 %
- potvrdili také souvislost mezi četností příjmení a rozmanitostí chromozomu Y – **čím četnější příjmení, tím rozmanitější byl chromozom Y**



Nejlépe výsledky poskytla vzácnější jména jako:

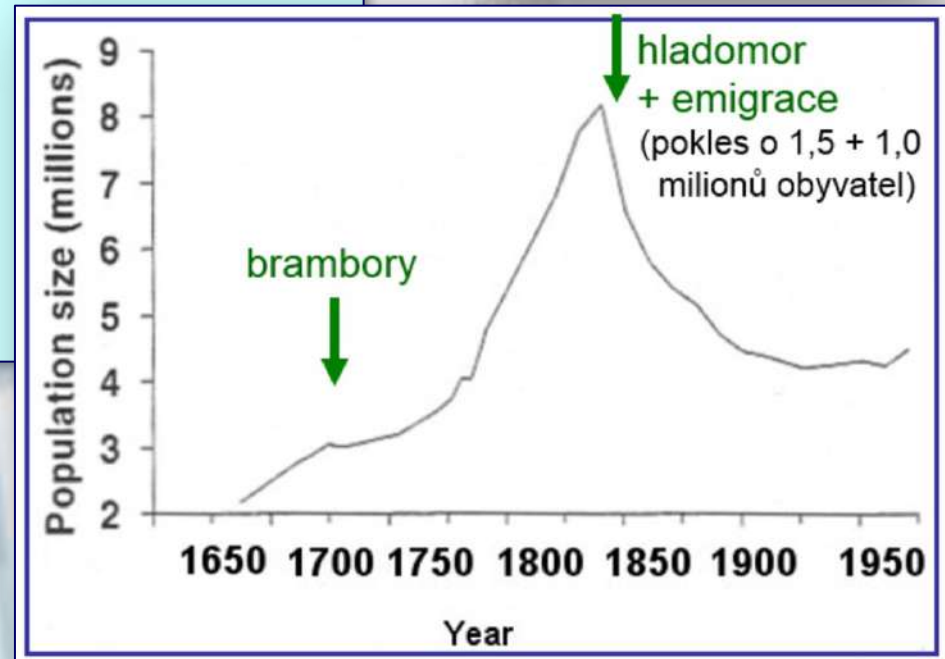
Titchmarsh
Werrett
Haythornthwaite
Herrick

- v době vzniku měla málo zakladatelů



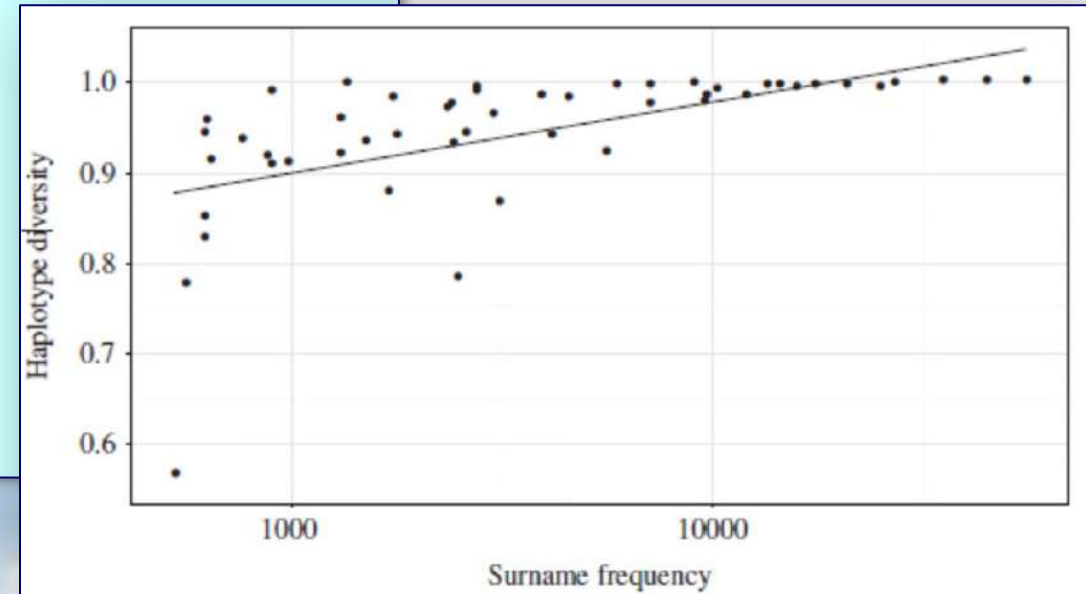
2006 - studium irských příjmení

- nalezený vztah mezi příjmeními a chromozomem Y by se dal možná **využít k předpovědi** příjmení podle chromozomu Y, tedy pouze z molekuly DNA
- ukazuje se však, že **tato souvislost nemusí platit ve všech populacích**, jak ukázala **irská příjmení**
- ta vykazovala bez ohledu na jejich četnost **zhruba stejnou rozmanitost v chromozomu Y**
- zodpovědný je **efekt bottlenecku** (genového posunu ve zmenšené populaci), který u **frekventovaných příjmení způsobil pokles genetické rozmanitosti**
- pravděpodobně jako **následek velkého hladomoru** a následné **migrace v 19. století** - populace poklesla ze zhruba 8 milionů na 4,5 milionu obyvatel



2015 - studium katalánských příjmení

- vzorek **2 500 mužů** mající jedno z **50 vybraných katalánských příjmení**
- po vyloučení jedinců, kteří vykazovali těsnou příbuznost na úrovni bratranců a sestřenic, jich zůstalo **pro analýzy 2 309**
- podobně jako britská příjmení i příjmení katalánská **vykazovala tzv. pozitivní korelaci mezi rozmanitostí katalánských příjmení a četností daného příjmení**
- opět byl **silnější vztah** zaznamenán u **vzácnějších příjmení**
- ta **mají silnější kořeny původu s menším počtem zakladatelů**
- efekt **falešných paternit** autoři vyčíslili na **1,5 až 2,6 %**
- zjistili také, že **průměrné staří zakladatelů příjmení** je zhruba **500 let**
- to **odpovídá** tomu, že ke **stabilizaci pravidla paternálního přenosu příjmení** dochází až **od 16. století**, přestože příjmení jako taková byla v Katalánsku používána velmi brzy již od 12. století



2015 - studium katalánských příjmení

- autoři studie provedli také odhad spolehlivosti při stanovení katalánských příjmení na základě chromozomu Y – dospěli k číslu kolem **60 %** (avšak se **17% chybovostí** předpovědi)



Studium českých příjmení

Podobná studie jako byla v Irsku, VB a Katalánsku **aktuálně probíhá i v ČR**
- výběr zaměřen na **nositele příjmení s nižší frekvencí** v české populaci (100 – 200 nositelů)



Genetika a příjmení

Genetika a příjmení



Genetika a příjmení

Právě se rozbíhá vědecký projekt, jehož cílem je zkoumat vzdálenou příbuznost nositelů stejných (nebo velmi podobných) **mužských příjmení** české populace pomocí genetických metod.

Projekt se zaměřuje na genealogické souvislosti rozšíření příjmení, které nejsou příliš častá.

Výsledky projektu mohou být využitelné při zavádění nových metod ve forenzní genealogii případně epidemiologii.

Bližší informace pro zájemce ochotné se do projektu zapojit a poskytnout svůj biologický materiál naleznete zde.

DNA analýza souvislosti paternálně děděných genetických markerů (Y-STR, Y-SNP) s příjmeními české mužské populace

kontakt: gap(zavináč)genebase.cz

Projekt je podporován pracovníky těchto institucí a společností:

Ústav hematologie a krevní transfuze

Euromise - Centrum biomedicínského výzkumu

Kriminalistický ústav Praha

Archivní služba ministerstva vnitra

Ústav pro jazyk český

Československá společnost pro forenzní genetiku

Forenzní DNA servis

Genebáze

1. lékařská fakulta UK

Genea



<http://www.genebase.cz/gap.html>

Studium českých příjmení

Podobná studie jako byla v Irsku, VB a Katalánsku **aktuálně probíhá i v ČR**
- výběr zaměřen na **nositele příjmení s nižší frekvencí** v české populaci (**100 – 200 nositelů**)

- ověření **vazby mužských příjmení na výskyt paternálně dědičných genetických markerů Y chromozomu (Y-STR, Y-SNP)**
- je možné předpokládat **sdílení shodných nebo velmi podobných genetických profilů (Y haplotypů) skupinami mužů se stejným příjmením** (po vyloučení recentních příbuzenských vztahů – analyzování jen nepříbuzní jedinci)
- **výběr byl původně zaměřen na nositele příjmení s nižší frekvencí** v české populaci (100 – 200 nositelů)
- otestováno tak bylo v první fázi přes 1 600 dobrovolníků

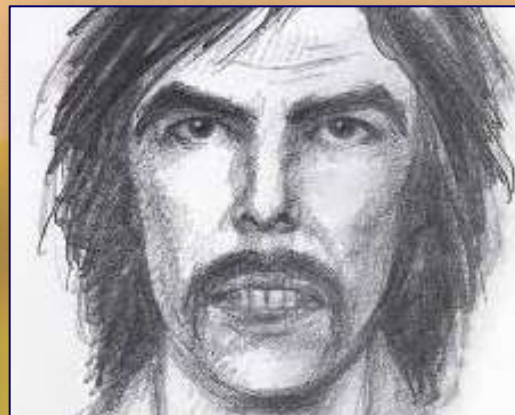
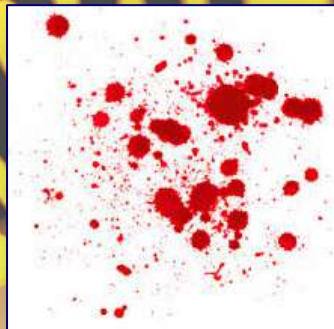
Studium českých příjmení

Co se například zjistilo

- prokázána příbuznost u některých podobných příjmení, které nemají prokázaného společného předka - např. na Slovácku rod **Bachan** a **Bachánek**
- na Slovácku u jednoho z rodů objevena haploskupina, která by mohla odkazovat na **turecký původ**
- je to pravděpodobně důsledek nájездů turecké armády na toto území v minulosti
- pro potvrzení této hypotézy je však třeba mít více vzorků v databázi
- otázka, zda **Valaši** pocházejí z **Rumunska**, jak se téměř 120 let tvrdí
- ukazuje se, že **nikoliv** - Valaši se nijak výrazně neliší od staré moravské populace
- **obyvatelé Slovácka** mají mnohem **blíže Slovensku** než zbytek Moravy

Chromozom Y a příjmení - využití ve forenzních vědách

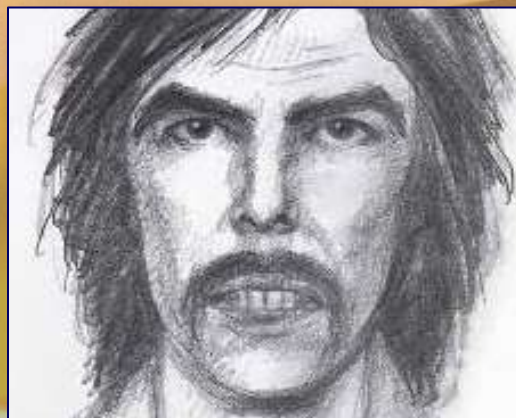
- v budoucnu možné využití při **vytipování okruhu možných pachatelů** trestného činu – **vytipování možných příjmení podle sekvence chromozomu Y**



Chromozom Y a příjmení - využití ve forenzních vědách

1) Předpověď příjmení na základě sekvence chromozomu Y z biologického vzorku (např. oběti nebo pachatele z místa činu)

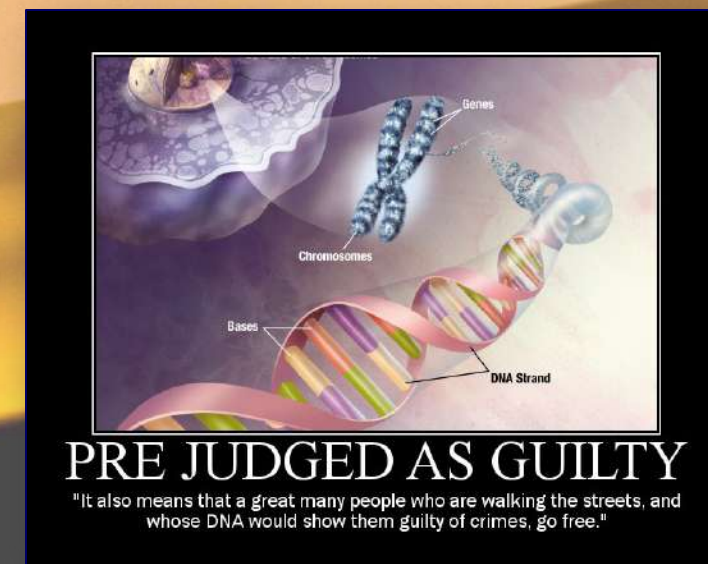
- metoda by byla použitelná **zejména u vzácnějších příjmení**, u kterých je menší rozmanitost a tedy méně zakladatelů těchto příjmení



Chromozom Y a příjmení - využití ve forenzních vědách

2) Využití databází genetických profilů se zaměřením na chromozom Y:

- v databázi by byla k chromozomu Y dohledatelná také příjmení
 - pokud by byla **databáze dostatečně velká**, pak by bylo možné **porovnáním** zkoumaného vzorku **chromozomu Y** s chromozomem Y v databázi **provést odhad nejpravděpodobnějšího příjmení** = urychlení práce kriminalistů
- = předpověď příjmení **snadnější u nositelů častějších příjmení** (více než 6 000 nositelů příjmení) než u příjmení vzácnějších (méně než 50 nositelů)
- autoři katalánské studie odhadli, že **pro Katalánsko by byla potřebná databáze se vzorky 37 368 mužů** z celkového počtu 1 848 486 nositelů **3 173 nejčastějších katalánských příjmení**
 - takto velká **databáze by umožnila předpovědět příjmení až s 80% úspěšností**
 - vytvoření databáze takové velikosti by přitom **nebylo nijak zvlášť obtížné**



Další možnost využití

- při **studiu rodových linií** (viz následující příklad)



Stanovení původu Vlada III. Draculy



- **Vlad III. Dracula** (1431-1476), posmrtně zvaný Napichovač, valašský rumunský kníže
- jeho **otec byl Vlad II Dracul (Drak)**, Dracula je zdrobnělina (Dráček)
- proslul svoji **krvelačností a zálibou v zabíjení**, podle některých zdrojů **zabil 40 000 až 100 000 lidí**, zejména **napichováním na kůl**
- podle pramenů však **nebyl inspirací pro** Brama Stokera, **upír Dracula** vznikl podle jiných legend
- **v Rumunsku je** Vlad III. naopak **národním hrdinou** – **ochránil zemi před Turky**, je zakladatelem dnešního hlavního města Rumunska



- dynastie **Basarab**, větev **Drăculești** – diskutuje se o původu této dynastie
- **kumánský původ s tureckou příměsí** (z 11. století) nebo je čistě **rumunský**?



Bram Stoker



Stanovení původu Vlada III. Draculy

Odpověď měla analýza chromozomu Y (2012):

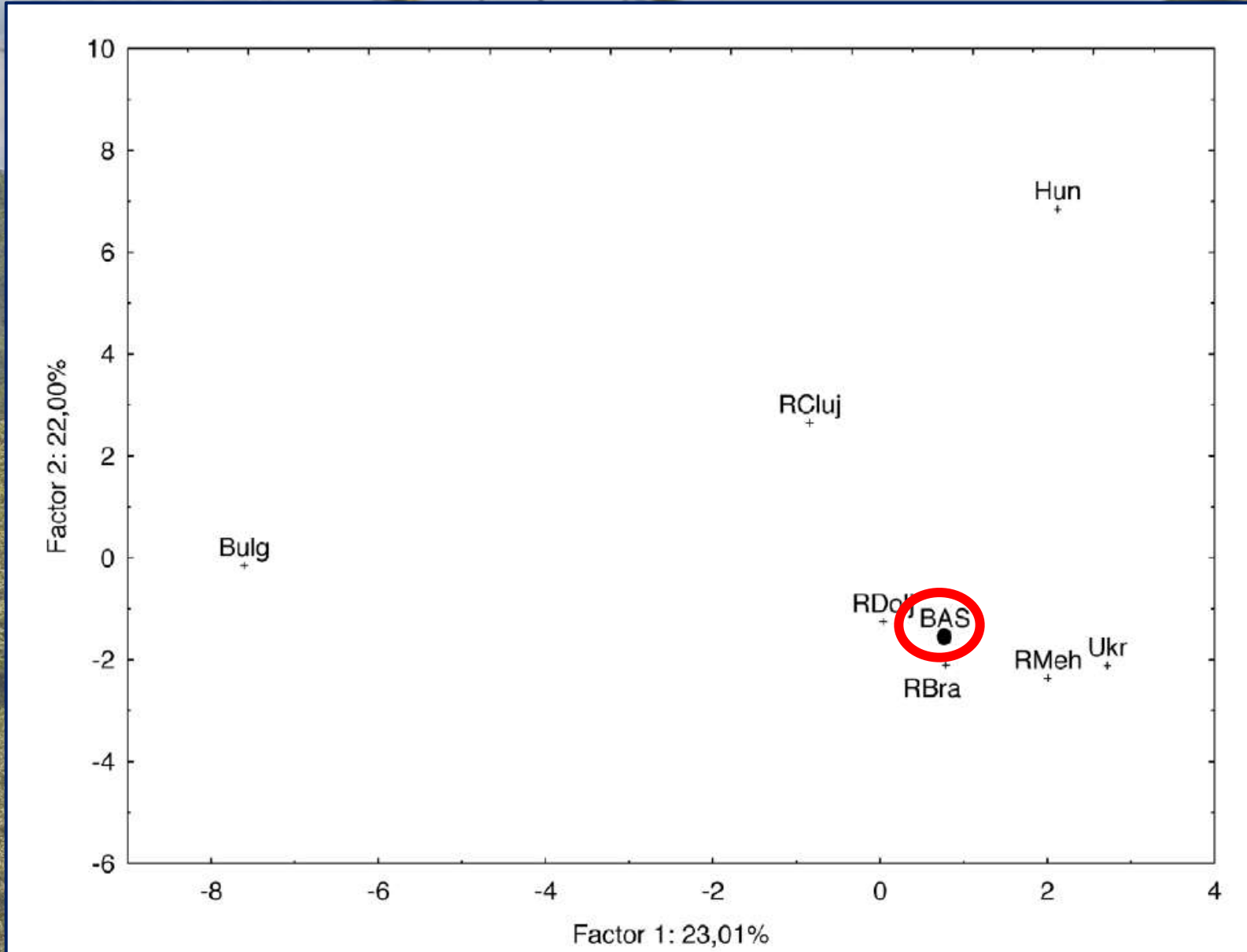
- 29 rumunských mužů s příjmením Basarab* (vzájemně nepříbuzných)
- 149 mužů z různých populací Rumunska
- 335 mužů z populací Ukrajiny, Maďarska a Bulharska

* dle telefonní databáze je v Rumunsku 169 nositelů tohoto příjmení, 150 osloveno

- muži s příjmením Basarab nesou různé chromozomy Y
- všechny typy chromozomu Y jsou běžné v Rumunsku i dalších populacích střední a východní Evropy
- Basarabové vykazují vysokou příbuznost s ostatními rumunskými populacemi
- stáří jejich společného předka stanoveno do období minimálně posledních 600 let
- nebyla prokázána podobnost s východo-asijskými liniemi chromozomu Y = pravděpodobně tedy nemají kumánský původ



Stanovení původu Vlada III. Draculy



DĚKUJI ZA POZORNOST



**Jsme podle DNA příbuzní s Neandrtálci
a křížili jsme se s nimi?**