

# Incest a genetické zatížení

## 3. Soudobé příbuzenské sňatky ve světě

KATEŘINA HAMANOVÁ  
VOJTĚCH HRUBAN

*/pokračování z předchozího čísla/*

*Druhá část cyklu se zabývala příbuzenskými svazky druhého stupně (mezi bratrancem a sestřenicí) v izolovaných populacích, jako jsou náboženské a etnické komunity. Dověděl jsem se, které zdravotní problémy se v komunitách nejčastěji projevují, jak k nim tyto komunity přistupují a co k tomu říká legislativa. Vysvětlili jsme si systém šíření nemocí a poruch způsobených „zakladatelem“. V kapitole o hemofilii jsme se též dočetli nejen o jejím rozšíření v některých izolovaných lokalitách, ale i o genetickém zatížení všeobecně známých osobností, zejména potomků britské královny Viktorie.*

### Příbuzenské sňatky v různých koutech světa

Manželství mezi potomky sourozenců nebo jinými nepřímými příbuznými bylo pravděpodobně po tisíce let běžné – a v některých populacích a etnických skupinách dokonce záměrné (viz 2. část cyklu).

■ **Asie a Afrika.** Příbuzenské svatby v nejednom asijském nebo africkém regionu činí 20 až 50 % všech sňatků – například v islámských zemích severní Afriky, islamizované subsaharské Afriky, západní a jižní Asii či středoasijských republikách bývalého Sovětského svazu. V těchto oblastech zřejmě příbuzenská manželství nejsou na ústupu, protože mají dlouhodobou tradici a dosud poskytují ekonomické i sociální výhody. Navíc soužití příbuzných párů probíhá ve stmelěných rodinách méně problémově než při náhodném výběru nepřibuzného partnera s odlišnými zvyky. Sladění rodinných vztahů, zvláště vztahu nevěsty k tchyni, je pro příbuzné snazší. Mnohdy také hraje rozhodující roli prominutí věna.

■ **Indie.** V severní a střední Indii se příbuzenské sňatky vyskytují v oblastech s převahou muslimského obyvatelstva, na jihu Indie přetrvávají mezi hinduisty (20–45 %). Vysoký je zejména poměr sňatků strýce s neteří. Rozsáhlá studie (více než 110 000 rodiček) vlivu příbuzenských spojení na plodnost a zdraví byla provedena ve velkoměstech Bangalore a Mysore v jihoindickém státě Karnataka. (Muslimských příbuzenských manželství je zde 23,7 % a hinduistických 33,5 %.) Kupodivu se zjistilo, že plodnost ve svazcích strýce s neteří je u hinduistů vyšší (vysvětluje se to nižším věkem nevěst, průměrně 19 let). Úmrtnost v těchto svazcích je sice o něco vyšší ve srovnání se sňatky nepřibuzných, rozdíl oproti ostatním populacím je však malý. Nejspíš za to Indové vděčí dlouhodobé selekci. Staré kastovní zákony ze začátku letopočtu totiž třem horním kastám

zakazovaly sňatky s rodinami, kde se vyskytovaly nemoci jako epilepsie, malomocenství, tuberkulóza nebo elefantiáza (rozsáhlé znetvoření způsobené vlasovcem – viz Vesmír 74, 376, 1995/7).

■ **Turecko.** Sňatky uzavírané v rodinném kruhu tvoří 25–28 % a mezi kurdským obyvatelstvem na jihovýchodě země až 35 %. Turecké rodinné klany si chtějí zachovat stabilitu a vyhnout se vyplácení věna. Ve východních provinciích si bere bratrance spousta žen, rodiny přednostně nabízejí dcery strýcovým synům, za někoho jiného je provdají pouze po odmítnutí návrhu. Turecká vláda si závažnost následků těchto rodinných tradic uvědomuje, vždyť se rodí stále více mrtvých novorozeňat a dětí s vrozeními vývojovými vadami. Před pěti lety byla v Turecku kojenecká úmrtnost 53 dětí z tisíce a úmrtnost do pěti let 61 dětí z tisíce (ve Švédsku, Německu a Holandsku nepřesahuje 6–7 úmrtí z 1000 narozených).

■ **Pákistánci ve Velké Británii.** Nejvíce příbuzenských manželství je mezi Pákistánci žijícími ve Velké Británii (55 %).

■ **Japonsko.** Do r. 1960 byla příbuzenská manželství zastoupena 14,7 % manželských párů, dnes je zde sňatek mezi příbuznými neobvyklý, dokonce začíná mít charakter tabu.

■ **Čína.** Před vznikem republiky byly běžné příbuzenské sňatky nejen mezi muslimy v západních provinciích, ale i mezi skupinou Chan (90 % obyvatel). O dnešní Číně máme málo informací. V některých oblastech zřejmě tradice přetrvává, v čínském tisku se totiž objevily návrhy zakázat v severovýchodní provincii Liaoning alespoň příbuzenské sňatky v prvním pokolení. Bez ohledu na zemi a náboženství jsou manželství příbuzných jedinců častější ve venkovských oblastech a mezi chudšími a méně vzdělanými lidmi.

■ **Evropa a Severní Amerika.** Příbuzenské sňatky mezi bratrancem a sestřenicí zde dosahují 0,3–0,6 % (u nás asi 0,1–0,2 %). Obavy, že příbuzenské páry budou mít postižené děti, byly v USA vysoké již koncem 19. století, přestože genetická podstata ohrožení nebyla známa. Proto osm států USA přijalo zákony, které manželství bratrance a sestřenice stavějí na úroveň trestného činu, v dalších 30 státech bylo takové manželství považováno za přestupek. Tato opatření dodnes hodnotí sňatek bratrance se sestřenicí jako nelegální, ale vzhledem k rozdílné legislativě v jednotlivých státech a obtížné kontrole genealogických vztahů nejsou uplatňována represivní opatření.

■ **Kypr.** Zákon zde dodnes zakazuje manželství potomků v prvním pokolení. Genetici a sociologové ze zemí, kde jsou příbuzenské sňatky zakázány, tedy především z USA, se obávají, že se přistěhovalci z oblastí s tradičními příbuzenskými sňatky budou ze strachu vyhýbat lékařské péči, ačkoli právě jejich ženy potřebují před porodem pečlivější kontrolu.

### Proč příbuzenské spojení škodí?

Zvýšené riziko onemocnění potomků příbuzenského spojení jasně vyplývá ze schématu v rámečku nahoře

**Ing. Kateřina Hamanová (\*1971) vystudovala Vysokou školu zemědělskou v Praze, kde se nyní v rámci postgraduálního studia na katedře genetiky a obecné zootechniky zabývá zejména aplikací molekulárněgenetických metod u hospodářských zvířat.**

**Prof. Ing. Vojtěch Hruban, DrSc., (\*1944) vystudoval Vysokou školu zemědělskou v Brně. Na katedře genetiky a obecné zootechniky České zemědělské univerzity v Praze se zabývá genetikou domácích zvířat.**

## ZJIŠTĚNÍ PŘÍBUZENSKÝCH VZTAHŮ MEZI PŘEDKY

Jsmo, anebo nejsme heterozygotními nositeli recesivní alely, která v homozygotním stavu způsobuje onemocnění? Jakému riziku podléhá například potomek vzniklý ze svazku bratrance a sestřence? Jaká jsou rizika pro vzdálenější příbuzné? Jak to je s inbreedingem u zvířat?

Těsnost příbuzenského vztahu lze stanovit (někdy snadno, jindy hůře) kvantitativně. Hodnotí se buď přímá příbuznost s původním předkem, nebo poměr příbuznosti mezi dvěma jedinci téže řady:

■ **Přímá příbuznost.** V rodokmenu zpětně sledujeme, s jakou intenzitou inbreedingu jedinec vznikl. Spočítáme, kolik má společných předků a kolik generací jej od nich dělí. Výslednou intenzitu příbuzenského rozmnožování vyjádříme koeficientem F, který má hodnotu od nuly do jedné. Je-li F rovno nule, jedinec nemá v rodokmenu žádné společné předky, nevznikl inbreedingem. Jestliže F je rovno jedné, vznikl dotyčný nejvyšším inbreedingem po mnoho generací a je homozygotní ve všech lokusech, resp. genech (spojením přímých příbuzných se dosahuje nejvyššího stupně inbreedingu). U jejich potomků pak bude  $F = 0,25$  (0,5 od jednoho rodiče  $\times$  0,5 od druhého). Dalším spojením potomků mezi sebou hodnota koeficientu F narůstá zprvu rychle, a potom se růst postupně zpomalí. Za tři generace bude koeficient 0,5, za 8 generací 0,826 a za 20 generací 0,986. Koeficient inbreedingu tedy udává redukci heterozygotních lokusů.

■ **Příbuznost mezi dvěma jedinci.** Opět zjišťujeme, kolik má každý jedinec z páru společných předků a kolik generací je dělí. Ptáme se, v kolika lokusech jsou oba jedinci shodní.

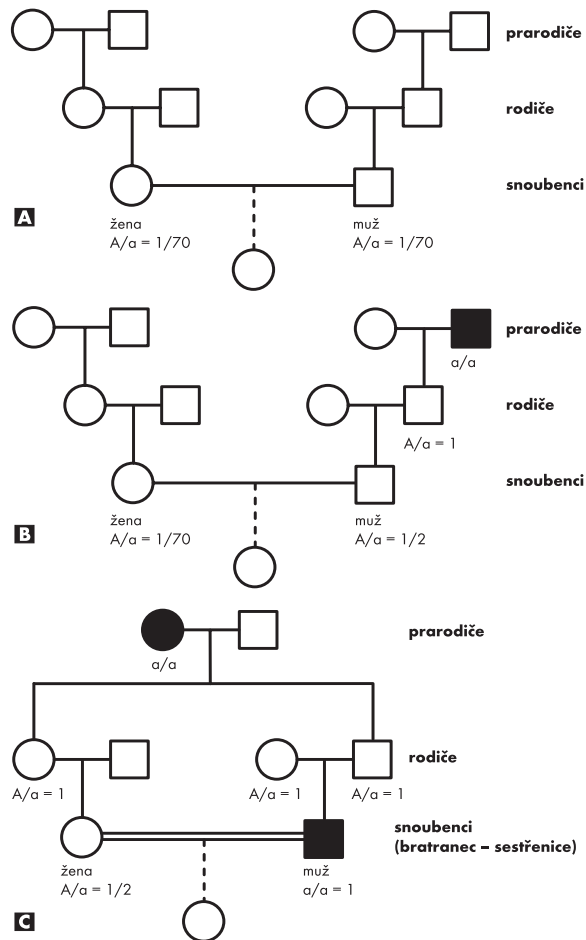
Buď chceme vědět, jaká je pravděpodobnost rizika vyštěpení potenciálního postiženého potomka u partnerů, kteří mají postiženého předka a vlastní děti ještě nemají, anebo se rodiče po narození dítěte s nepříznivými znaky ptají, jaká by byla pravděpodobnost výskytu u dalších zamýšlených dětí.

Zvyšování rizika příbuznosti demonstrujeme na jednoduchých příkladech (rodič se ptá na potenciální riziko vyštěpení postiženého potomka, což zjišťuje pouze z rodokmenu předků):

■ **obr. A: Zdravá žena (Ž) a zdravý muž (M) zamýšlejí založit rodinu (P - potomek) a ptají se, jaká je pravděpodobnost, že by se jim mohlo narodit například albinotické dítě. Albinismus je recesivní (a) a normální pigmentace je dominantní (A). Albínem (a/a) je v lidské populaci jeden člověk z 25 000, což znamená, že každý sedmdesátý je heterozygot (A/a), přenašeč recesivní alely a. U žádného z předků se albinismus nevyskytl. Pravděpodobnost, že žena je heterozygot, je 1/70, stejně tak u muže. Počet heterozygotů lze stanovit výpočtem nebo molekulárněgenetickými testy. Pravděpodobnost, že by se (A/a  $\times$  A/a) narodil recesivní homozygot (a/a), je 1/4. Protože jde o nezávislé jevy, dílčí pravděpodobnosti násobíme  $1/70 \times 1/70 \times 1/4 = 1/19\ 600$ . Výsledná pravděpodobnost je zanedbatelná.**

■ **obr. B: Situace je stejná až na to, že jeden z prarodičů dotazujícího se muže byl albín. Potom jeho otec byl s jistotou heterozygot a jeho syn je heterozygot s pravděpodobností 1/2. Pravděpodobnost pro tazatelku je opět 1/70, protože se u předků albinismus nevyskytl a pro vyštěpení potomka a/a, kdyby rodiče potenciálně byli heterozygoti A/a, je pravděpodobnost zase 1/4. Potom  $1/70 \times 1/2 \times 1/4 = 1/560$ . Pravděpodobnost se sice zvýšila, ale je opět velmi nízká.**

■ **obr. C: Albín si bere za ženu svoji sestřenicí, přičemž jejich společný prarodič byl také albín. Pravděpodobnost pro ženu, že je heterozygot A/a, je 1/2. Muž je s jistotou homozygot a/a. Kdyby žena byla heterozygot, narodil by se jim albín s pravděpodobností 1/2. Takže výsledná pravděpodobnost je  $1/2 \times 1 \times 1/2 = 1/4$ , což je vysoké riziko výskytu. Pokud by se potomek narodil zdravý, s jistotou by byl přenašečem recesivní alely.**



na této straně. Pokud je defekt spolehlivě zjistitelný během gravidity a škodlivá recesivní alela nalezena u plodu v homozygotní sestavě (od obou rodičů), lékař navrhne přerušení těhotenství. Pokud pro některý defekt zatím předporodní diagnostika neexistuje, jsou budoucí rodiče alespoň upozorněni na možná rizika.

Se zvyšující se příbuzností klesá genetická variabilita a vzrůstá pravděpodobnost setkání stejných mutací od obou rodičů. Potomkům hrozí zvýšená nemocnost a téměř trojnásobné riziko vyštěpení dědičné mutace. Prokázána je vyšší úmrtnost a až 40 % takových dětí má vrozenou vadu. Většinou jsou nemoci způsobeny recesivními geny, které jsou na nepohlavních chromozomech (autozomech), pár desítek mutací však bylo objeveno i na chromozomu X.

U heterozygotů (nositelů pouze jedné poškozené zmutované alely) se porucha neprojevuje, protože potomek zdědil jen jedinou škodlivou formu (od jednoho rodiče). Funkce druhé alely je normální, takže nahradí činnost té poškozené.

Odhaduje se, že každý z nás je nositelem 1–5 recesivně dědičných mutací. Přitom u člověka je známo kolem 15 000 nemocí. Nemoci jsou tříděny podle příznaků, průběhu, odlišností od podobných chorob, poškození systému, tkáně či orgánu, nejpřesněji podle znalosti příčin (etiologie nemoci). Představují nozologické jednotky (ř. *nosos* – nemoc), sloužící k třídění nemocí. Téměř 4000 nozologických jednotek je geneticky předurčeno. Naštěstí se většina genetických defektů vyskytuje řídko, a pokud je člověk nositelem jiné mutace než partner, tak se to u potomstva v heterozygotním stavu nejspíš neprojevuje.

A přece se někdy stejné „škodlivé“ recesivní mutace mohou sejít náhodou, jedna od matky, druhá od otce, ačkoli žádný známý předek poruchu neměl. Pak se leckdo (neinformovaný) diví, že se v rodině inteligentních lidí narodí postižené dítě. Navíc však dítě může být postiženo i jinak, nikoli dědičnou poruchou, ale poruchou vrozenou, která vznikla až během gravidity.

Jestliže potomek zdědí například poruchu laktázy, která není schopna štěpit mléčný cukr galaktózu, trpí plynatostí, kolikovými bolestmi a chronickými průjmy. Naštěstí stačí nepít mléko, které je pro organizmus postradatelné. I při nesnášenlivosti lepku z obilovin (viz Vesmír 77, 612, 1998/11) lze předepsat vhodnou dietu. Dobře lze žít s dědičným částečným albinizmem nebo částečnou či úplnou barvoslepostí. Jsou však daleko závažnější genetické choroby, které přinášejí utrpení jak pro postiženého, tak pro jeho nejbližší rodinné příslušníky.

### Inbrední deprese – následek příbuzenského rozmnožování

Jestliže se u potomka sejdou dvě nefunkční recesivní alely v jednom genu, který má klíčové funkce v organizmu, a v genomu není funkční záloha (gen se nevyskytuje nahloženě ve více kopiích v genových rodinách, nemá zdvojeninu na jiném místě v chromozomech a ani nemá funkčně příbuzný, leč strukturně odlišný duplikát), může se gen bezprostředně projevit i jako smrtící. Buď vůbec nedojde k oplození, nebo embryo v děloze nezahnízdí, nebo je spontánně vyvolán předčasný potrat, nebo embryo odumře, nebo se dítě narodí mrtvé, nebo zemře brzy po porodu... Naštěstí jsou osamocené geny výjimkou – i u bakterií je většina genů přinejmenším duplikovaná.

Následky příbuzenských spojení nemusí být tak náhlé a dramatické, mohou se projevovat postupně jako následek vzrůstající homozygotnosti – inbrední deprese. Ta se zpravidla projevuje u vlastností se složitým genetickým řízením, to je u těch, které jsou kontrolovány mnoha geny.

Z výzkumu plemenitby hospodářských zvířat (jak z laboratorních experimentů, tak z několikageneračního úzkého i vzdálenějšího inbreedingu) vyplývá, že se deprese projevuje snížením životaschopnosti, snížením odolnosti k vnějším činitelům a oslabením konstituce (náchylností k infekčním nemocem). Po snížení odolnosti se zpravidla u zvířat objeví snížená plodnost či neplodnost. Vyvolá ji ztráta libida, degenerace vaječníků, vymizení příznaků říje a snížená tvorba či poškození spermií.

Spousta inbredních kmenů a linií zanikla právě v důsledku neplodnosti. Krom toho se při inbrední depresi projevují poruchy pohybového aparátu, de-

Spekulativnější teorii o původu a úloze zákazu incestu rozvinul Sigmund Freud [...]. Po příkladu soudobého antropologického mínění se domníval, že první předchůdci dnešního lidstva žili v „hordách“ či seskupeních skládajících se z patriarchálního vůdce, jeho žen a potomků. Tento patriarcha byl absolutním pánovníkem nad celou hordou a jedním z jeho privilegií bylo výhradní sexuální právo na všechny ženy, včetně jeho dcer. Synové, kteří svého otce nenáviděli a sami po ženách toužili, se spojili a pomocí drobného technického vynálezu, jakým mohla být například lepší kamenná zbraň, ho zabili. Potom společně snědli jeho tělo, aby tak vstřebali jeho moc. Postupně však na ně začaly doléhat protichůdné city vůči otci a začali si svůj čin vyčítat. Na odčinění učinili dvě věci. Jednak udělali ze svého otce symbol, a to tak, že jej ztotožnili s určitým zvířetem, které v antropologické hantýrce nazýváme „totemem“, jenž se stal rozpoznávacím názvem a znakem jejich rodu; a právě z tohoto mystického, totemického zvířete-otce potom odvozovali svůj původ. Následně potom zavedli tabu na požívání všech zvířat daného druhu, s výjimkou přesně určených obřadních příležitostí. Tímto způsobem se tedy vyrovnali s vraždou a kanibalizmem a poté jim ještě bylo odčinit nepoctivou touhu po ženách – svých matkách a sestřích. To uskutečnili trvalým zřeknutím se práva na tyto ženy a přijetím zákona – údajně prvního zákona v historii lidstva –, který zakazoval pohlavní styk mezi lidmi pocházejícími z totemického otce, tedy mezi všemi lidmi ze stejné totemické skupiny.

[...] Pokud se týče Freudovy historiky o lidském původu, je třeba pochybovat o tom, že tyto události takto skutečně nastaly a že lidská kultura se zrodila tak náhlým a revolučním způsobem. Freud měl ale pravdu v tom, že jedním ze zcela jistých a nezbytných kroků na naší cestě k lidskosti bylo vymezení a zákaz incestu.

R. F. Murphy: Úvod do kulturní a sociální antropologie. Sociologické nakladatelství, Praha 1999

fekty vývoje kostry, kůže, osrstění apod. U hospodářských zvířat je deprese přirozeně provázána snížením produkce pod ekonomickou únosnost.

*/dokončení v příštím čísle/*

Soudy o škodlivosti příbuzenských spojení nelze zobecňovat. Kromě zmínek z historie (rod Ptolemaiovců či Inků) lze uvést jiné příklady, kdy příbuznost rodičů neměla negativní následky. Jakkoli Charles R. Darwin zdůrazňoval nezbytnost biologické proměnlivosti jako základu přirozeného výběru lépe adaptovaných organismů, sám se oženil se sestřenicí (Emmou Wedgewoodovou) a jeho sestra se provdala za bratrance. V době Darwinovy svatby se ve Velké Británii a Irsku připravoval zákon vylučující sňatky bratranců a sestřenic. Darwin (tehdy už věhlasný) kategorické odsouzení příbuzenských sňatků zpochybnil, ale jeho argumenty vyšly naprázdno. Mimo jiné upozornil na to, že v jeho rodině se sedm dětí z deseti dožilo dospělosti, což byla v tehdejší době příznivá a radostná událost. Čtyři jeho synové se stali uznávanými vědci (podobně jako Darwinův dědeček či bratranec, viz schéma). Syn George byl astronomem, Francis botanikem, Leonard nejprve ekonomem, později šlechtitelem, Horacius geologem. Tři z nich byli za vědeckou činnost povýšeni do šlechtického stavu. Příkladů významných osobností by bylo možné uvést více – z příbuzenského sňatku v aristokratické rodině pocházel také H. de Toulouse-Lautrec, který sice zemřel předčasně (v 36 letech), ale jeho skon byl následkem zmrzačení po nehodě v dětství.

