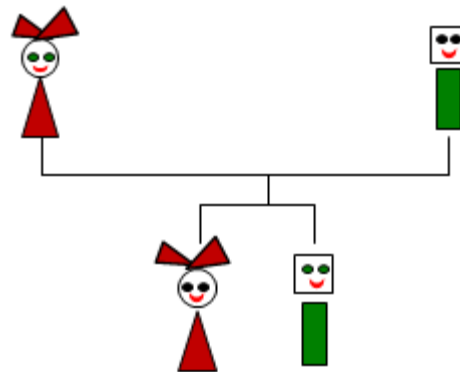


# NAMALUJ SI RODOKMEN



**Proč malujeme rodokmen  
na Oddělení lékařské genetiky FN Brno**

**Renata Gaillyová  
2021**

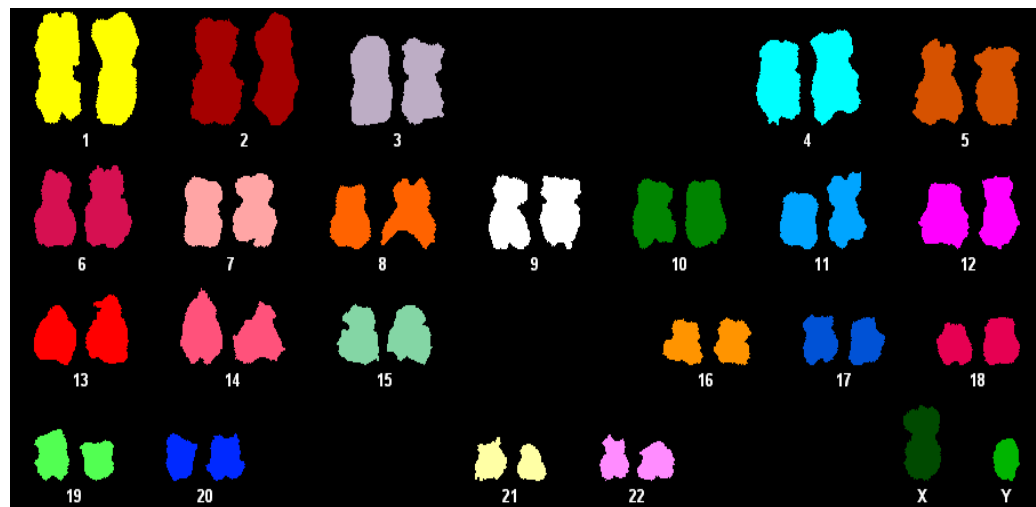
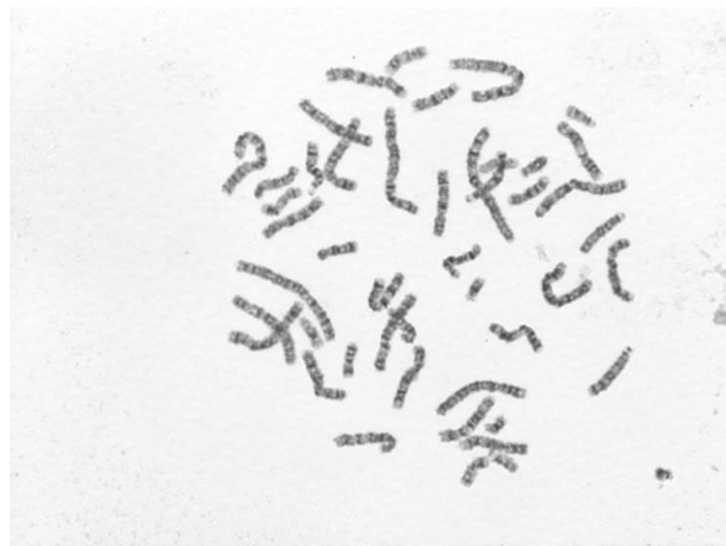
# Geneticky podmíněná onemocnění

- **Multifaktoriální – polygenní**  
**– choroby s komplexní dědičností**
- uplatňuje vliv více genů a jejich interakce spolu s vlivem vnějšího prostředí
- Existuje nějaká dědičná dispozice konemocnění, které se může v rodině občas opakovat
- Riziko opakování v rodině je obvykle nízké, je odhadováno dle empirického rizika, dle populačního výskytu nemoci a výskytu nemoci v rodině
- Obvykle máme málo/žádná použitelná diagnostická genetická laboratorní vyšetření
- **Rodokmen nám ale v rámci rodiny pomáhá**

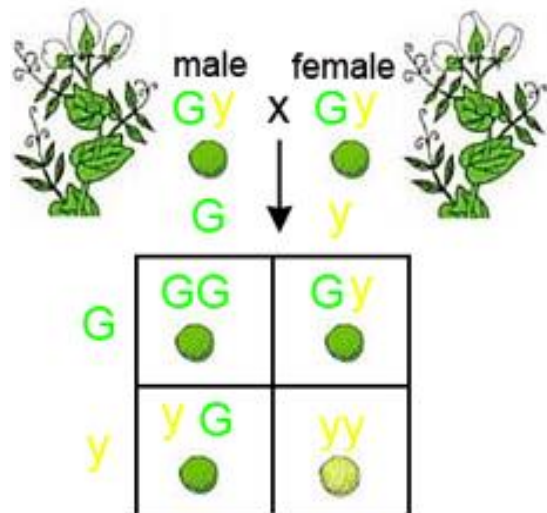
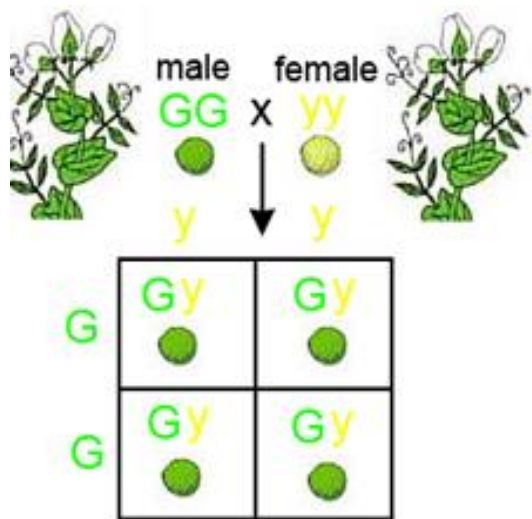


# Geneticky podmíněná onemocnění

- **Chromozomové**
- Stav způsobeny změnou počtu nebo struktury chromozomů (chromozomovou aberací)
- Často se vyskytují jako ojedinělá – náhodná onemocnění (sporadicky)
- Někdy vidíme opakovaný výskyt v rodině
- **Rodokmen je opět pro další vyšetření v rodině velmi důležitý**



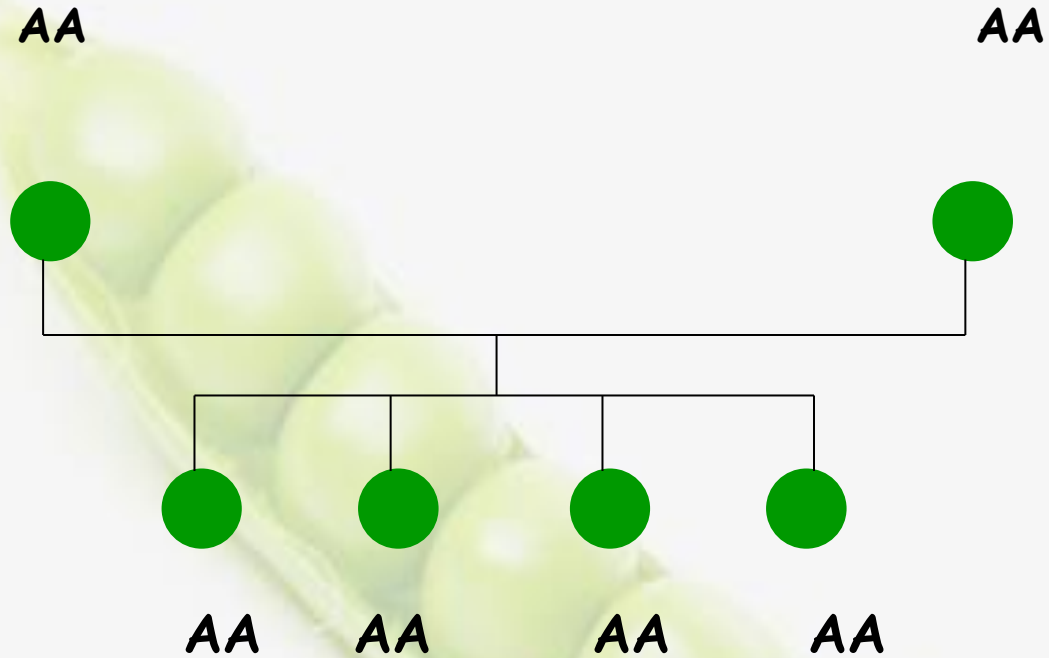
# Geneticky podmíněná onemocnění

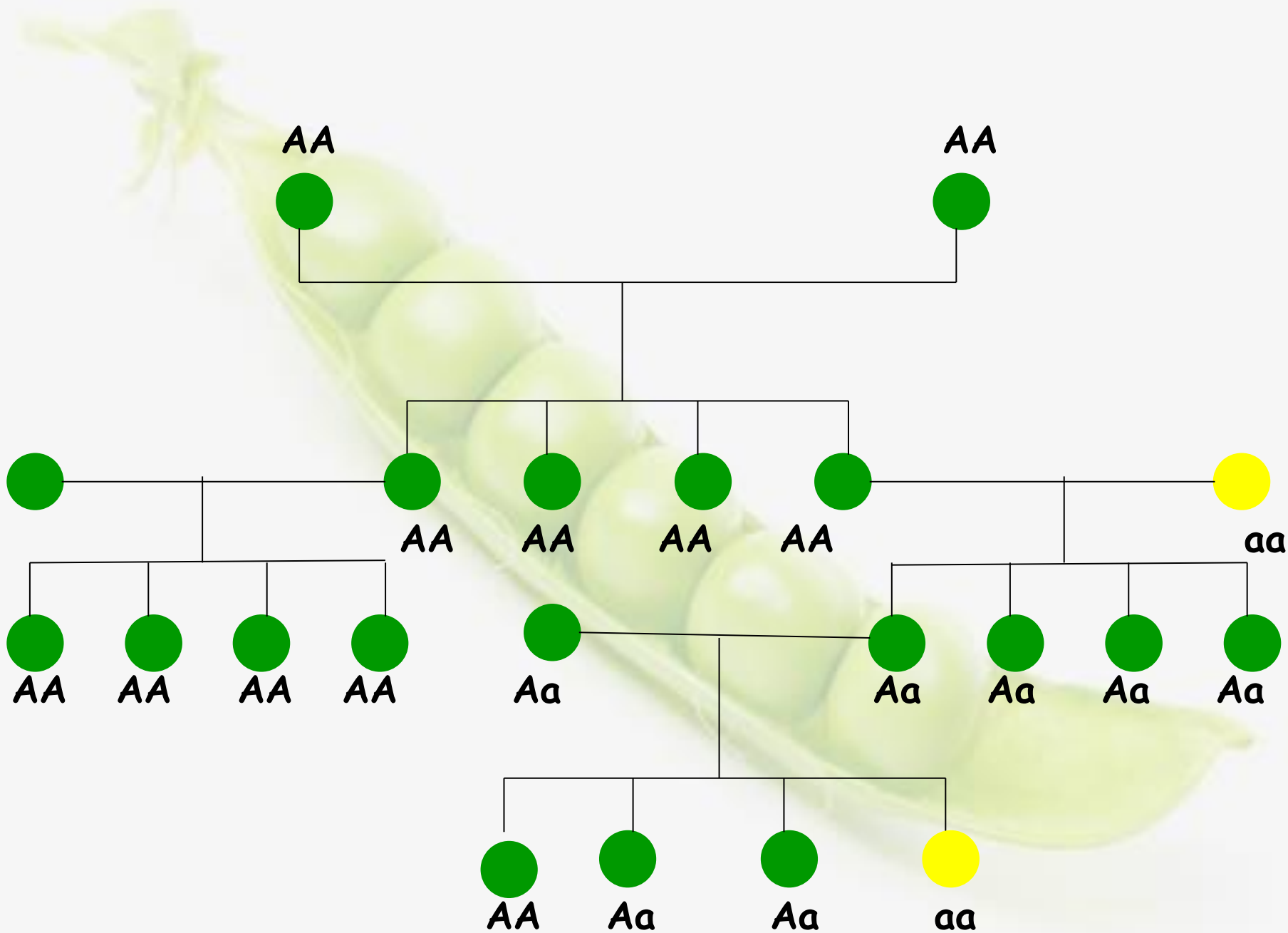


- **Monogenní**
- mendelovsky dědičné nemoci, které jsou způsobeny sekvenční variantou (změnou - mutací) jednoho genu
- **Rodokmen je pro další vyšetření v rodině zásadní**



# Sestavení rodokmenu





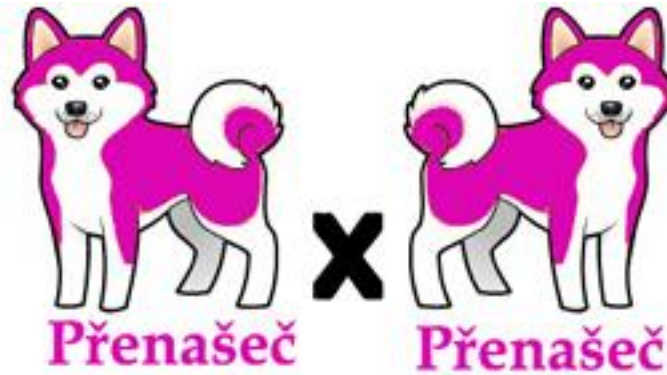


**Po kom to dítě je ... více než 20 000 genů**



# Genealogie

*Rodiče:*



*Potomci:*



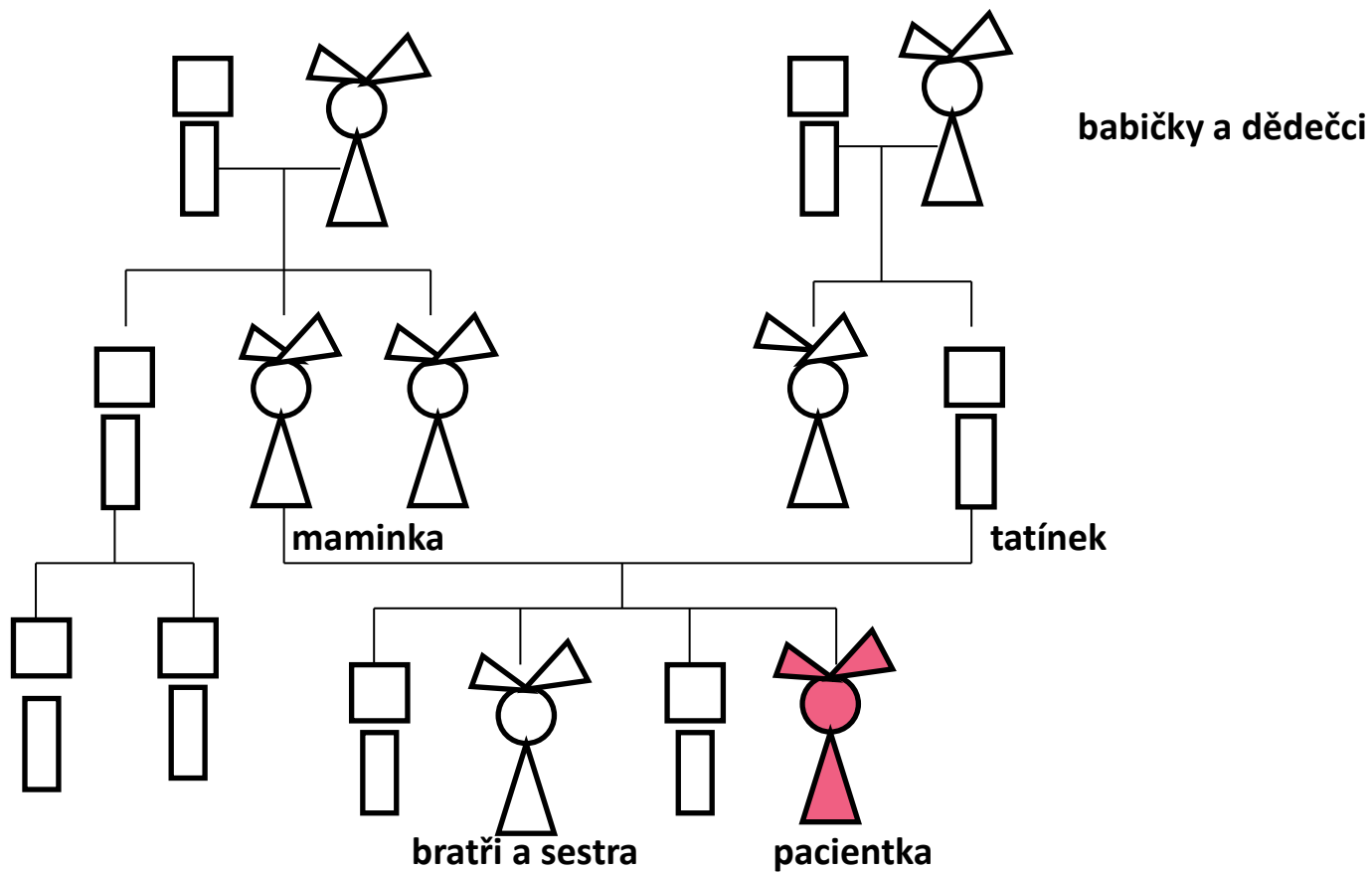



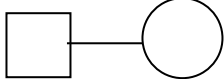

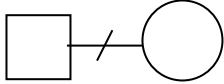

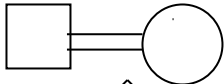

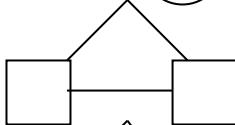

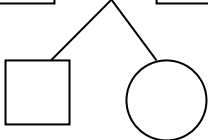

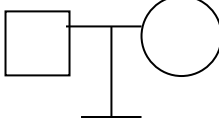


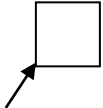


# Třígenerační rodokmen

- **Já ( u nás je to obvykle pacient)**
- **Sourozenci**
- **Děti sourozenců**
- **Rodiče**
- **Sourozenci rodičů**
- **Děti sourozenců rodičů**
- **Rodiče rodičů**



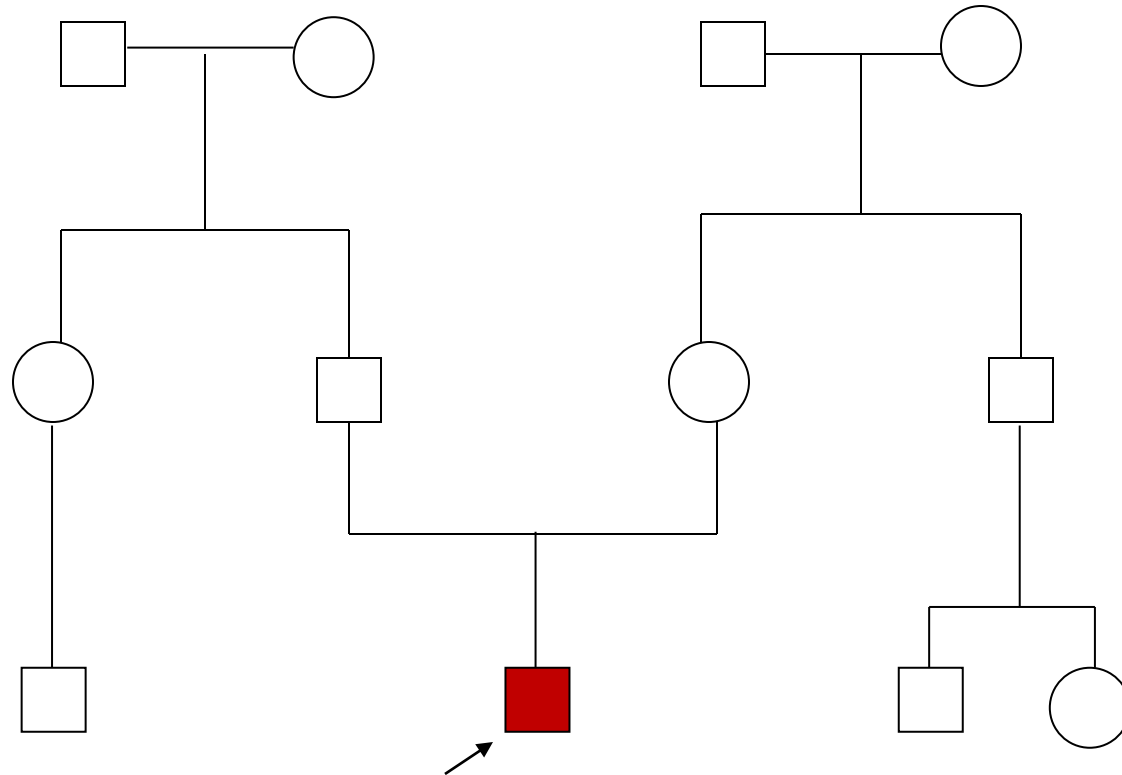
# Kde se vzala v rodině dědičná nemoc ?



	muž		sňatek
	žena		rozvod
	neznámé pohlaví		konsanguinita
	postižený		monozygotní dvojčata
			dizygotní dvojčata
	přenašeč		žádné potomstvo
			zemřelý jedinec
	proband		potrat
			mrtvě narozené dítě

**Symbyly používané k zakreslení rodokmenů**

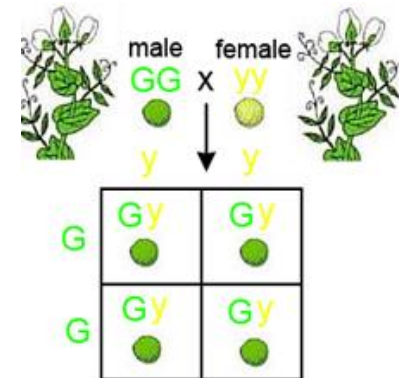
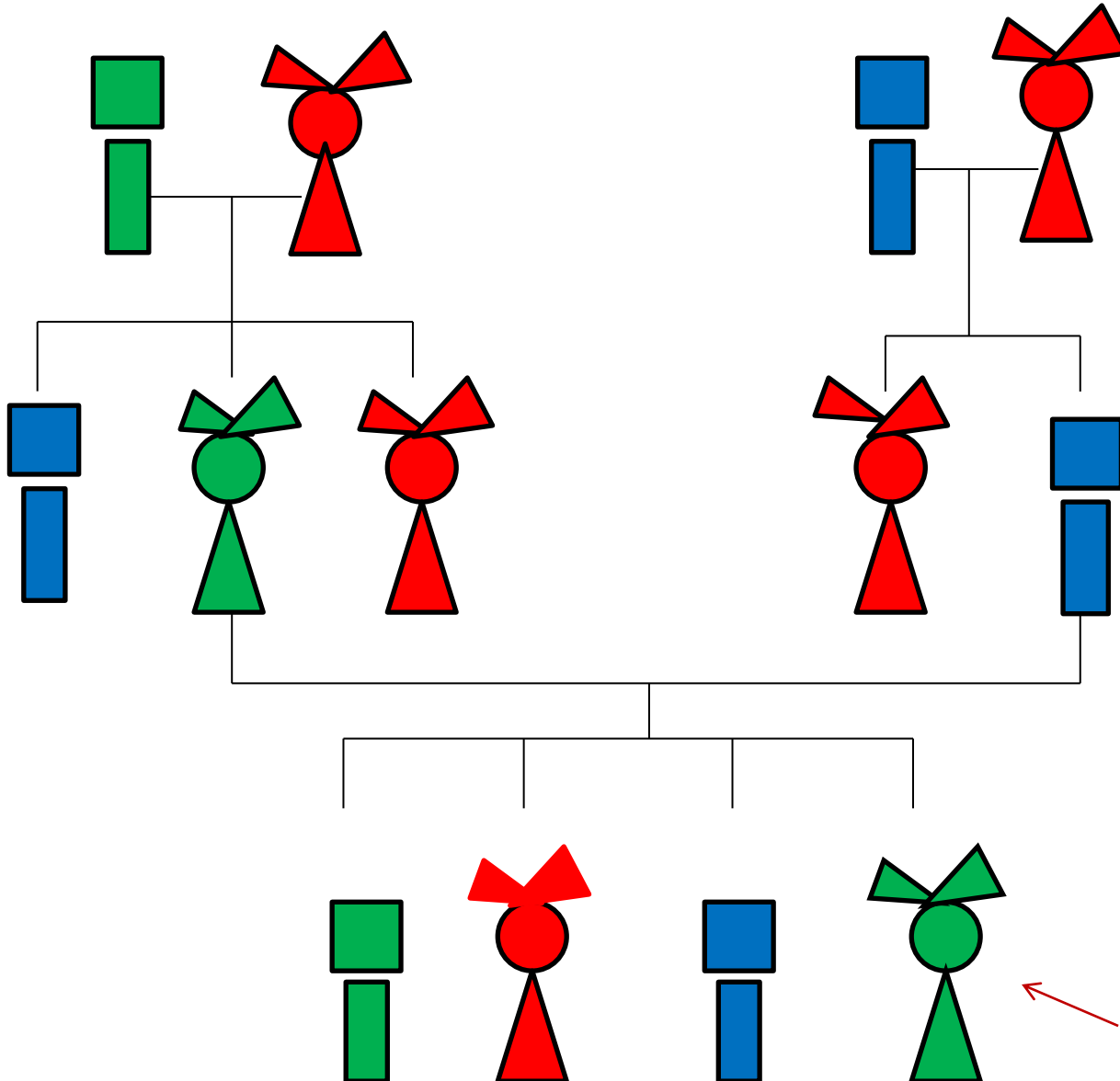
# Genealogie – obvyklý rodokmen



# Kde se vzala v rodině dědičná nemoc ?

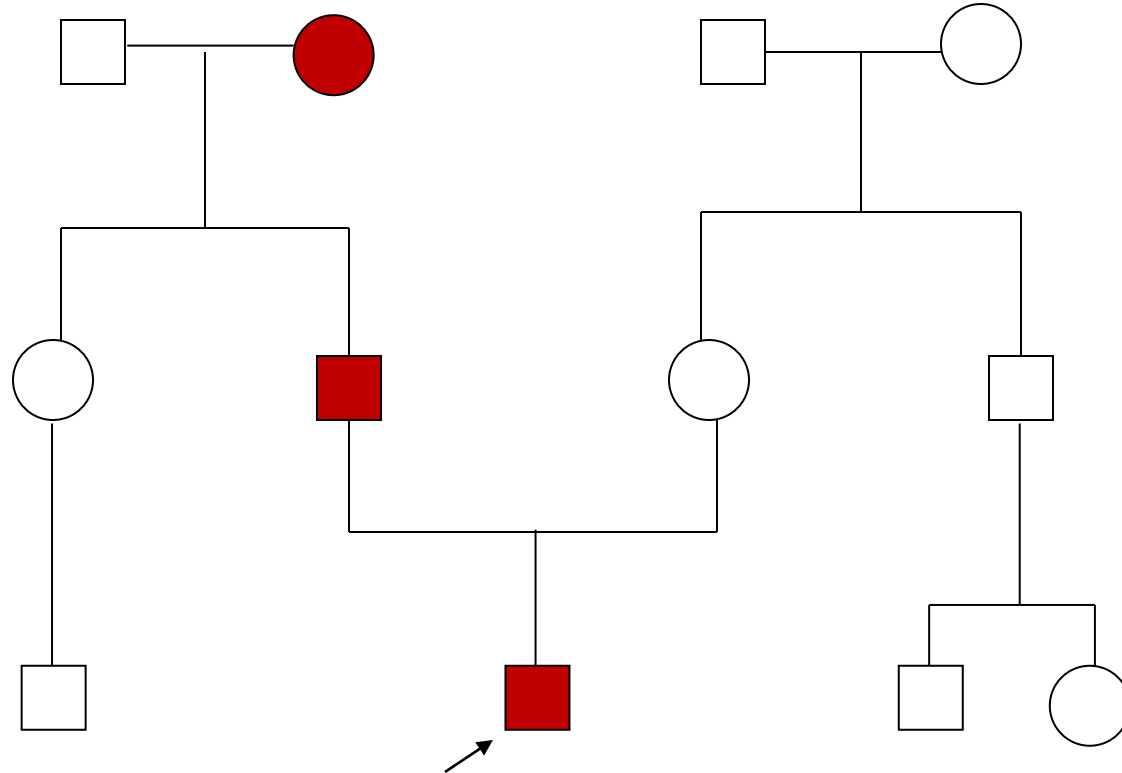
autosomálně dominantní dědičnost (AD)

riziko 50% pro potomky a sourozence nemocného



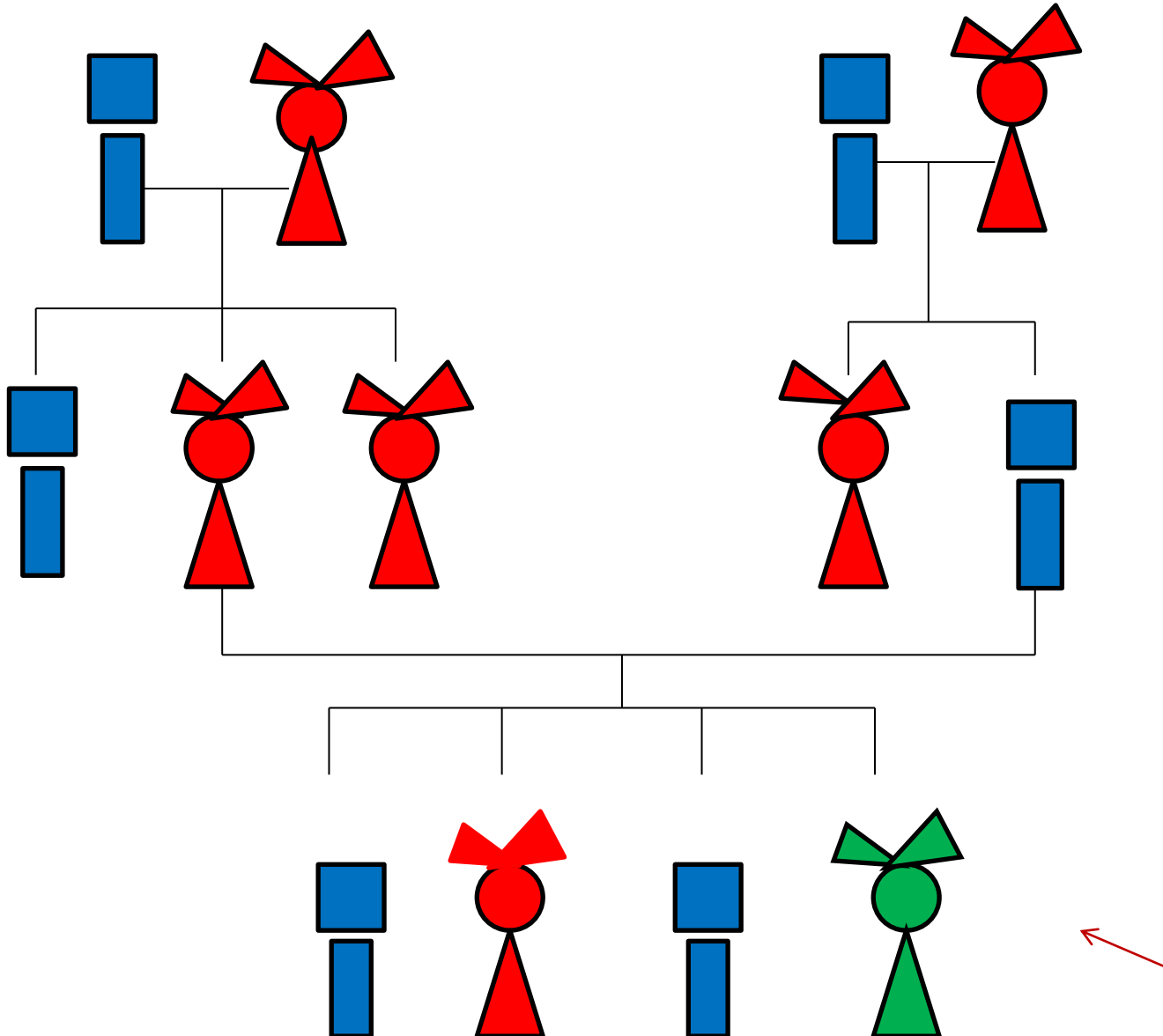


# Genealogie – AD dědičnost



# Kde se vzala v rodině dědičná nemoc ?

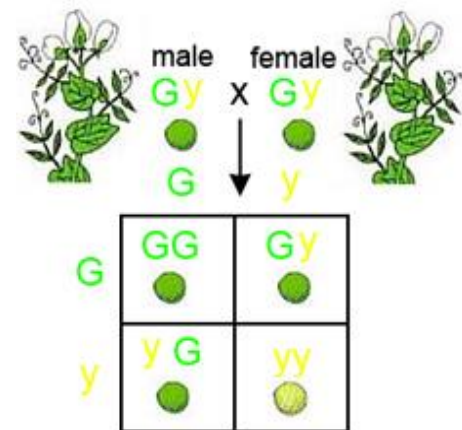
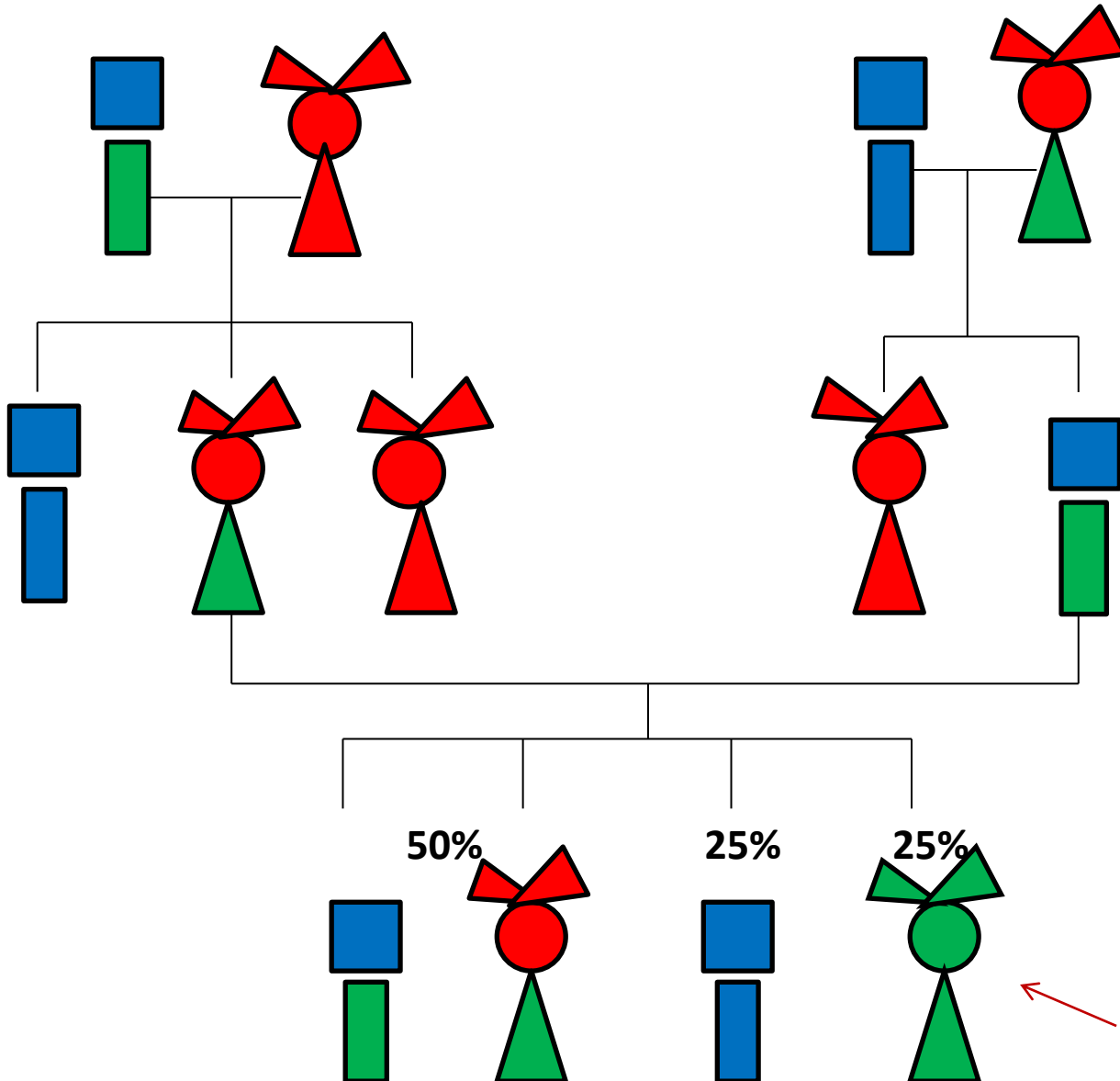
## autosomálně recesivní dědičnost (AR)



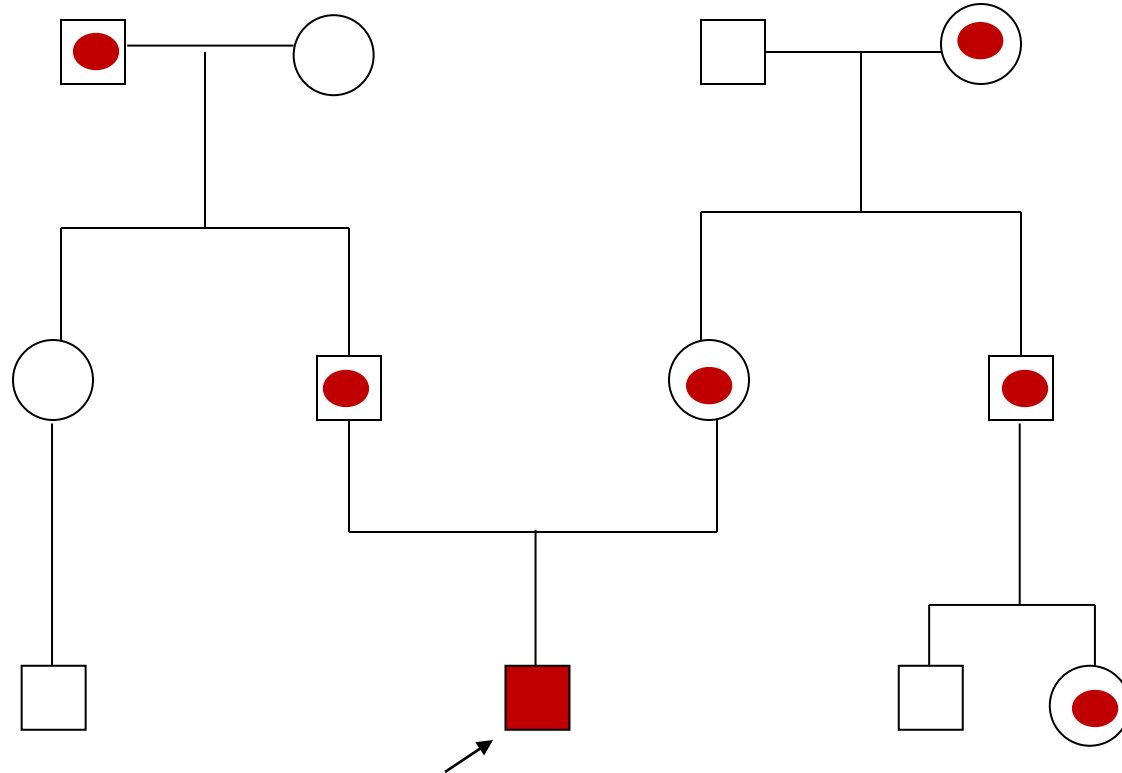
# Kde se vzala v rodině dědičná nemoc ?

autosomálně recesivní dědičnost (AR)

riziko pro sourozence nemocného 25%



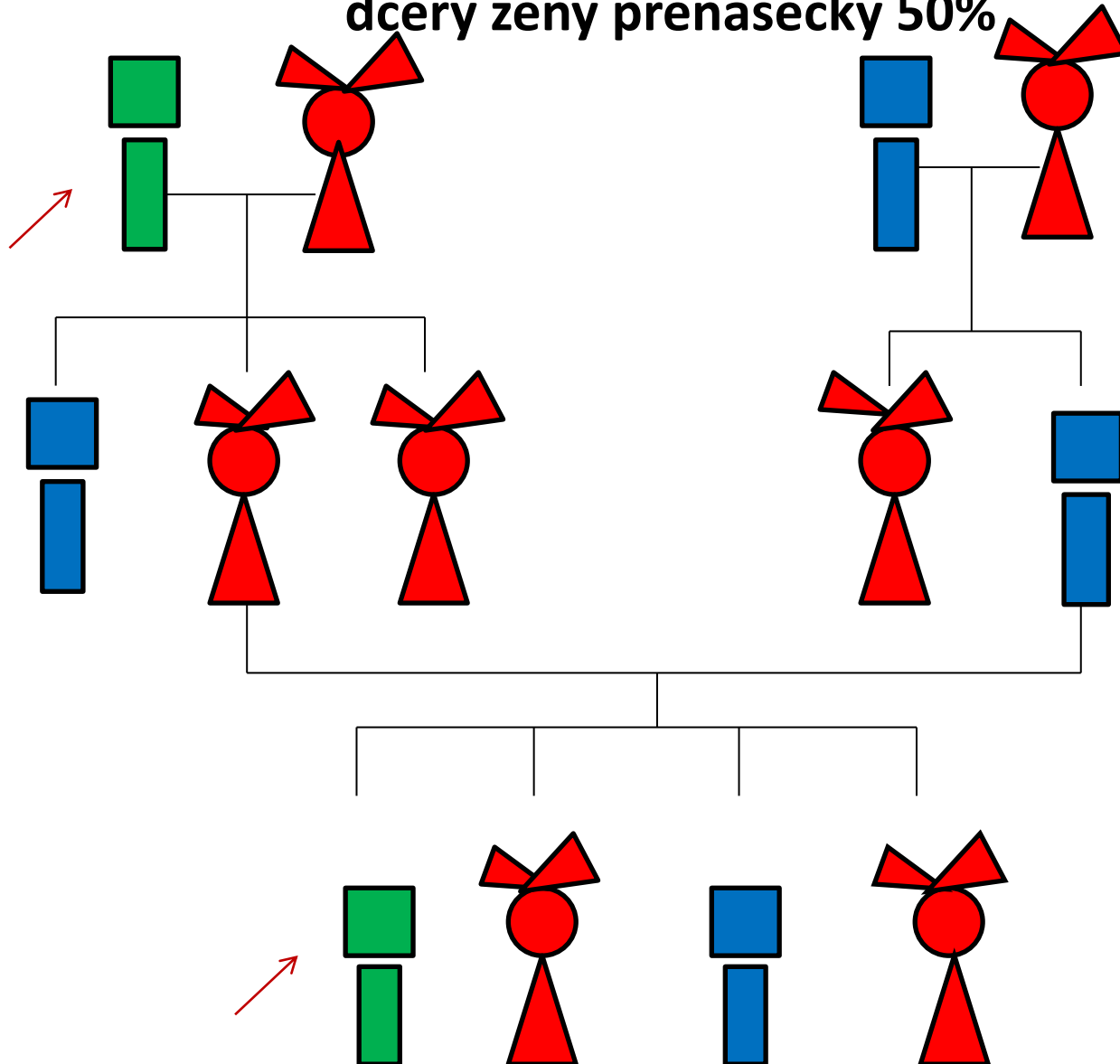
# Genealogie – obvyklý rodokmen



# Kde se vzala v rodině dědičná nemoc ?

## X vázaná recesivní dědičnost (XR)

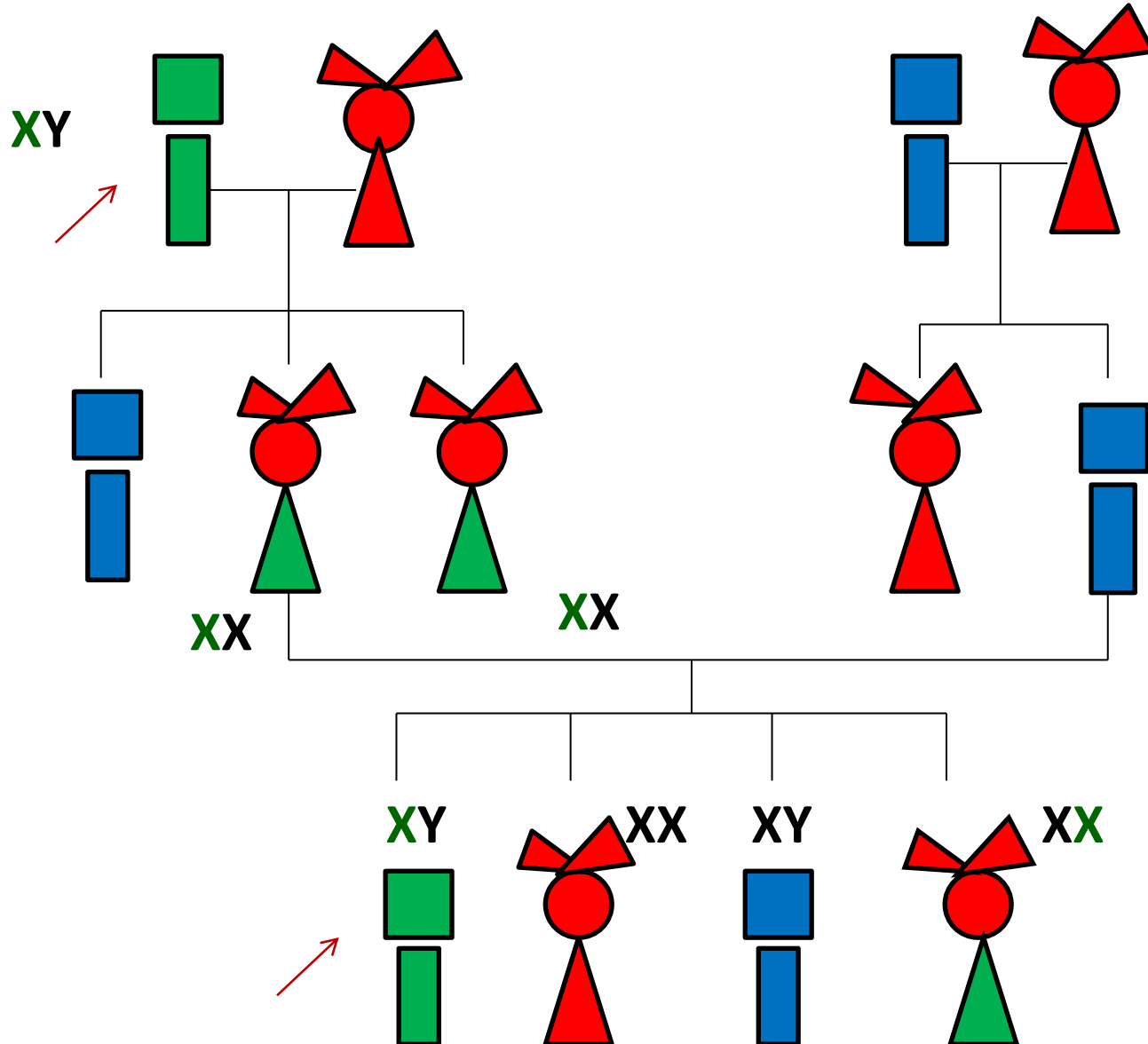
riziko nemoci 50% pro syny ženy přenašečky, riziko pro přenašečství u dcery ženy přenašečky 50%





# Kde se vzala v rodině dědičná nemoc ?

X vázaná recesivní dědičnost, riziko 50%



# Genealogie – XR dědičnost

