

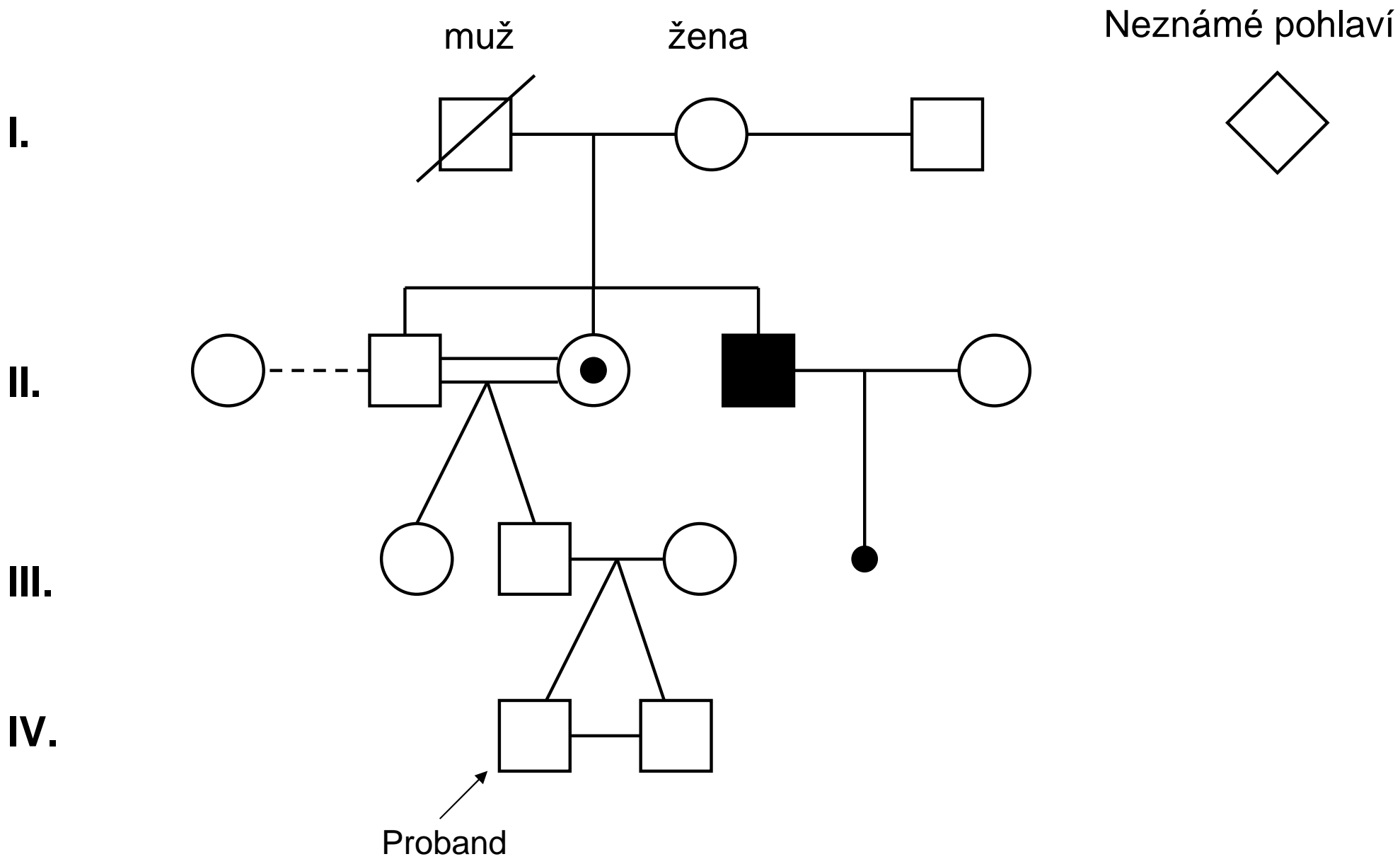
# Genealogie

- nauka o rodokmenech

- **v ýznam** v klinické genetice - **genetické poradenství**  
- **studium dědičnosti znaků u člověka**

## Genetické poradenství

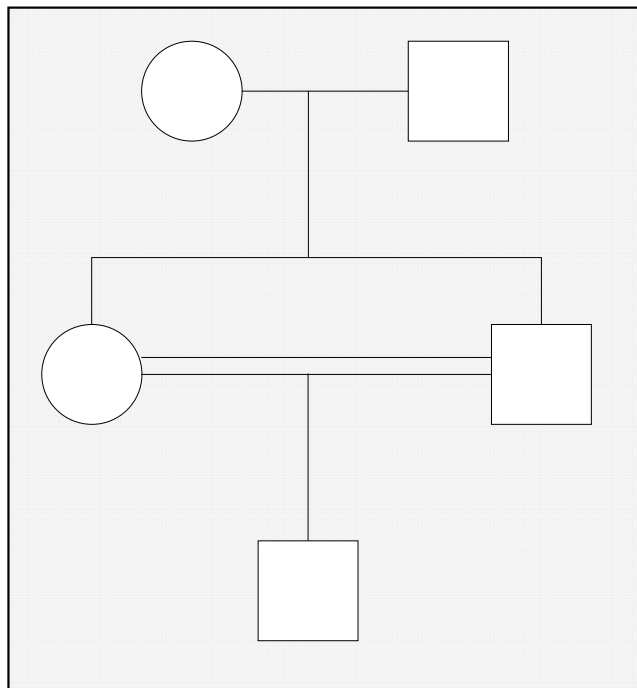
- **sestavení rodokmenu**, rodinná anamnéza
- stanovení pravděpodobnosti rizika
- cytogenetické vyšetření – sestavení karyotypu



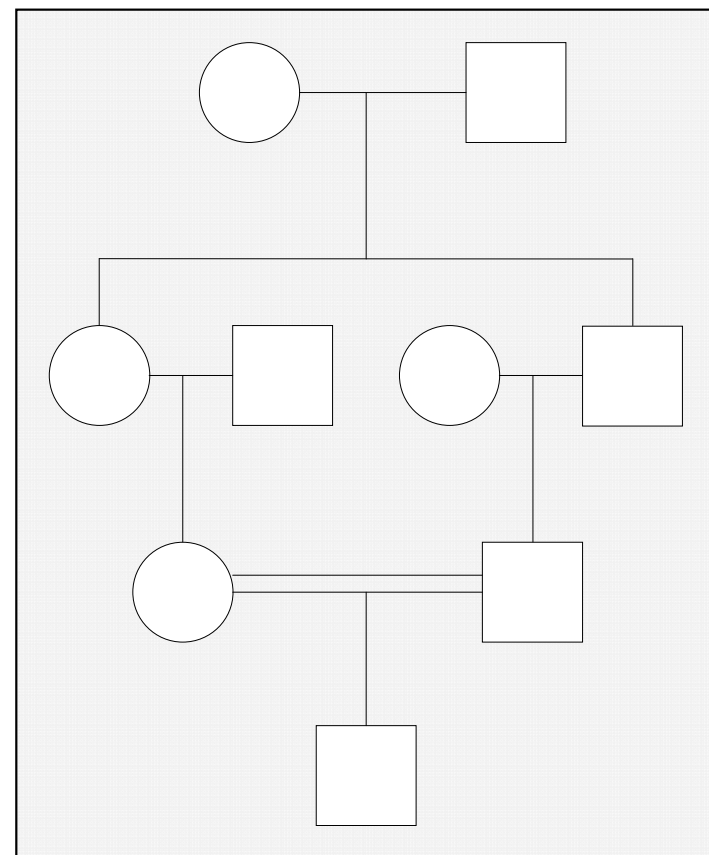
## Riziko příbuzenských sňatků

- příbuzenské sňatky zvyšují pravděpodobnost objevení se recesivních homozygotů v potomstvu
- pokud se v rodině vyskytuje recesivní alela, je vysoká pravděpodobnost, že se potkají dva heterozygoti

### Příbuzenský sňatek 1. stupně



### Příbuzenský sňatek 2. stupně



## Riziko příbuzenských sňatků

### Albinismus:

- četnost v naší populaci je 1/25 000 (indiáni kmene Hopi v Arizoně – 1/192)

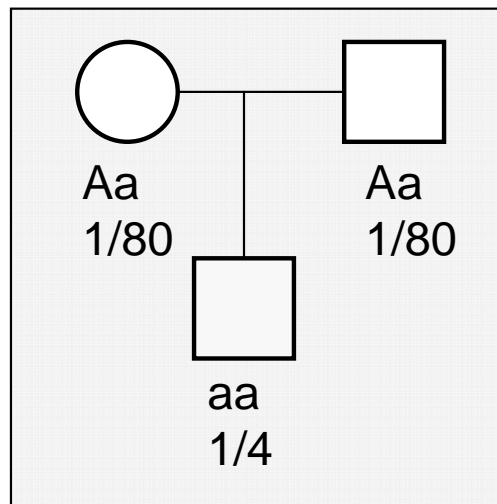


## Riziko příbuzenských sňatků

### Albinismus:

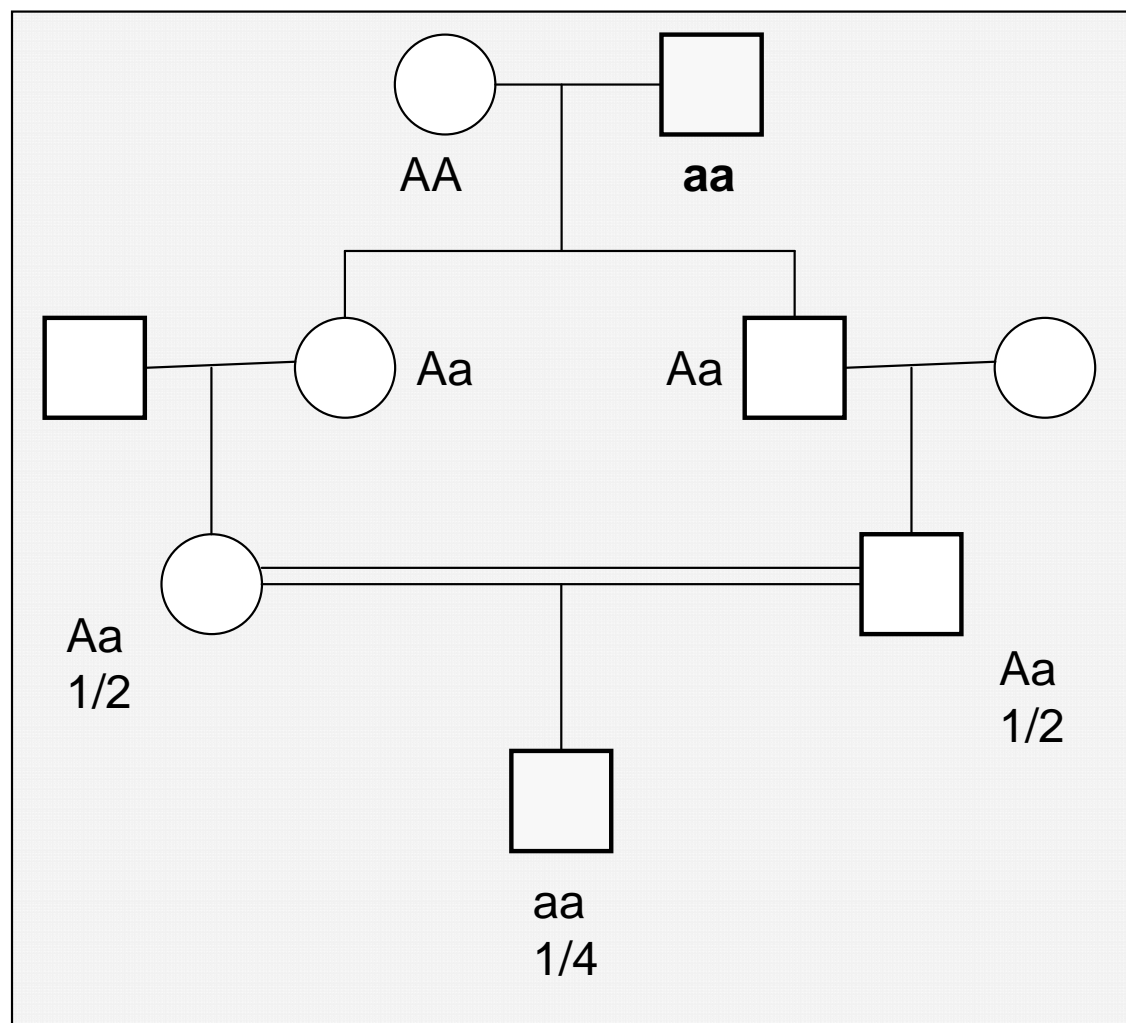
- četnost v naší populaci je 1/25 000 (indiáni kmene Hopi v Arizoně – 1/192)

- v normálním **sňatku dvou nepříbuzných jedinců** je riziko narození albína 0,005 % každý 80. jedinec je v populaci přenašečem (Aa)



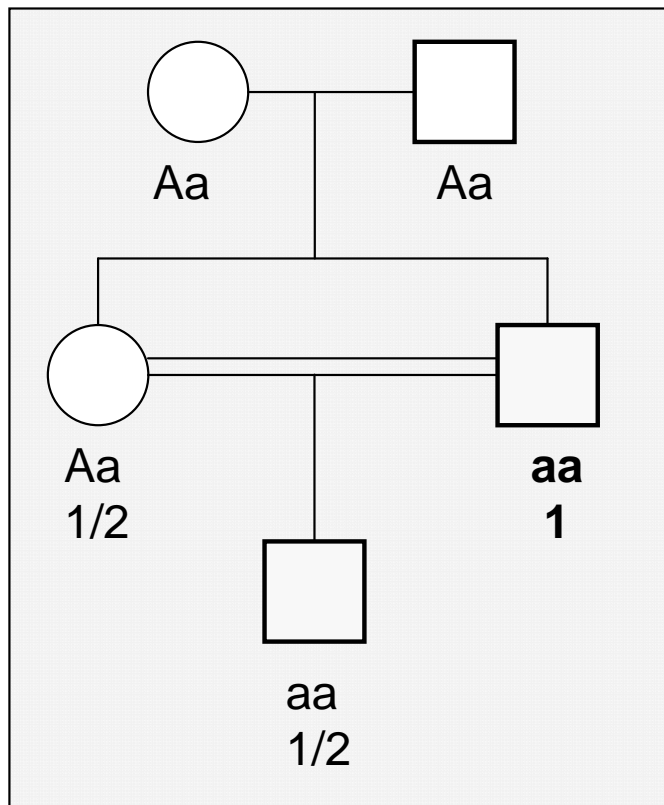
$$P = 1/80 \times 1/80 \times 1/4 = \mathbf{0,005 \%}$$

Postižený dědeček v příbuzenském **sňatku bratrance se sestřenicí.**



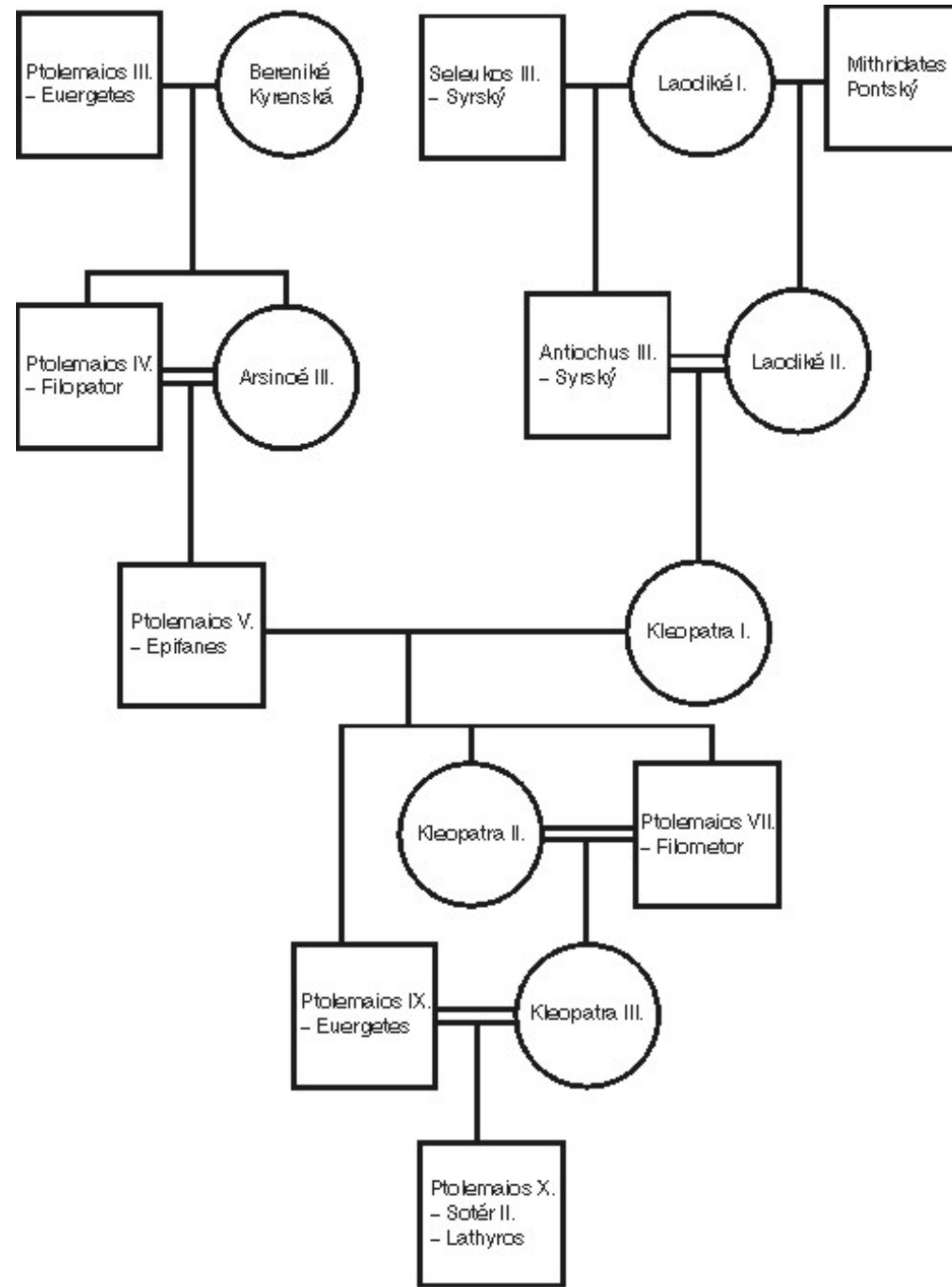
$$P = 1/2 \times 1/2 \times 1/4 = \mathbf{6,25 \% \text{ vs. } 0,005 \%}$$

Příbuzenský sňatek **postiženého bratra a zdravé sestry** heterozygotních rodičů



$$P = 1/2 \times 1/2 = 25 \% \text{ vs. } 0,005 \%$$

- příbuzenské sňatky tedy mohou vést k **vyššímu riziku narození dětí s různými dědičnými poruchami, defekty a nemocemi**



Ptolemaios V



Kleopatra VII



- příbuzenské sňatky tedy mohou vést k **vyššímu riziku narození dětí s různými dědičnými poruchami**, defekty a nemocemi

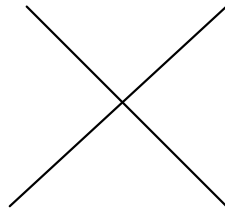
- V 16. století – sňatek bratrance a sestřenice Anny a Juraje Báthoryových

↓  
dcera - hraběnka Alžběta Báthoryová

těžká epilepsie, sklony k násilí, sadismus  
a sexuální úchytky

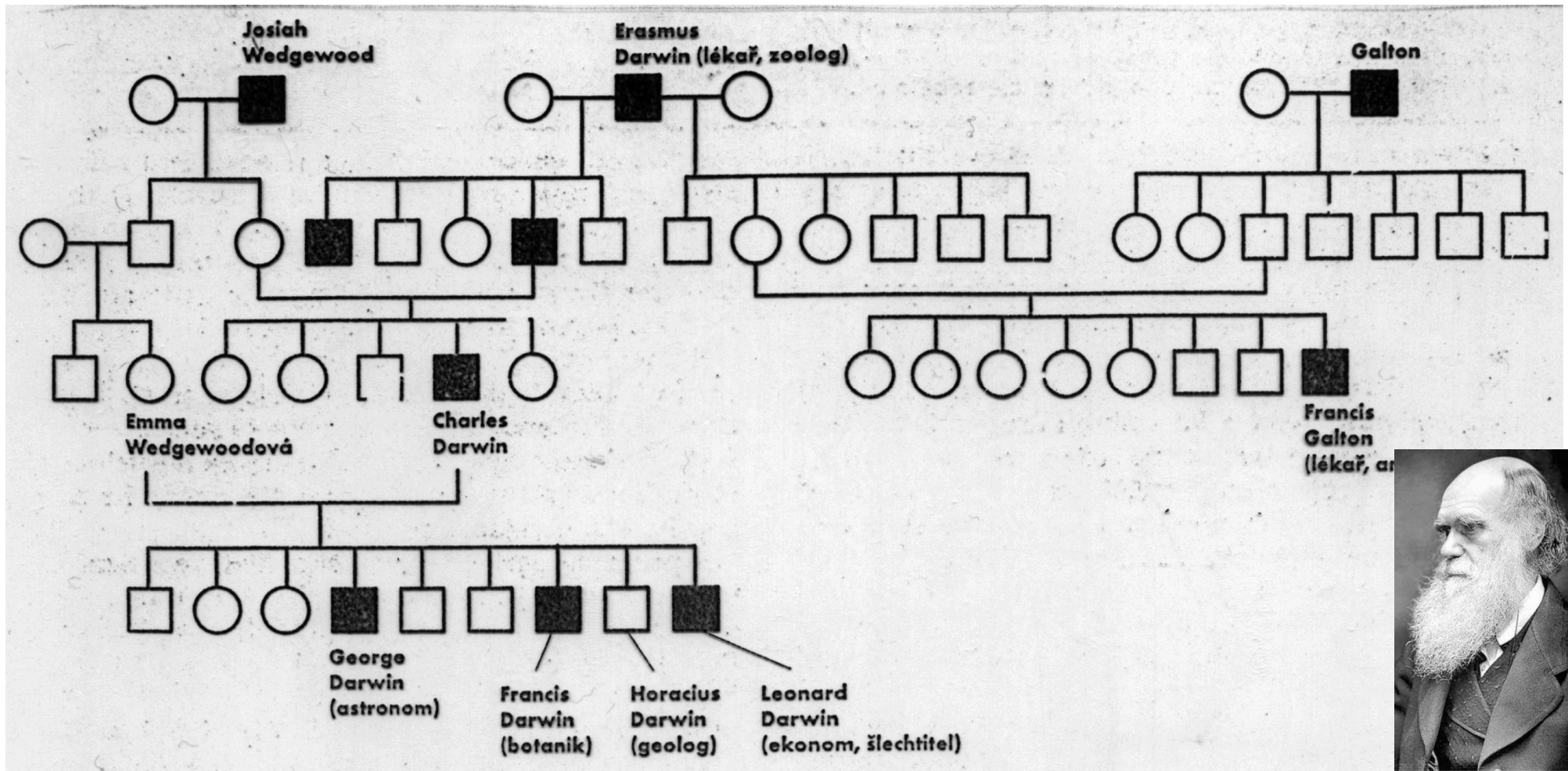


- příbuzenské sňatky tedy mohou vést k **vyššímu riziku narození dětí s různými dědičnými poruchami, defekty a nemocemi**

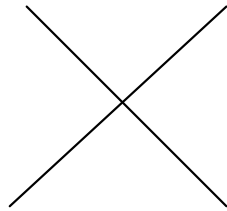


Otázka pravděpodobnosti a „zdraví populace“  
(africké kmeny, asijské národy, židovské komunity)

- příbuzenské sňatky se nemusí vždy projevovat „**inbrední depresí**“



- příbuzenské sňatky tedy mohou vést k **vyššímu riziku narození dětí s různými dědičnými poruchami**, defekty a nemocemi



Otázka pravděpodobnosti a „zdraví populace“  
(africké kmeny, asijské národy, židovské komunity)

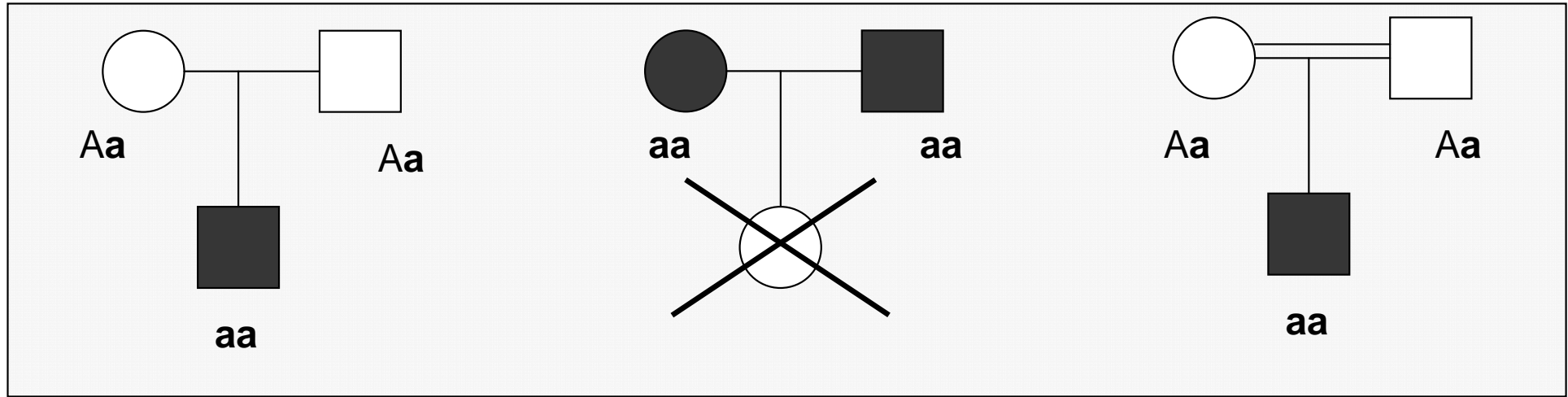
- příbuzenské sňatky se nemusí vždy projevovat „**inbrední depresí**“

- chov a obnovení chovu **starokladrubských koní**  
mírný inbríding i úzké příbuzenské páření

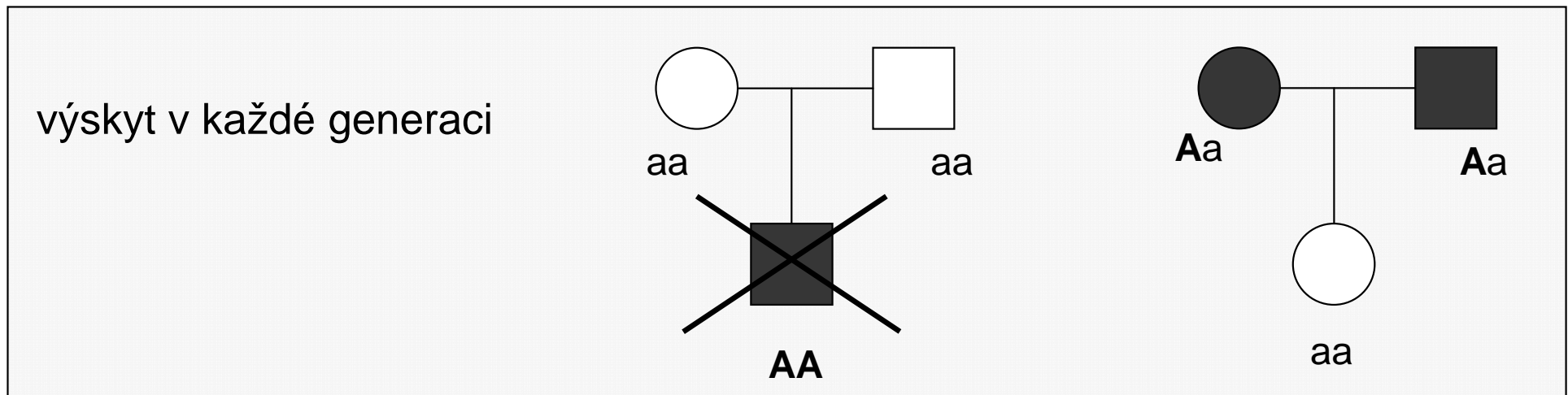


# Pravidla pro čtení z rodokmenů

## Znak je recesivní



## Znak je dominantní



## Pokyny k tvorbě vlastního rodokmene a možné znaky

- malujte tužkou od své osoby uprostřed dole
- jen nejbližší příbuzné, vzdálenější předky jen s ohledem na zvolený znak (minimální větvení, zjednodušení u více potomků se stejným znakem)
- jen znaky, které se ve vaší rodině přenáší
- příklady:
  - dědičné choroby (CF, PK, cholesterolemie, krátkozrakost, Gilbertův syndrom)
  - zbarvení očí, vlasů (zvolit jednu barvu), kudrnatost vlasů
  - levorukost, dolíčky ve tvářích, v bradě
  - abnormality zubů
  - cukrovka, srdečně-cévní onemocnění, anémie
  - předčasná plešatost
  - schizofrenie, MD psychóza, závislosti, dyslektie
  - apod.