

Genealogie



Genealogie

- nauka o rodokmenech

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

Genetické poradenství

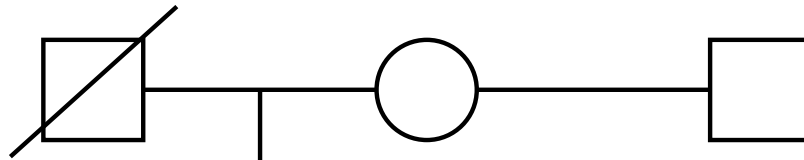
- **sestavení rodokmenu**, rodinná anamnéza
- stanovení pravděpodobnosti rizika
- cytogenetické vyšetření – sestavení karyotypu

muž

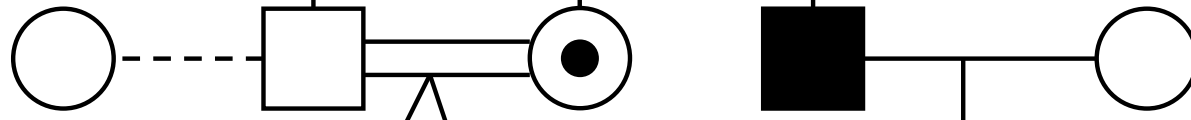
žena

Neznámé pohlaví

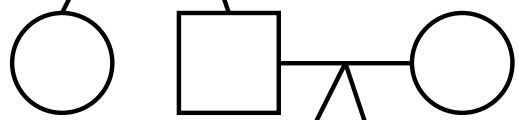
I.



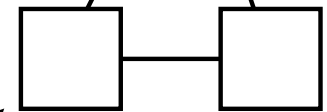
II.



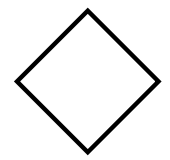
III.



IV.



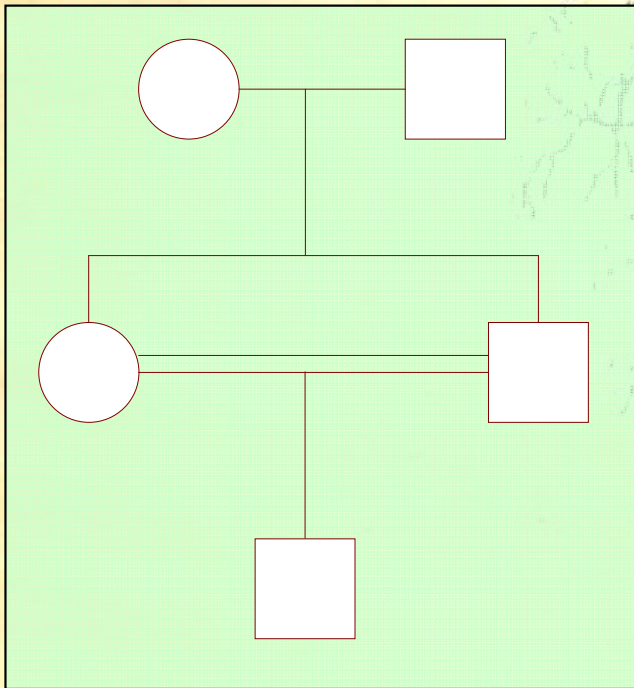
Proband



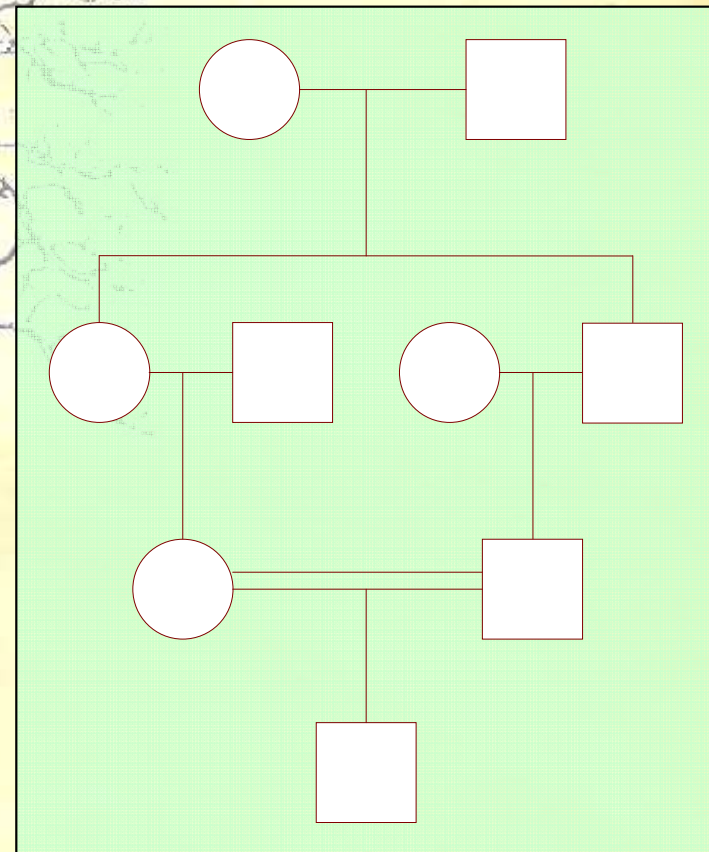
Riziko příbuzenských sňatků

- 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)

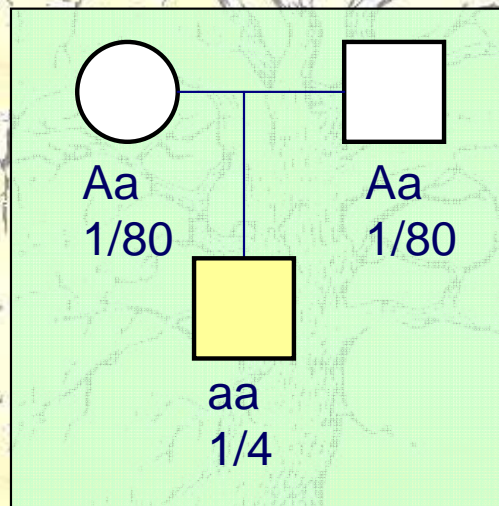


Riziko příbuzenských sňatků

Albinismus:

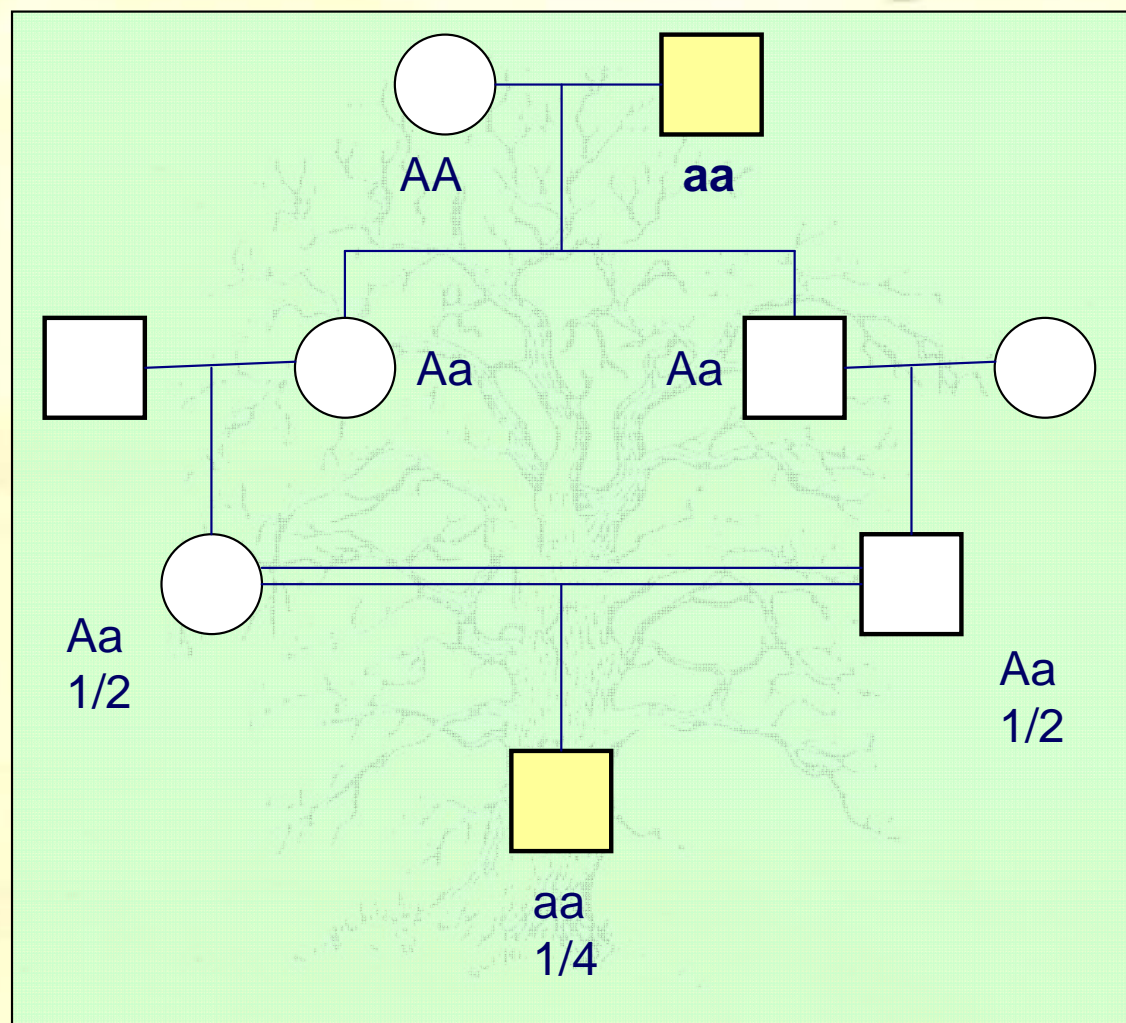
- četnost v naší populaci je 1/25 000 (indiáni kmene Hopi v Arizoně – 1/192)

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



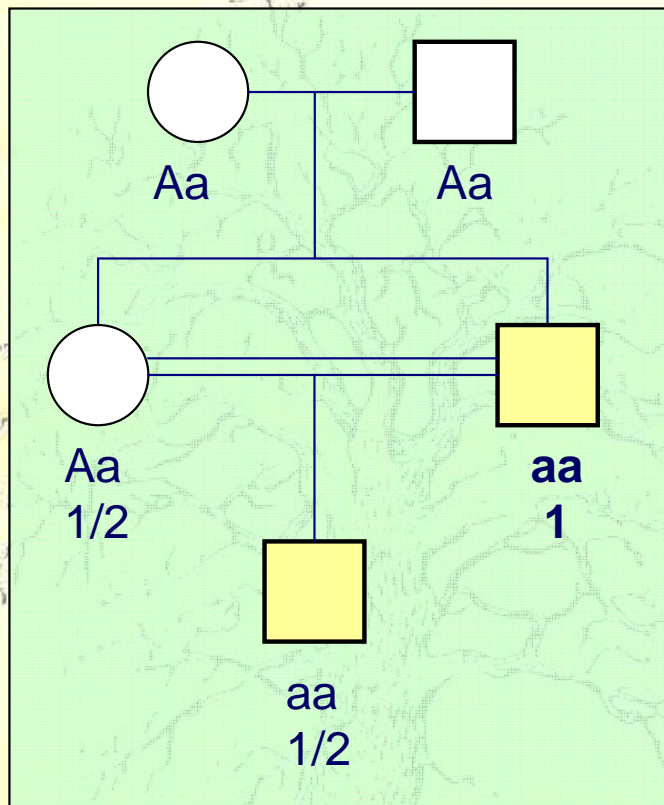
$$P = 1/80 \times 1/80 \times 1/4 = \mathbf{0,005 \%}$$

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



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

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

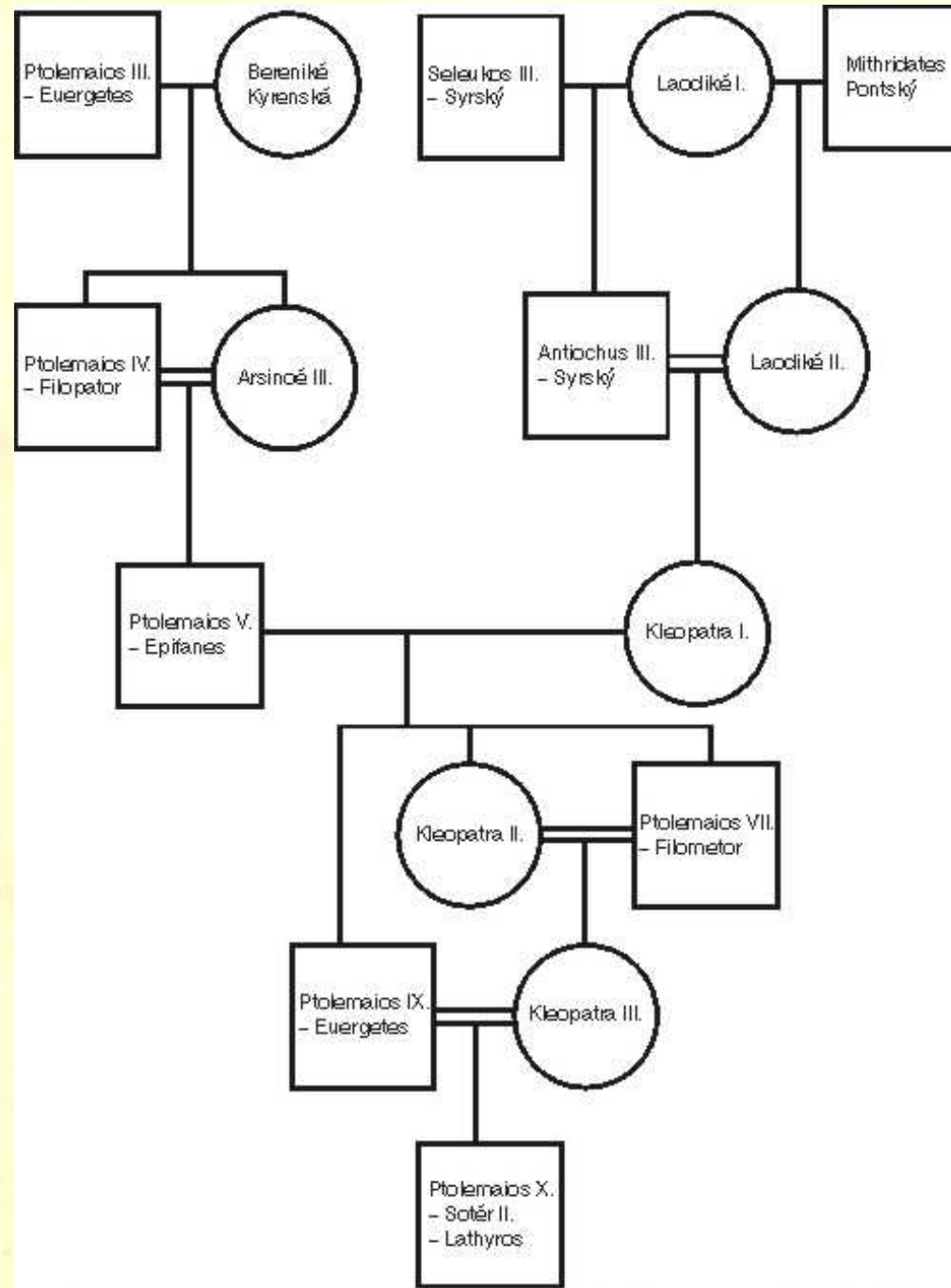


$$P = 1/2 \times 1/2 = 25 \% \text{ vs. } 0,005 \%$$

- 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 úchylky

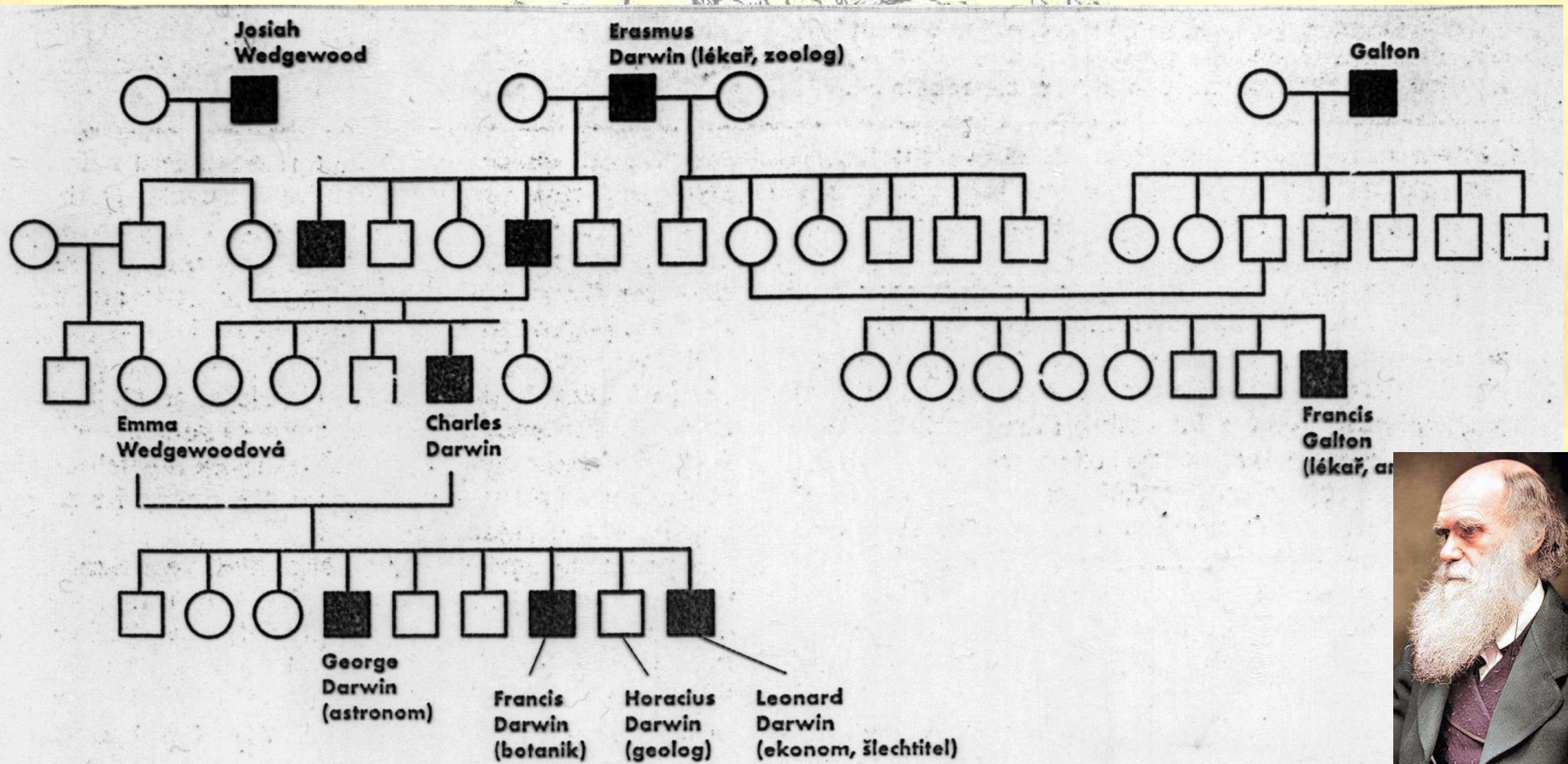


- příbuzenské sňatky tedy mohou vést k **vyššímu riziku narození dětí s různými dědičnými poruchami**, defekty a nemocemi



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

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



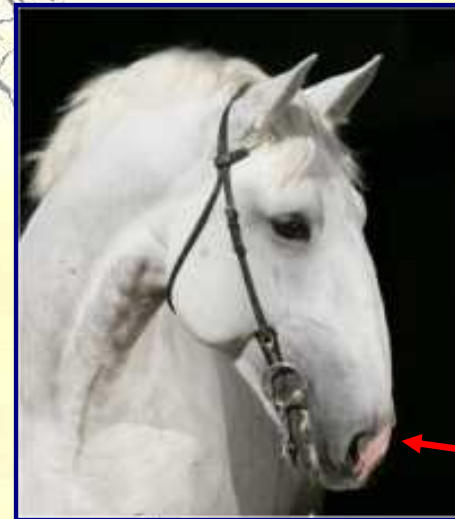
- příbuzenské sňatky tedy mohou vést k **vyššímu riziku narození dětí s různými dědičnými poruchami**, defekty a nemocemi



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

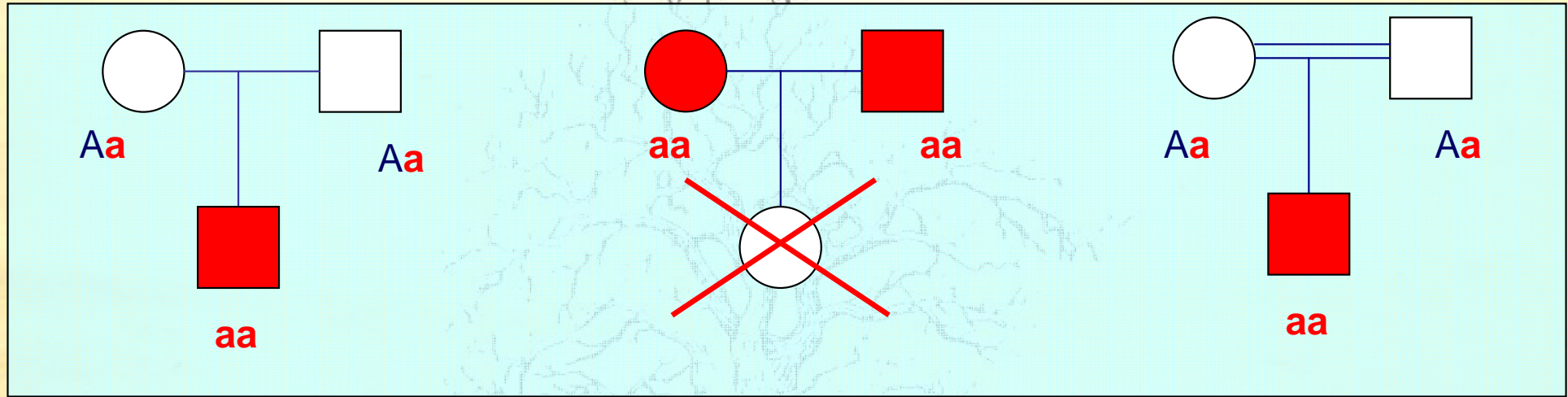
- příbuzenské sňatky se nemusí vždy projevovat „**inbrední depresí**“

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

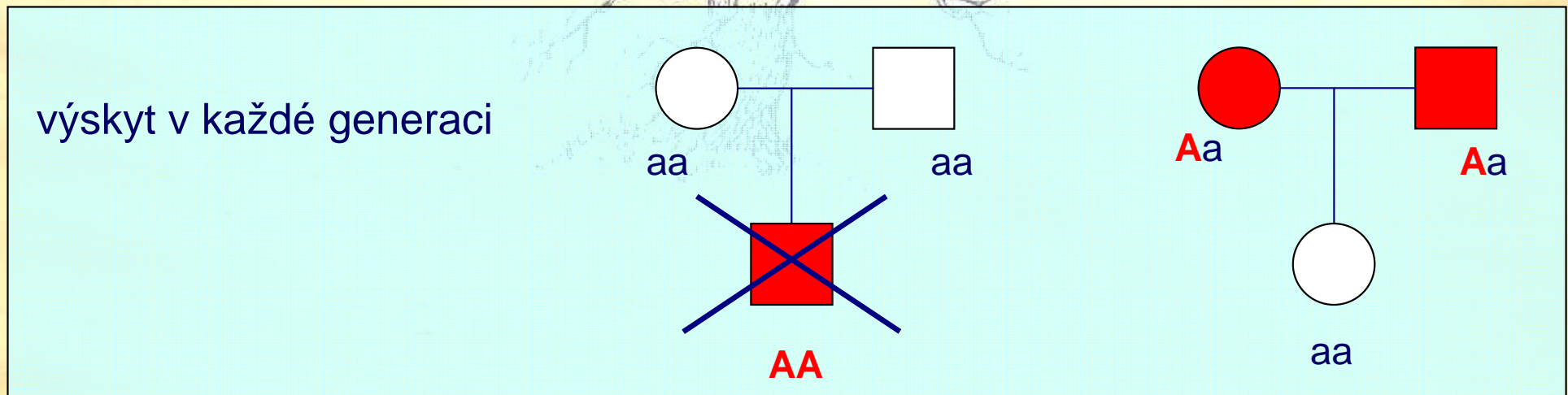


Pravidla pro čtení z rodokmenů

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.