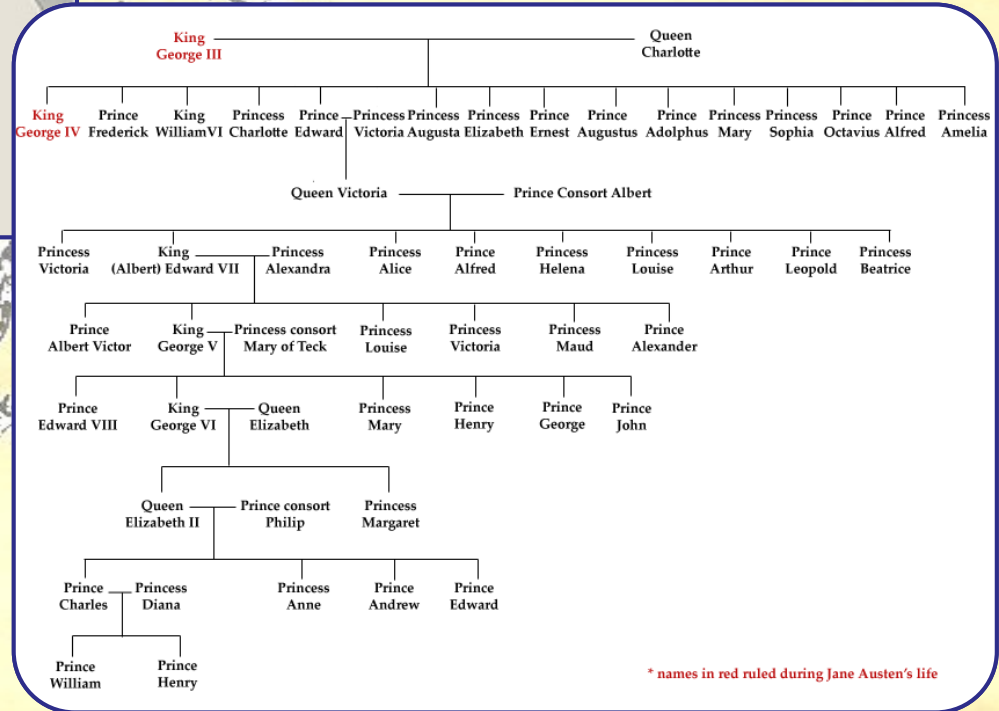


# Genealogie



# Genealogie

- nauka o rodokmenech

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

## Genetické poradenství

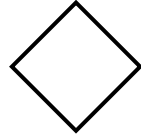
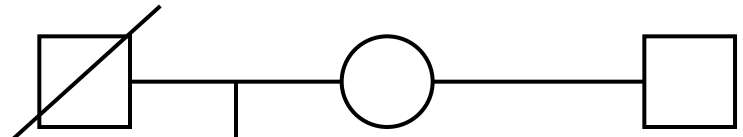
- **sestavení rodokmenu**, rodinná anamnéza
- stanovení pravděpodobnosti rizika
- cytogenetické vyšetření – sestavení karyotypu

I.

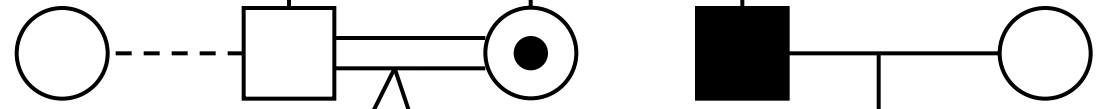
muž

žena

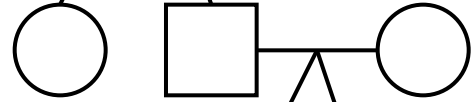
Neznámé pohlaví



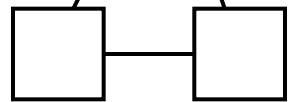
II.



III.



IV.

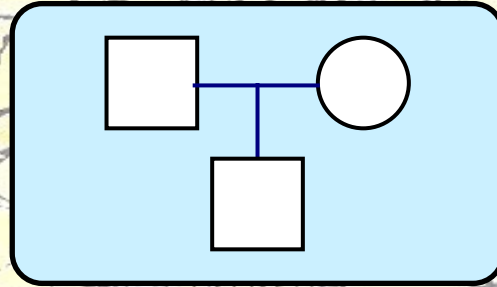


Proband



## Zkuste namalovat rodokmen:

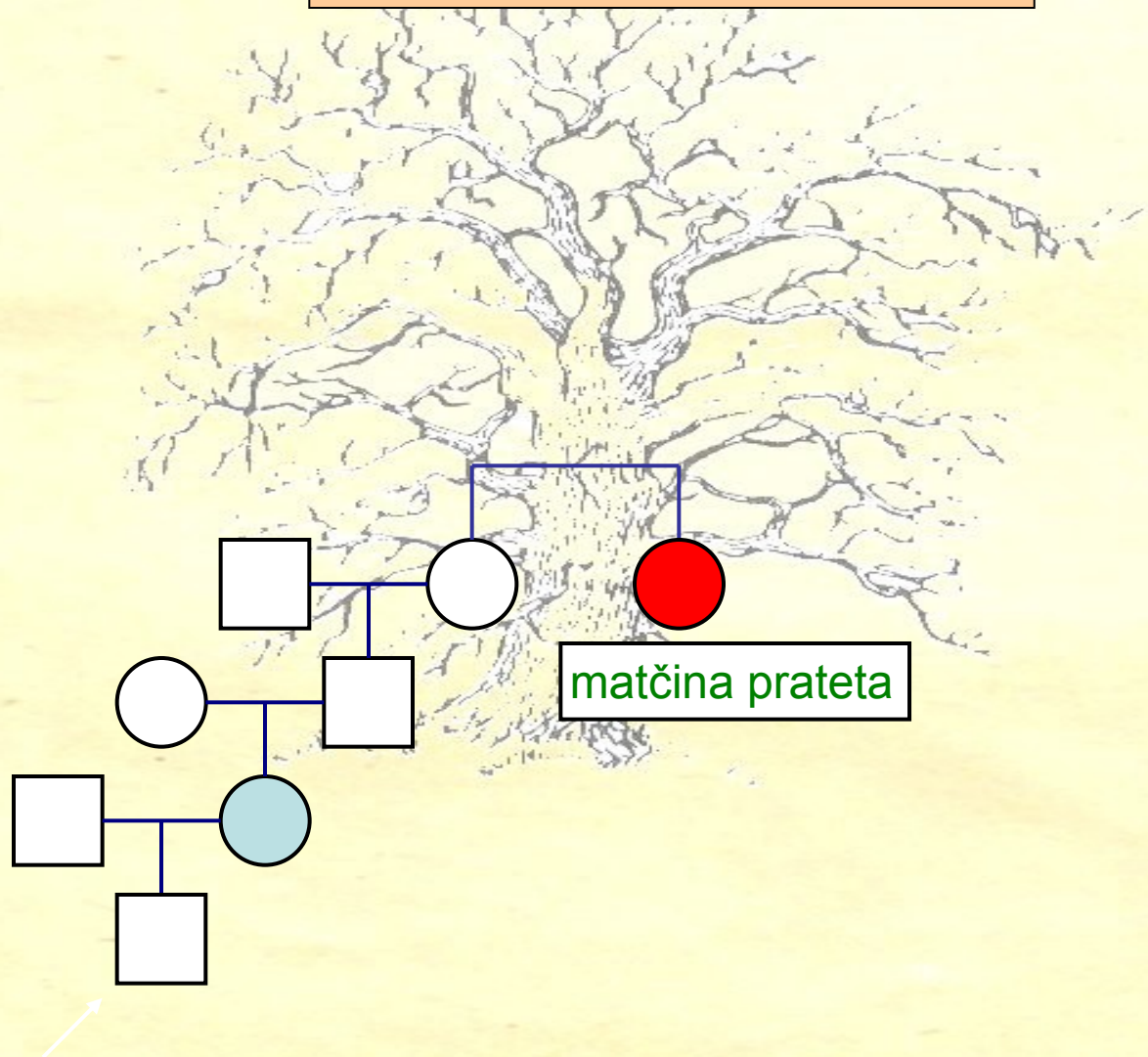
- rodokmeny malujte tužkou
- začínejte vždy od své osoby dole na stránce



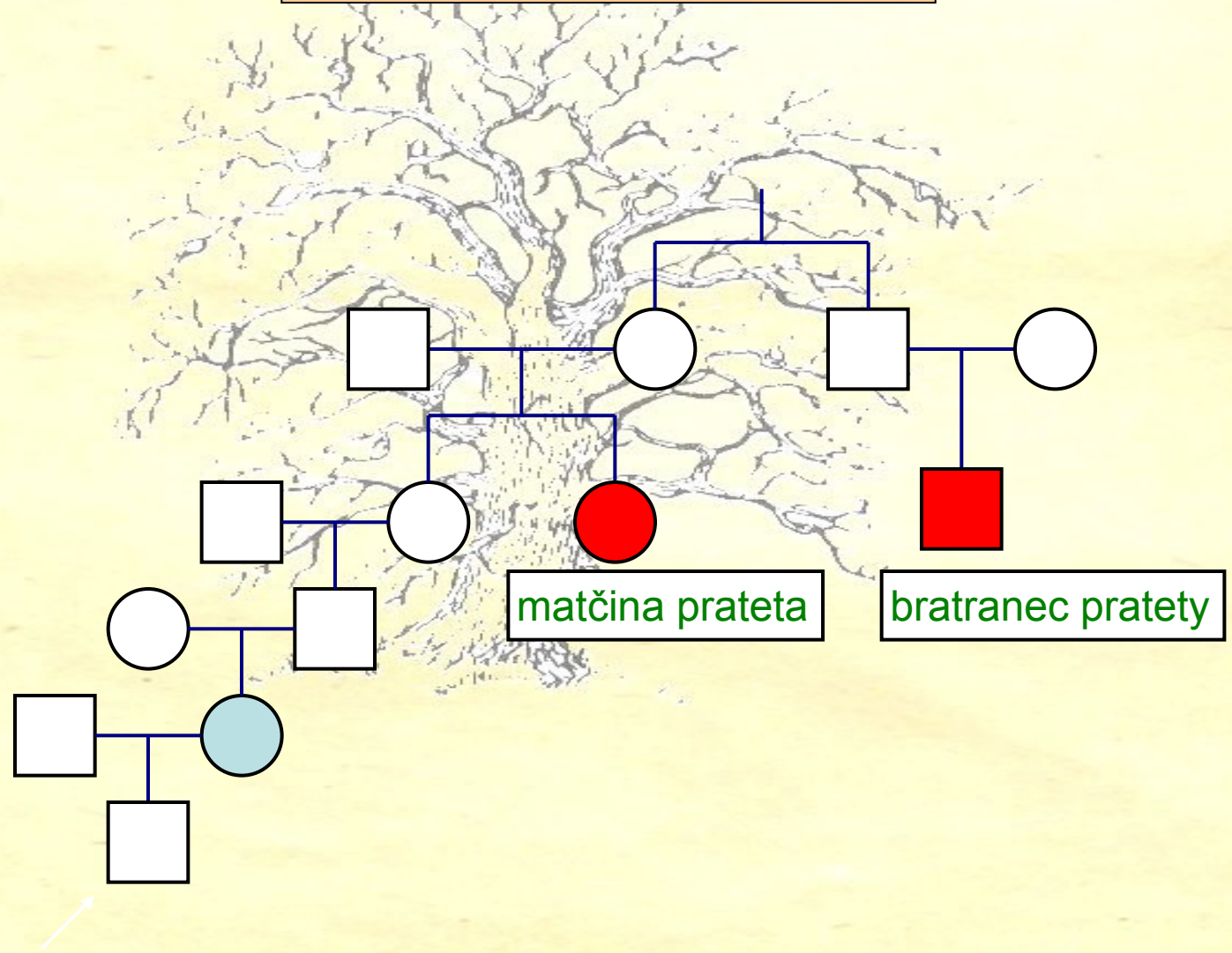
**Vnuk bratrance matčiny pratety**

Zkuste namalovat rodokmen:

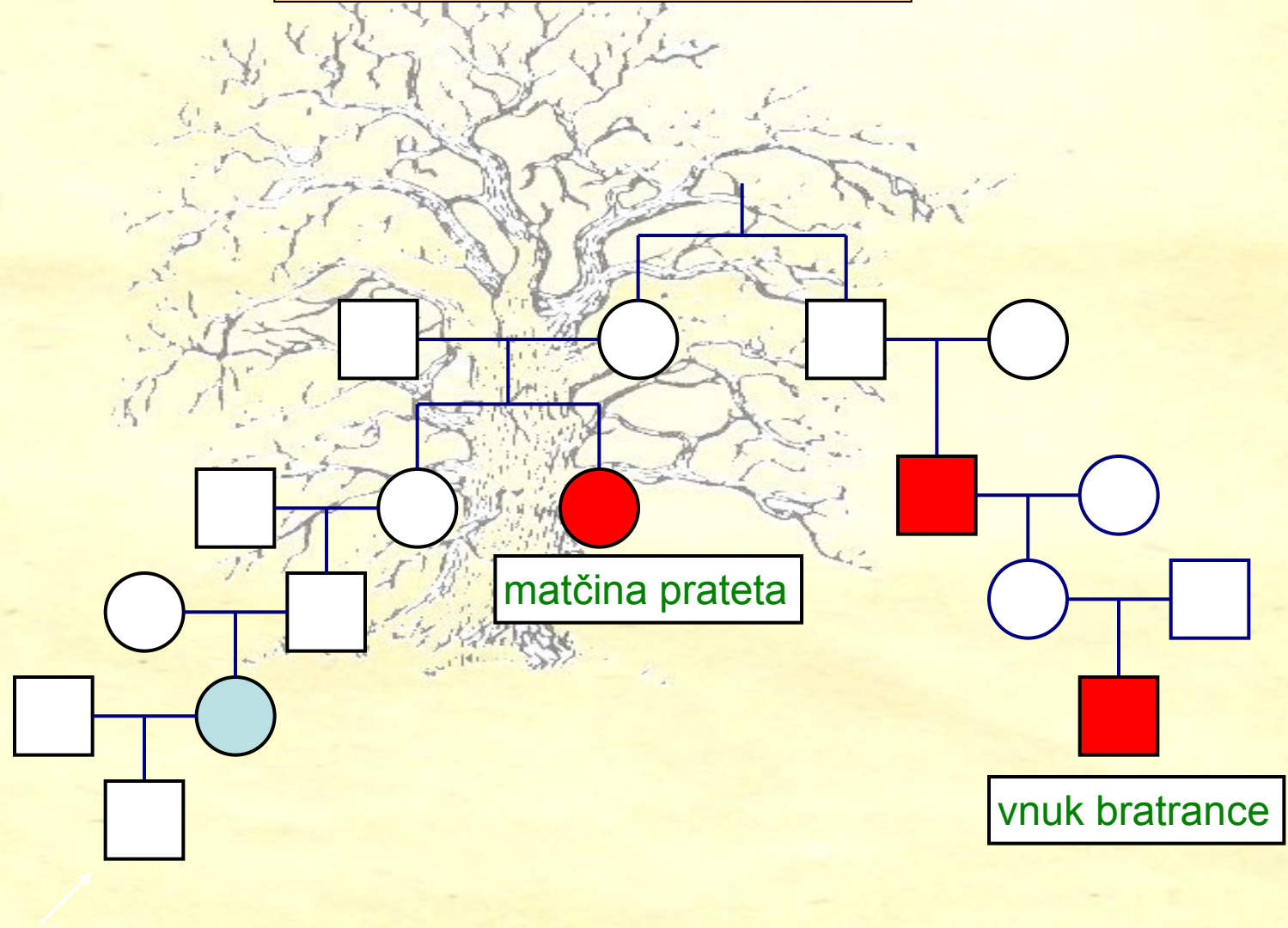
Vnuk bratrance matčiny pratety



Vnuk bratrance matčiny pratety

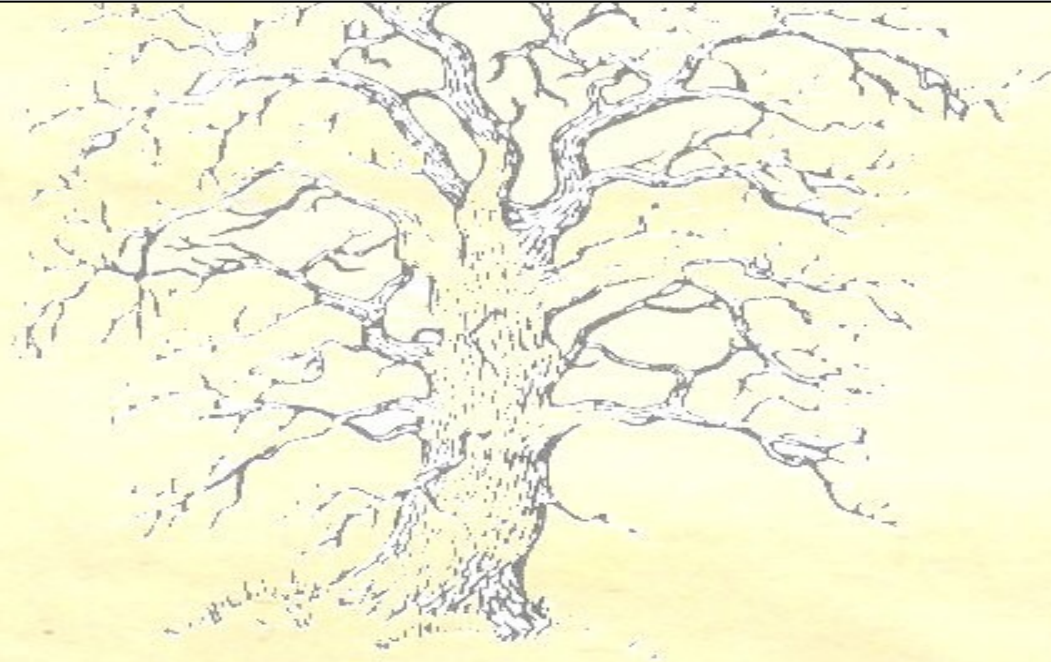


Vnuk bratrance matčiny pratety



## 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

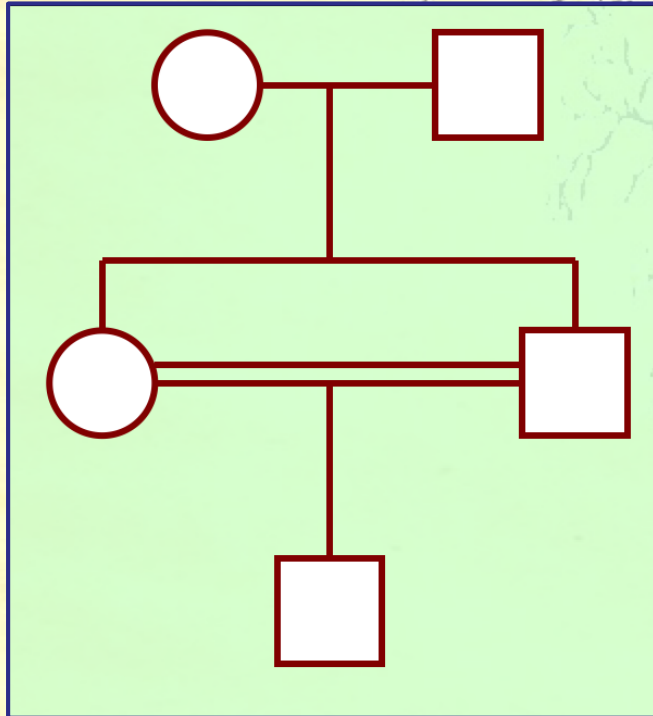




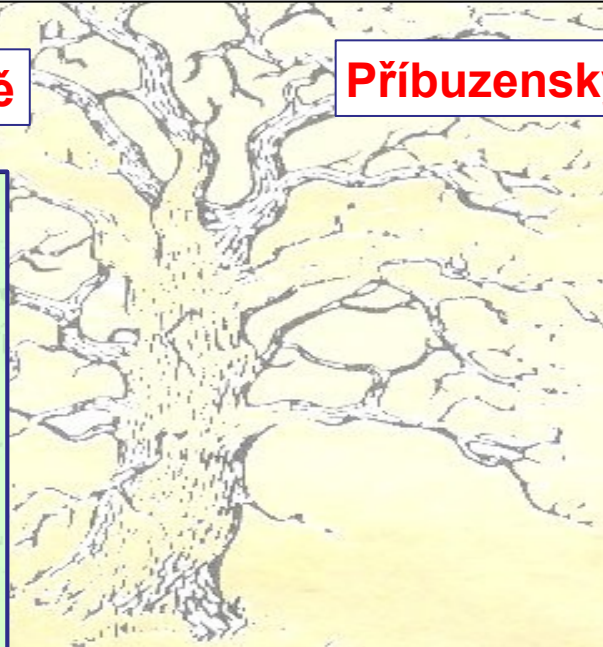
## Riziko příbuzenských sňatků

- 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



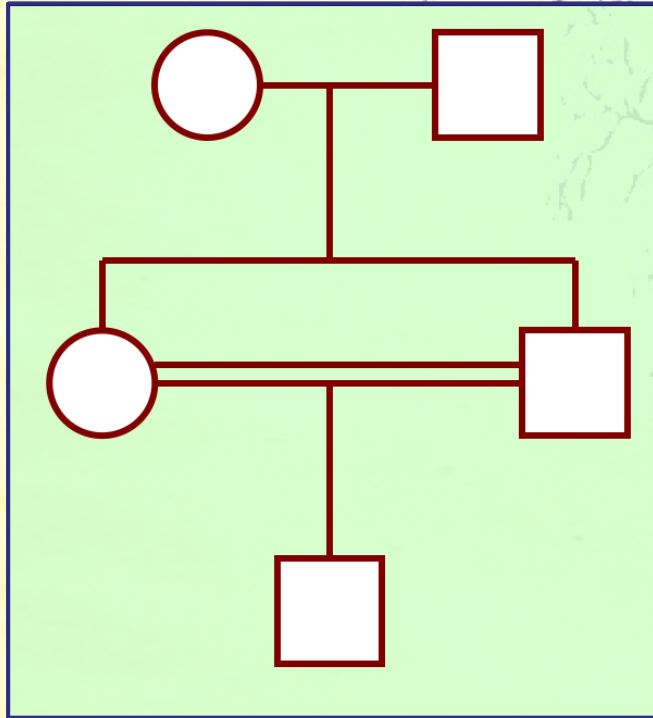
### Příbuzenský sňatek 2. stupně



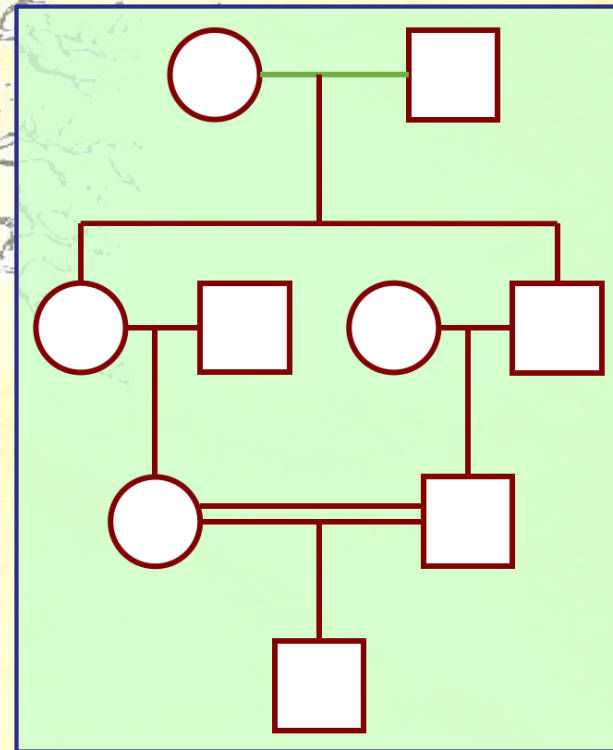
## Riziko příbuzenských sňatků

- 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

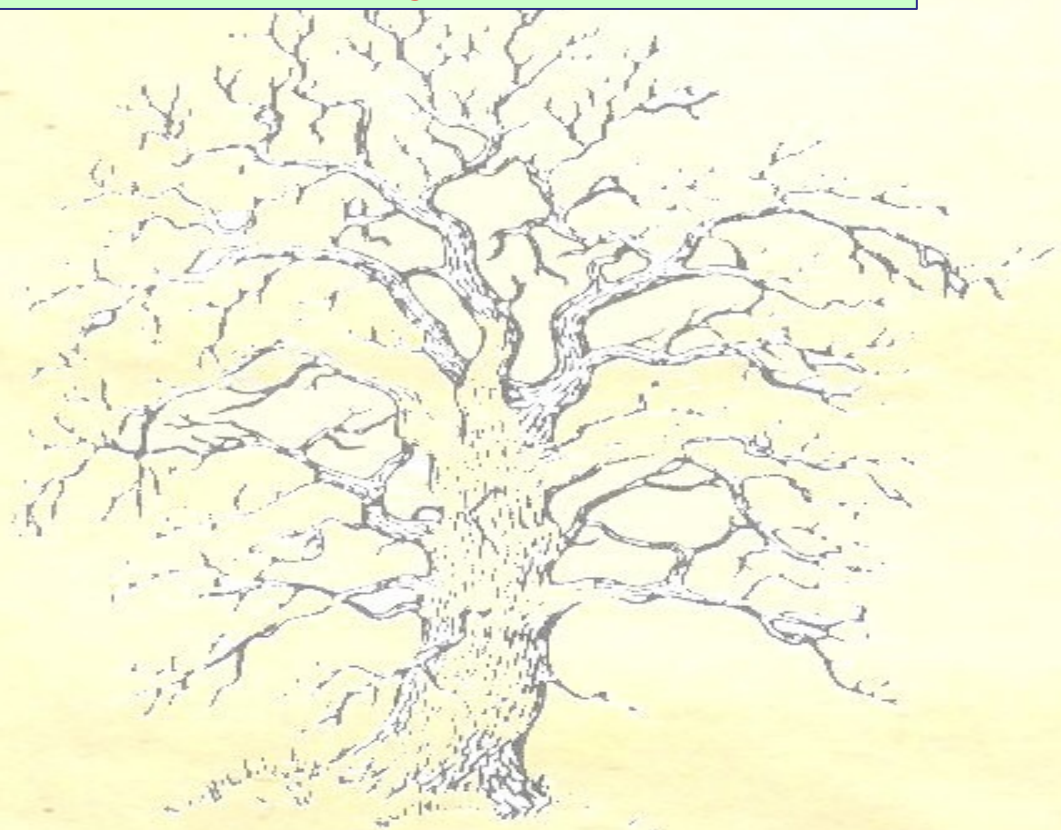


Příbuzenský sňatek 2. stupně



## Riziko příbuzenských sňatků

Zajímavost - příbuzenské sňatky 2. stupně (přiznané)



## Riziko příbuzenských sňatků

### Zajímavost - příbuzenské sňatky 2. stupně (přiznané)

- Evropa < 1 %
- Španělsko, jižní Amerika, Čína, Japonsko, severní a střední Indie, střední Asie, Nigerie, Tanzanie **1 až 10 %**
- jižní Indie, muslimové v severní Africe a jihozápadní Asii **> 10 % (místy až 50 %)**



2015-2017

(288 respondentů)



ano, znám

10 %

bratranec se sestřenicí

82 %

polosourozenci

11 %

teta se synovcem  
(2 osoby)

7 %

# Riziko příbuzenských sňatků

## Zajímavost - příbuzenské sňatky 2. stupně u známých osobností

### Příklady sňatků bratraců a sestřenic u známých osobností



**Královna Viktorie** si vzala svého **bratrance** prince Alberta

**Albert Einstein** se oženil se svojí **sestřenicí** (Elsa Löwenthal)



**Johann Sebastian Bach** si vzal **sestřenici z druhého kolena** (Maria Barbara Bach)

**Charles Darwin** se oženil se svojí **sestřenicí** (Emma Wedgwood)  
Navíc jejich babička a dědeček byli navzájem bratranec a sestřenice ze třetího kolena



**Saddam Hussein** si vzal svoji **sestřenici** (Sajida Talfah)

### Příklady sňatků bratraců a sestřenic u známých osobností



**Edgar Allan Poe** si vzal svoji **sestřenici** (Virginia Clemm)

**Sergei Rachmaninoff** se oženil se svojí **sestřenicí** (Natalia Satina)



**Franklin D. Roosevelt** si vzal svoji **sestřenici z pátého kolena** (Anna Eleanor Roosevelt)

**Igor Stravinsky** se oženil se svojí **sestřenicí** (Katerina Nossenko)



**H. G. Wells** si vzal svoji **sestřenici** (Isabel Mary Wells)

## Riziko příbuzenských sňatků

### Albinismus:

- četnost v naší populaci je asi 1/25 000 (USA a Evropa 1/17 000 až 1/20 000)

**Albinismus** – většinový

x

oculocutaneous

(duhovka má modré zbarvení)

(duhovka vzácně růžová nebo hnědá)



## Riziko příbuzenských sňatků

### Albinismus:

- četnost v naší populaci je asi 1/25 000 (USA a Evropa 1/17 000 až 1/20 000)

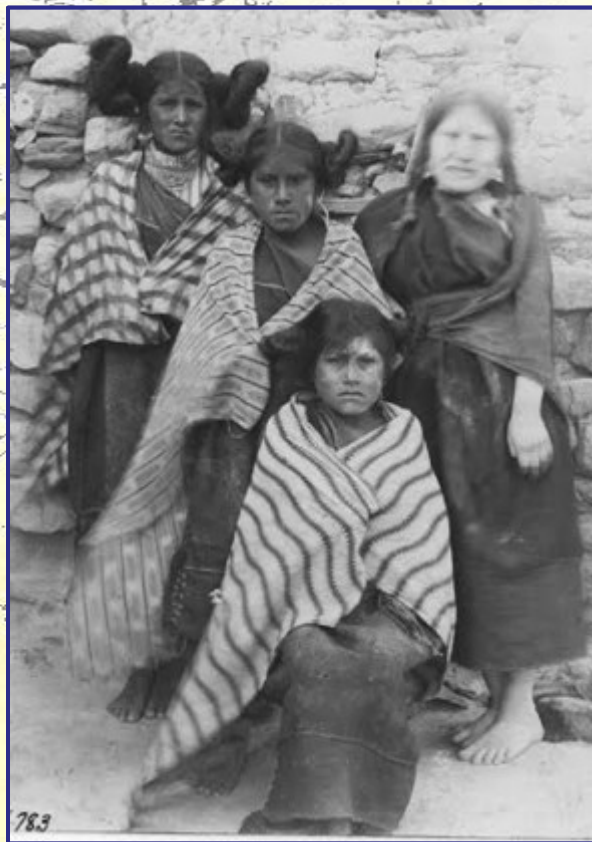




## Riziko příbuzenských sňatků

### Albinismus:

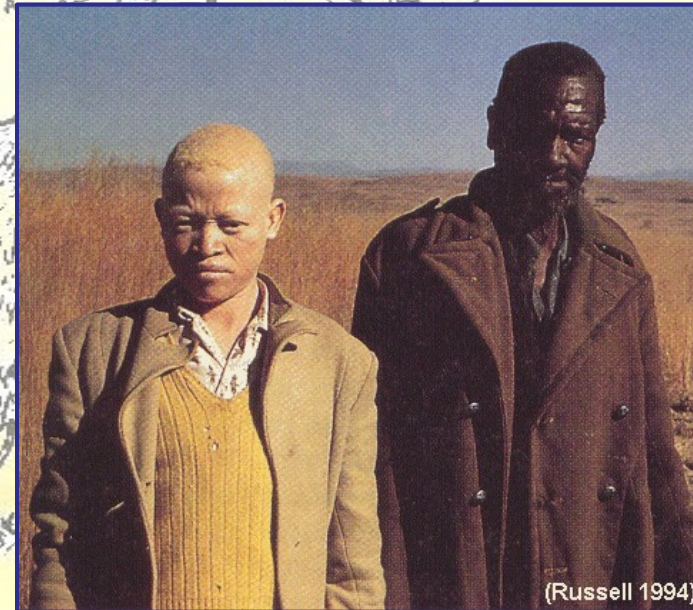
- četnost v naší populaci je asi 1/25 000 (USA a Evropa 1/17 000 až 1/20 000)
- četnost u indiánů kmene Hopi v Arizoně – asi 1/192



## Riziko příbuzenských sňatků

### Albinismus:

- četnost v naší populaci je asi 1/25 000 (USA a Evropa 1/17 000 až 1/20 000)
- četnost u indiánů kmene Hopi v Arizoně – asi 1/192
- **Burundi, Tanzanie – asi 1/250**



## Riziko příbuzenských sňatků

**Albinismus:**



**Panamští albíni**

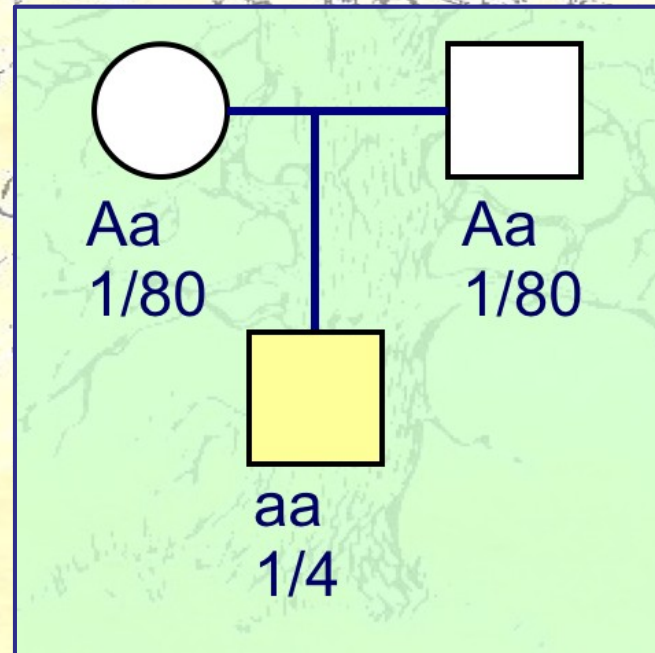


## Riziko příbuzenských sňatků

### Albinismus:

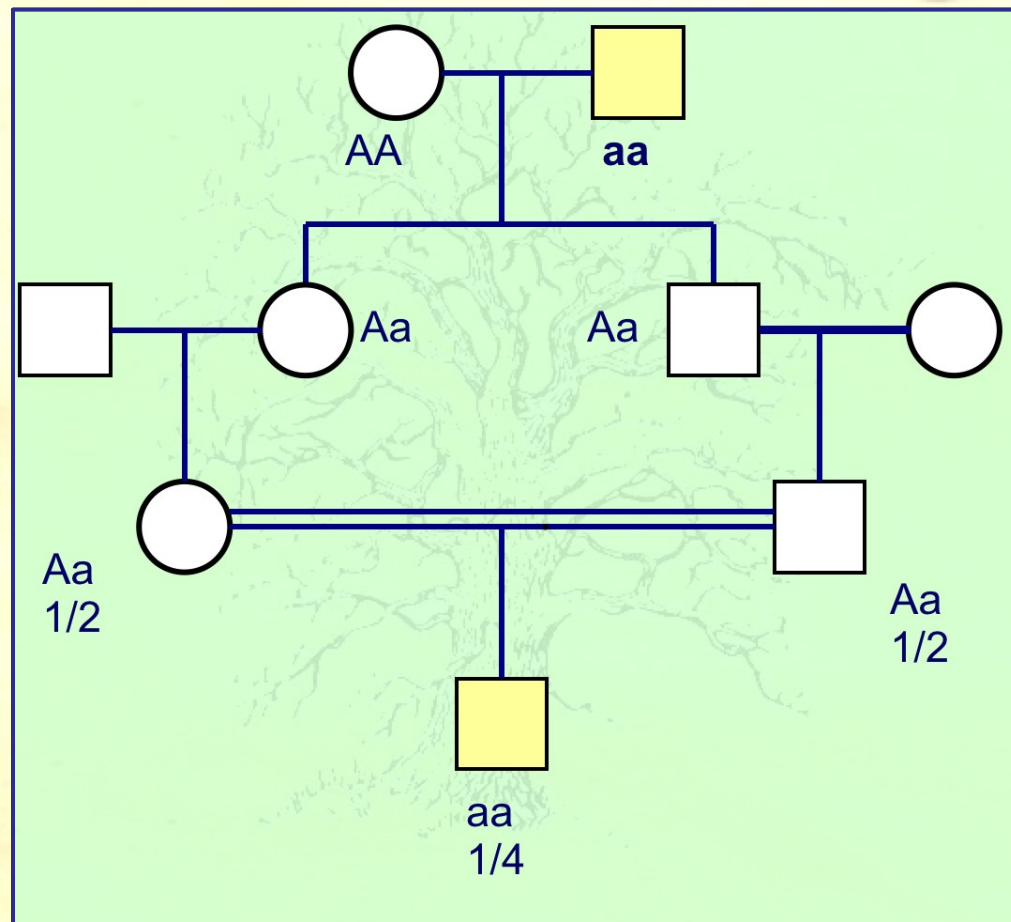
- četnost v naší populaci je asi 1/25 000

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



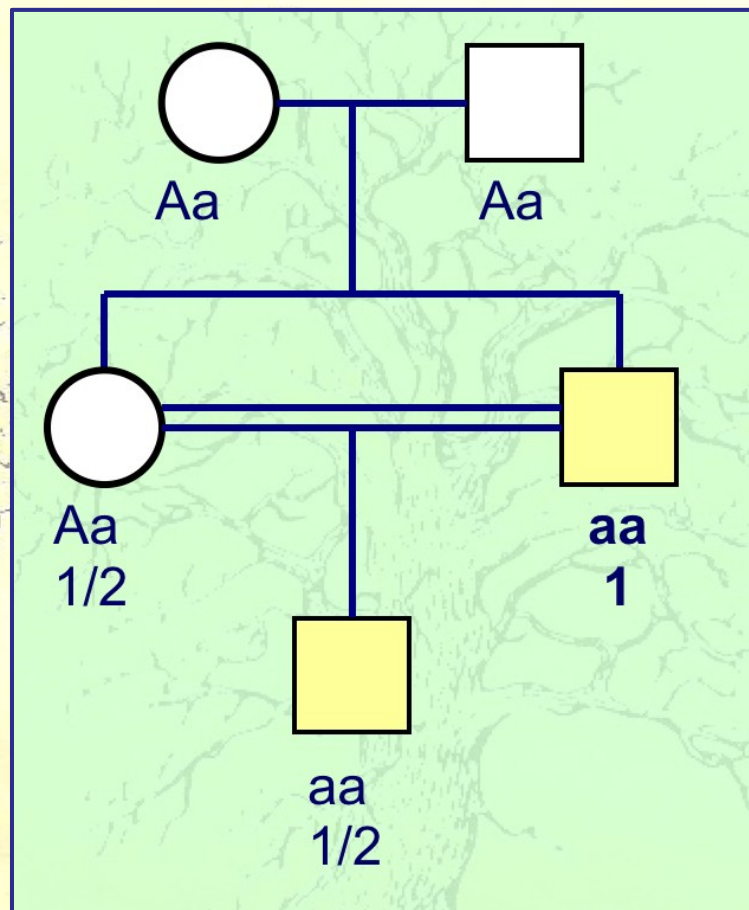
$$P = 1/80 \times 1/80 \times 1/4 = 0,005 \%$$

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

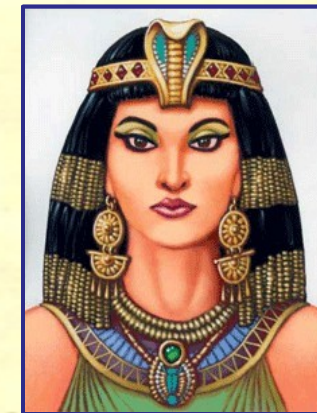
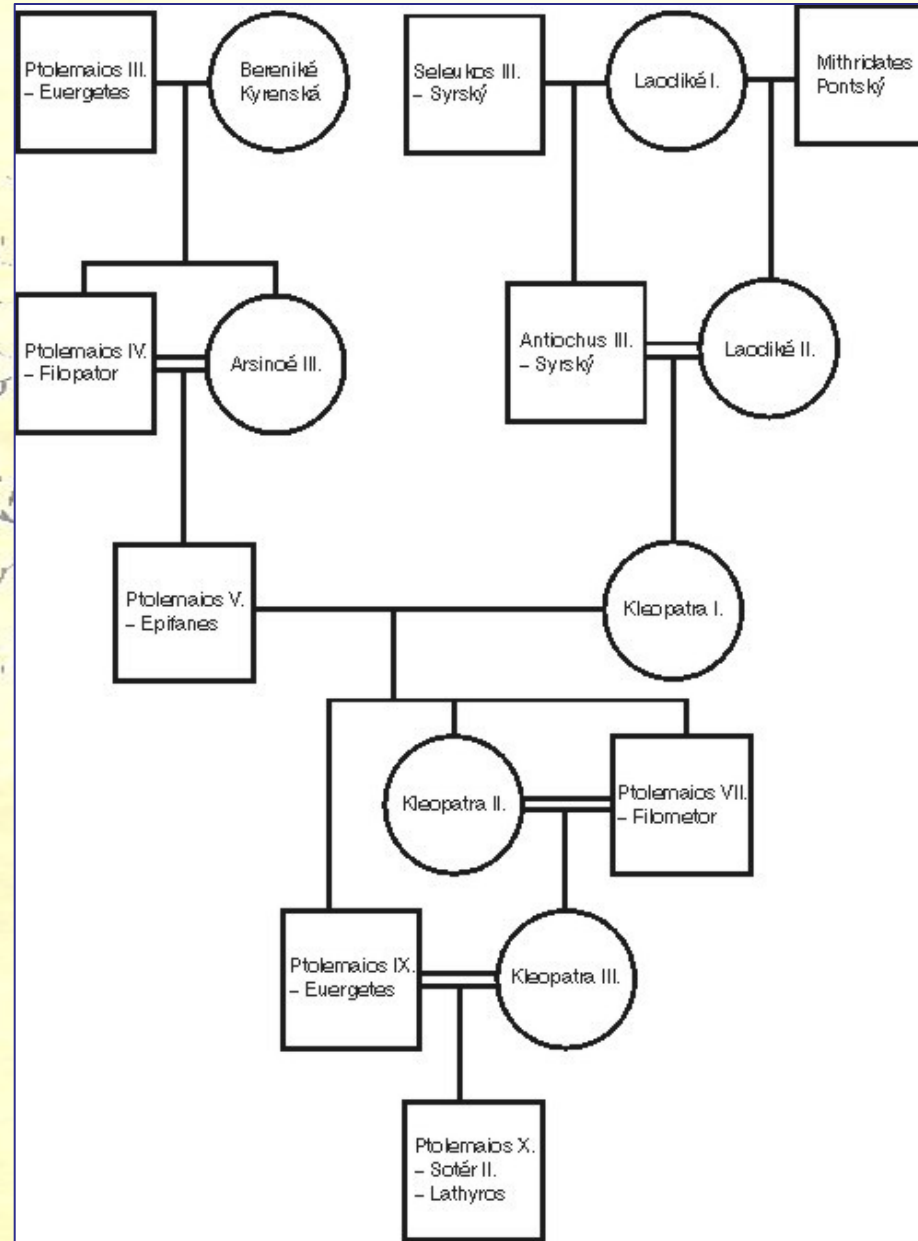


$$P = 1/2 \times 1/2 = 25 \% \text{ vs. } 0,005 \%$$

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



Ptolemaios V

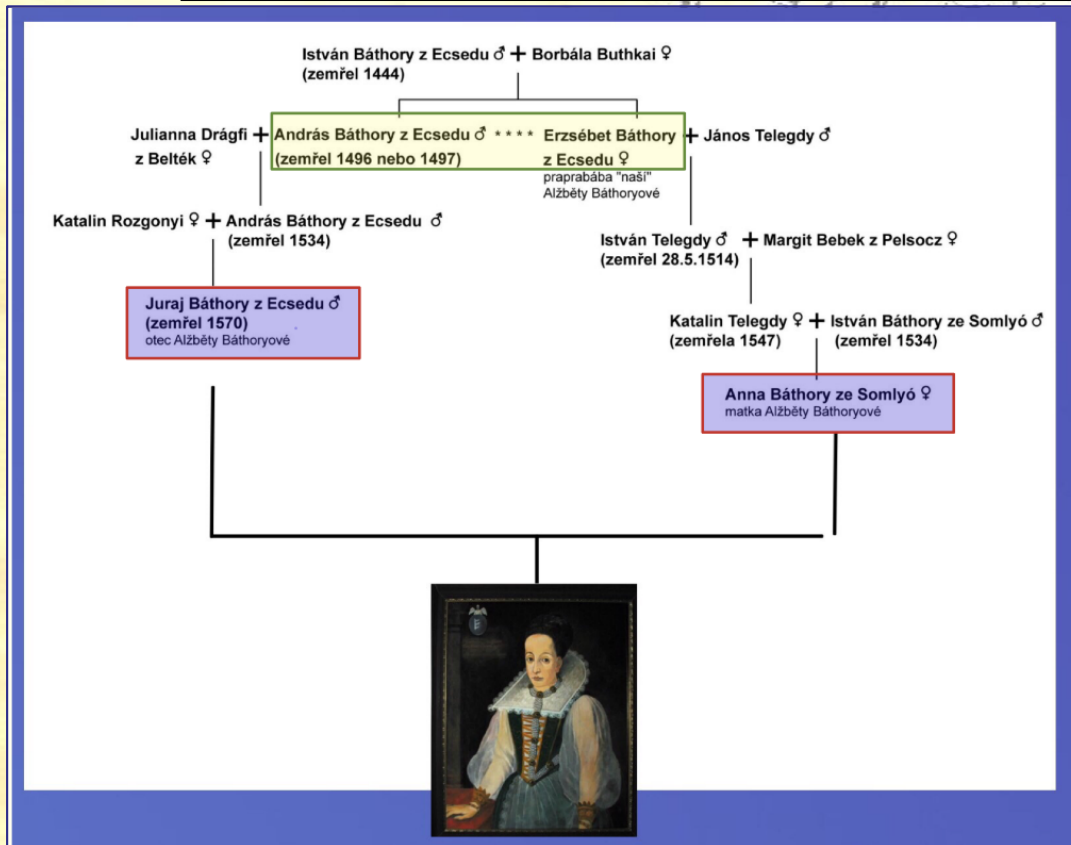


Kleopatra VII



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

- v 16. století – sňatek bratrance a sestřence Anny a Juraje Báthoryových (bratranec 2. stupně a sestřence 3. stupně)



dcera - hraběnka Alžběta Báthoryová

těžká epilepsie, sklony k násilí, sadismus a sexuální úchytky

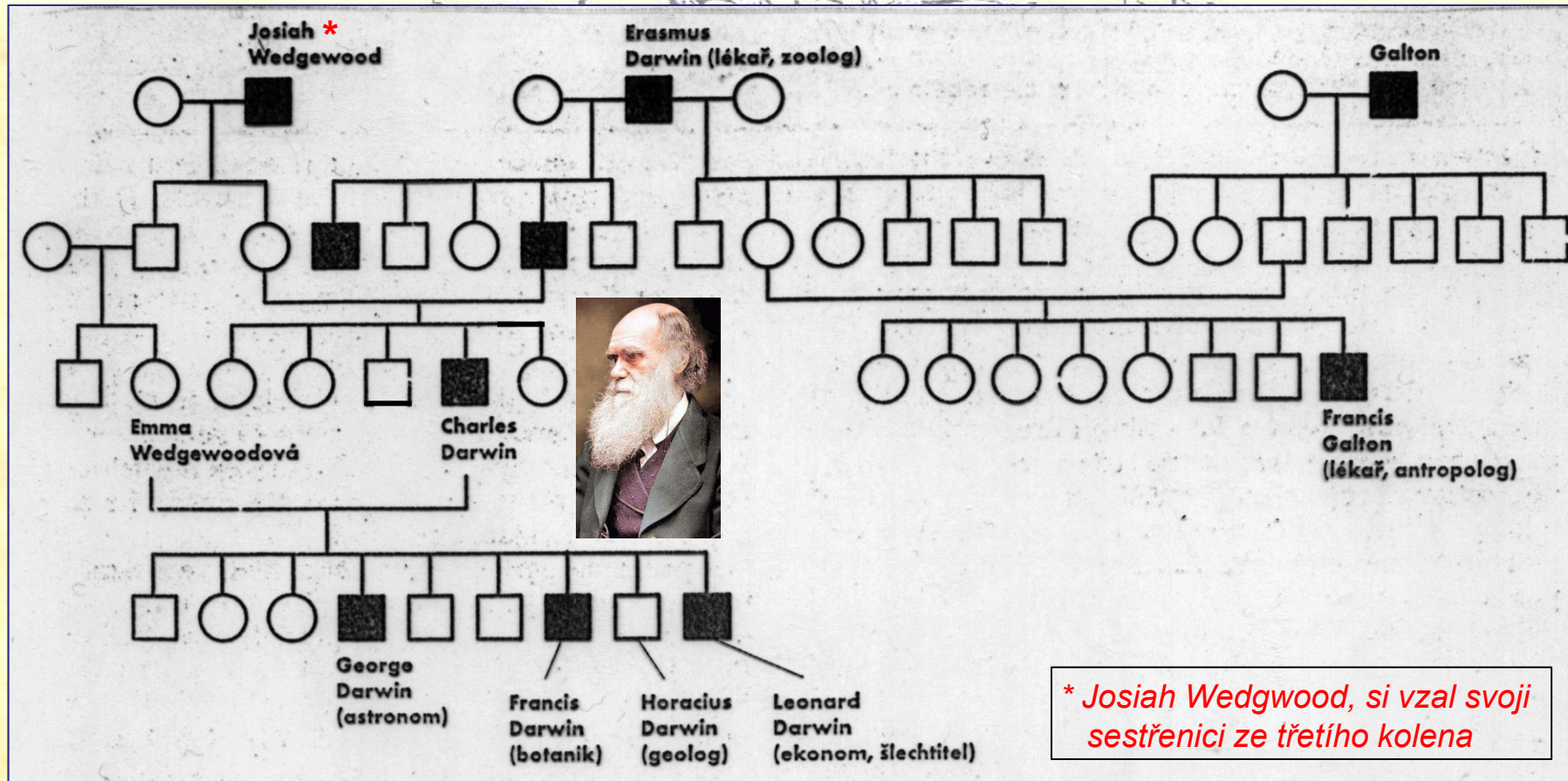


Dědeček Juraje (András Báthory z Ecsedu) a prababička Anny (Erzsébet Báthory) byli sourozenci (www.alzbeta-bathory.cz, Jitka Hrubá).

- 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**“



\* Josiah Wedgwood, si vzal svoji sestřenicí ze třetího kolena

- 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)

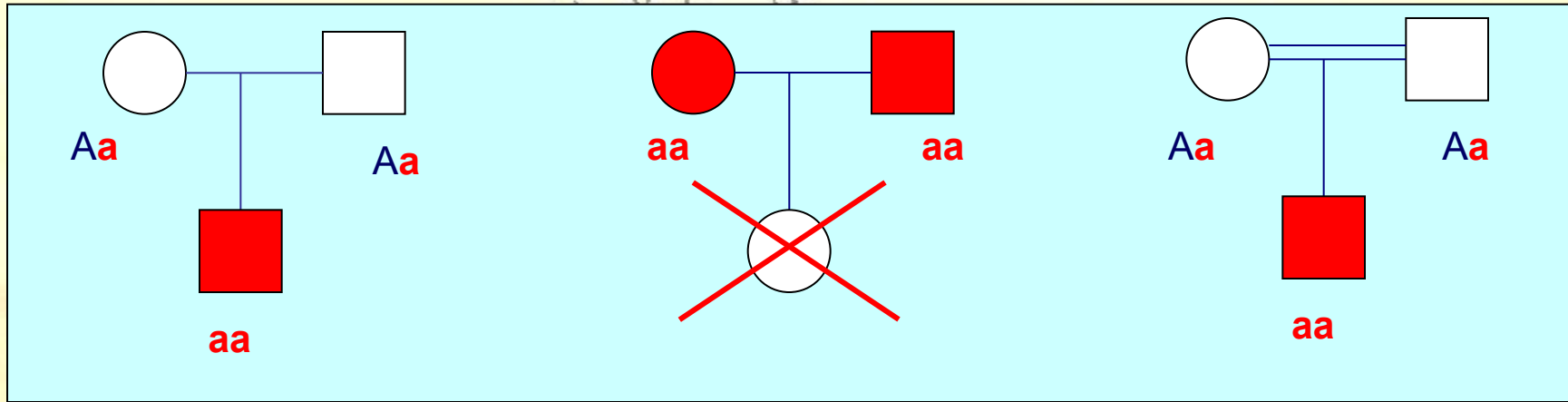
- příbuzenské sňatky se nemusí vždy projevovat „**inbrední depresí**“

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

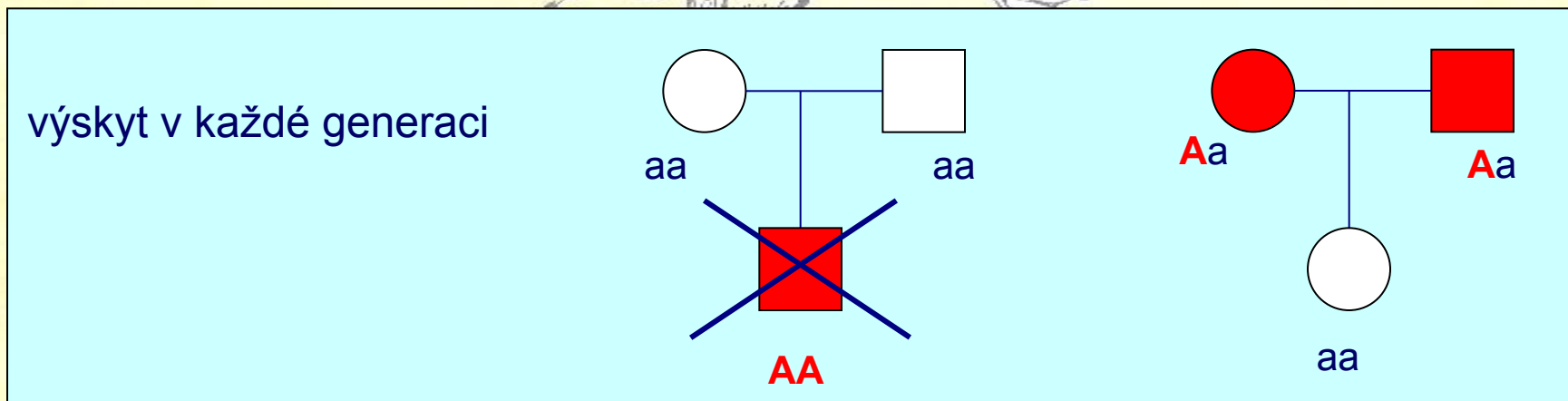


# Pravidla pro čtení z rodokmenů

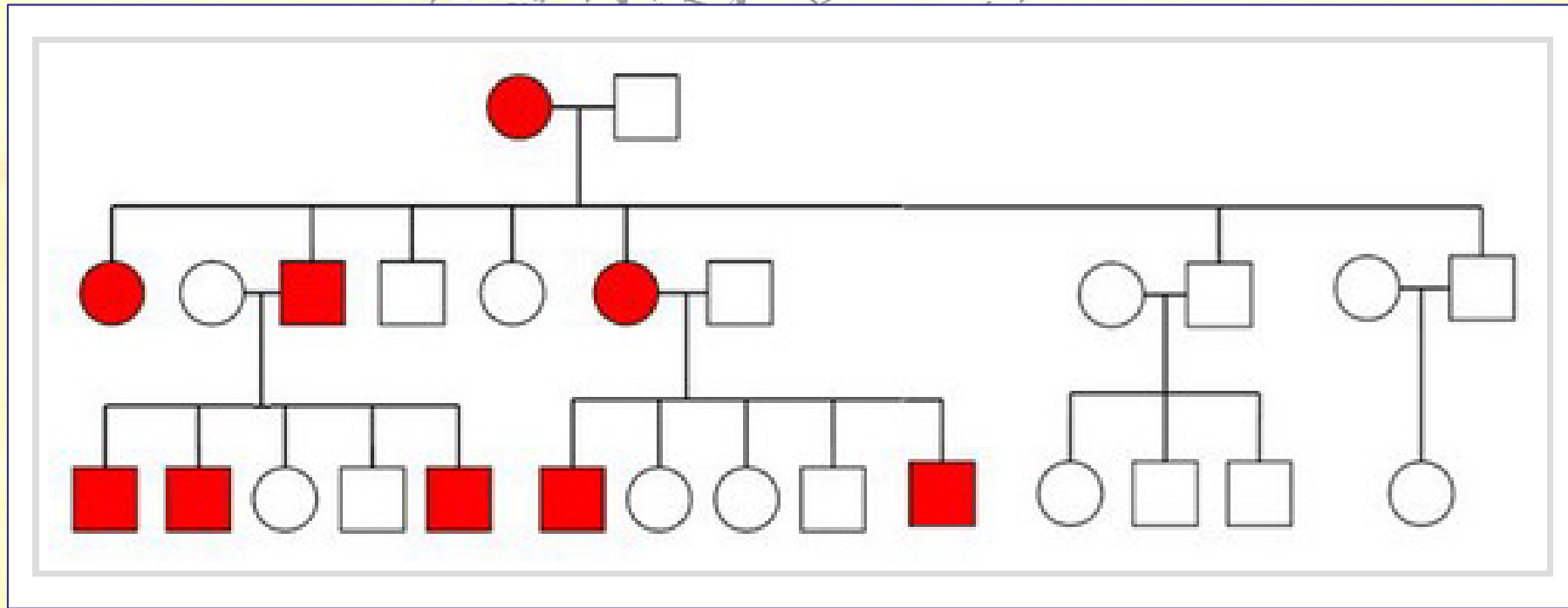
## Znak je recesivní



## Znak je dominantní

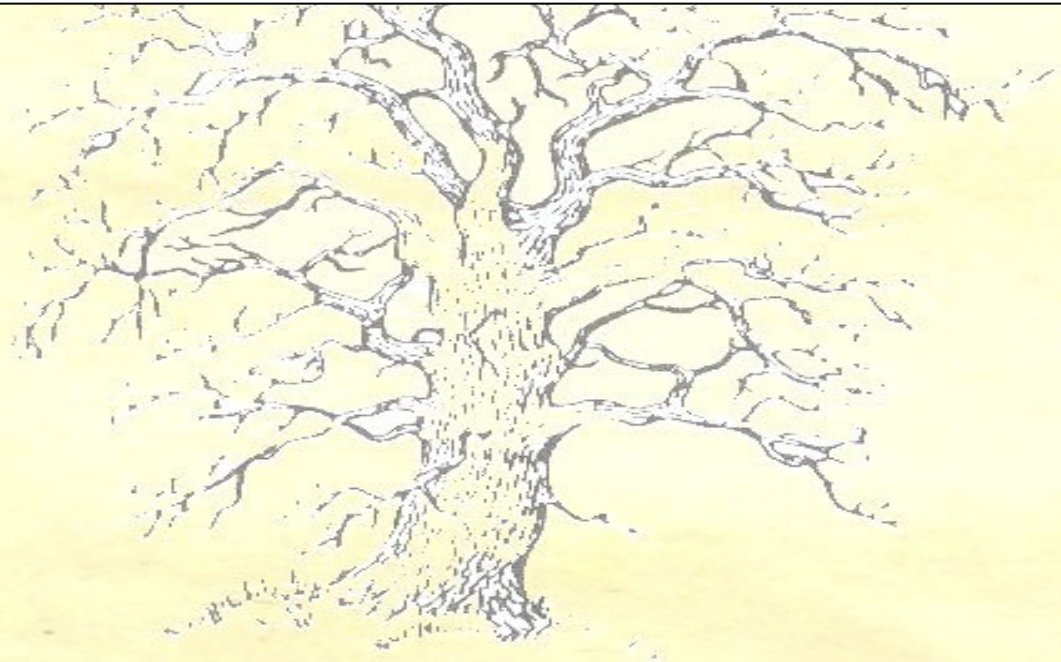


Znak je dominantní

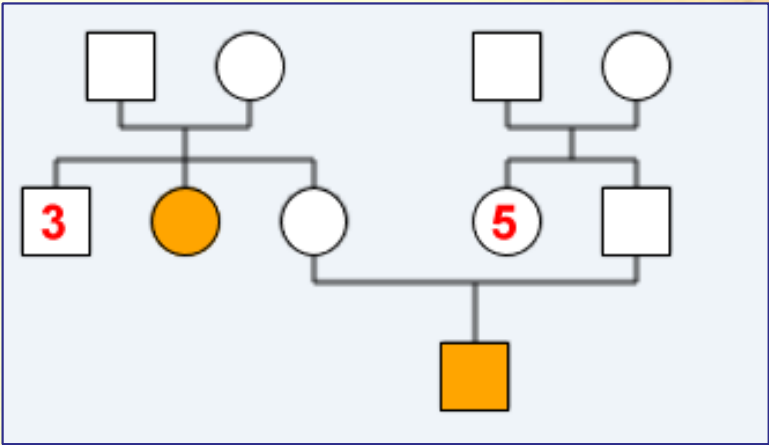
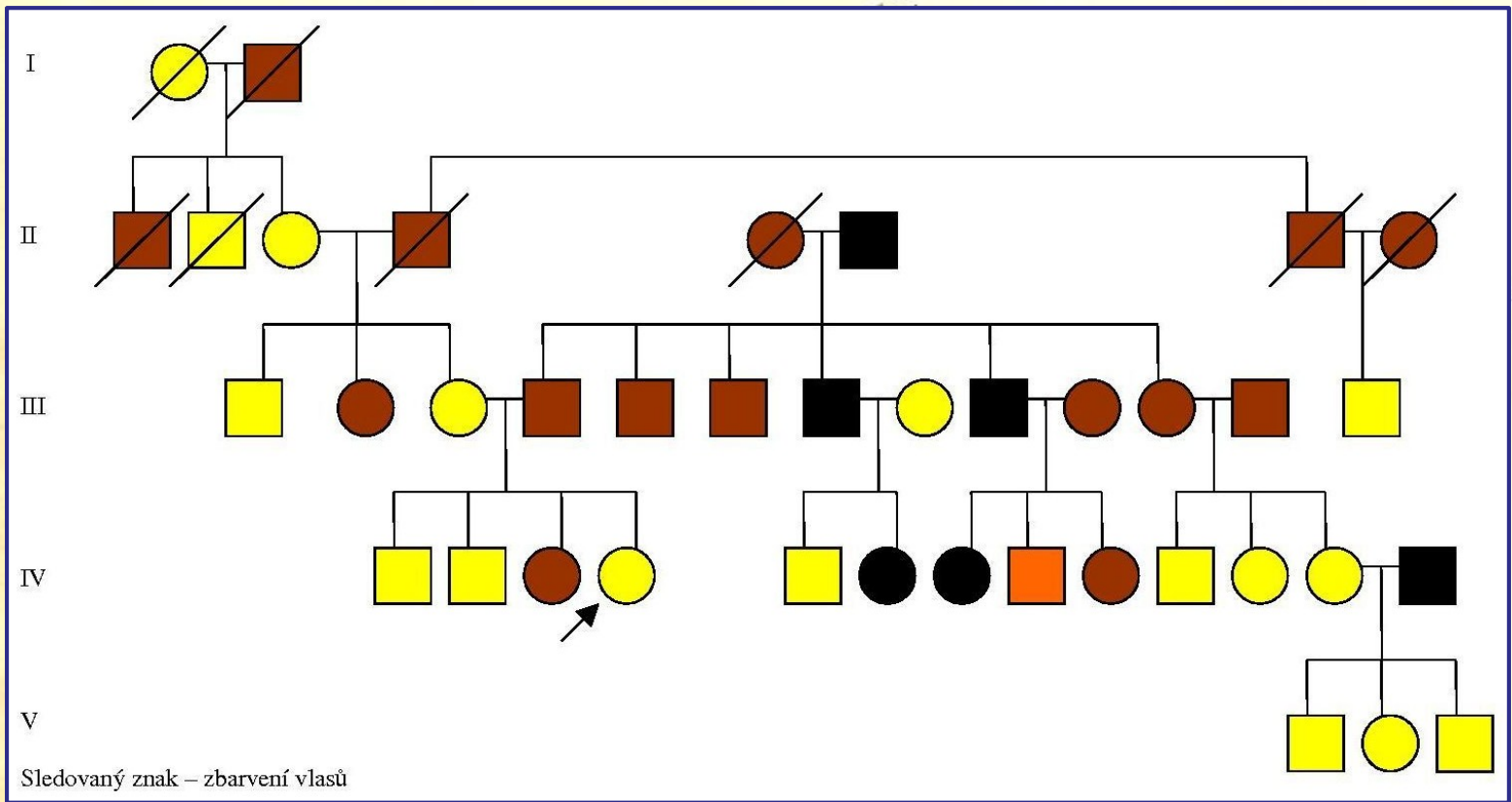


## Pokyny k tvorbě vlastního rodokmene a možné znaky

- 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)



# Pokyny k tvorbě vlastního rodokmene a možné znaky



## 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.



## Program ve skriptech Praktikum z obecné genetiky

- rodokmen si nejdříve namalujte na papír a program použijte až pro překreslení
- neumí vícenásobné sňatky

**PRAKTIKUM Z OBECNÉ GENETIKY**  
Přírodovědecká fakulta Masarykovy univerzity  
RNDr. Pavel Lizal, Ph.D.

[Zobrazit menu](#)  **Interaktivní sestavení rodokmenu** [Zpět na Rodokmeny](#)



Výběr barvy:  Ukázkové příklady: Příklad 1a

Kód rodokmenu:

# Pravidla pro čtení z rodokmenů

## Zápočtové příklady:

### Příklad 1 - odkaz



#### **Příklad 1** [\[nahoru\]](#)

Určete, zda se defekt v zadaných rodokmenech dědí dominantně nebo recesivně a napište do rodokmene pravděpodobné genotypové konstituce.

### **Pozor:**



#### **Příklad 3** [\[nahoru\]](#)

Pro každý z následujících rodokmenů určete, zda se sledovaný znak dědí dominantně nebo recesivně a zdůvodněte. Do rodokmenů запиšte pravděpodobné genotypy.