

GENEALOGIE II

I. ročník, 2. semestr,
3. týden
3.3. - 7.3.2008

AUTOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST - AD

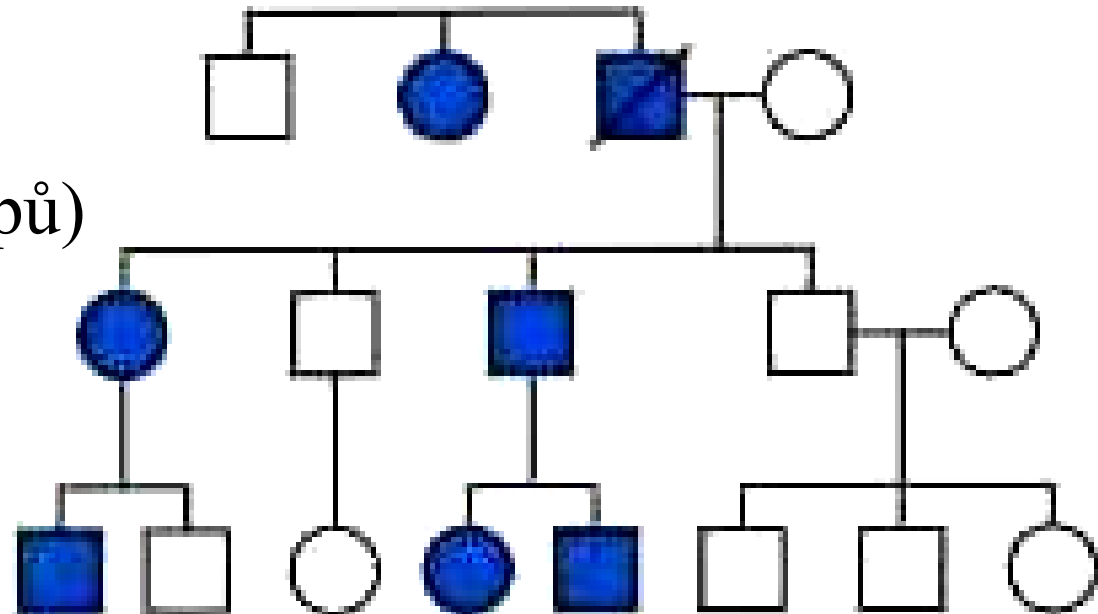
Kritéria:

- jsou postiženy dvě nebo více po sobě následujících generací
- jsou postiženi muži i ženy
- muži i ženy onemocnění dále přenášejí
- je pozorován přenos z otce na syna

2

Příklady:

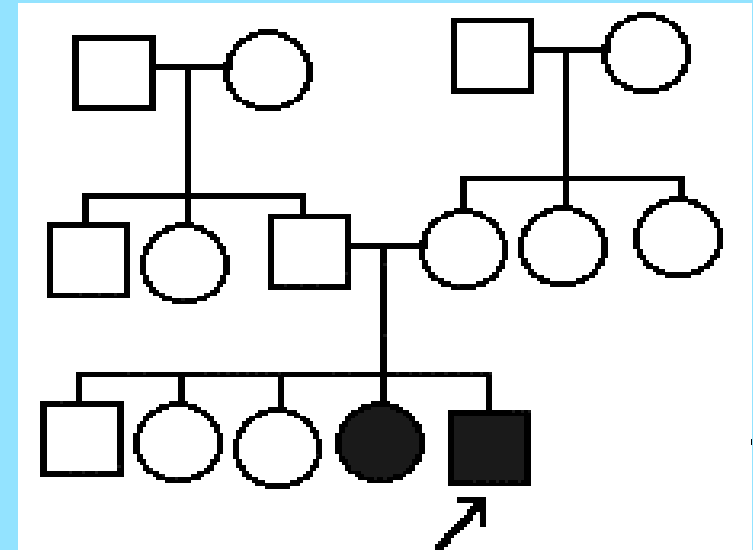
- achondroplazie
- brachydaktylie (více typů)
- polycystická choroba ledvin (vzácně i AR)
- familiární hypercholesterolémie



AUTOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST - AR

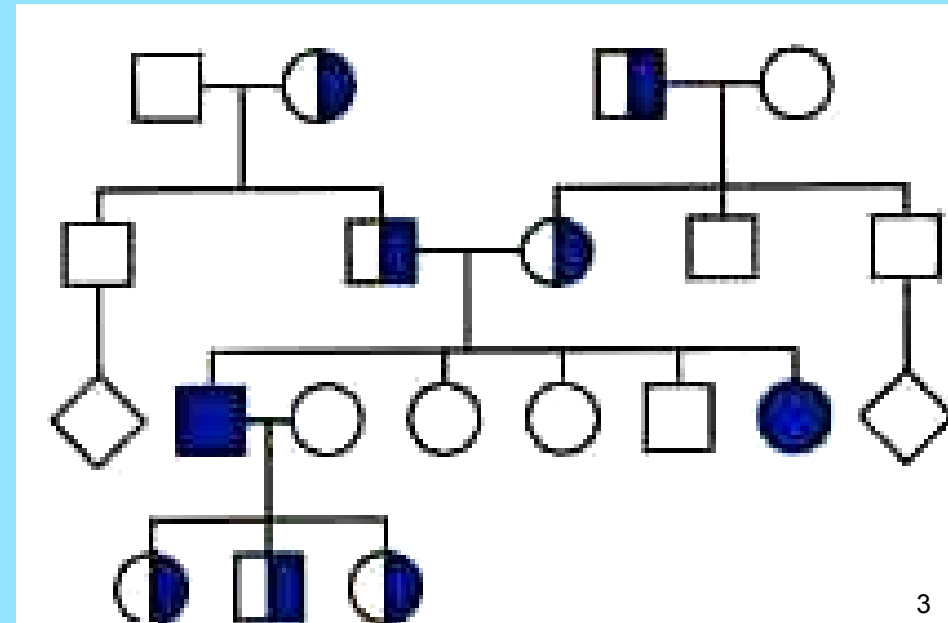
Kritéria:

- porucha postihuje obvykle jen jednu generaci, často sourozence v jedné rodině
- jsou postiženi muži i ženy
- rodiče mohou být příbuzní



Příklady:

- cystická fibrosa pankreatu (mukoviscidosa)
- fenylketonurie
- srpkovitá anémie
- adrenogenitální syndrom



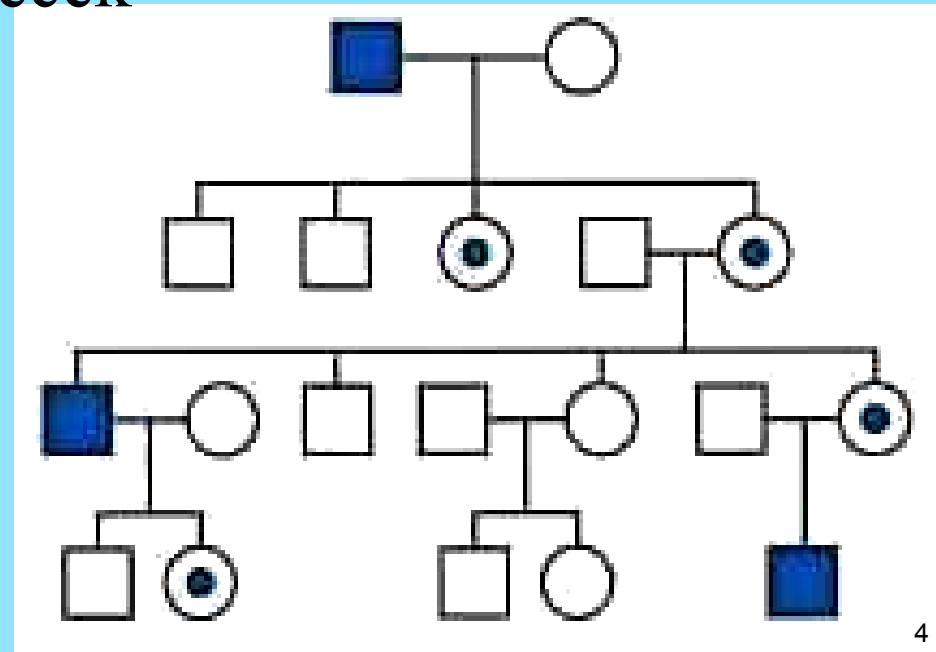
GONOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST - GR

Kritéria:

- téměř výlučně jsou postiženi muži
- nemoc přenášejí nepostižené ženy přenašečky na syny
- přenos z otce na syna není pozorován
- postižení muži mohou přenést znak na vnuky prostřednictvím dcer přenašeček

Příklady:

- hemofilie A, hemofilie B
- muskulární dystrofie Duchennova typu
- barvoslepost



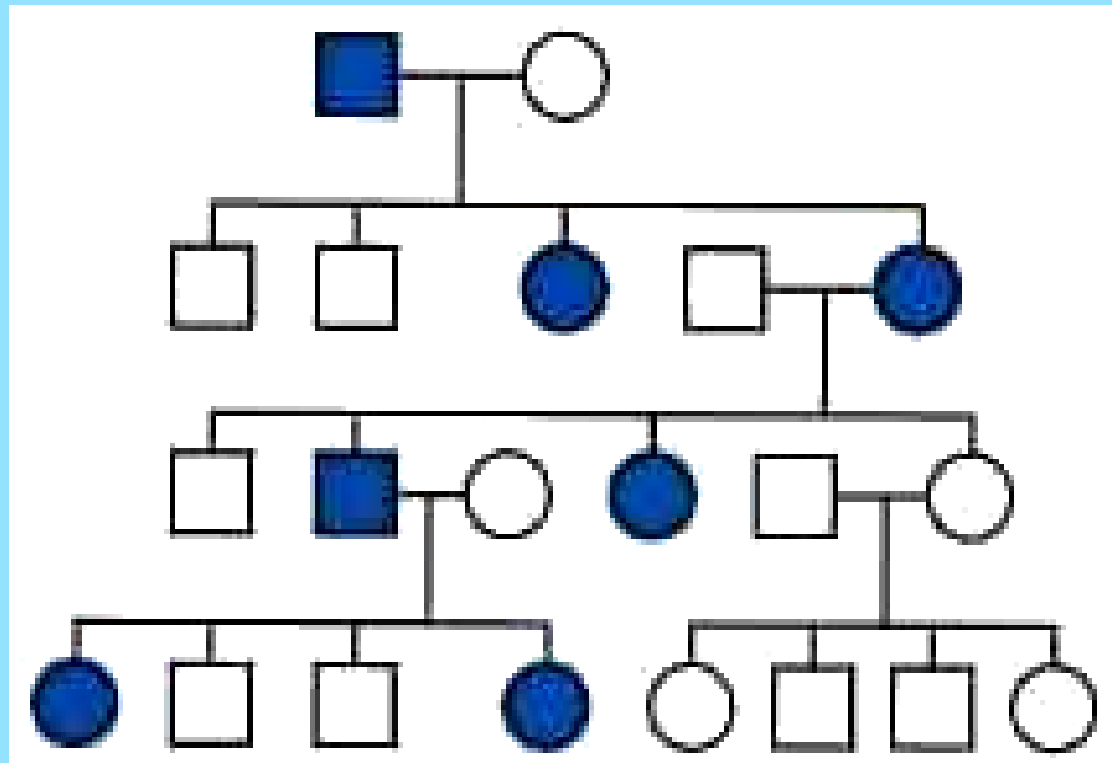
GONOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST - GD

Kritéria:

- znak je přenášen z generace na generaci
- jsou postiženi muži i ženy
- muži i ženy onemocnění dále přenášejí
- není pozorován přenos z otce na syna

Příklady:

- vitamin D rezistentní rachitis
- incontinentia pigmenti



Autosomální dědičnost

Typy sňatků

Typ sňatku	Genotyp dětí (%)		
	<i>AA</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>
<i>AA</i> × <i>AA</i>	100		
<i>AA</i> × <i>Aa</i>	50	50	
<i>AA</i> × <i>aa</i>		100	
<i>Aa</i> × <i>Aa</i>	25	50	25
<i>Aa</i> × <i>aa</i>		50	50
<i>aa</i> × <i>aa</i>			100

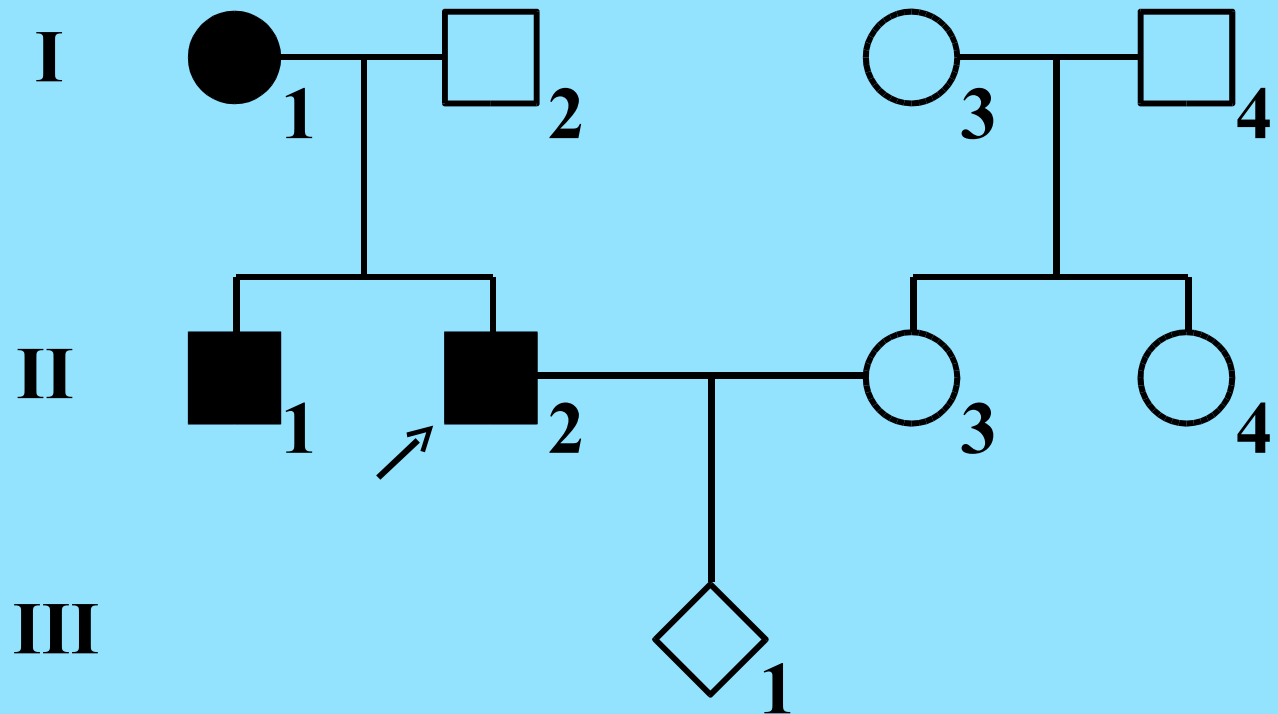
typické
pro

AR

AD

Fenotyp	dominantní	recesivní
---------	------------	-----------

Str. 17, úkol č. 4 - brachydaktylie



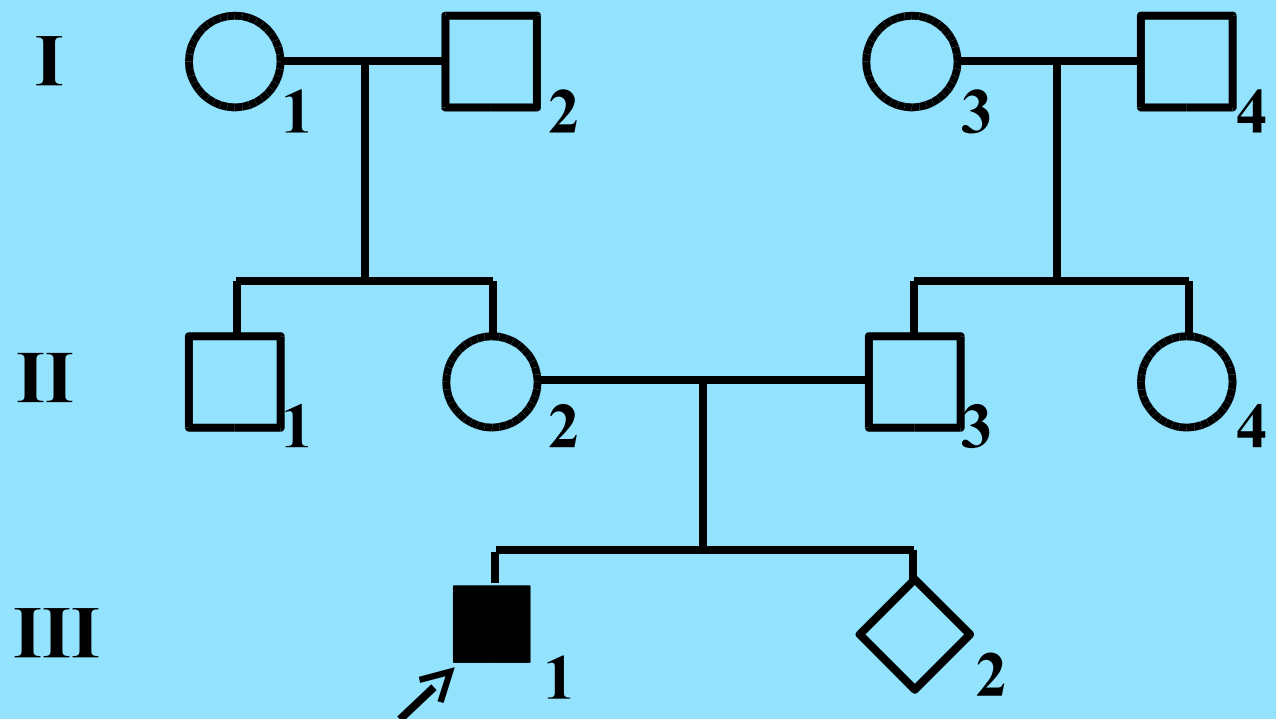
a) II/2 – Aa , II/3 – aa

b) 50%

c) 50%

d) 25%

Str. 17, úkol č. 5 - PKU



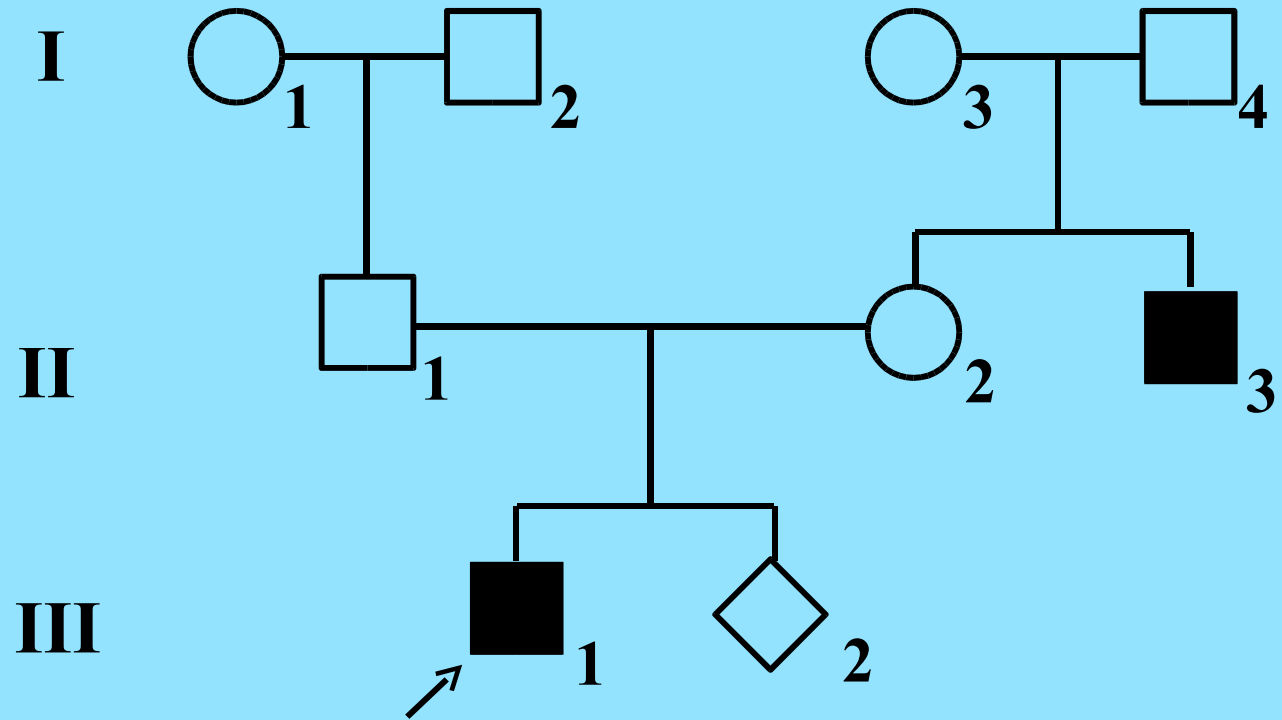
a) II/2, II/3 – oba Aa , III/1 aa

b) 25%

c) $2/3$

d) $Aa \times Aa$, $Aa \times aa$, $aa \times aa$

Str. 18, úkol č. 6 – hemofilie A



a) II/1 – X^+Y , II/2 – X^+X^h , III/1 – X^hY

b) 25%

c) 50%

d) 0%

e) 50%

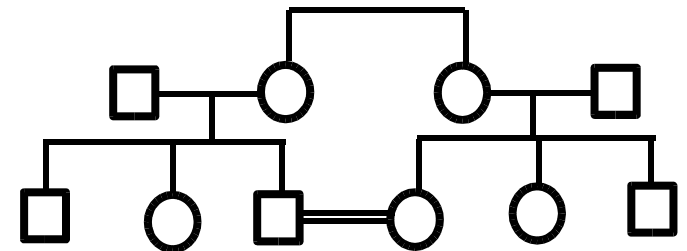
Příbuzenské sňatky

- zvyšují podíl homozygotů v další generaci, nemění frekvenci alel v populaci
- koeficient příbuznosti – pravděpodobnost, že dvě příbuzné osoby zdědily stejnou alelu od společného předka

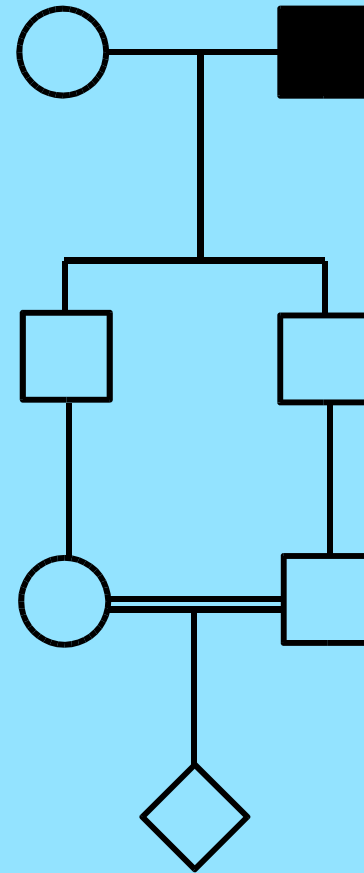
$$r = (1/2)^n$$
 $n \dots$ počet kroků v genealogii
- koeficient inbreedingu – pravděpodobnost, že jedinec získal dvě alely od společného předka

$$F = (1/2)^{n+1} = r \times 1/2$$

	Stupeň příbuznosti	r	F
rodič-dítě	1	1/2	1/4
sourozenci	1	1/2	1/4
strýc-neteř	2	1/4	1/8
bratraci 1. stupně	3	1/8	1/16
bratraci 2. stupně	5	1/32	1/64

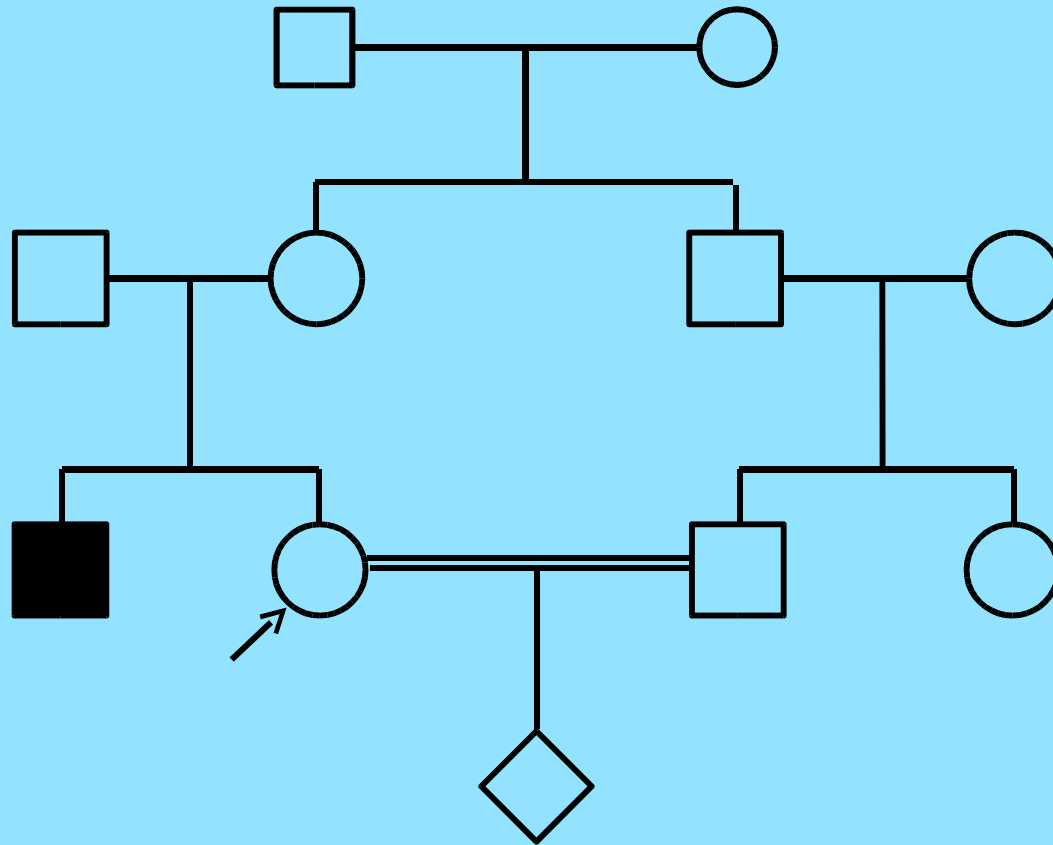


Str. 20, úkol č. 13
– riziko
příbuzenského sňatku



- a) PKU (AR) - riziko: $1/2 \cdot 1/2 \cdot 1/4 = 1/16$
b) brachydaktylie (AD) - riziko = 0
c) hemofilie (GR) - riziko = 0

Stanovte riziko postižení PKU pro dítě z příbuzenského sňatku



riziko: $2/3 \cdot 1 \cdot 1/2 \cdot 1/2 \cdot 1/4 = 1/24$ (cca 4 %)