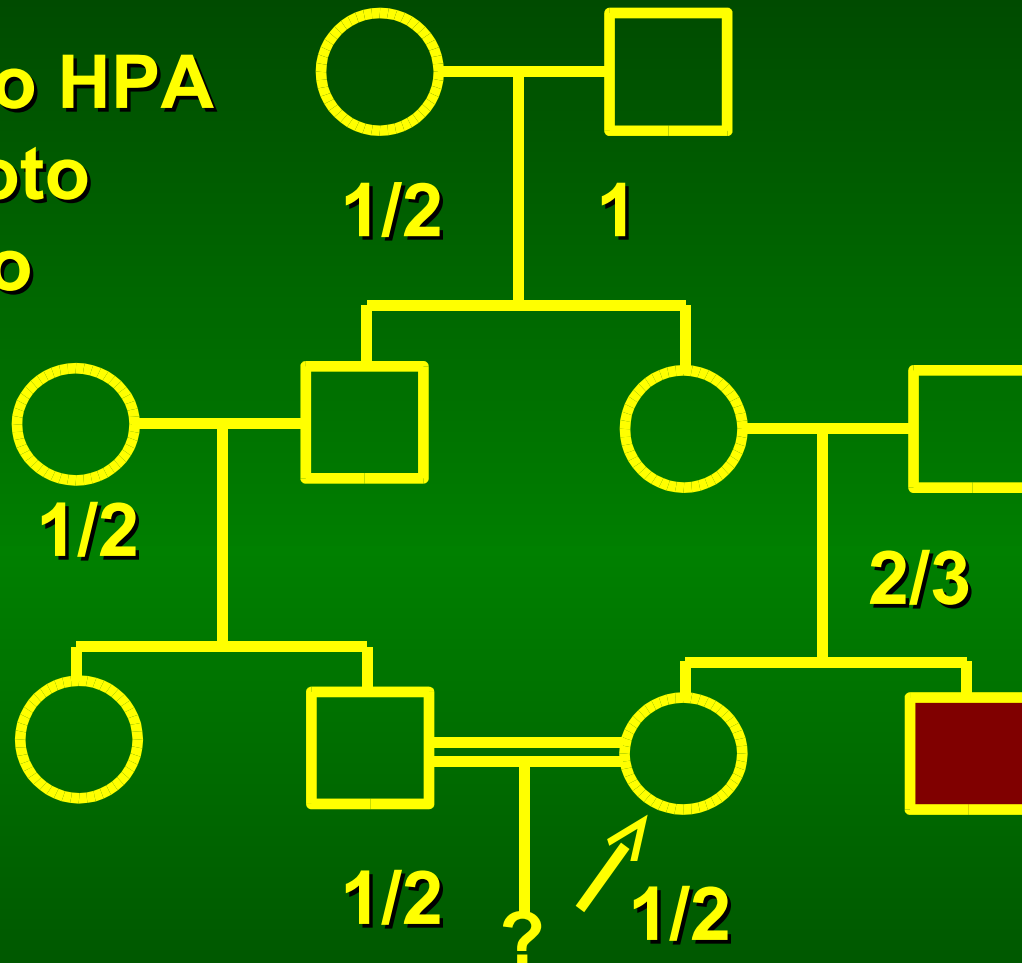




GENETICKÁ KONZULTACE

Hyperphenylalaninemie (HPA)

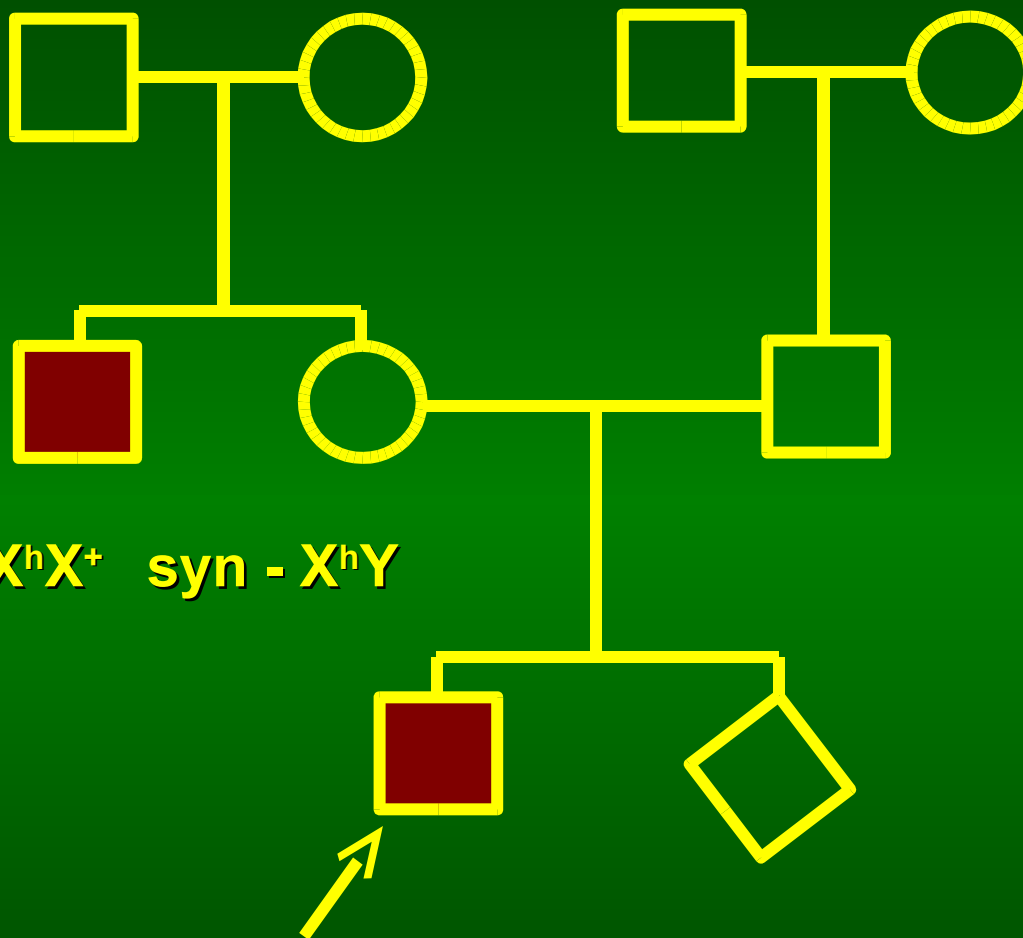
**Stanovte riziko HPA
pro dítě z tohoto
příbuzenského
sňatku:**



Výsledek: $1/2 \cdot 1 \cdot 2/3 \cdot 1/2 \cdot \frac{1/2 \cdot 1/2}{1/4} = 1/24$ (cca 4%)

HAEMOPHILIE A

Strana 18, Úkol 6



Výsledek:

a) otec – X^+Y matka - X^hX^+ syn - X^hY

b) 25%

c) 50%

d) 0%

e) 50%

Využití vazby pro výpočet rizika AGS

Strana 22, Úkol 17

a) 25%

b) Dominantní homozygot:

A26 B12

A10 B18

Heterozygoti:

A26 B12 nebo A10 B18
 A26 B40 A3 B17

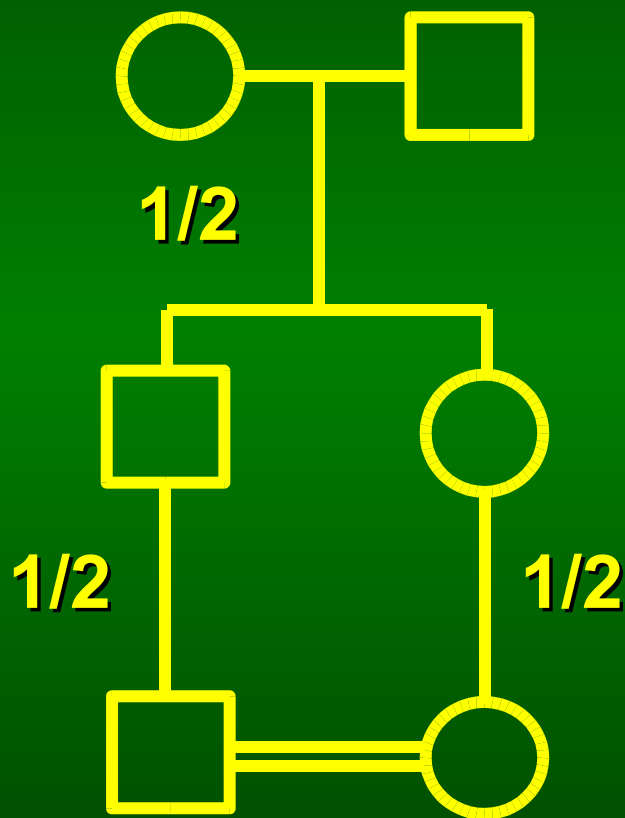
Recesivní homozygot:

A3 B17

A26 B40

Výpočet koeficientu příbuznosti

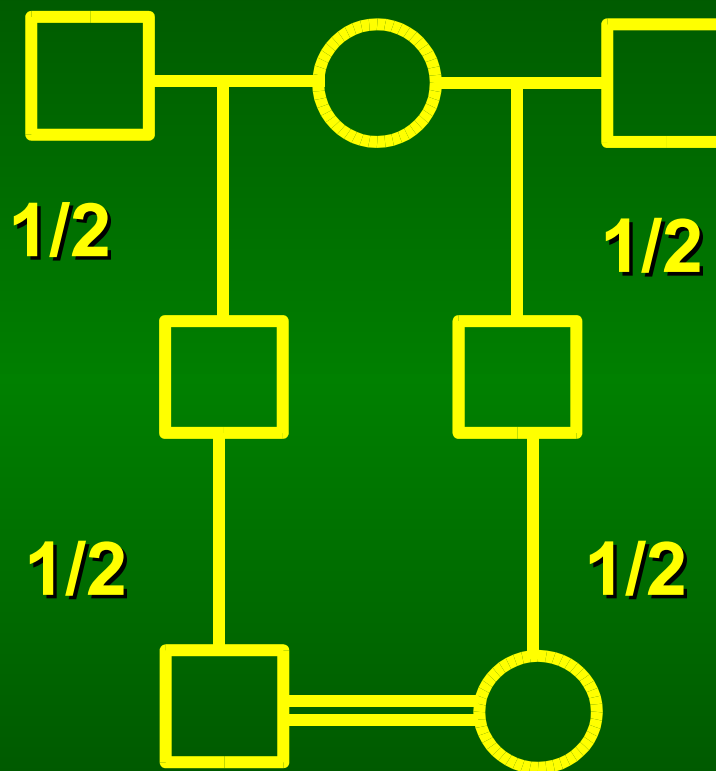
Prvostupňový bratranec a sestřenice



Koeficient příbuznosti = $1/8$

Výpočet koeficientu příbuznosti

Strana 19, Úkol 9b)



Koeficient příbuznosti = $1/16$

Pylorostenóza

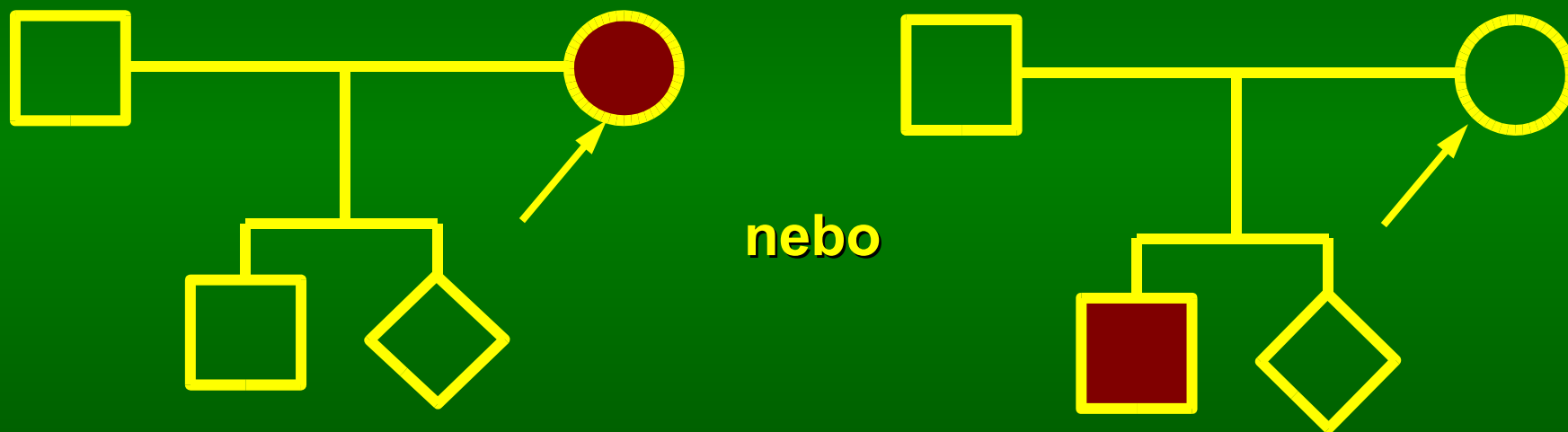
zadání (není ve skriptech)

Pylorostenosa je multifaktoriálně podmíněné závažné onemocnění novorozenců. Projevuje se mimo jiné 2-3 týdny po narození prudkým zvracením v důsledku neprůchodnosti trávicího traktu. Zvracení je bez příměsi žluči, stupňuje se a postupně se stává „projektilovým“. Bez urgentního zásahu končí fatálně. Léčba spočívá v pylorotomii . Výskyt pylorostenózy v populaci je dle uvedeného pramene (Emery and Rimoin´s: Principles and Practice of Medical Genetics - third edition) 1,5 – 3 / 1000. Onemocnění se vyskytlo ve dvou rodinách:

Pylořostenóza

populační riziko $f = 1,5 - 3 / 1000$

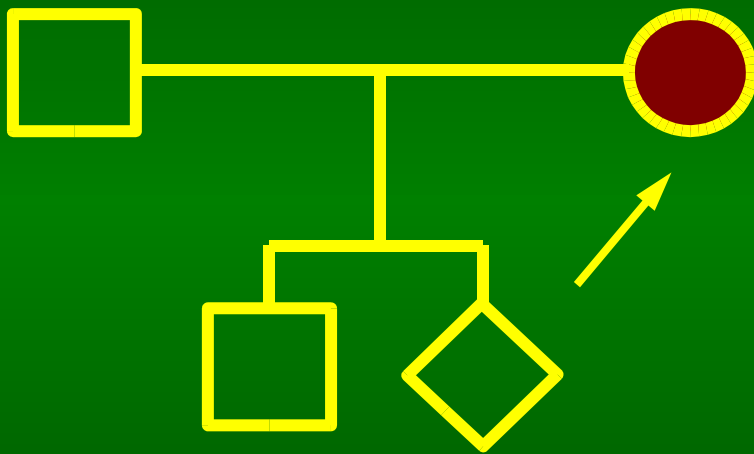
Emery and Rimoin's: Principles and Practice of Medical Genetics (third edition)



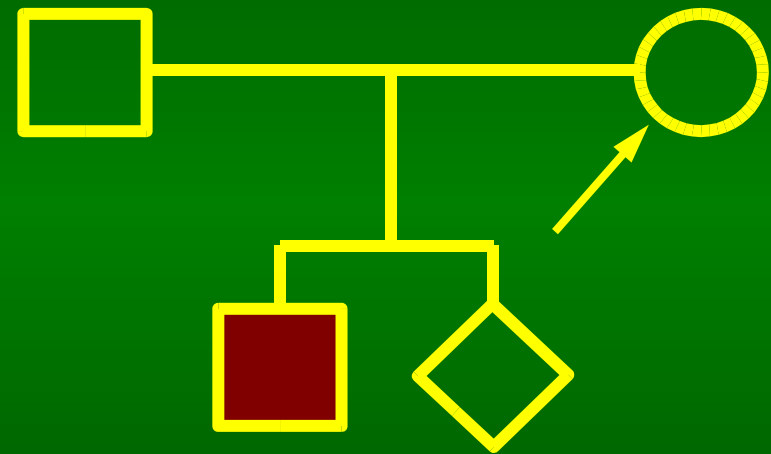
stanovte riziko pro další dítě rodičů. K výpočtu využijte (Edwardsův) vzorec pro odhad rizik multifaktoriálních onemocnění ($f = 2,5/1000$)

Pylorostenóza

stanovte riziko pro další dítě rodičů. K výpočtu využijte (Edwardsův) vzorec pro odhad rizik multifaktoriálních onemocnění ($f = 2,5/1000$)



nebo



Teoretický výpočet:

jeden postižený v rodině s koeficientem příbuznosti $1/2$
 k "dotazovanému plodu" $\Rightarrow r = \frac{1}{2} \cdot p \Rightarrow r = 0,0025 \Rightarrow$

Stanovte typ dědičnosti

