



# GENEALOGIE II

## Typy dědičnosti v rodokmenu

I. ročník, 2. semestr

v. 2020



EVROPSKÁ UNIE  
Evropské strukturální a investiční fondy  
Operační program Výzkum, vývoj a vzdělávání



MINISTERSTVO ŠKOLSTVÍ,  
MLÁDEŽE A TĚLOVÝCHOVY

# AUTOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST - AD

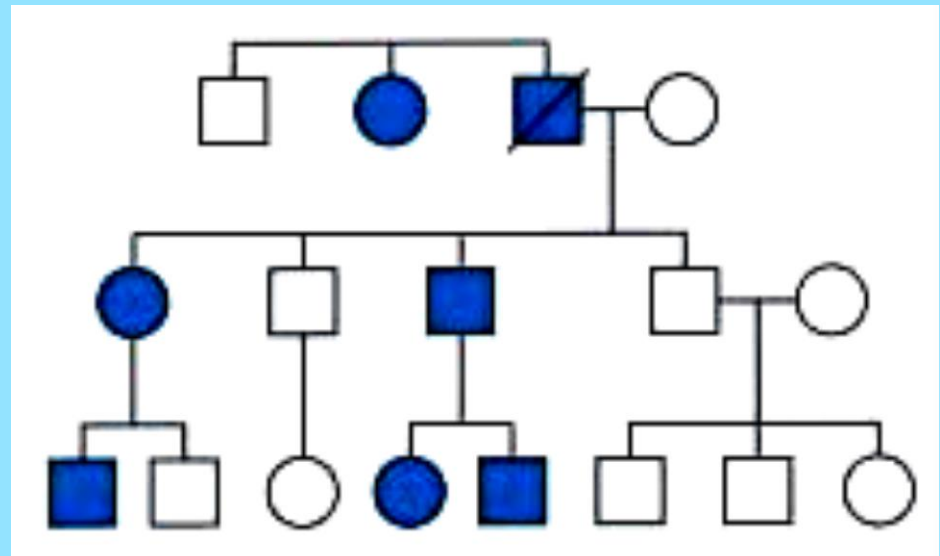
## Kritéria:

- 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,
- osteogenesis imperfecta



# 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

## Příklady:

- **achondroplasie**
- brachydaktylie (více typů)
- polycystická choroba ledvin (vzácně i AR)
- familiární hypercholesterolémie
- osteogenesis imperfecta

Dvojčata,  
postižené vpravo



# 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

4

## Příklady:

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



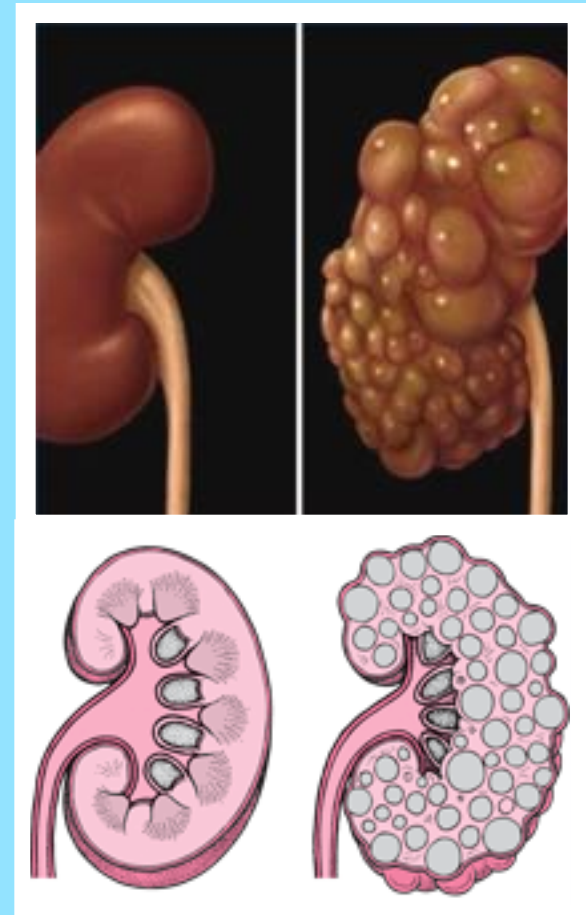
# AUTOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST - AD

## 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

## Příklady:

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



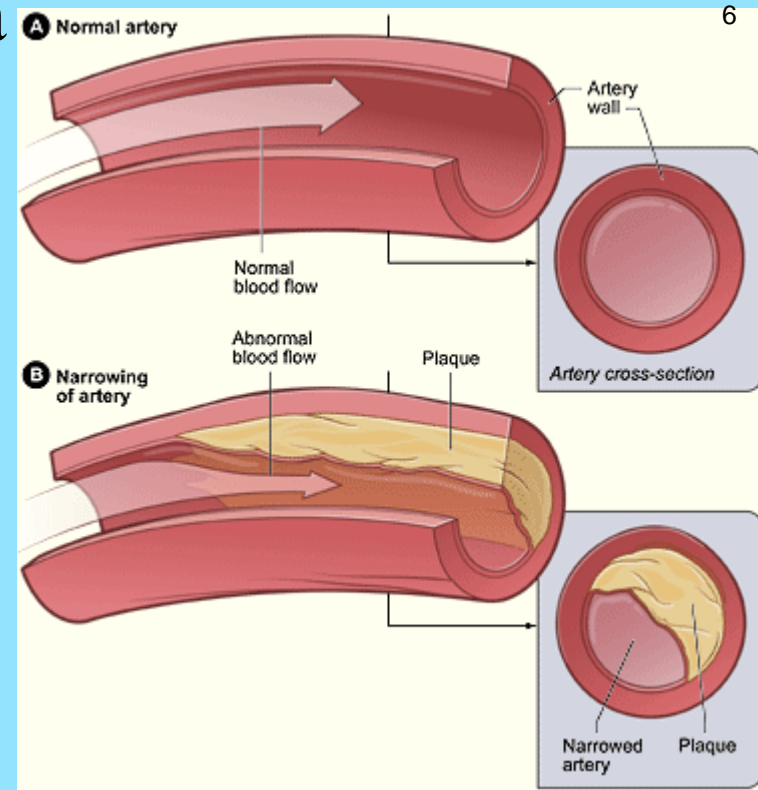
# AUTOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST - AD

## 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

## Příklady:

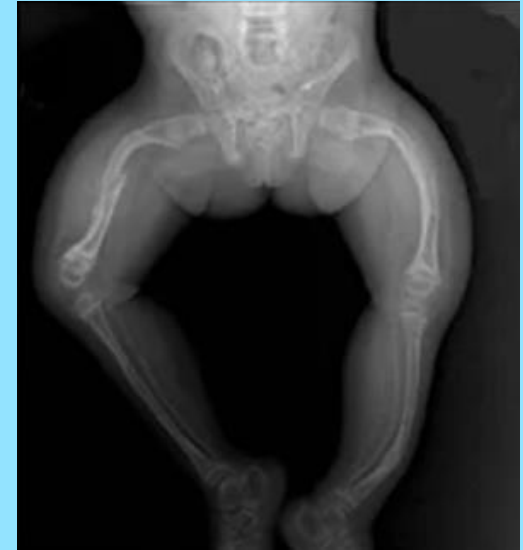
- achondroplazie
- brachydaktylie (více typů)
- polycystická choroba ledvin (vzácně i AR)
- **familiární hypercholesterolémie**
- osteogenesis imperfecta



# AUTOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST - AD

## Kritéria:

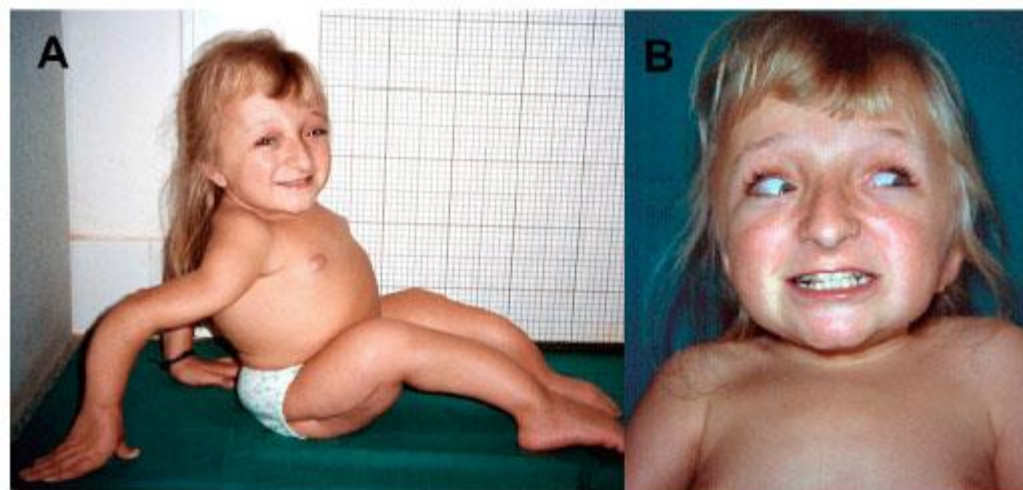
- jsou postiženy dvě nebo více po sobě následujících generací
- jsou postiženi muži i ženy
- muži i ženy onemocnění dále přenášejí
- je pozorován přenos z otce na syna



7

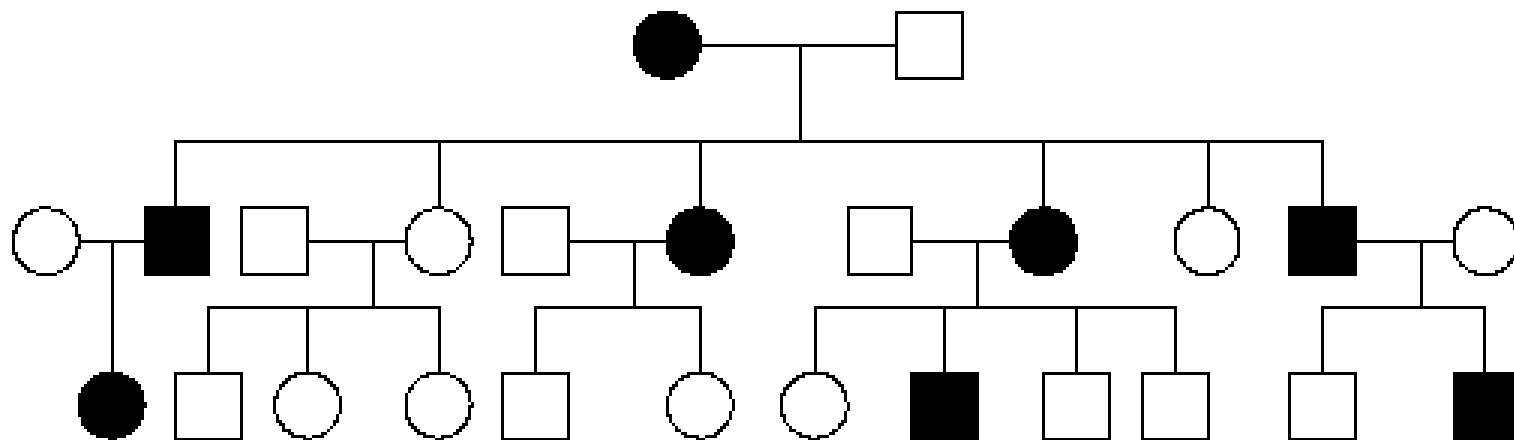
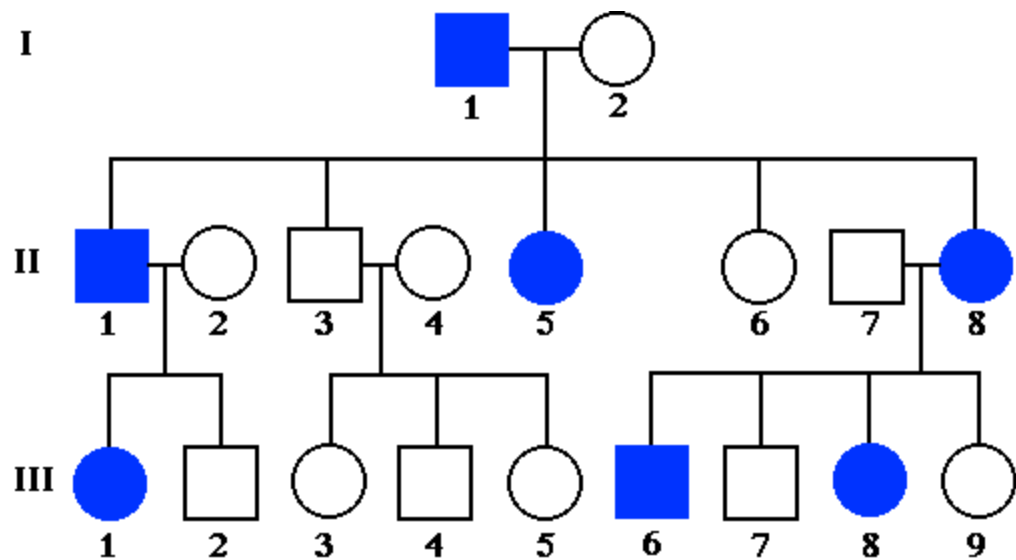
## Příklady:

- achondroplasia
- brachydaktylie (více typů)
- polycystická choroba ledvin (vzácně i AR)
- familiární hypercholesterolemie
- osteogenesis imperfecta



# AUTOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST

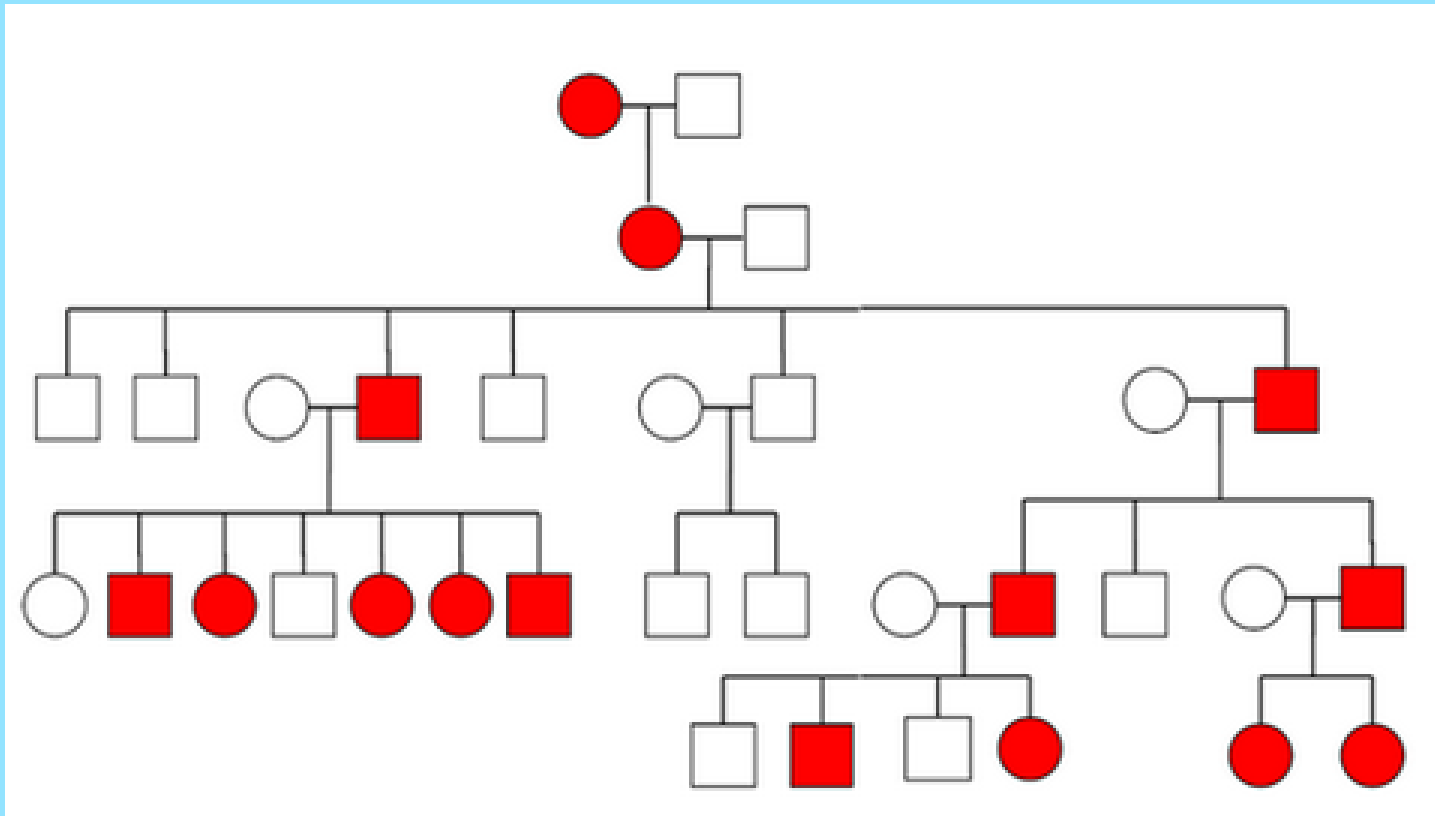
## - AD





# AUTOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST

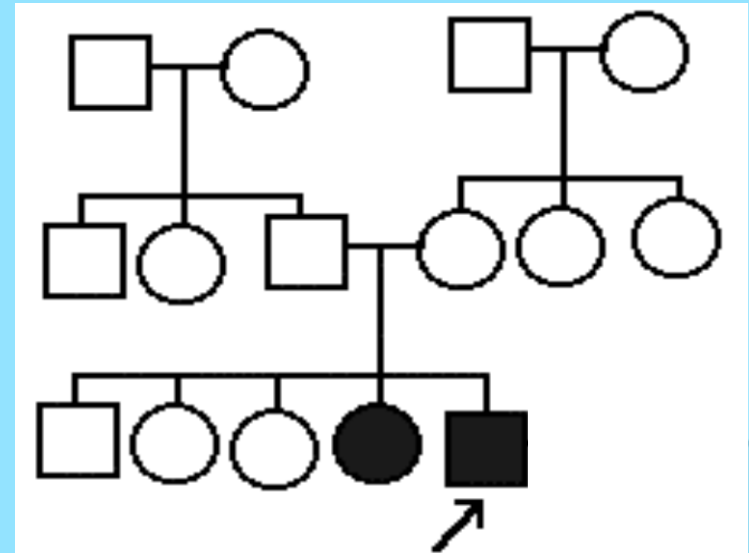
## - AD



# AUTOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST

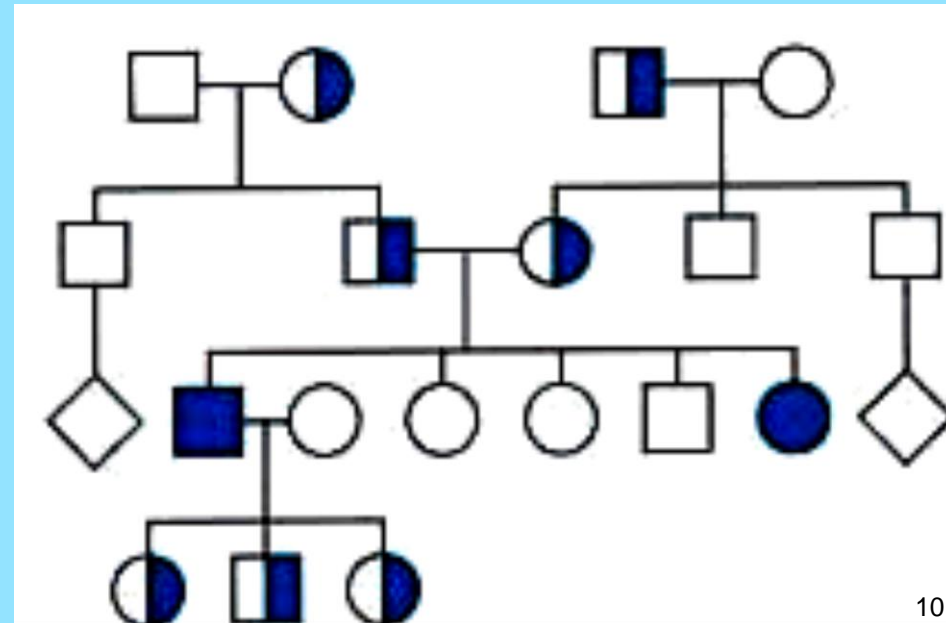
## Kritéria: - AR

- 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



# AUTOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST

## Kritéria: - AR

- 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



# AUTOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST

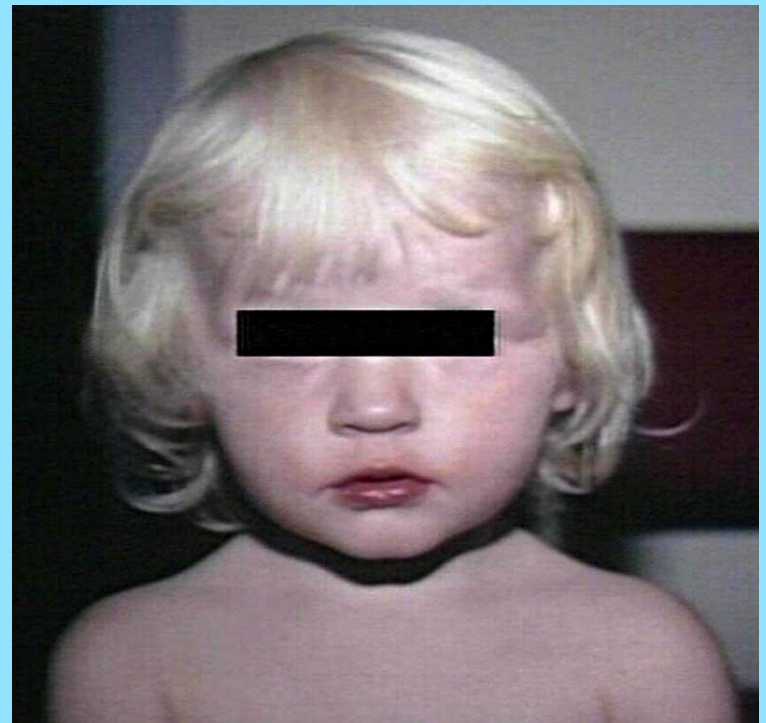
## Kritéria: - AR

- 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



# AUTOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST

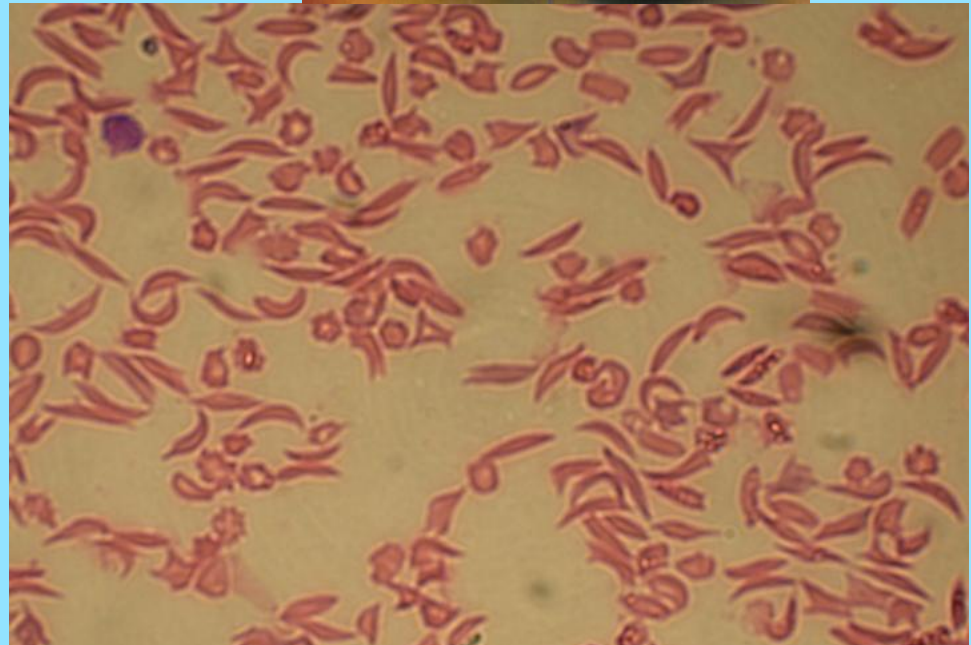
## Kritéria: - AR

- 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



# AUTOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST

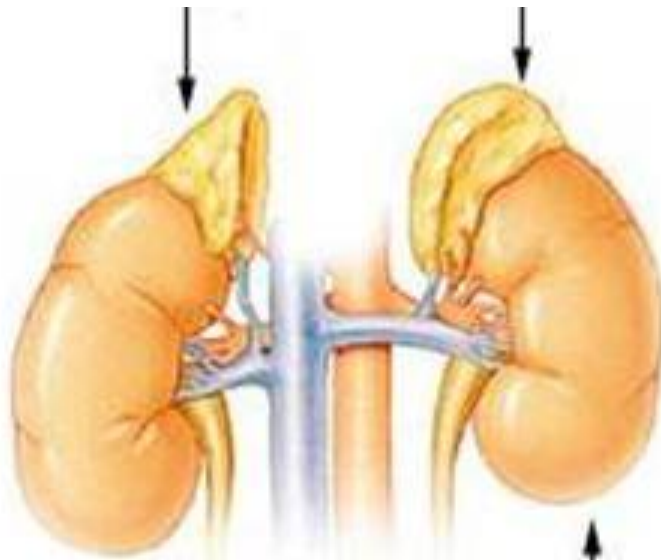
## - AR

### Kritéria:

- porucha
- je
- so
- jsou p
- rodiče

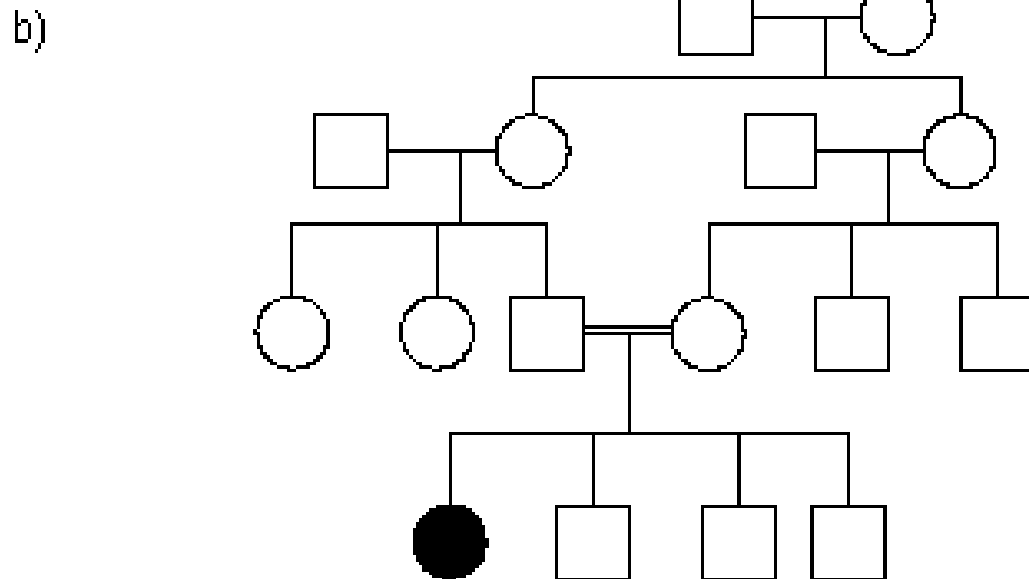
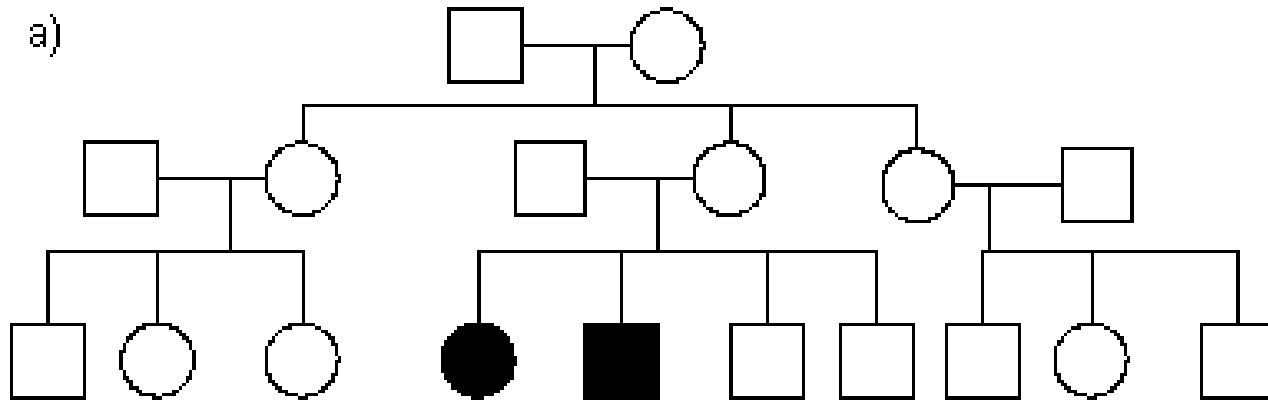
**Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH),**  
nejzávažnější forma **Adrenogenitální syndrom**

- ↘ **kortizol:** ↗ stress, ↗ zátěž, ↘ cukr
- ↘ **aldosteron:** ↘  $\text{Na}^+$ , ↗  $\text{K}^+$ , metabolický rozvrat
- ↗ **testosteron:** malformace zevního genitálu u dívek



### Příklady

- cystická
- (m
- fenyлке
- srpkoví
- adrenogenitální syndrom = vrozená hyperplázie nadledvin



**AUTOSOMÁLNĚ  
RECESIVNÍ  
DĚDIČNOST  
- AR**

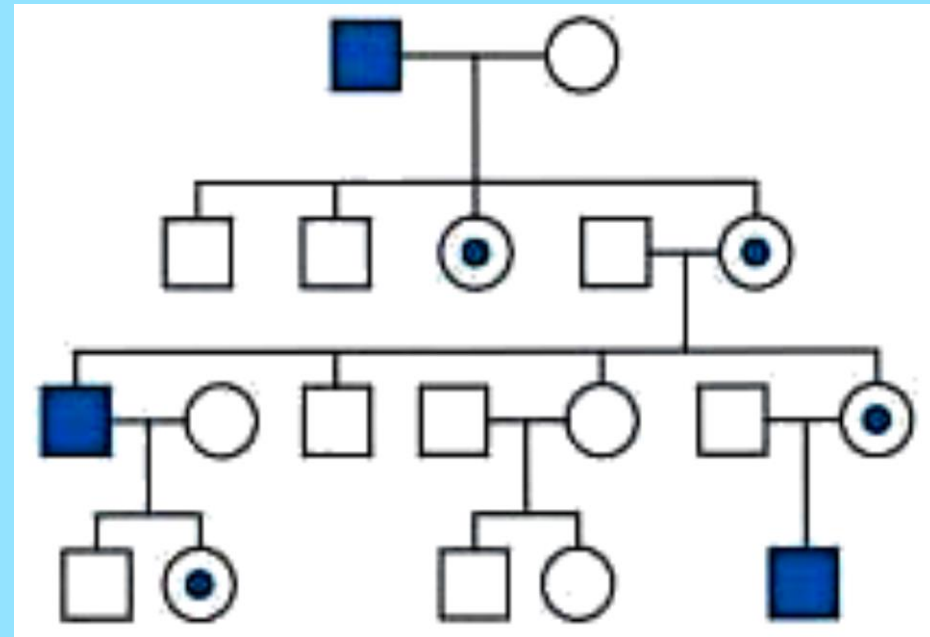
# GONOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST - GR

## 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
- anhidrotická ektodermální dysplasie





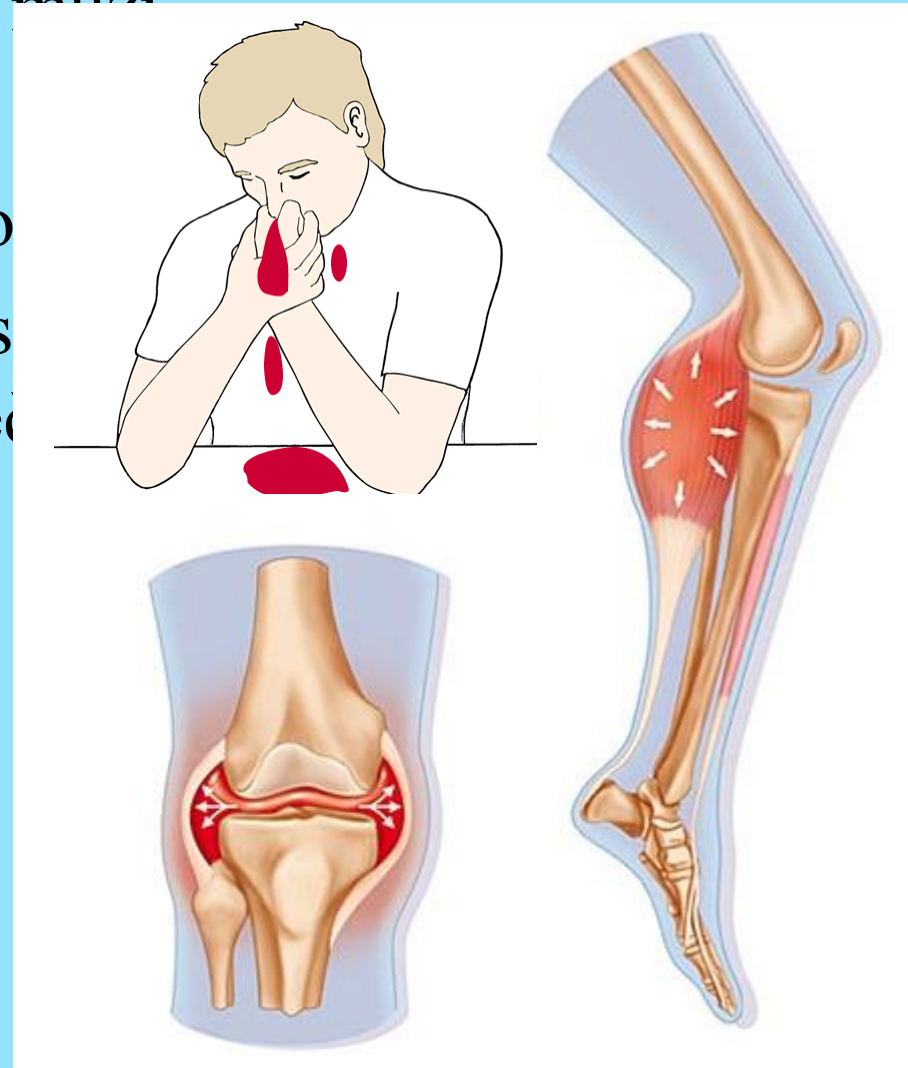
# GONOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST - GR

## Kritéria:

- téměř výlučně jsou postiženi muži
- nemoc přenášejí nepostižené
- přenos z otce na syna není možné
- postižení muži mohou přenést nemoc prostřednictvím dcer přenašeček

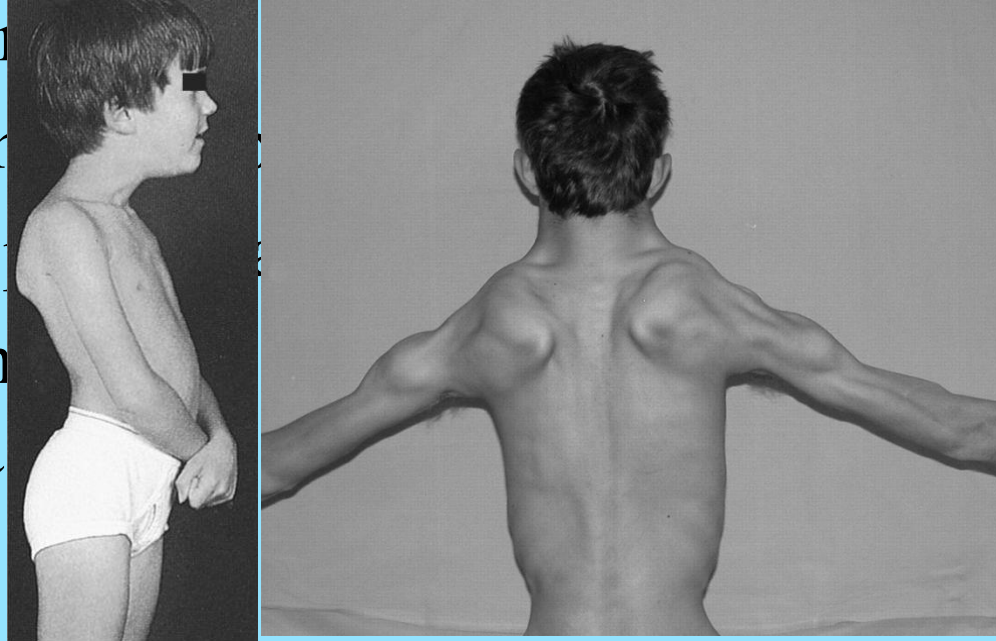
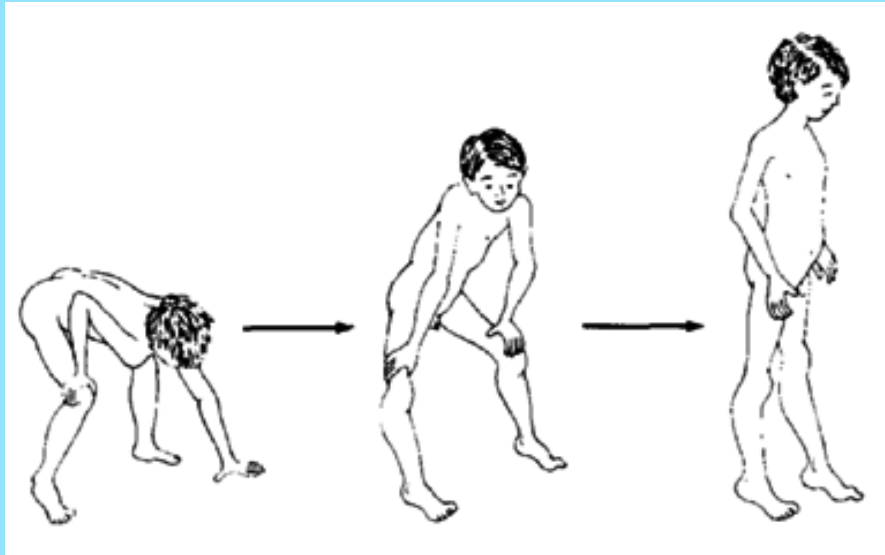
## Příklady:

- **hemofilie A, hemofilie B**
- **muskulární dystrofie Duchennova typu**
- **barvoslepost**
- **anhidrotická ektodermální dysplasie**



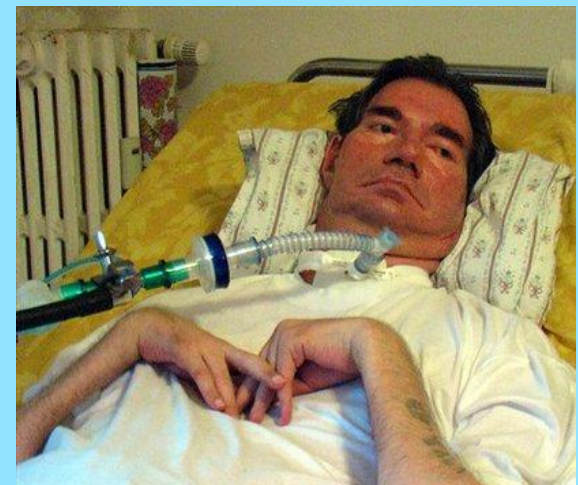
# GONOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST - GR

**Kritéria:**



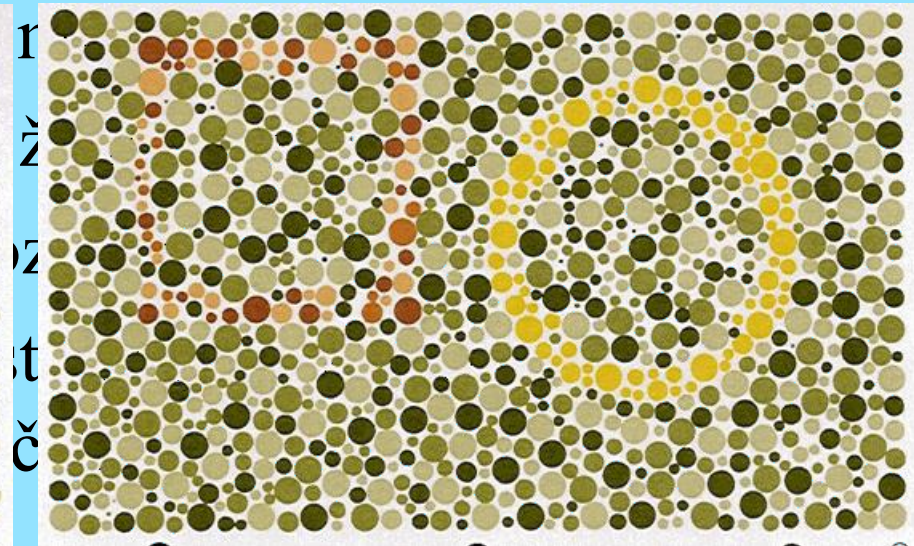
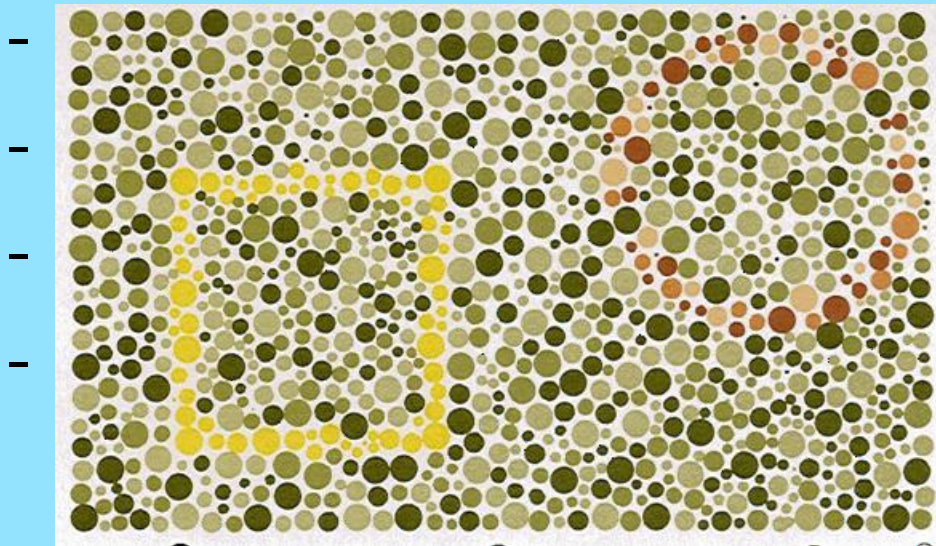
**Příklady:**

- hemofilie A, hemofilie B
- **muskulární dystrofie Duchennova typu**
- barvoslepost
- anhidrotická ektodermální dysplasie



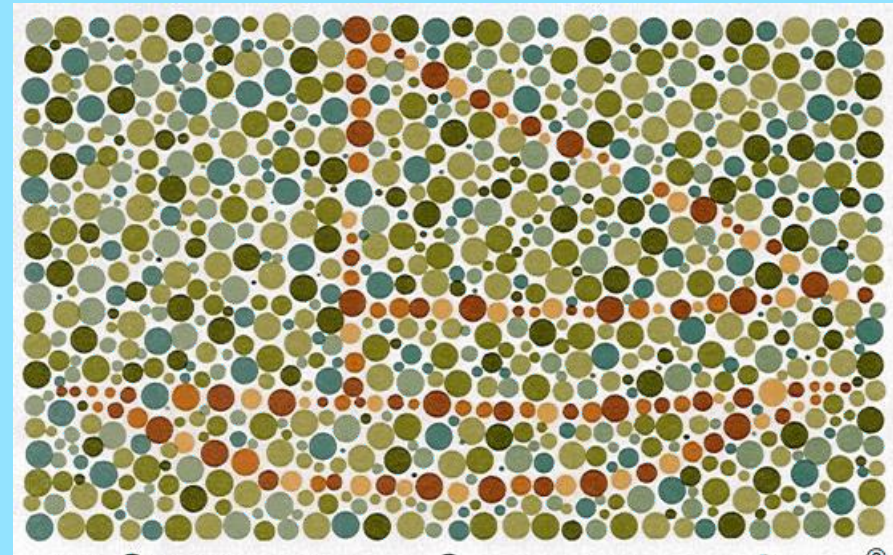
# GONOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST - GR

**Kritéria:**

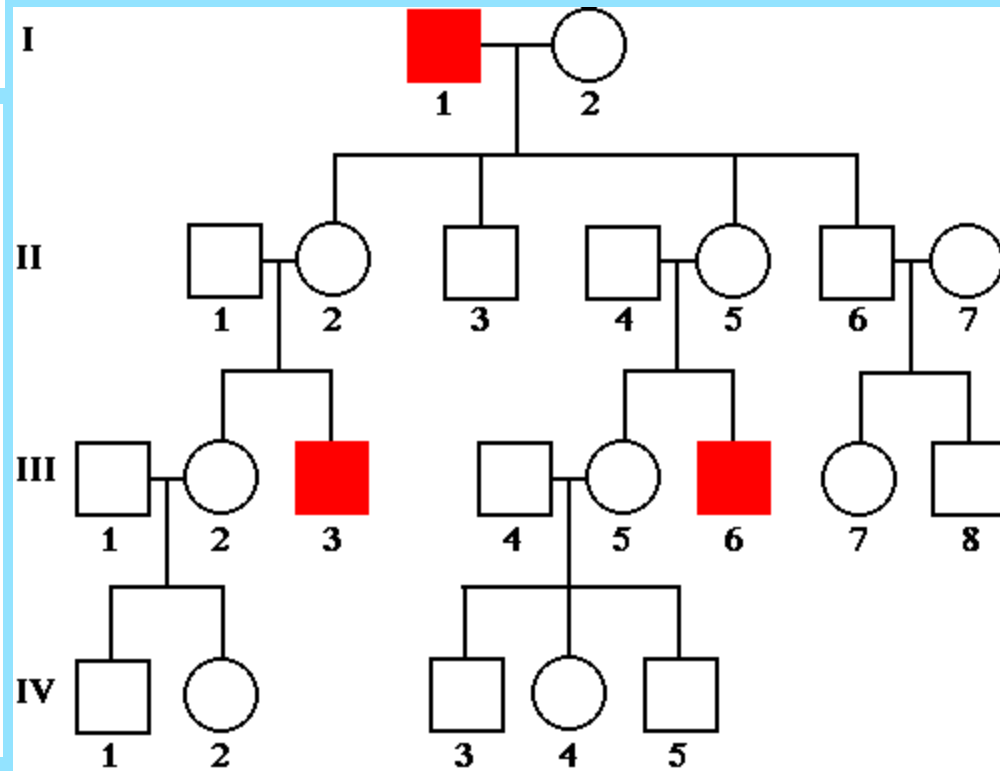
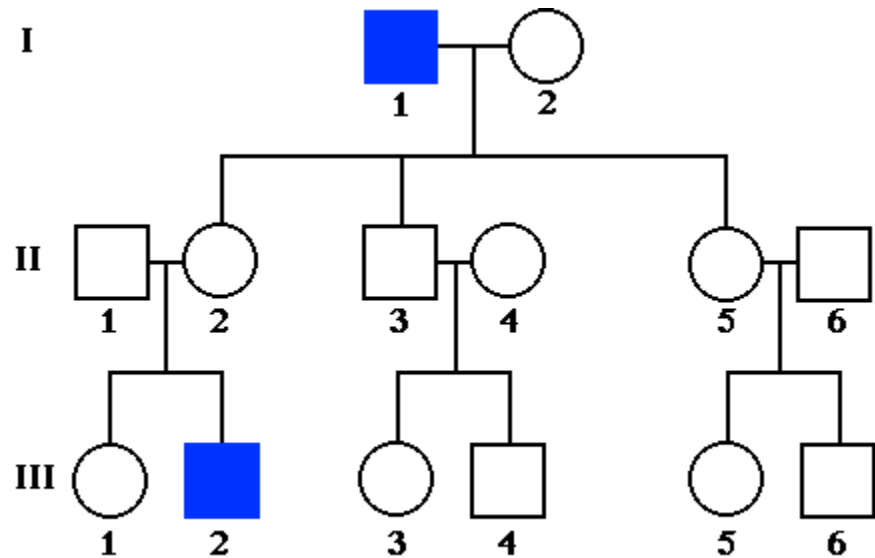
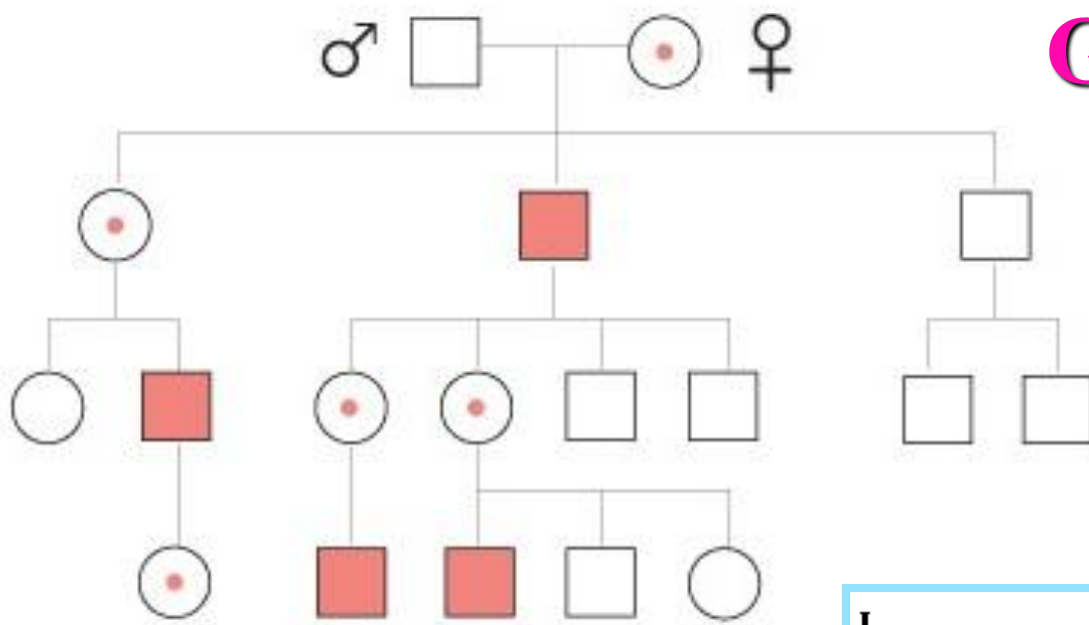


**Příklady:**

- hemofilie A, hemofilie B
- muskulární dystrofie  
Duchennova typu
- **barvoslepost**
- anhidrotická ektodermální  
dysplasie



# GONOSOMÁLNĚ RECESIVNÍ DĚDIČNOST - GR



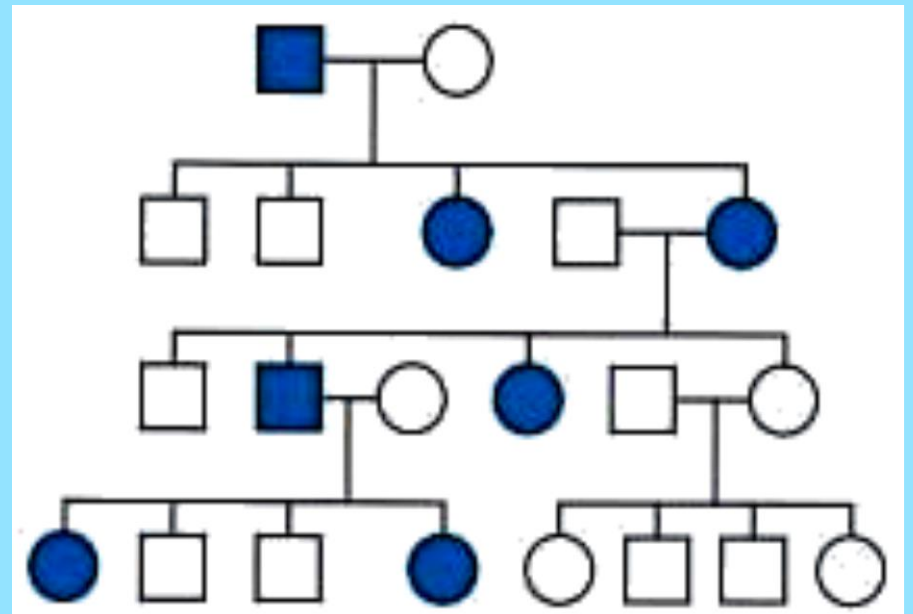
# GONOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST - GD

## 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:

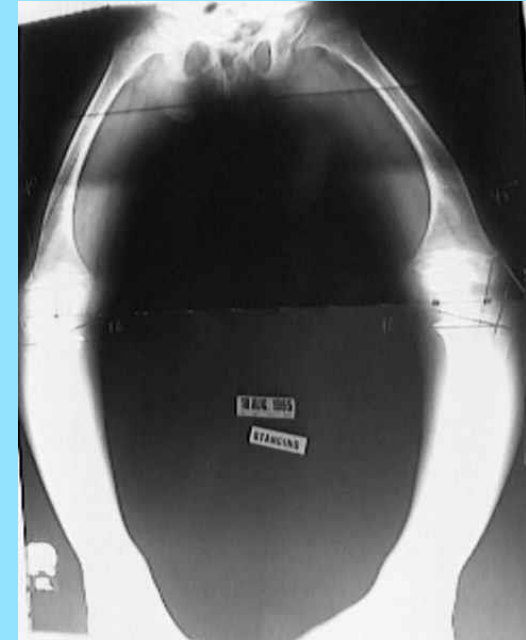
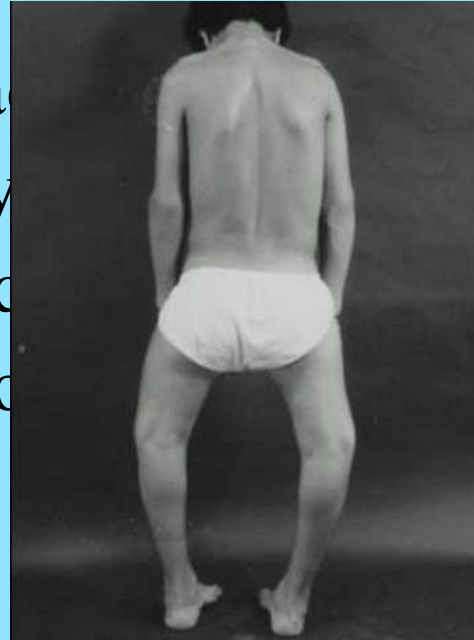
- vitamin D rezistentní rachitis
- incontinentia pigmenti



# GONOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST - GD

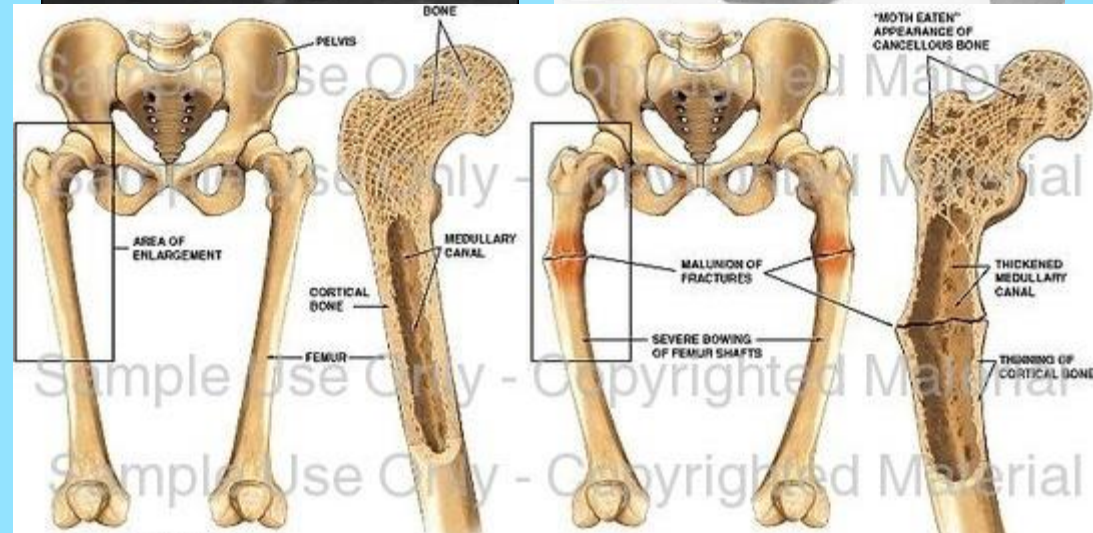
## Kritéria:

- znak je přenášen z generace na generaci
- jsou postiženi muži i ženy
- muži i ženy onemocnějí od dětství
- není pozorován přenos z otců na syny



## Příklady:

- vitamin D rezistentní rachitis
- incontinentia pigmenti



# GONOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST - GD

## Kritéria:

- znak je přenášeno
- jsou postiženi
- muži i ženy
- není pozorováno

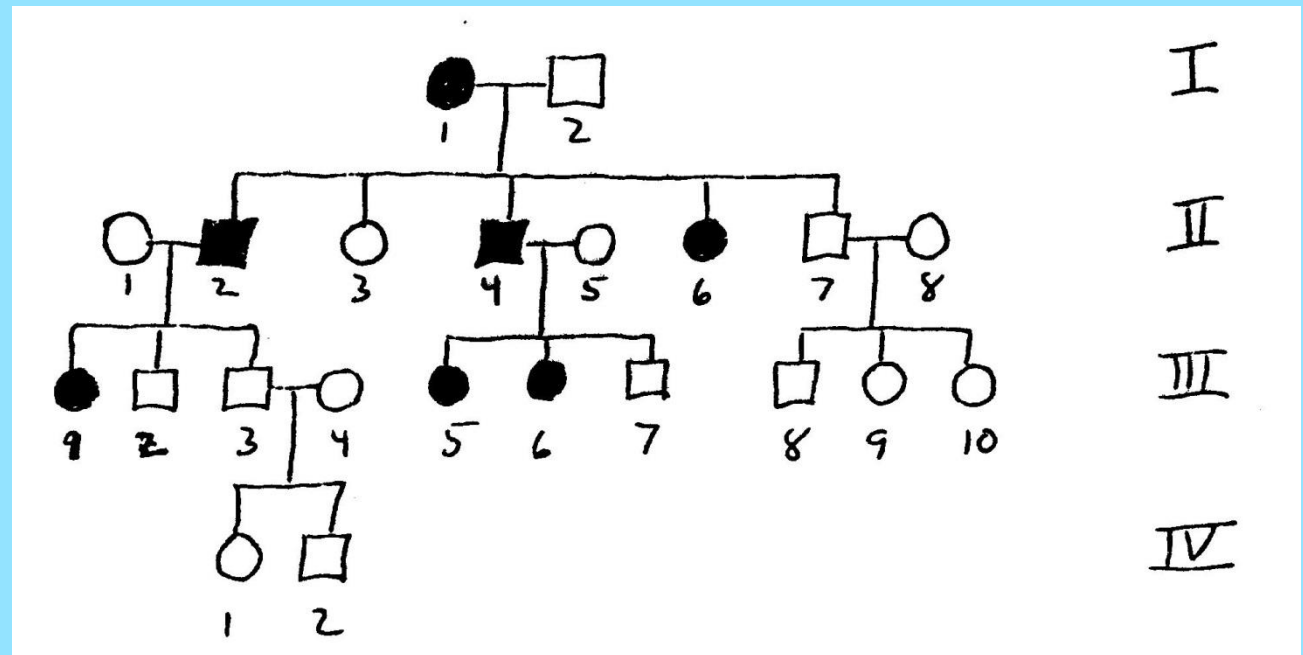
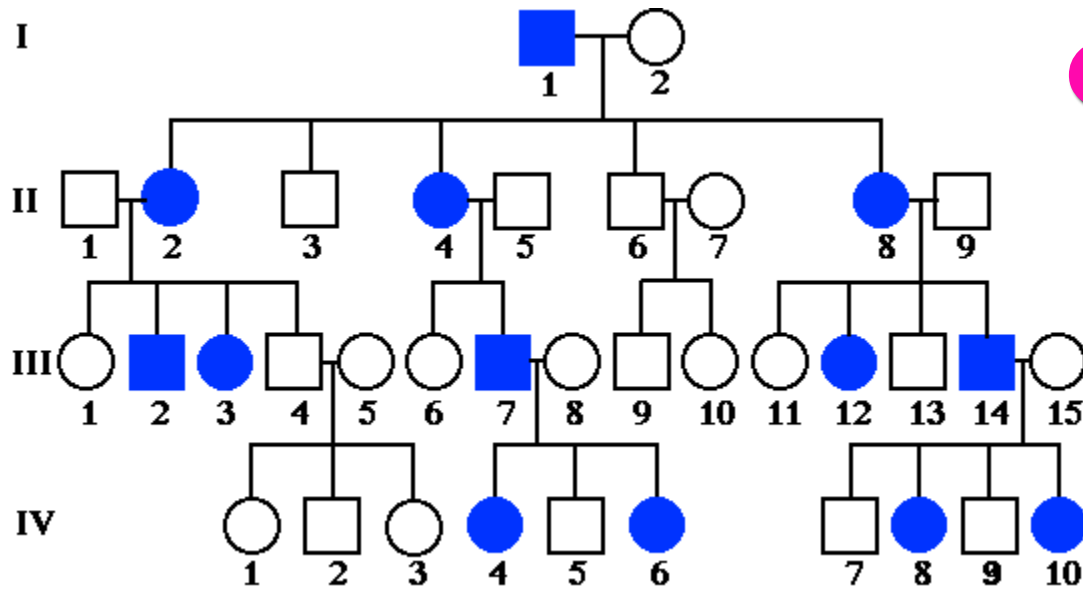


## Příklady:

- vitamin D rezistentní rachitis
- **incontinentia pigmenti**



# GONOSOMÁLNĚ DOMINANTNÍ DĚDIČNOST - GD





# 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

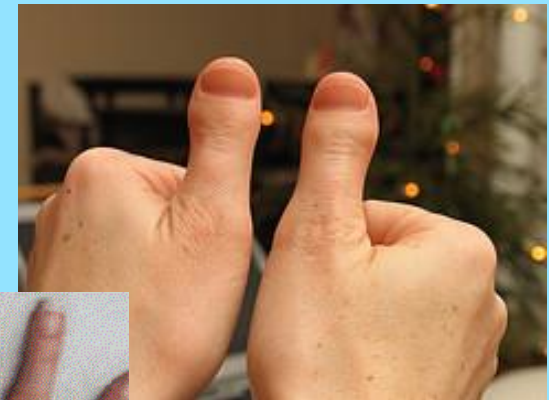
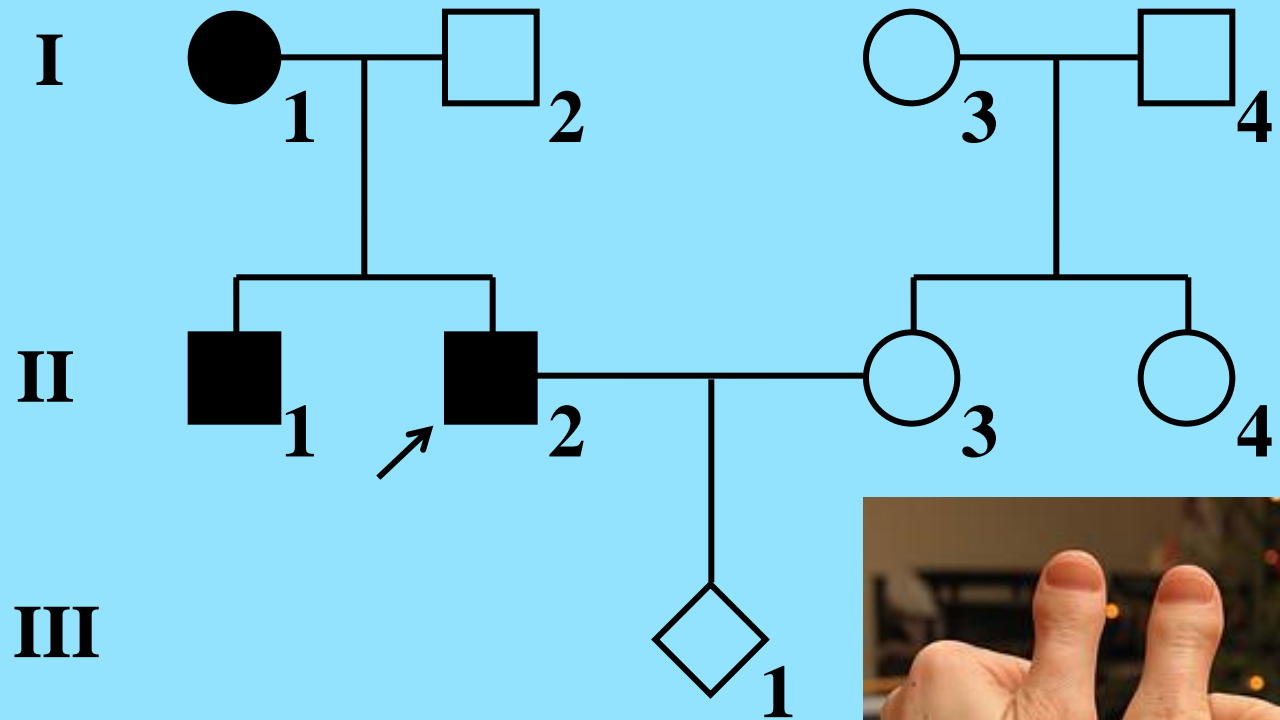
typické  
pro

**AR**

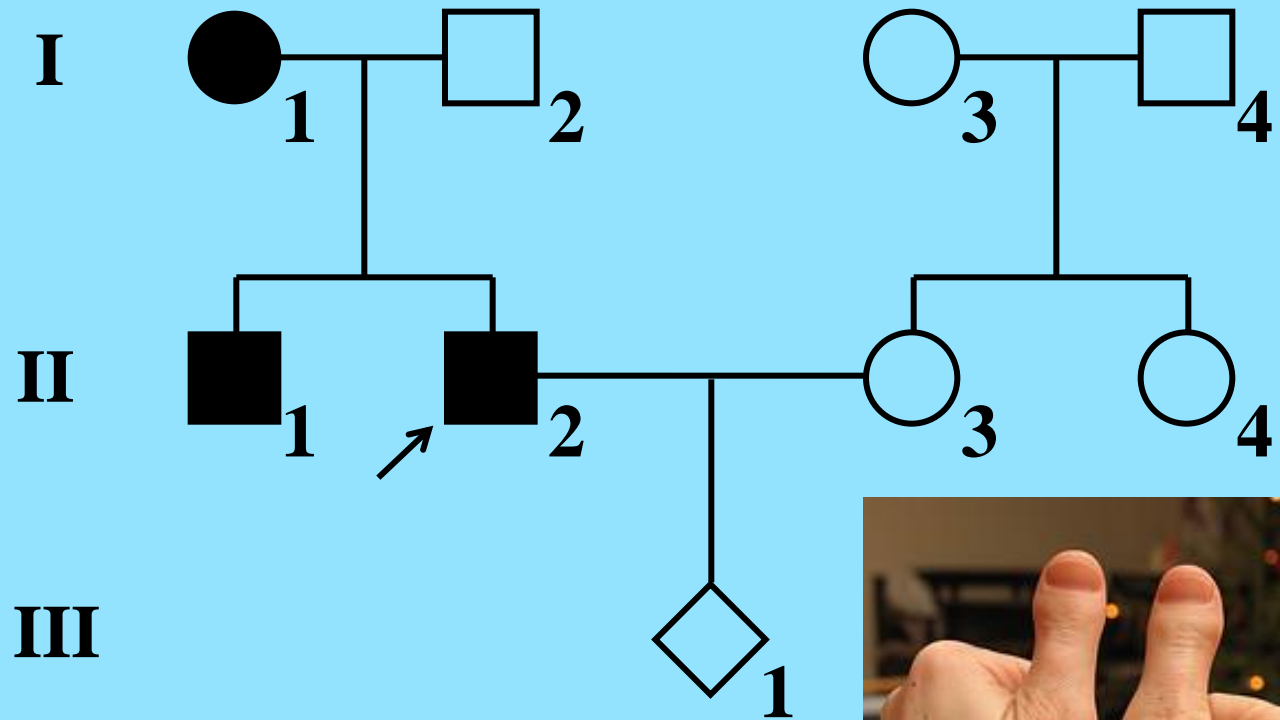
**AD**

<b>Fenotyp</b>	<b>dominantní</b>	<b>recesivní</b>
----------------	-------------------	------------------

# Str. 17, úkol č. 4 - brachydaktylie



# Str. 17, úkol č. 4 - brachydaktylie

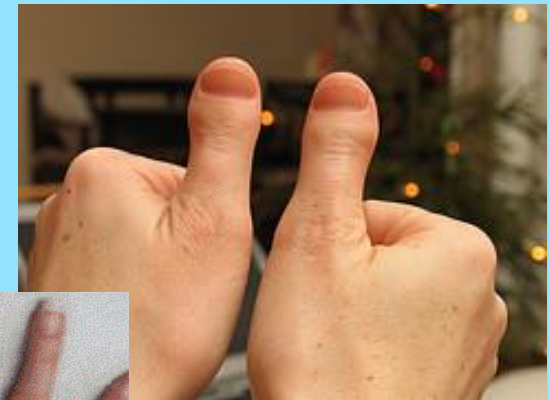


a) II/2 –  $Aa$ , II/3 -  $aa$

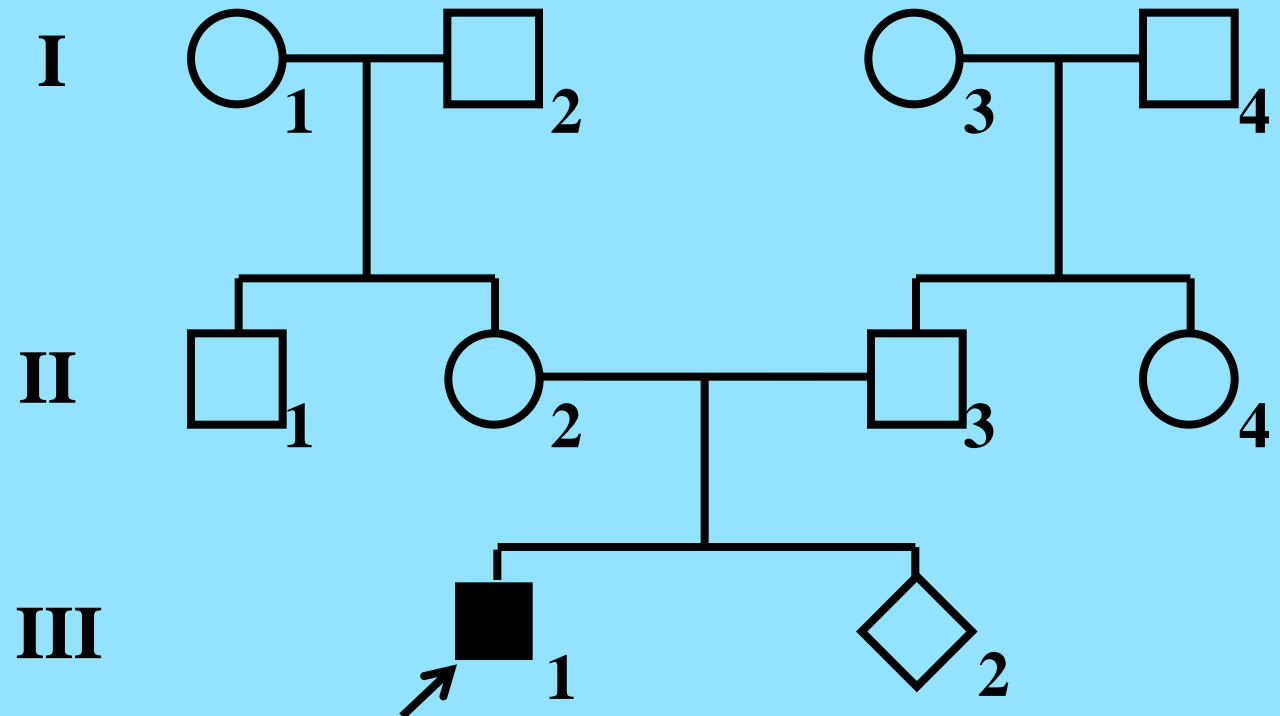
b) 50%

c) 50%

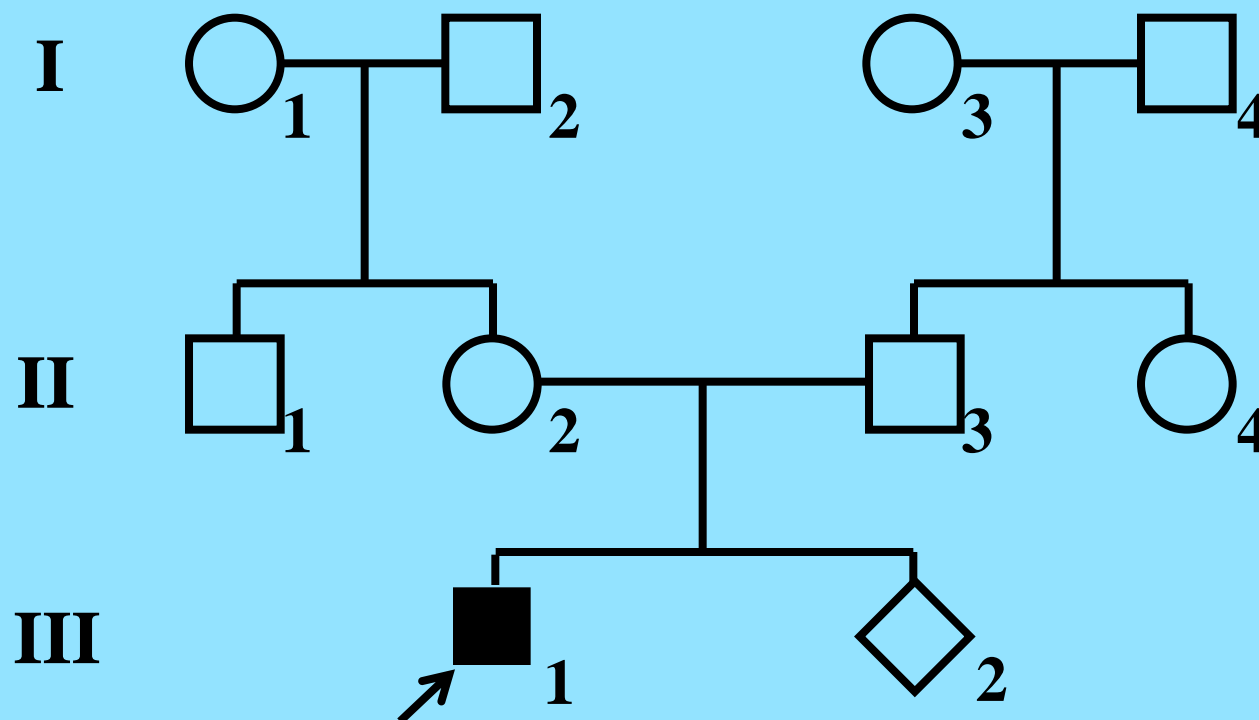
d) 25%



# Str. 17, úkol č. 5 - PKU



# Str. 17, úkol č. 5 - PKU



a) II/2, II/3 – oba  $Aa$ , III/1  $aa$

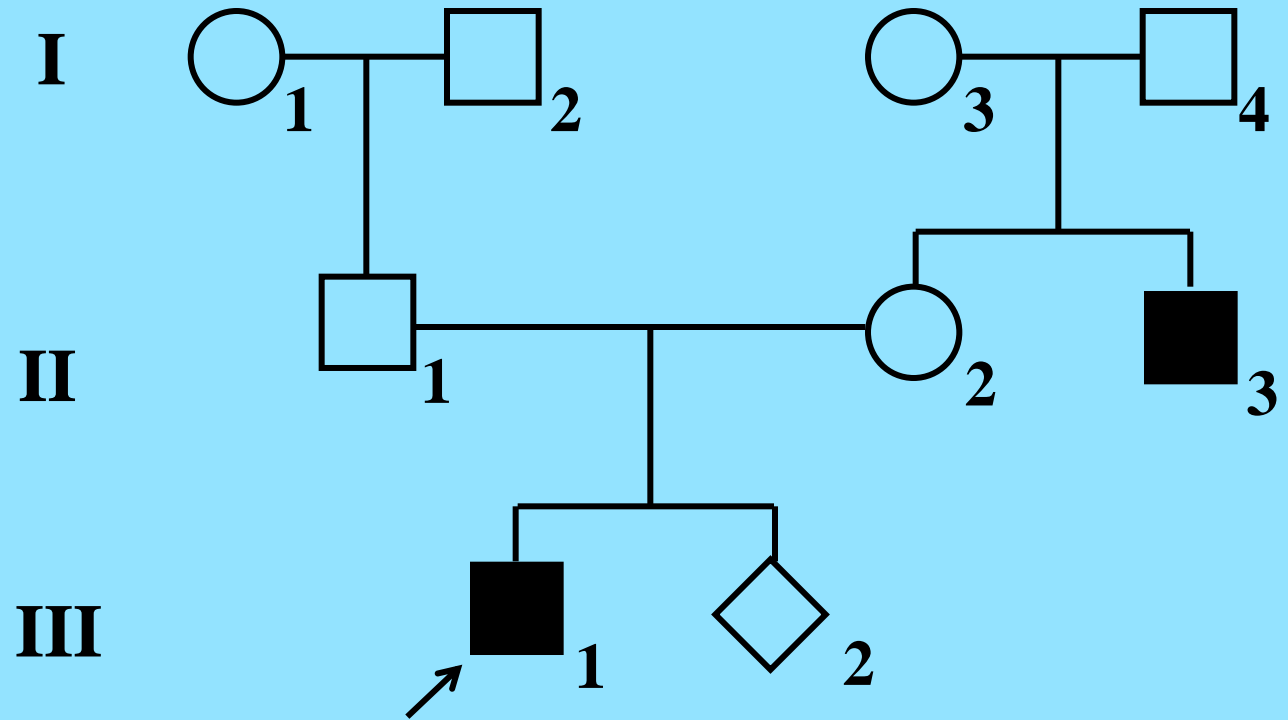
b) 25%

c)  $2/3$  (!!!)

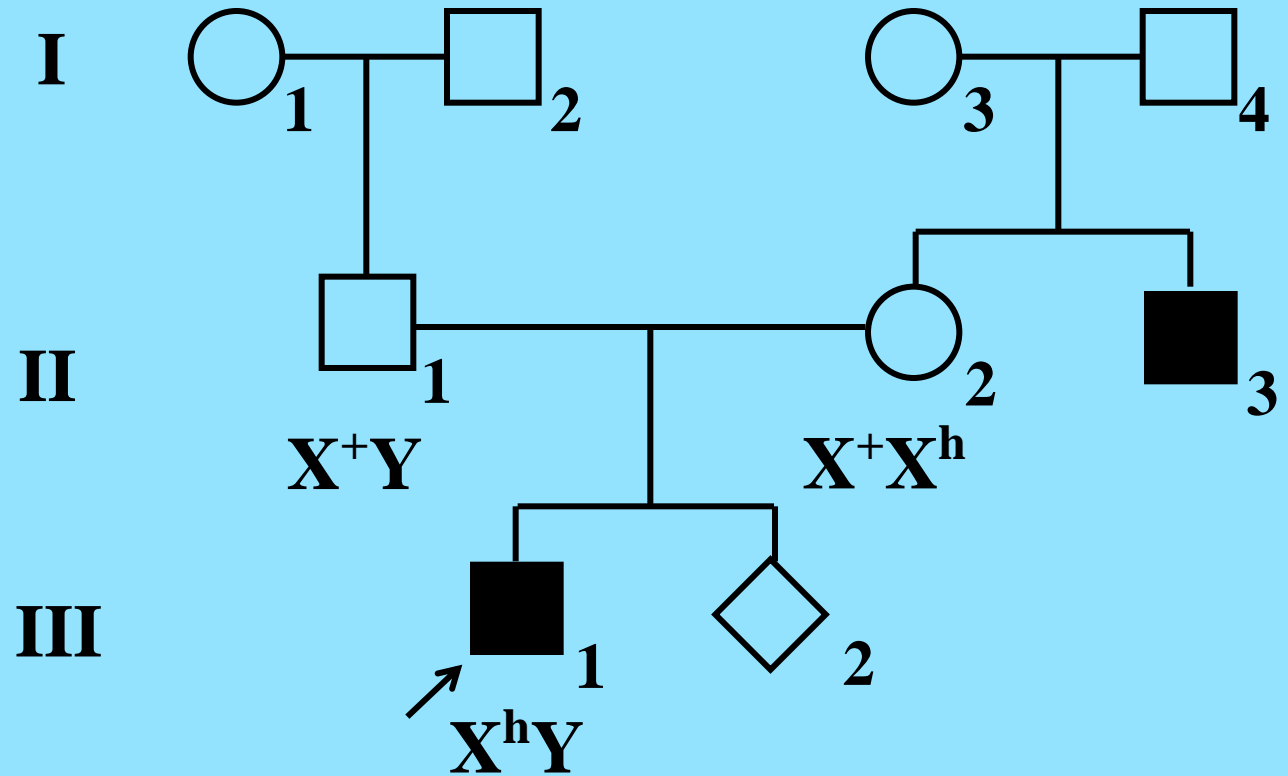
d)  $Aa \times Aa$ ,  $Aa \times aa$ ,  $aa \times aa$

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

# Str. 18, úkol č. 6 – hemofilie A



# Str. 18, úkol č. 6 – hemofilie A



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

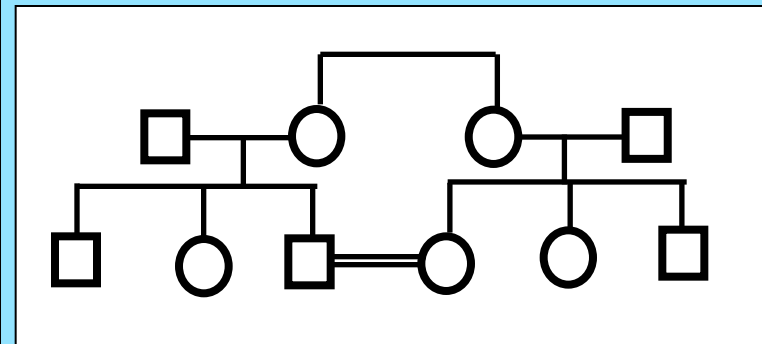
- b) 25%
- c) 50%
- d) 0%
- e) 50%

# 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  
 $r = (1/2)^n$      $n...$  počet kroků v genealogii
- koeficient inbreedingu – pravděpodobnost, že jedinec získal obě alely téhož genu od jednoho předka

	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

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

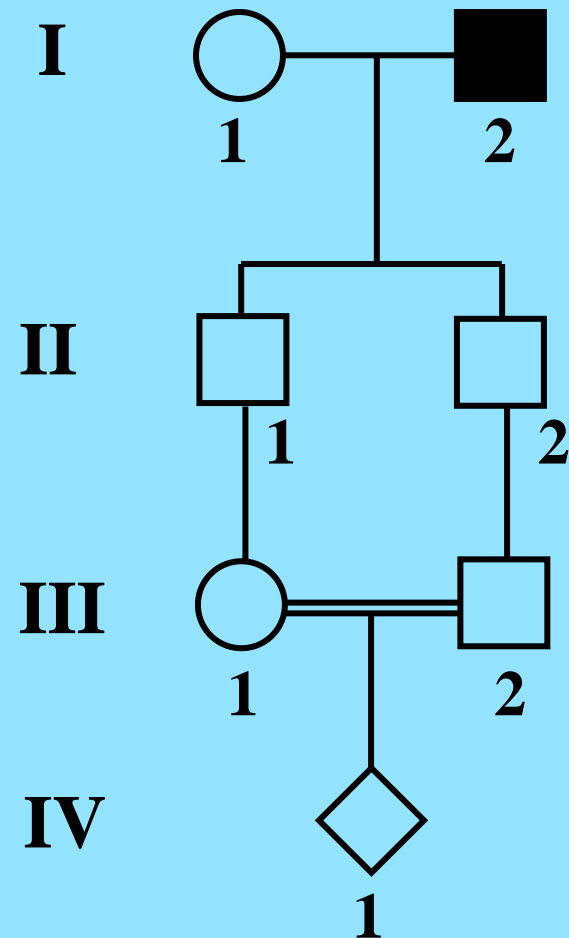




# Str. 20, úkol č. 13

– riziko

příbuzenského sňatku

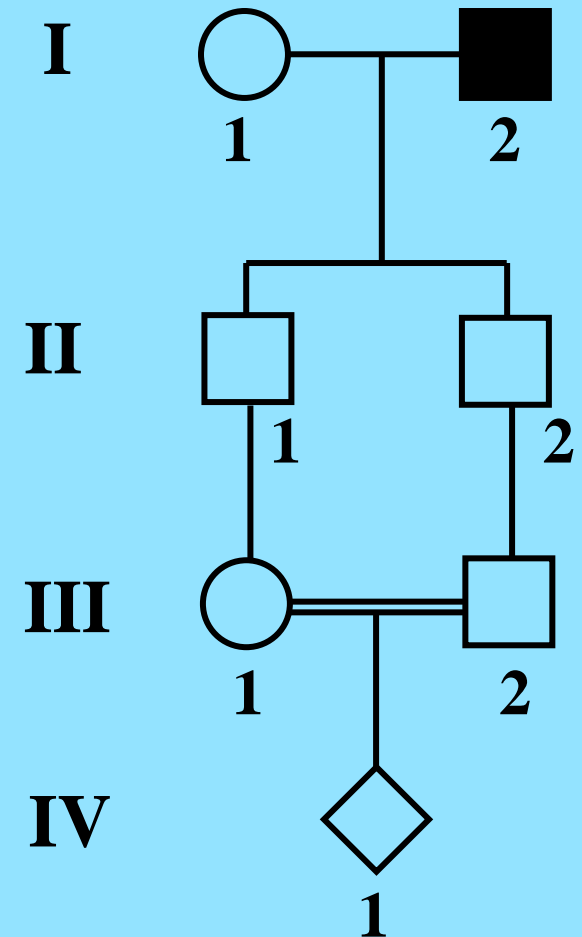


# Str. 20, úkol č. 13

– riziko

## příbuzenského sňatku

a) AR: I/2 *aa*, II/1 a II/2 *Aa* atd.

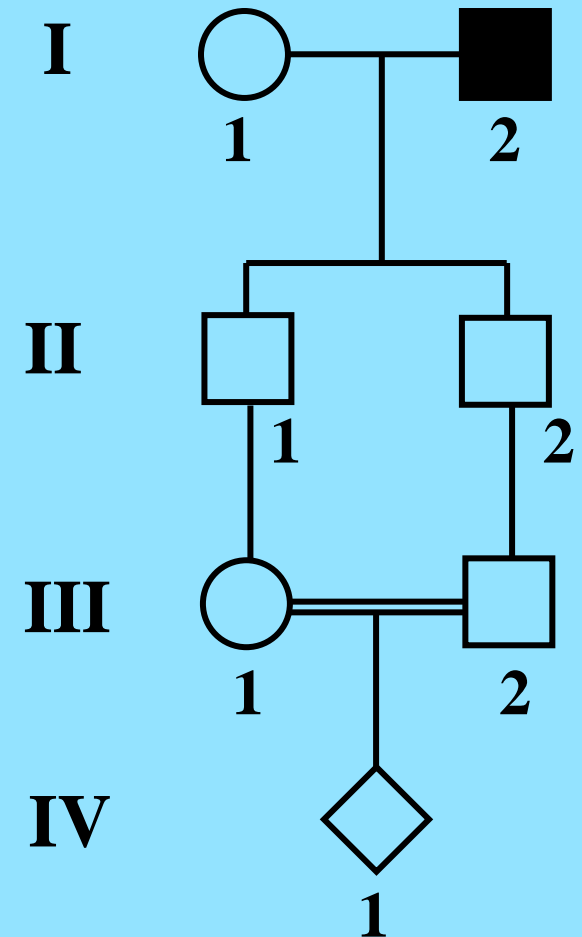


a) AR (např. PKU) - riziko:  $1/2 \cdot 1/2 \cdot 1/4 = 1/16$

# Str. 20, úkol č. 13

## – riziko příbuzenského sňatku

b) AD: I/2  $Aa$ , II/1 a II/2  $aa$  atd.

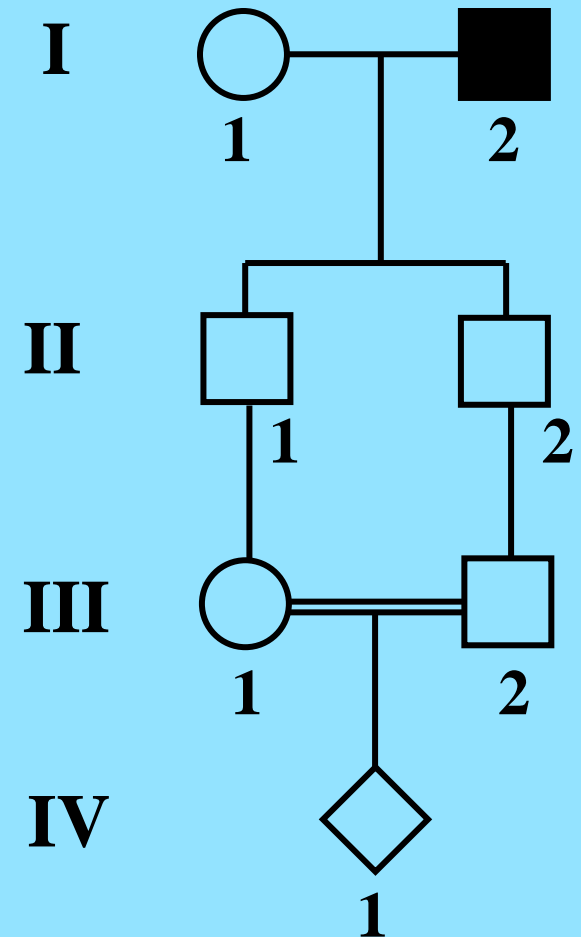


b) AD (např. brachydaktylie) - riziko = 0

# Str. 20, úkol č. 13

## – riziko příbuzenského sňatku

c) XR: I/2  $X^hY$ , II/1 a II/2  $X^+Y$  atd.



c) XR (např. hemofilie) - riziko = 0

# Str. 20, úkol č. 13

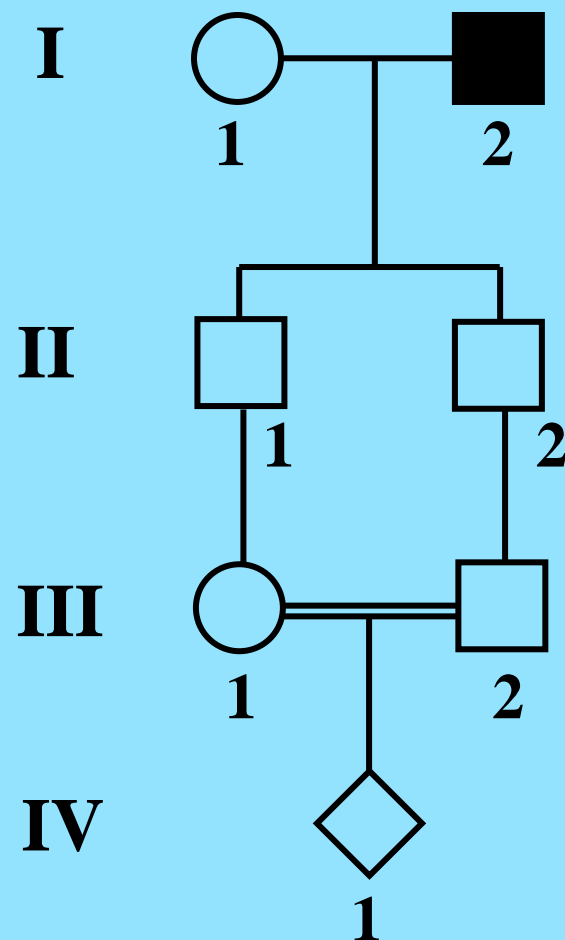
– riziko

## příbuzenského sňatku

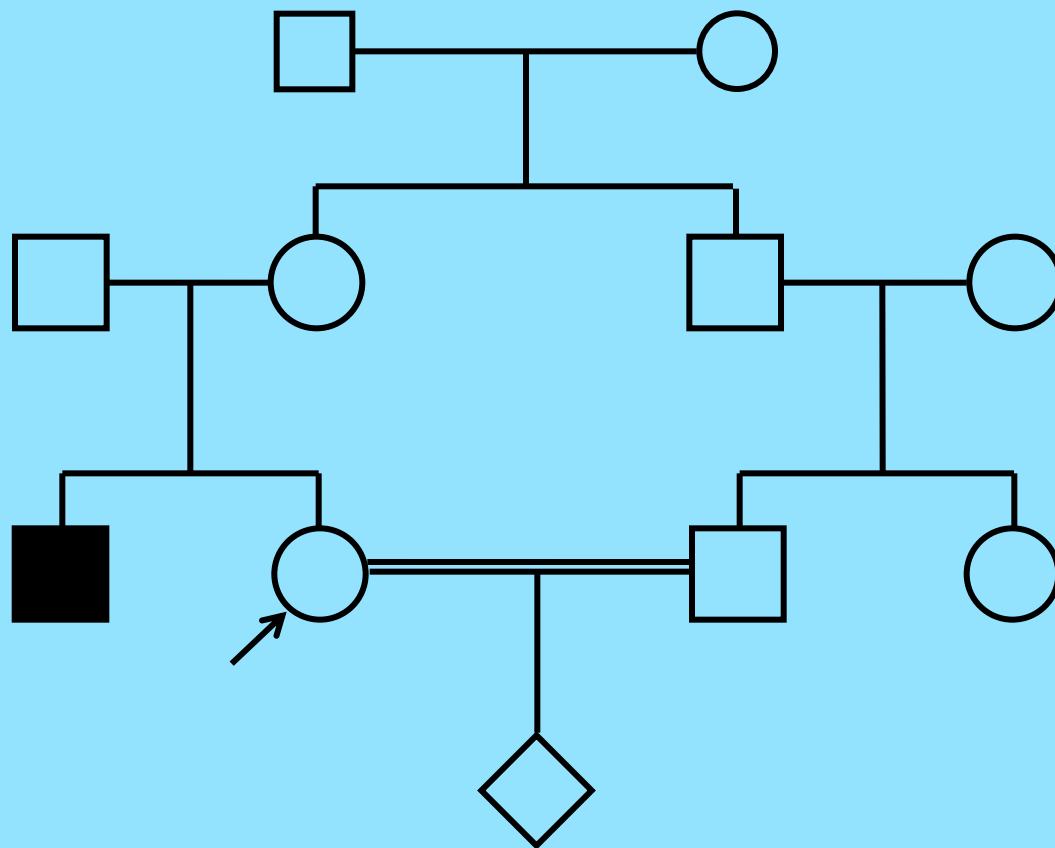
- a) AR: I/2  $aa$ , II/1 a II/2  $Aa$  atd.
- b) AD: I/2  $Aa$ , II/1 a II/2  $aa$  atd.
- c) XR: I/2  $X^hY$ , II/1 a II/2  $X^+Y$  atd.

## SOUHRN

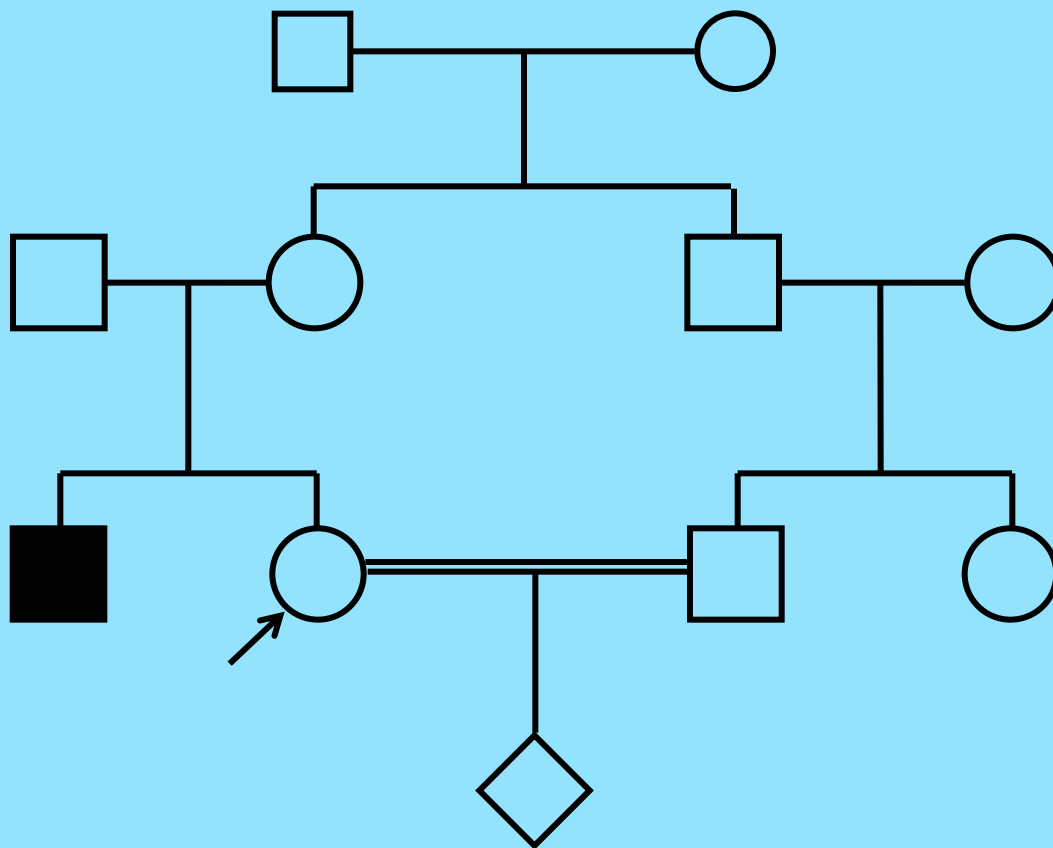
- a) AR (např. PKU) - riziko:  $1/2 \cdot 1/2 \cdot 1/4 = 1/16$
- b) AD (např. brachydaktylie) - riziko = 0
- c) XR (např. hemofilie) - riziko = 0



# Stanovte riziko postižení PKU pro dítě z příbuzenského sňatku



# Stanovte riziko postižení PKU pro dítě z příbuzenského sňatku



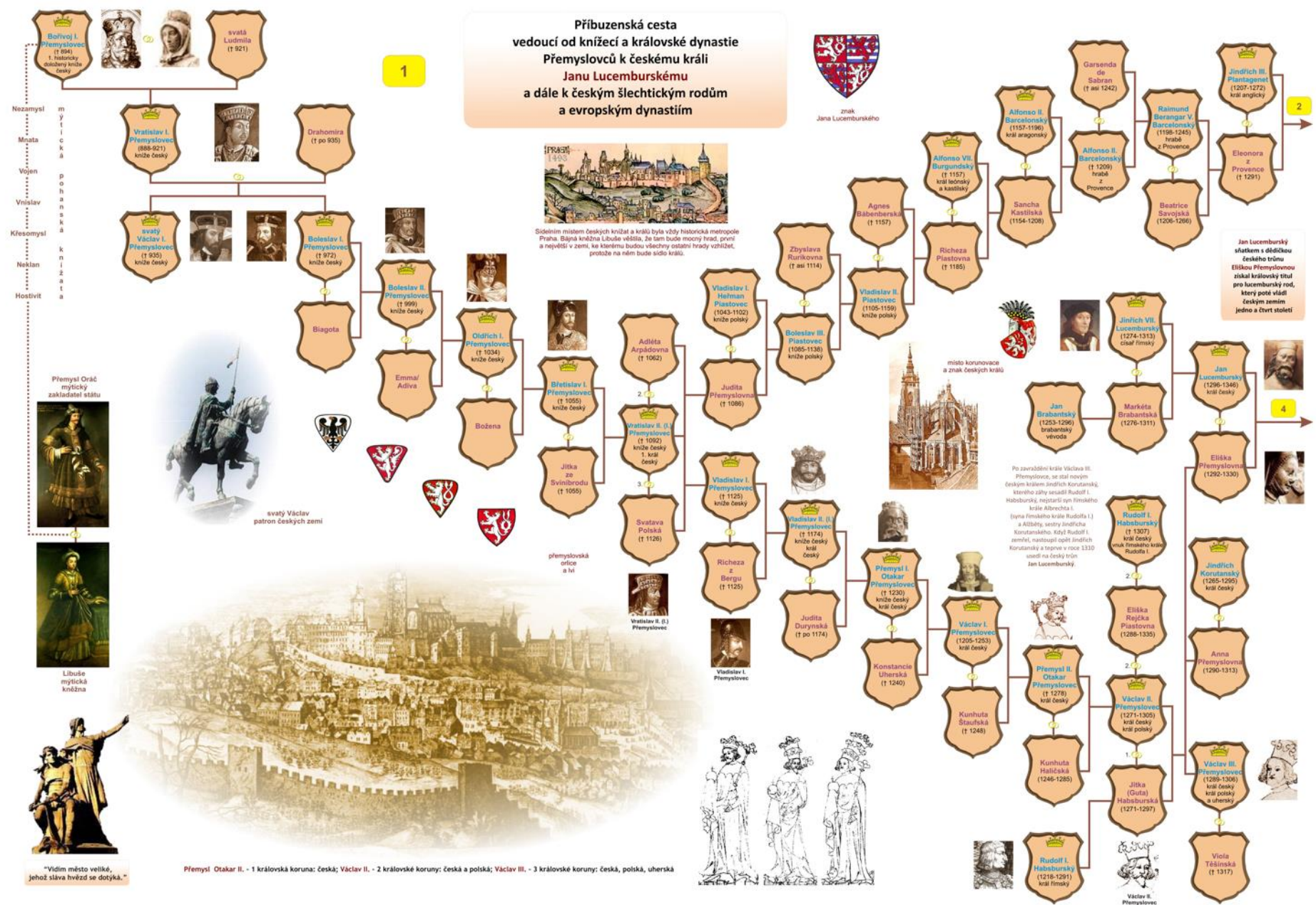
**riziko:**  $2/3 \cdot 1 \cdot 1/2 \cdot 1/2 \cdot 1/4 = 1/24$  (cca 4 %)

### Příbuzná cesta vedoucí od kněžecí a královské dynastie Přemyslovců k českému králi Janu Lucemburskému a dále k českým šlechtickým rodům a evropským dynastiím



1

2



Solenním místem českých knížat a králů byla vždy historická metropole Praha. Šlápně kněžna Líbuše vládní. Je tam bude mnozí hradi, první a největší v zemi, ke státnímu budou všechny ostatní hrady vzhledet, protože na něm bude síditi králové.



místo korunovace a znak českých králů



svatý Václav patron českých zemí



Premysl Otakar mytický zakladatel státu



Libuše mytická kněžna



"Vidím místo veliké, jehož sláva hvězd se dotýká."

Přemysl Otakar II. - 1 královská koruna: Česká; Václav II. - 2 královské koruny: Česká a polská; Václav III. - 3 královské koruny: Česká, polská, uherská



Václav II. Přemyslovec

4



Eliška Přemyslovna (1292-1330)



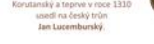
Václav III. Přemyslovec (1298-1306) král český a uherský



Vicia Těšínská († 1317)

Jan Lucemburský slatkem s dědičkou českého trůnu Eliškou Přemyslovnou získal královský titul pro lucemburský rod, který poté vládl českým zemím jedno a čtvrt století

Po zavraždění krále Václava III. Přemyslovice, se stal novým českým králem Jindřich Korutanský, kterého záhy smrti Rudolf I. Habsburský, nestarší syn římského krále Albrechta I. (syna římského krále Rudolfa I.) a Alibičky, sestry Jindřicha Korutanského. Když Rudolf I. zemřel, nastoupil opět Jindřich Korutanský a teprve v roce 1330 usel na český trůn Jan Lucemburský.



Rudolf I. Habsburský († 1307) král český a uherský



Eliška Rájčica Přislovna (1288-1335)



Anna Přemyslovna (1290-1313)



Václav III. Přemyslovec (1298-1306) král český a uherský



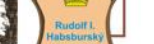
Vicia Těšínská († 1317)



Rudolf I. Habsburský (1218-1291) král římský



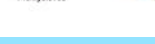
Václav II. Přemyslovec (1278-1325) král český



Kunhuta Štaufská († 1248)



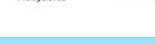
Eliška Rájčica Přislovna (1288-1335)



Anna Přemyslovna (1290-1313)



Václav III. Přemyslovec (1298-1306) král český a uherský



Vicia Těšínská († 1317)