

# Cvičení - dědičnost

**Příklad 1:** Matka trpí fenylketonurií. Otec je zdravý a v jeho rodině se fenylketonurie nikdy nevyskytla. Jaké je riziko pro jejich potomky, že budou trpět fenylketonurií.

Jak se dědí?

Fenylketonurie je **autozomálně recesivně** dědičná choroba.

Pokud matka trpí fenylketonurií, potom je recesivní homozygot. Otec je zdravý, může být dominantní homozygot nebo heterozygot. Vzhledem k poznámce, že se v otcově rodině fenylketonurie nikdy nevyskytla, lze otce považovat za dominantního homozygota.

|                  |    |    |    |    |
|------------------|----|----|----|----|
| P:               | xx |    | XX |    |
| gamety           | x  | x  | X  | X  |
| F <sub>1</sub> : | xX | xX | xX | xX |

Dostaneme tedy křížení dominantního a recesivního homozygota. Všichni potomci (bez ohledu na pohlaví) budou heterozygoti; fenotypově zdraví, ovšem přenašeči fenylketonurie.

**Výsledek:** Žádné dítě těchto rodičů nebude trpět fenylketonurií, ovšem všechny děti budou přenašeči.

**Příklad 2:** Dvěma fenotypově zdravým rodičům se narodil chlapec s hemofilií. Který z rodičů přenáší hemofilii? Jaké je riziko, že i další dítě bude trpět hemofilií?

Jak se dědí?

Hemofilie je **X vázaná recesivně** dědičná choroba. Vzhledem k tomu, že muži mají pouze jeden X chromozom, můžeme otce z nosičství hemofilie vyloučit (pokud by měl X chromozom s předpokladem pro hemofilii - musel by sám hemofilií trpět). Nosičkou je tedy matka (sama není nemocná, neboť má ještě druhý - "zdravý" X chromozom).

|                  |    |    |    |    |
|------------------|----|----|----|----|
| P:               | Xx |    | XY |    |
| gamety           | X  | x  | X  | Y  |
| F <sub>1</sub> : | XX | XY | xX | xY |

Ovšem chlapci dostávají od otce Y chromozom. Jelikož mají 50% šanci, že od matky dostanou X chromozom s mutovanou alelou. mají zároveň i 50% šanci, že budou trpět hemofilií.

Pravděpodobnost, že bude hemofilií trpět syn těchto rodičů je 50%. Pravděpodobnost, že bude hemofilií trpět dcera je 0%.

Pokud chceme vyčíslit obecně riziko pro potomka, potom musíme vynásobit riziko pro chlapce (50%), teoretickou šanci narození chlapce (rovněž 50%). Tedy  $1/2 \cdot 1/2 = 1/4 = 25\%$

**Výsledek:** Pro chlapce je riziko 50%, pro dívky 0% (s 50% pravděpodobností však půjde o přenašečky hemofilie). Pro dítě obecně je riziko 25%

**Příklad 3:** Otec trpí familiární hypercholesterolémií. Matka je zdravá. Jaké je riziko pro jejich potomky, že po otci zdědí tuto chorobu?

Jak se dědí?

Familiární hypercholesterolémie je **autozomálně neúplně dominantně** dědičná choroba.

Neúplně dominantní choroba postihuje heterozygoty i dominantní homozygoty, ovšem dominantní homozygoty mnohem hůře. Pokud teoreticky (ale i v praxi) uvažujeme "nemocného" jedince - myslíme tím ve většině případů heterozygota. Nemocní - homozygoti jsou vzácní - jednak to znamená, že oba rodiče museli trpět stejnou dědičnou chorobou (a i potom je jen 25% šance, že se jim narodí dominantní homozygot) a jednak je jejich onemocnění většinou velmi závažné (může je například ohrožovat na životě). Velká většina dominantně dědičných chorob je ve skutečnosti neúplně dominantních. Úplně dominantních genetických chorob (kde heterozygot i dominantní homozygot jsou postiženi stejně) je relativně málo.

|                  |    |    |    |    |
|------------------|----|----|----|----|
| P:               | xx |    | Xx |    |
| gamety           | x  | x  | X  | x  |
| F <sub>1</sub> : | xX | xx | xX | xx |

Matka je zdravá - považujeme ji za recesivního homozygota (nenese mutovanou alelu). Máme zde tedy případ křížení heterozygota s recesivním homozygotem. Polovina potomků (50%) budou recesivní homozygoti (zdraví jedinci), druhá polovina heterozygoti (postižení jedinci). Riziko je bez pohlavních rozdílů.

**Výsledek:** Pro každého potomka je zde 50% šance, že zdědí po otci familiární hypercholesterolémii.

**Příklad 4:** Barvoslepost pro černou a zelenou barvu u člověka je podmíněna recesivní alelou  $c$  genu úplně vázaného na chromozom X. Normálně vidící žena, jejíž otec byl barvoslepý, se provdala za barvoslepeho muže.

A. Jaký byl genotyp zmíněné ženy?

Správné řešení:  $Cc$

Normálně vidící žena, jejíž otec byl barvoslepý musí být genotypu  $X^C X^c$ , protože od otce zdědila alelu  $c$  pro barvoslepost.

B. Z toho vyplývá, že sňatek s barvoslepým mužem zapíšeme jako:

Správné řešení :      P:                       $Cc$                        $cY$



C. Jaká je pravděpodobnost, že její první dítě bude barvoslepý syn?

|                  |       |       |
|------------------|-------|-------|
| P:               | Cc    | cY    |
| gamety           | C c   | c Y   |
| F <sub>1</sub> : | Cc CY | cc cY |

Správné řešení: Pravděpodobnost, že první dítě bude barvoslepý syn je 25 %

D. Jaká část dětí z tohoto manželství (bez ohledu na pohlaví) by byla normálně vidící?

Správné řešení: 50%