

Inbred, příbuzenské sňatky a jejich rizika

Inbred znamená křížení mezi *příbuznými jedinci*. Příbuzní jedinci jsou takoví, kteří mají alespoň *jednoho společného předka*, maximálně na úrovni pra-prarodiče.

Úvod

Dochází-li k inbredu, **zmenšuje se počet heterozygotů** a **stoupá počet homozygotů** (platí pro populaci, i pro jednotlivé rodiny). Pro zkoumání inbredu byla zavedena alela společného původu – **ibd alela** (Identical By Descent) – je to taková alela, kterou jedinec zdědil od *společného předka*.

- **Koeficient inbreedingu - F** = stanovuje pravděpodobnost, že u jedince jsou obě alely daného lokusu ibd alely

$$F = \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1}$$

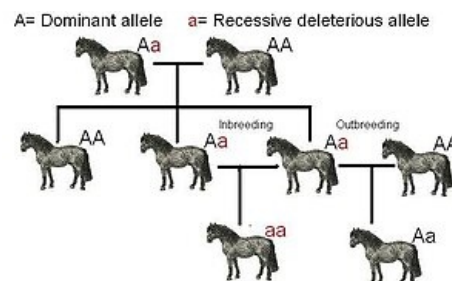
← kde **n** = počet generací (spojových čar rodokmenového schématu)



Tip: výpočet koeficientu inbredu?

- **Kinship koeficient - f** = je definován jako pravděpodobnost, že náhodně vybraná alela daného lokusu jednoho jedince je ibd s alelou náhodně vybranou ze stejného lokusu u druhého jedince
- **Koeficient příbuznosti - r** = pravděpodobnost, že náhodně vybraná alela u dvou příbuzných osob je ibd alela, tedy:

$$r = 2 \cdot f$$



Inbred mezi příbuznými jedinci.

$$r = \left(\frac{1}{2}\right)^n$$

Příbuzenské sňatky

- Z klinického hlediska představují **zvýšení rizika** narození dítěte s autosomálně recesivním (AR), případně polygenně dědičným onemocněním.
- Za předpokladu, že je choroba vzácná, pak genová frekvence je nízká a pravděpodobnost vzniku homozygota pro alely ibd je relativně vysoká.
- Nejběžnější sňatky jsou sňatky bratrance a sestřenice a druhého bratrance a sestřenice.
- Podíl AR dětí narozených ze sňatku bratrance se sestřenicí závisí na *genové frekvenci a množství sňatků* tohoto typu v populaci. Jde o tzv. **Dahlbergův vztah** = závislost relativního podílu AR homozygotů narozených ze sňatku bratrance se sestřenicí na genové frekvenci a četnosti těchto sňatků v populaci.

Inbred v populaci - rizika

Modelová populace s inbredelem je založena na úvaze, že *relativní část populace (F)* je plně **inbrední** a *druhá část populace (1 - F)* pak **panmiktická**

- lze dokázat, že rozložení genotypů v populaci je:

Genotyp	AA	Aa	aa
Frekvence	p (p + Fq)	2pq (1 - F)	q (q + Fp)

- v populaci, ve které probíhá inbred, nedochází ke změnám genových frekvencí, ale dochází ke **změnám ve frekvenci genotypů** (ubývá heterozygotů a přibývá homozygotů)
- **koeficienty inbredu** pro lidské populace jsou obvykle velmi nízké
 - výjimkou mohou být tzv. *isoláty* – mohou být zeměpisné (ostrovy, horská údolí) nebo společenské (národnost, náboženská sekta)

Příklad

- Poruchy vývoje pohybového aparátu, malformace CNS spojené s poškozením mentálních funkcí (vysoké riziko)

mentální retardace), albinismus, hemofilie.

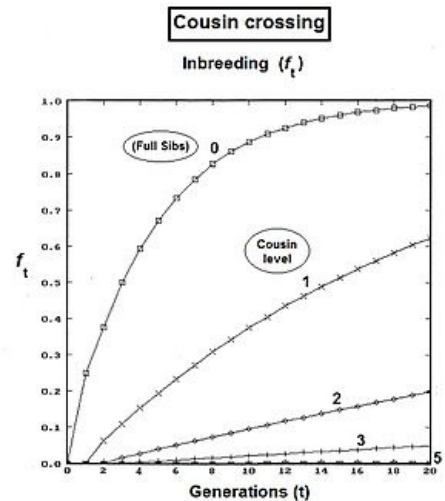
Odkazy

Související články

- Koeficient příbuznosti
- Koeficient inbreedingu
- Malformace CNS

Zdroj

- ŠTEFÁNEK, Jiří. *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK* [online]. [cit. 11. 2. 2010]. <<http://www.stefajir.cz>>.



Závislost rizika na příbuznosti