

Multifaktoriální dědičnost

Multifaktoriálně podmíněný znak je znak podmíněný **kombinací genetických i negenetických faktorů**, kdy obě skupiny faktorů mají samy o sobě jen částečný účinek. Jde o extenzi teoretického modelu **polygenní dědičnosti** právě o vliv zevních faktorů na finální podobu znaku.

Změnu rozptylu fenotypu způsobenou genotypem rozlišujeme trojího typu: V_A , D a E . A znamená čistě aditivní účinek genů, D efekt dominantních a recesivních alel v jednom genu a E interakce nealelních genů – epistáze. Podíl genetické informace na celkové variaci fenotypu se označuje jako **heritabilita**.

Genealogie multifaktoriálních chorob

Multifaktoriálně dědičné znaky nemají typický rodokmen, rizika postižení pro příbuzné jsou přímo závislá na:

- frekvenci choroby v dané populaci;
- koeficientu příbuznosti k postiženému;
- počtu postižených příbuzných;
- stupni závažnosti postižení;
- pohlaví, v příp. kdy jsou populační četnosti postižení mužů a žen různé;
- faktorech prostředí.

V rodině, kde se vybrané multifaktoriálně dědičné onemocnění dosud neobjevilo, je riziko výskytu **rovné riziku populačnímu**. V případě rodiny s dokumentovaným výskytem této choroby odhadneme riziko dalšího výskytu této choroby podle **Edwardsova vzorce - odhad rizika** postižení u příbuzných **postiženého jedince**:

riziko postižení r = $\sqrt{\text{relativní četnost choroby v populaci}}$

- vzorec platí pro **příbuzné prvního stupně** (rodiče/děti; sourozenci)
- za předpokladu, že je **postiženo více příbuzných** prvního stupně osoby, pro kterou je počítána prognóza, násobí se výsledek **jejich počtem**

Mezi **choroby s obecně multifaktoriální etiologií** patří například:

- ischemická choroba srdeční;
- asthma bronchiale;
- vybrané případy vrozených vývojových vad.

Polygenně dědičné choroby u člověka lze zjednodušeně rozdělit podle **frekvence výskytu** v populaci na:

vzácné vady a choroby (populační četnost < 1%)

- vrozené vývojové vady (VVV) jako rozštěpy v obličeji (ret, patro)
- srdeční VVV
- rozštěpy nervové trubice
- nesprávný vývoj kyčelního kloubu
- zúžení jícnu

vady a choroby se střední četností (< 5%)

- značná část těžkých duševních onemocnění jako je schizofrenie (rozštěp osobnosti)
- bipolární psychóza (maniodepresivita)
- slabomyslnost (oligophrenie)

onemocnění s vysokou populační frekvencí

- vysoký krevní tlak (hypertenze)
- diabetes mellitus typu II
- obezita
- vředová choroba zažívacího traktu
- poruchy imunity – alergie (např. astma, atopie)

Obecná pravidla

- s **vyšším počtem** postižených blízkých příbuzných stoupá **riziko postižení**
- jsou-li postižení naopak **vzdálení příbuzní**, je vzestup rizika velmi malý
- jestliže **vada** (choroba) postihuje obě pohlaví v **různé míře**, pak postižení osoby **vzácněji postiženého** pohlaví zvyšuje riziko pro **příbuzné**

- podobně je-li **stupeň postižení** kvantifikovatelný, je zvýšené riziko v rodinách s těžším průběhem onemocnění
- **příbuzenské sňatky** zvyšují riziko pro děti v nich narozené

Výhody multifaktoriální dědičnosti

- na manifestaci se kromě **faktorů genetických** (polygenní dědičnost) podílejí i faktory **vnějšího prostředí**
- u polygenně děděných chorob mohou **nepříznivé faktory prostředí** zhoršit manifestaci znaku při **nižších hodnotách** dispozice
- naopak **zlepšení vnějšího prostředí** může vést k nižší pravděpodobnosti postižení
- s faktory prostředí na rozdíl od faktorů genetických můžeme **manipulovat** a tak postižení **ovlivnit**

Odkazy

Související články

- Typy dědičnosti
- Polygenní dědičnost
- Genotyp a prostředí
- Vrozené vývojové vady
- Nemendelovská dědičnost

Zdroj

- OTOVÁ, Berta, et al. *Lékařská biologie a genetika I. díl*. 1. vydání. Praha : Karolinum, 2008. 123 s. ISBN 978-80-246-1594-3.
- ŠTEFÁNEK, Jiří. *Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK* [online]. [cit. 11.02.2010]. <<https://www.stefajir.cz/>>.