

Genealogie

Genealogie je nauka o rodokmenu; slouží k základnímu výzkumu genetických zákonitostí přenosu určitého znaku a k praktické aplikaci v oblasti poradenské činnosti v klinické genetice.

V širším pojetí je **genealogie** odvětví, které se zabývá **rodovými vztahy** mezi jedinci určitého druhu. Název **genealogie** vznikl spojením dvou řeckých slov: *genea* = původ/rodová linie a *logos* = znalost.

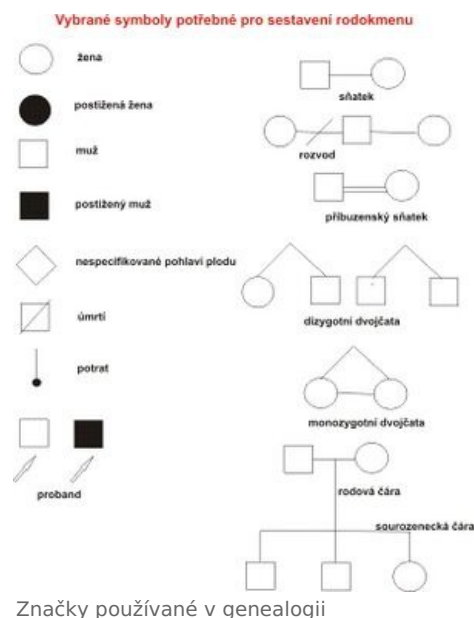
Člověk zkoumá rodové souvislosti (příbuzenské vztahy) např. při studiu historických událostí, při sledování dědičnosti určitých znaků atp.

Genealogie je z biologického hlediska považována za **jednu z metod genetického výzkumu**. V tomto případě je základem genealogické metody grafické zaznamenání rodových vztahů mezi jedinci v jednotlivých generacích; tzn. vytvoření rodokmenu. Sestavení rodokmenu a písemný záznam (legenda), který poskytuje detailnější informace o rodině, provádí klinický genetik (viz také rodinná anamnéza). Rodokmen graficky zachycuje základní informaci o **výskytu vybraného znaku**. V rodokmenu je šipkou vyznačena osoba, která poskytuje informace pro vytvoření rodokmenové studie a má zájem o zhodnocení pravděpodobnosti opakování znaku (**proband**). Při grafickém sestavování rodokmenu jsou používány standardní symboly (vizte schéma).

Genealogická analýza

Pro zkoumání typu genetické determinace vyvinuta řada statistických metod umožňujících zjišťování štěpných poměrů, penetrace sledovaného genu a odhady heritability:

- U vysoce polymorfních znaků náhodný výběr ze souboru všech rodin dané populace.
- U vzácných znaků výběr rodin, kdy v případě dominantního znaku lze vybírat prostřednictvím postiženého rodiče.
- V takto shromážděném materiálu lze zkoumat štěpné poměry v potomstvu jednoduchým výpočtem.
- V případě AR vzácných znaků většina rodičů klinicky zdravých (Aa) vybíráme pouze ty rodiny, kde se narodilo alespoň jedno postižené dítě.

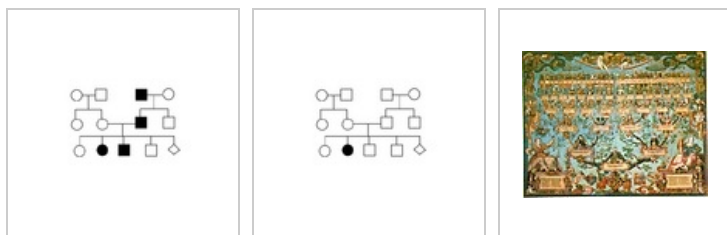


Výzkumná genealogická metoda

Spočívá v principu ve výběru rodin, kde došlo ke vhodnému typu křížení. Osoba, která vedla k výběru určité rodiny se označuje jako **proband**. Rodiny jsou pak vyšetřeny odborníkem ze záznamu vyšetření. Ze záznamu je provedeno grafické znázornění ve formě genealogického schématu, rodokmenu, pro jehož sestavení jsou používány standardizované značky.

Ve schématu lze graficky zachytit jeden, nejvýše několik málo znaků, aby nebyla porušena názornost této metody. Další zjištěné údaje je třeba zaznamenat do legendy rodokmenu. Získané údaje musí být co nejhlubší (k nejvzdálenějším předkům), a co nejširší (zahrnující i vzdálené příbuzné).

Získaný genealogický materiál je následně podroben logické analýze. Snažíme se v jednotlivých rodinách vysvětlit přenos znaků pomocí písmenkových schémat využívaných v experimentální fenogenetice.



Příklad rodokmenu rodiny s autosomálně dominantně dědičným znakem

Příklad rodokmenu rodiny s autosomálně recesivně dědičným znakem

Rodokmen vévody Ludvíka I. Württemberského

Odkazy

Související články

- Autosomálně dominantní dědičnost
- Autosomálně recesivní dědičnost
- Gonosomální dědičnost
 - Gonosomálně dominantní dědičnost
 - Gonosomálně recesivní dědičnost
- Rodinná anamnéza
- Klinická genetika
- Metody genetické analýzy v experimentu a lidské genetice