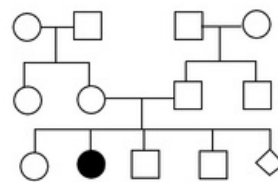


Autosomálně recesivní dědičnost

Autosomálně recesivní dědičnost (AR) se týká genů umístěných na nepohlavních chromosomech – **autosomech**. Sledujeme přenos znaku podmíněného recesivní alelou. Fenotypově se sledovaný znak **projeví** pouze u **recesivních homozygotů (aa)**. Heterozygoti (Aa) jsou **bez klinického projevu**, nelze je fenotypově odlišit od dominantních homozygotů (AA). V případě **složeného heterozygota**, tedy heterozygota pro 2 různé mutace (obě alely jsou mutované, každá ovšem jinak), nám fenotypově vychází recesivní homozygot (aa).



Genealogická charakteristika

Podrobnější informace naleznete na stránce Genealogie.

Při AR jsou **obě pohlaví postižena stejně často**. Typicky je to **horizontální typ dědičnosti** – rodiče jsou obvykle zdraví (heterozygoti, přenašeči), nemoc se projevuje u potomků (výskyt choroby "ob generaci"). Obecně se zvyšuje pravděpodobnost projevu choroby u **příbuzenských sňatků**

Příklad rodokmenu rodiny s autosomálně recesivně děděným znakem

Výpočet rizika

Při křížení dvou heterozygotů (Aa) je čtvrtinová pravděpodobnost (**25 %**) narození postiženého potomka (**aa**). Mezi zdravými potomky budou dvě třetiny přenašečů – heterozygotů.

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Při křížení recesivního homozygota (aa) s heterozygotem (Aa) je poloviční (**50 %**) pravděpodobnost narození postiženého potomka (**aa**).

	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

Odchylky

Mezi odchylky od AR řadíme:

1. genetickou heterogenií (heterogenitu)

- daná nemoc (s podobným až identickým fenotypovým projevem) může být způsobena mutací jednoho z několika možných genů, klinicky podobnou nemoc tedy může mít například pacient s oběma postiženými alelami jednoho genu na chromozomu 11 a pacient s dvěma mutovanými alelami jiného genu na chromozomu 18, ale potomek těchto dvou nemocných bude pravděpodobně zdravý, protože bude pro oba geny heterozygot
 - albinismus (podmíněna různými geny; potomek dvou recesivních homozygotů může být v některých případech pigmentovaný)
 - hluchoněmost (podmíněna řadou různých genů, neplést ovšem s polygenní dědičností; potomek dvou hluchoněmých může rovněž normálně slyšet, cave! existují i dominantní formy hluchoněmosti).

2. pseudodominance.

Příklady

- Cystická fibróza – frekvence v populaci 1:2 500^[1]
- Fenylketonurie – frekvence v populaci 1:10 000^[1]
- Srpkovitá anémie
- Werdnigova-Hoffmannova choroba (OMIM: 253300 (<https://www.omim.org/entry/253300>))^[2]

Odkazy

Související články

- Autosomálně dominantní dědičnost
- Gonosomální dědičnost
 - Gonosomálně dominantní dědičnost
 - Gonosomálně recesivní dědičnost
- Panmixie

Procvičování

- Choroby - poznávání dědičnosti

Reference

1. OTOVÁ, Berta, Romana MIHALOVÁ a Jiří VYMLÁTIL. *Základy biologie a genetiky, Vývoj a růst člověka*. 2. vydání. Praha : Karolinum, 2007. 182 s. s. 18. ISBN 978-80-246-1100-6.
2. LISSAUER, Tom a Graham CLAYDEN. *Illustrated Textbook of Paediatrics*. 3. vydání. Spain : Elsevier, 2007. 113 s. ISBN 978-07234-3398-9.

Zdroje

- THOMPSON, James Scott, Margaret Wilson THOMPSON a Robert L NUSSBAUM, et al. *Klinická genetiká: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha : Triton, 2004. 426 s. ISBN 80-7254-475-6.

Citováno z „https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Autosomálně_recesivní_dědičnost&oldid=432903“