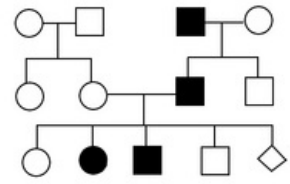


# Autosomálně dominantní dědičnost

## Základní charakteristika

- týká se genů umístěných na nepohlavních chromosomech – **autosomech**
- sledujeme přenos znaku podmíněného dominantní alelou
- fenotypově se sledovaný znak projeví jak u **heterozygotů** ( $Aa$ ) tak u **dominantních homozygotů** ( $AA$ )
- v případě neúplné dominance mají heterozygoti ( $Aa$ ) **méně závažné** fenotypové projevy než dominantní homozygoti ( $AA$ ), u kterých se příslušná choroba projeví **velmi těžkou** formou
- fenotypově zdraví jedinci (recesivní homozygoti) nepřenáší mutaci do dalších generací



Příklad rodokmenu rodiny s autosomálně dominantně děděným znakem

## Genealogická charakteristika

Podrobnější informace naleznete na stránce Genealogie.

- **obě pohlaví jsou postižena stejně často**
- typicky je to **vertikální typ dědičnosti** – alespoň jeden rodič je postižen (nejčastěji heterozygot), nemoc se vyskytuje prakticky v každé generaci

## Výpočet rizika

- při křížení dvou heterozygotů ( $Aa$ ) je třičtvrtinová pravděpodobnost (**75 %**) narození postiženého potomka (ve 25 % případů je postižený jedinec dominantní homozygot  $AA$ )

	<b>A</b>	<b>a</b>
<b>A</b>	<b>AA</b>	<b>Aa</b>
<b>a</b>	<b>Aa</b>	<b>aa</b>

- při křížení recesivního homozygota ( $aa$ ) s heterozygotem ( $Aa$ ) je poloviční (**50 %**) pravděpodobnost narození postiženého potomka ( $Aa$ )

	<b>a</b>	<b>a</b>
<b>A</b>	<b>Aa</b>	<b>Aa</b>
<b>a</b>	<b>aa</b>	<b>aa</b>

## Odchyly

- sporadické případy – mutace *de novo* (nová mutace) – časté například u achondroplasie
- neúplná penetrance (alela se fenotypově projeví u menšího počtu nositelů než bychom očekávali)
- variabilní expresivita (variabilní stupeň manifestace znaku)
- důsledek působení vnějšího prostředí nebo dalších genů
- onemocnění s pozdním nástupem – polycystická choroba ledvin, Huntingtonova chorea
- mozaicismus zárodečných buněk
- nonpaternita

## Příklady

- Achondroplasie
- Apertův syndrom
- Brachydaktylie
- Familiární hypercholesterolemie – frekvence v populaci 1:500
- Huntingtonova chorea – frekvence v populaci 1:10 000–20 000
- Marfanův syndrom
- Myotonická dystrofie – myotonie, svalová dystrofie, katarakta, hypogonadismus, čelní pleš a změny EKG<sup>[1]</sup>
- Neurofibromatóza – frekvence v populaci 1:3 500
- Osteogenesis imperfecta
- Polycystická choroba ledvin – dospělého typu, frekvence v populaci 1:1 000
- Polydaktylie

## Odkazy

## Související články

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

## Procvičování

- Choroby - poznávání dědičnosti

## Reference

1. ADAMČOVÁ, Hana, et al. *Neurologie 2005*. 1. vydání. Praha : Triton, 2005. 260 s. Trendy v medicíně; ISBN 80-7254-613-9.

## Použitá literatura

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