

RODOSLOVNA (GENEALOŠKA) STABLA

Praktična primena Mendelovih principa i zakona verovatnoće ostvaruje se, pored ostalog, analizama rodoslovnih (genealoških) stabala. Kod čoveka je praktično nemoguće praviti kontrolisane tipove ukrštanja, tako da se konstrukcijom rodoslovnih stabala mogu obaviti genetičke analize radi utvrđivanja tipa nasleđivanja pojedinih karakteristika ili oboljenja. Pored toga, pri uzgoju životinja često je korisno pratiti način nasleđivanja karakteristike da bi se utvrdili mehanizmi genetičke determinacije i mogućnost prenošenja na potomstvo. Analizama rodoslovnih stabala utvrđuje se ne samo tip nasleđivanja i stepen penetrantnosti gena, već se mogu koristiti i pri analizama vezanih gena za mapiranje hromozoma, određivanja intenziteta mutacionih procesa i ispitivanja mehanizama međugenskih interakcija.

Pri konstrukciji rodoslovnih stabala polazi se od određenih pravila. Fenotipski zdrave jedinke ženskog pola predstavljaju se krugom, a jedinke muškog pola kvadratom. Ukoliko jedinka ima karakteristiku ili oboljenje koje se analizira, kvadrat odnosno krug su ispunjeni. Ukrštanje (tj. bračna veza) predstavlja se horizontalnom linijom. Potomci se unose ispod roditelja prema redosledu rađanja i povezuju se horizontalnom linijom koja je pod pravim uglom u odnosu na liniju koja povezuje roditelje. Horizontalan niz individua čini jednu generaciju. Jedinka od koje se polazi u analizi (proband, propozitus) označava se strelicom. Osnovni simboli u konstrukciji heretograma.

Rezultati analize rodoslovnog stabla pouzdaniji su pri većem broju članova rodoslova i ukoliko se prati karakteristika determinisana jednim genskim lokusom.

Prvi korak analize heretograma je određivanje da li je praćena osobina recesivna ili dominantna.

Postoji jednostavno pravilo — ukoliko su roditelji fenotipski normalni, a bar jedan potomak ispoljava bolest, roditelji su heterozigotni prenosioci recesivnog alela koji u homozigotnom stanju kod potomaka dovodi do oboljenja. Prema tome, pri ukrštanju dve heterozigotne jedinke, prema Mendelovim pravilima, očekuje se brojni odnos 3 : 1 (zdravi: bolesni). Ukoliko aficirani roditelji daju isključivo aficirane potomke, to znači da su recesivni homozigoti. Recesivni geni ostaju prikriveni u heterozigotnim

kombinacijama usled čega je otežano njihovo praćenje kroz generacije. Nosioци recesivnog gena obično se identifikuju nakon što ostave aficiranog potomka.

U slučajevima gde postoji izvestan stepen ukrštanja u srodstvu, povećava se verovatnoća pojave recesivnih homozigota sa aficiranim fenotipom.

Ukoliko aficirani roditelji dobiju bar jednog zdravog potomka, može se zaključiti da je nasleđivanje dominantno. To znači da se gen koji uzrokuje bolest ponaša dominantno, da su roditelji bili heterozgoti i pri njihovom ukrštanju očekuje se brojni odnos 3 : 1 (bolesni : zdravi). Ukoliko bi heterozigotna jedinka ostavila potomstvo sa normalnom jedinkom (recesivni homozigot), postoji 50% šanse da potomstvo bude normalno. Distribucija aficiranih jedinki u slučaju dominantnog nasleđivanja po pravilu je vertikalna — u svakoj generaciji postoje aficirane jedinke. Kada se odredi da li se gen za praćenu osobinu ponaša dominantno ili recesivno, pristupa se određivanju da li je gen smešten na nekom od autozoma ili na X-hromozomu. S obzirom da je kod sisara muški pol heterogametn (XY), veća je verovatnoća da se recesivni geni na X hromozomu češće ispolje kod jedinki muškog pola. Pravilo je da pri recesivnom nasleđivanju zdrava jedinka muškog pola ne daje bolesne ženske potomke ako je genski lokus koji determiniše praćenu osobinu smešten na X-polnom hromozomu. Drugim rečima, fenotipski normalna jedinka muškog pola ima dominantan alel na X hromozomu i njeno celokupno žensko potomstvo će imati normalan fenotip s obzirom da nasleđuje isti X-hromozom. Analogna situacija pri X-vezanom dominantom nasleđivanju podrazumeva da aficirana jedinka muškog pola uvijek dobija aficirano žensko potomstvo.