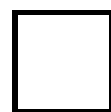


ARBORELE GENEALOGIC (PEDIGREE)

TRANSMITEREA AUTOZOMALĂ

- **Arborele genealogic sau pedigree-ul este o reprezentare grafică a transmiterii caracterelor ereditare normale sau patologice în succesiunea generațiilor, folosind o serie de simboluri specifice.**
- **Sunt obținute informații despre pacient în toate etapele vieții (vârsta părinților, istoricul reproductiv, evoluția sarcinii, naștere, perioada neonatală, creșterea și dezvoltarea psihomotorie, istoricul bolii – debut, manifestări, investigații clinice și paraclinice).**
- **Persoana de la care începe întocmirea arborelui genealogic, afectată sau nu, bărbat sau femeie, se numește consultand sau consultandă.**
- **Pentru prima persoană afectată se folosește termenul de proband sau probandă (propositus/proposită în funcție de sex sau caz index) și se indică printr-o săgeată. De multe ori, consultandul și probandul sunt aceeași persoană.**

Simboluri



bărbat normal



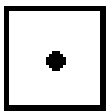
femeie normală



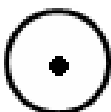
bărbat bolnav



femeie bolnavă



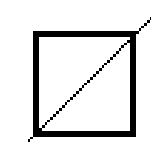
bărbat purtător



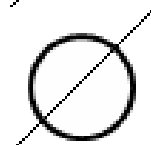
femeie purtătoare



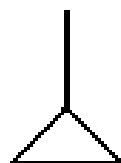
sex necunoscut



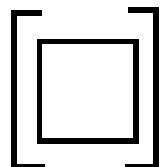
bărbat decedat



femeie decedată

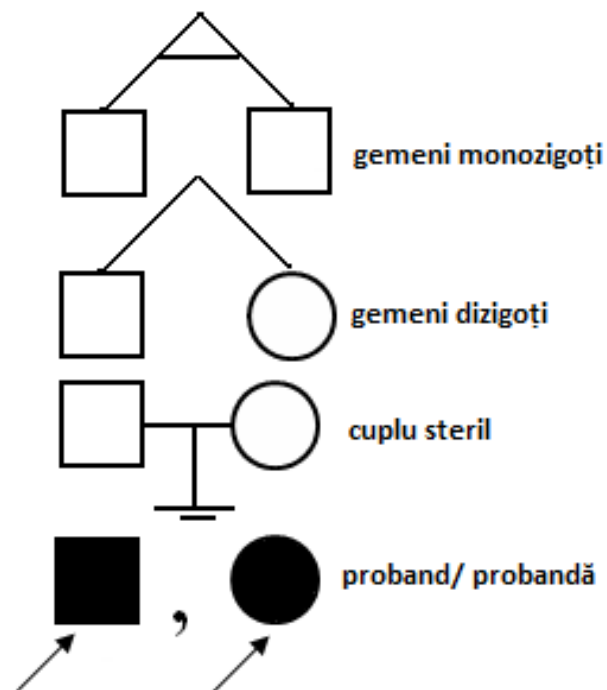
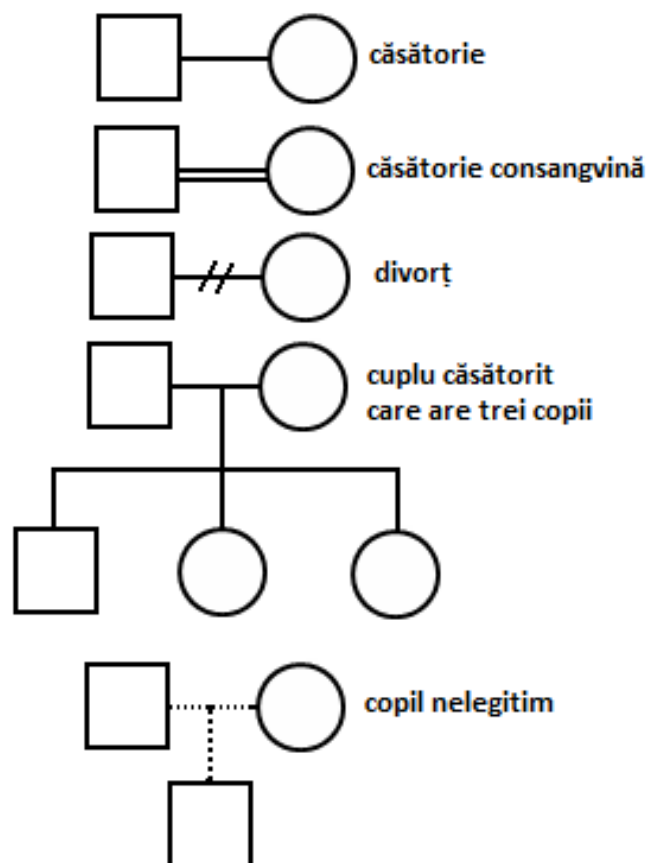


avort



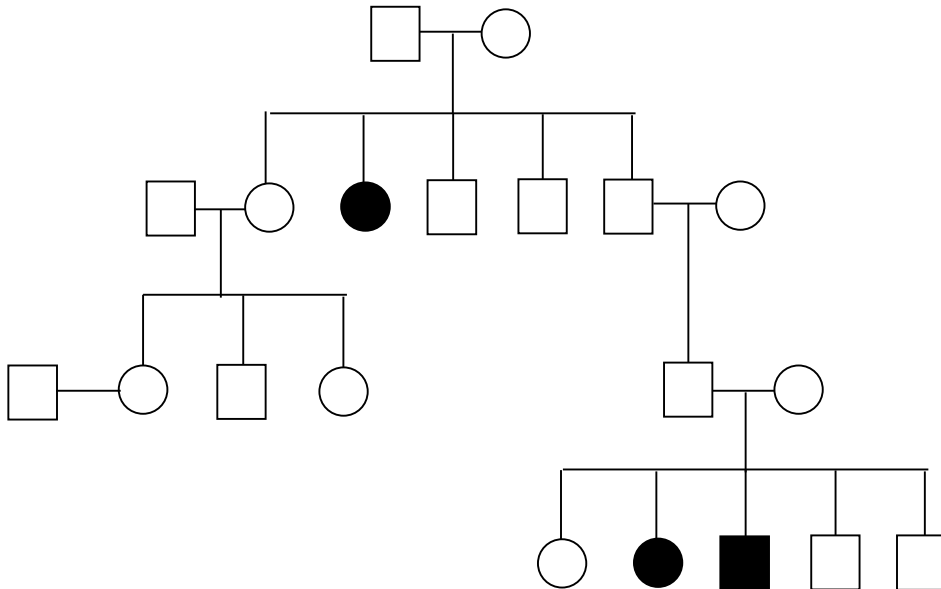
adopție

Simboluri

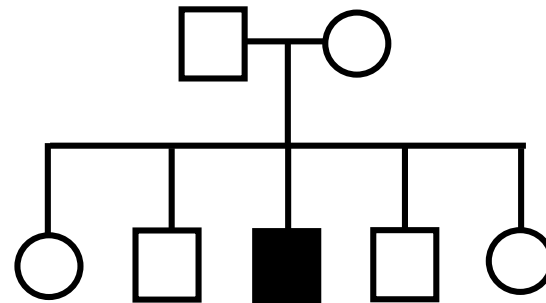


Simboluri

Arbore genealogic cu 20
de indivizi



Casatorie cu 5 copii, 2 fete si 3 baieti
(unul dintre băieți este bolnav)



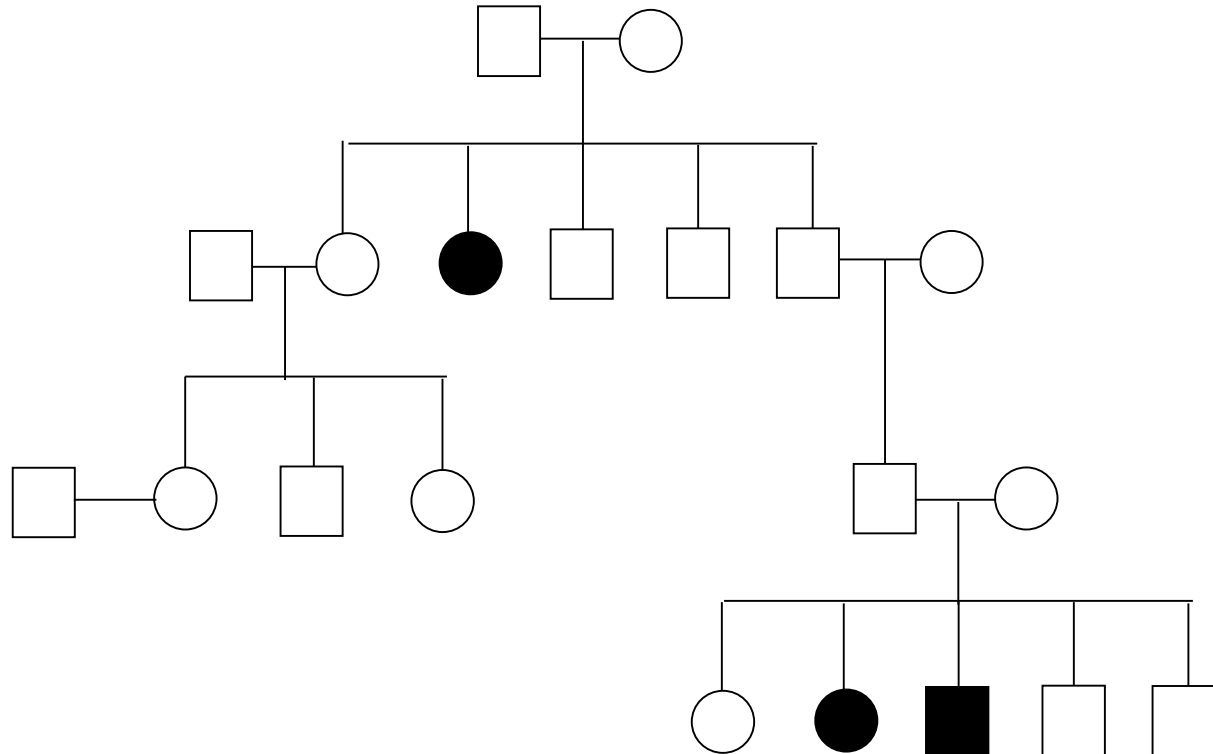
- Generatiile sunt identificate prin numere romane

I

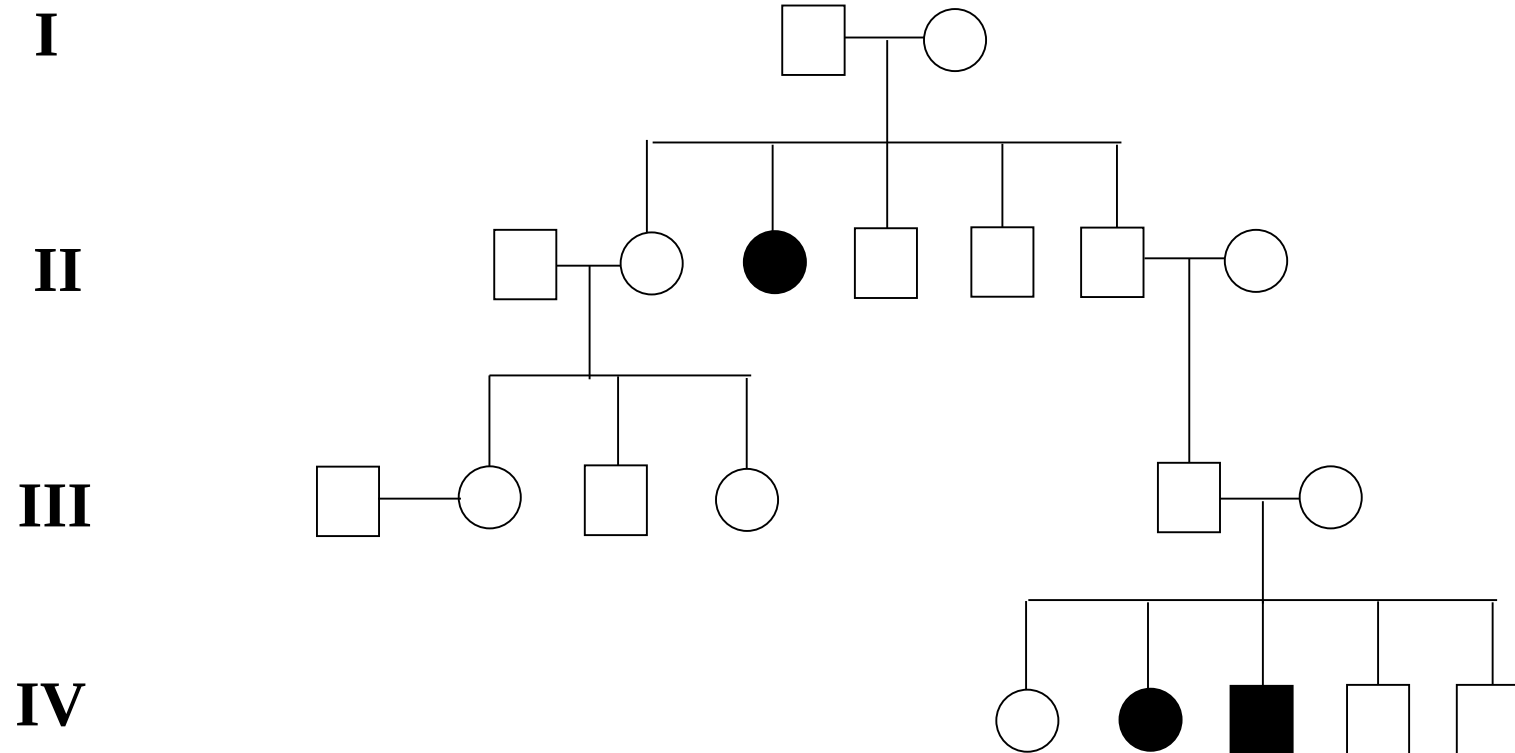
II

III

IV



- Indivizii din fiecare generație sunt identificați prin numere arabe, de la stânga la dreapta
- Indivizii afectați sunt II3, IV2 și IV3



TRANSMITERE MONOGENICA

Modelul de transmitere ereditară a unui caracter monogenic în familie se definește prin două criterii:

- localizarea genei pe un autozom (caracter autozomal) sau pe cromozomii sexuali, X sau Y (caracter legat de X sau de Y);
- fenotipul dominant sau recesiv determinat de alele.

5 modele de transmitere

- autozomal dominantă (AD)
- autozomal recesivă (AR)
- X-linkat dominantă (XD)
- X-linkat recesivă (XR)
- Y -linkată



TRANSMITEREA CARACTERELOR MONOGENICE

Transmiterea autozomal dominantă

D – alela dominantă patologică

d - alela recesivă normală

DD – homozigoți bolnavi

Dd – heterozigoți bolnavi

dd – homozigoți sănătoși

P : Dd x Dd



DD; Dd; Dd; dd

75% bolnavi
25% sănătoși

P : DD x dd

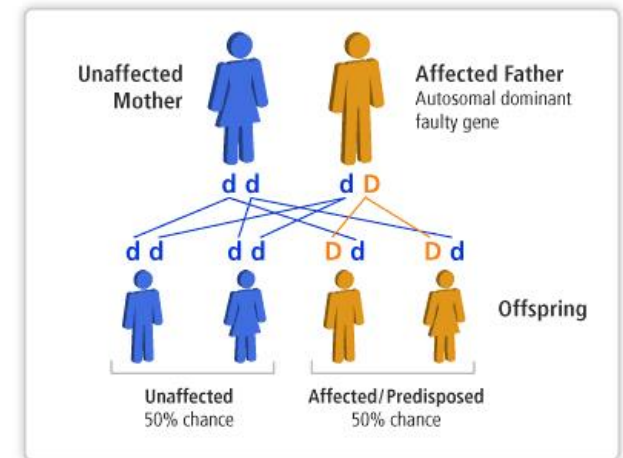


Dd; Dd; Dd; Dd

P : Dd x dd



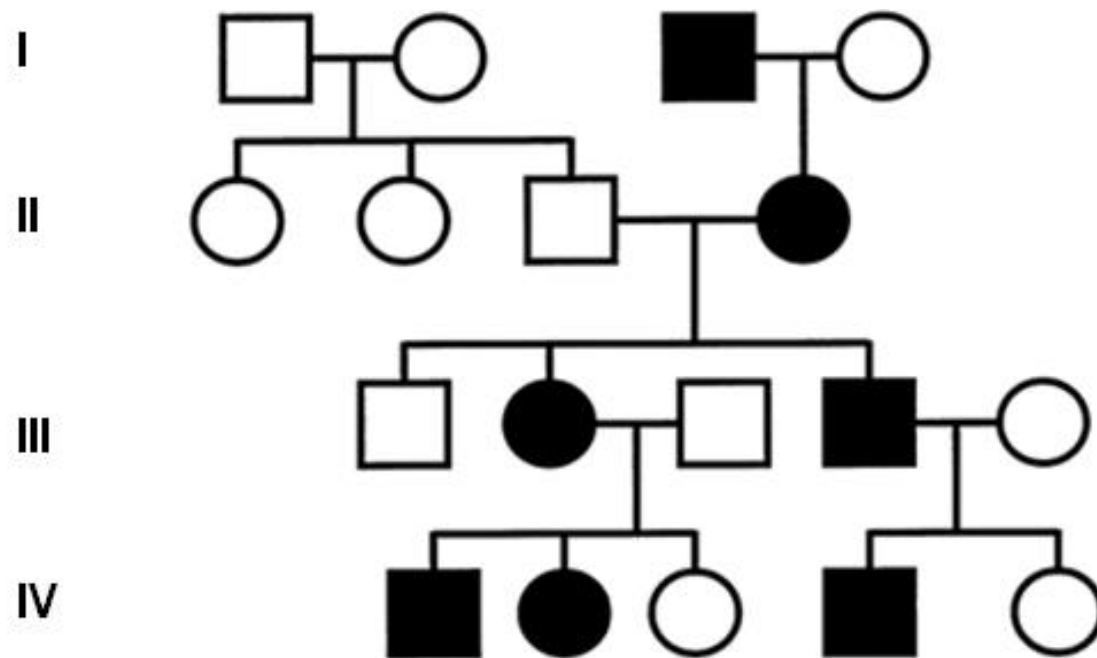
Dd ; Dd; dd; dd;



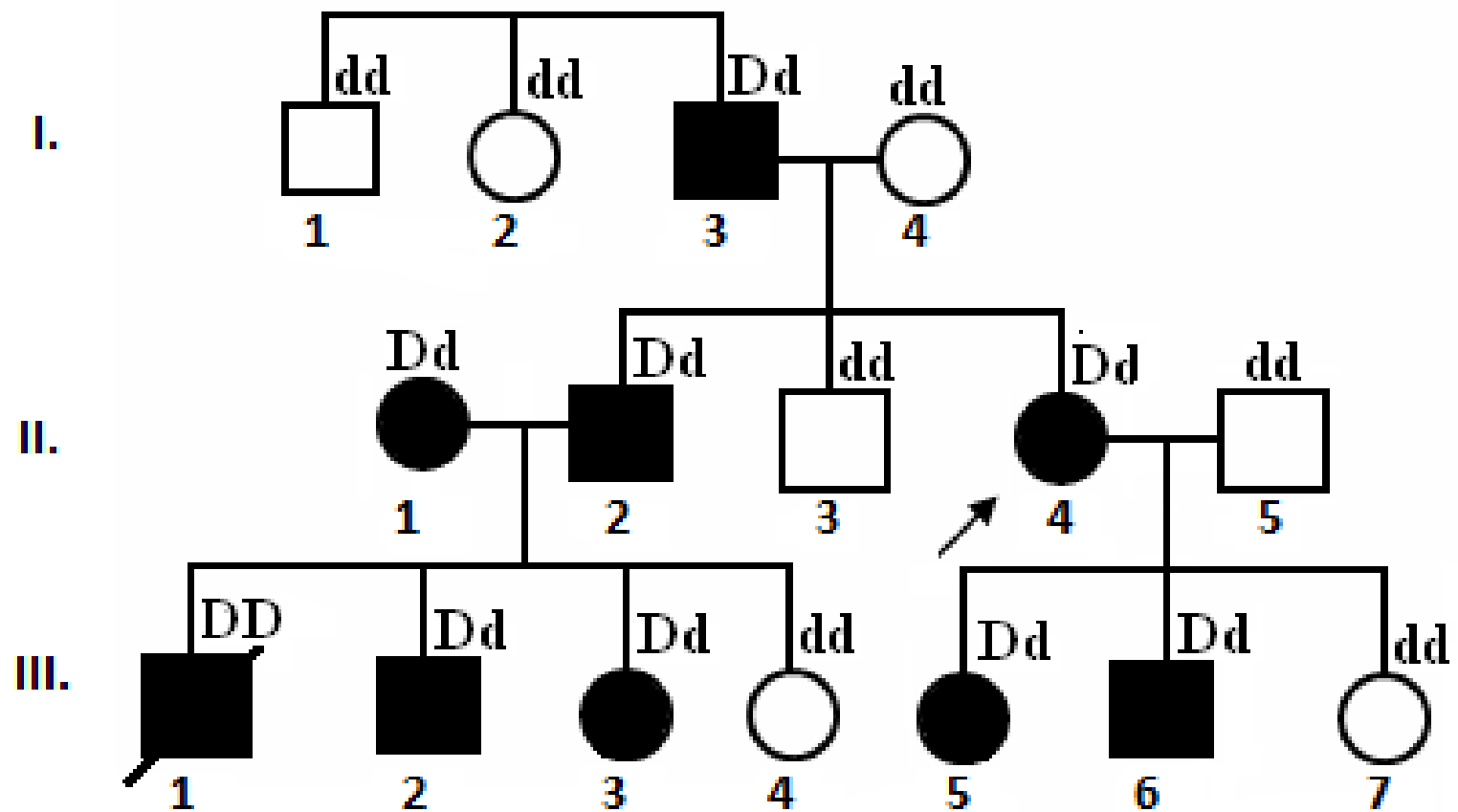
TRANSMITERE AUTOZOMAL DOMINANTĂ (AD) - CARACTERISTICI

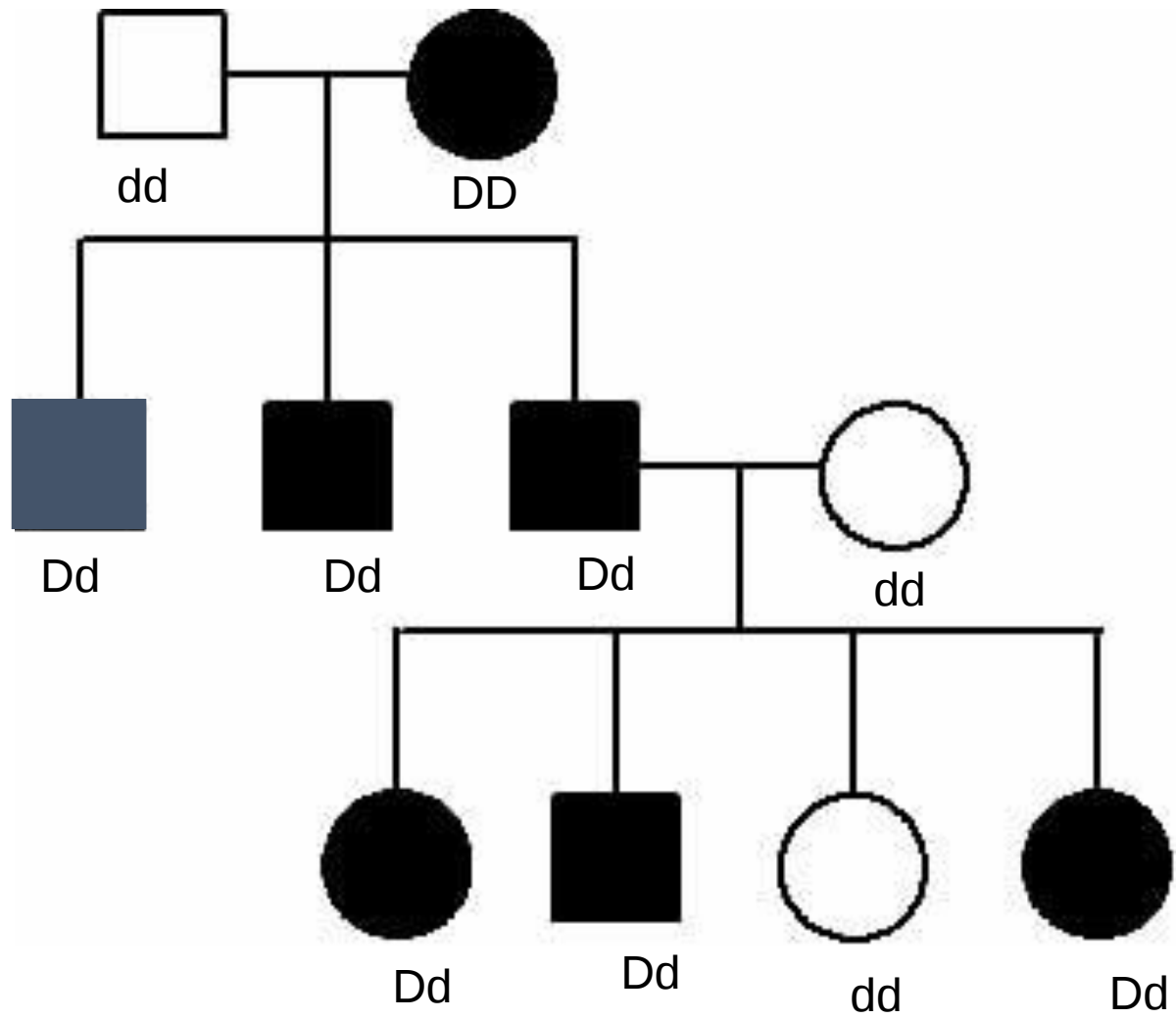
- fiecare bolnav are, de obicei, un părinte afectat;
- orice bolnav are un risc de 50% de a transmite boala copiilor săi, acest risc fiind valabil la fiecare sarcină;
- fenotipul anormal apare în fiecare generație (continuitate în succesiunea generațiilor)
- în arborele genealogic se observă o transmitere verticală; indivizii sănătoși nu transmit boala;
- boala se manifestă (cu o frecvență și o severitate relativ egale) atât la bărbați, cât și la femei, iar alela mutantă poate fi moștenită și transmisă cu o probabilitate egală de către ambele sexe
- transmiterea tată → fiu este posibilă și caracteristică eredității AD;
- doi bolnavi (cu o afecțiune compatibilă cu supraviețuirea și reproducerea) pot avea descendenți sănătoși, fete și băieți, iar dintre copiii afectați o parte pot fi homozigoți, cu o formă mai gravă de boală.

Arbore genealogic

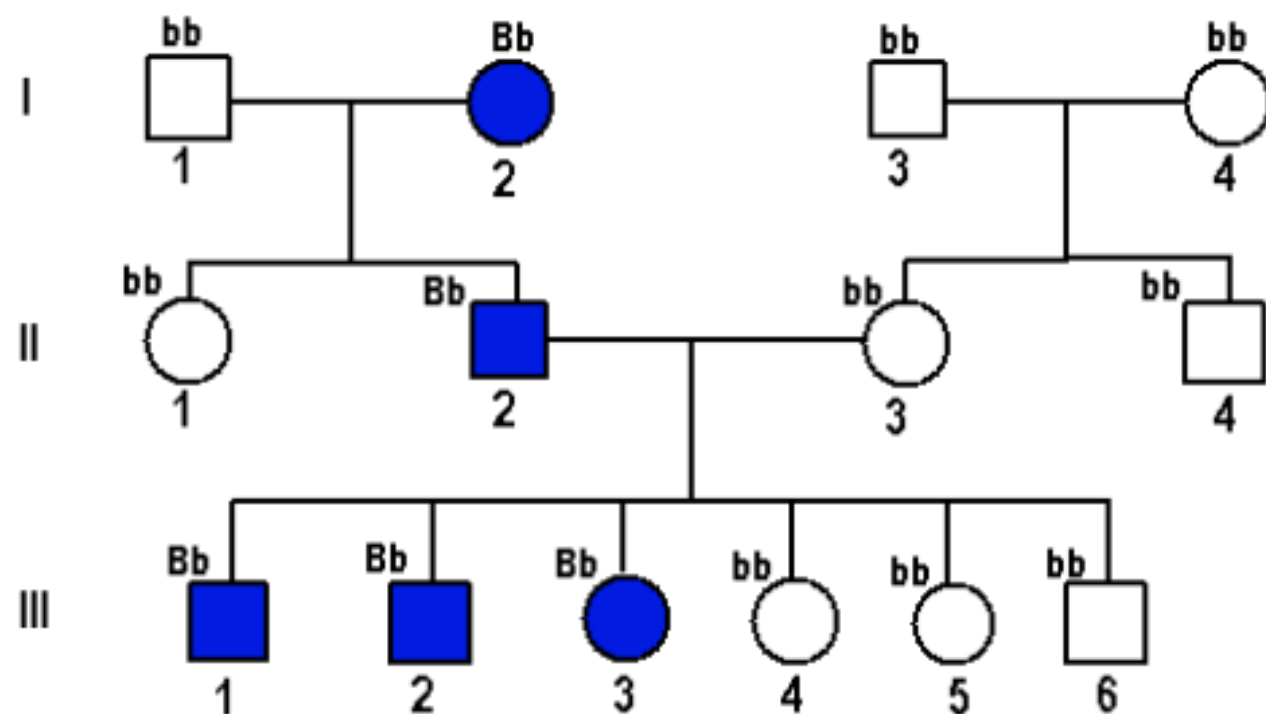


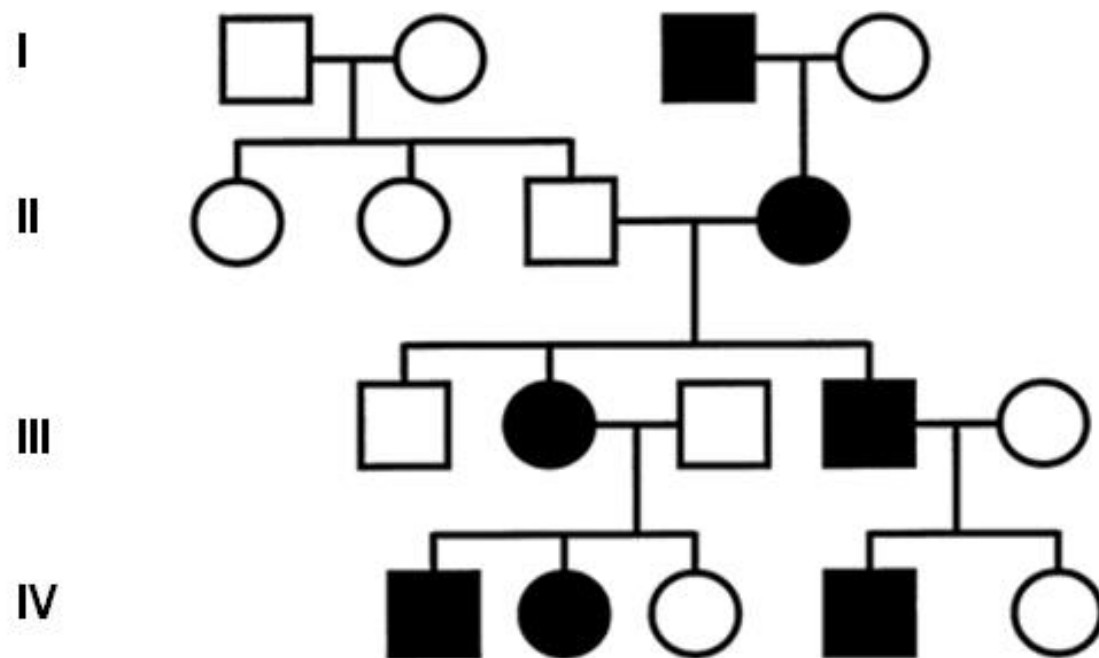
Transmiterea este continuă din generație în generație





Autosomal Dominant





Transmiterea autozomal recesivă (AR)

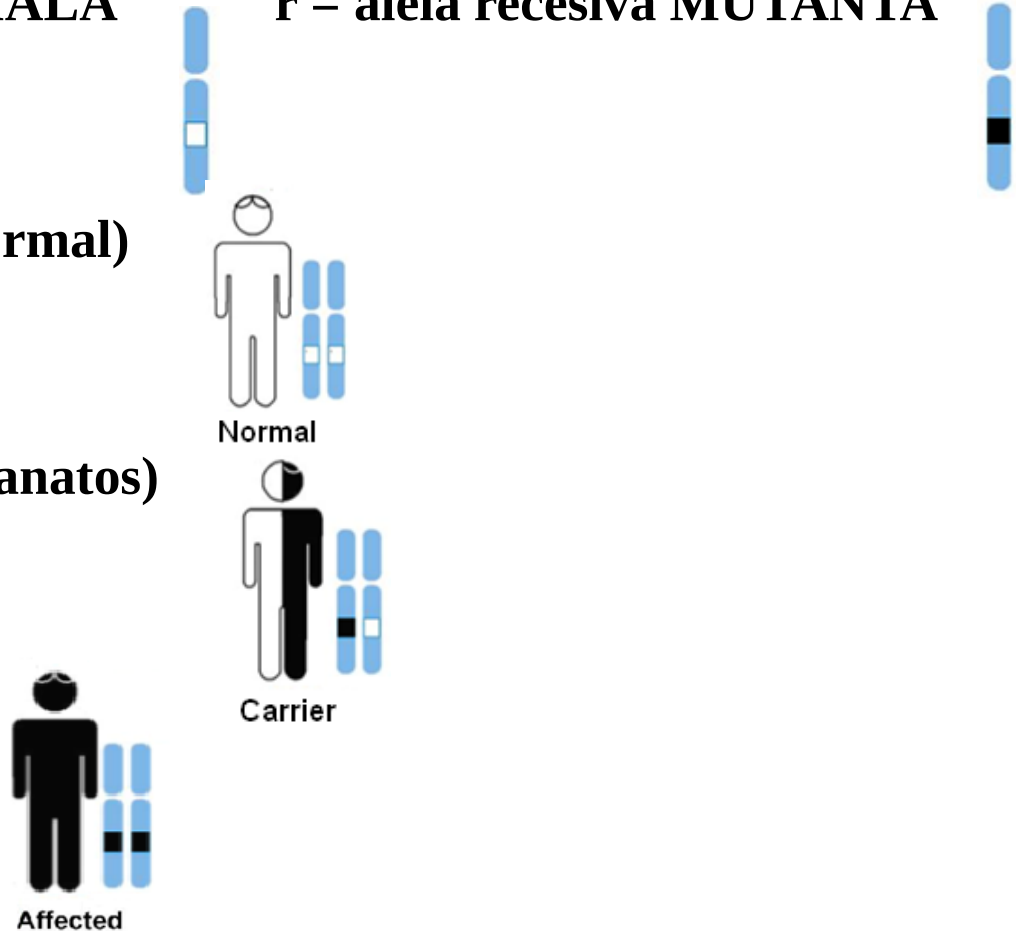
- **R = alela dominantă NORMALA**

r = alela recesivă MUTANTA

- **RR = homozigot sanatos (normal)**

- **Rr = purtator heterozigot (sanatos)**

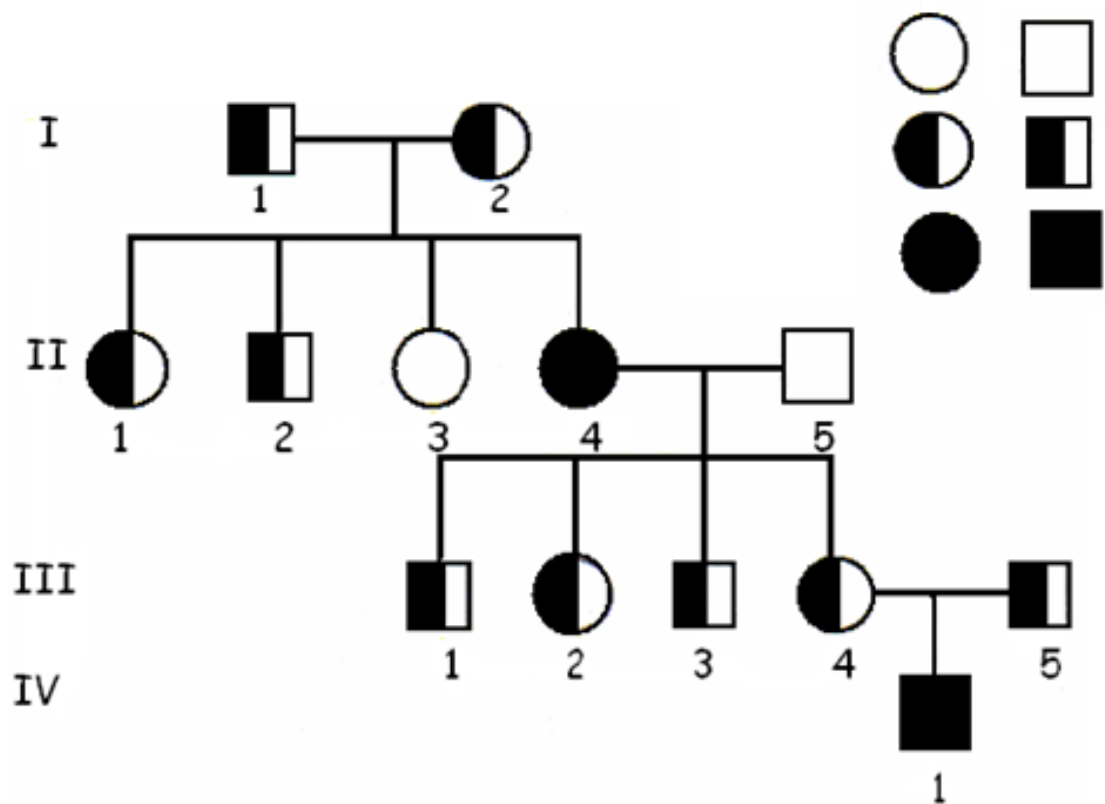
- **rr = homozigot afectat**



Homozigoti dominanti sanatosi RR

Heterozigoti purtatori (asimptomatici) Rr

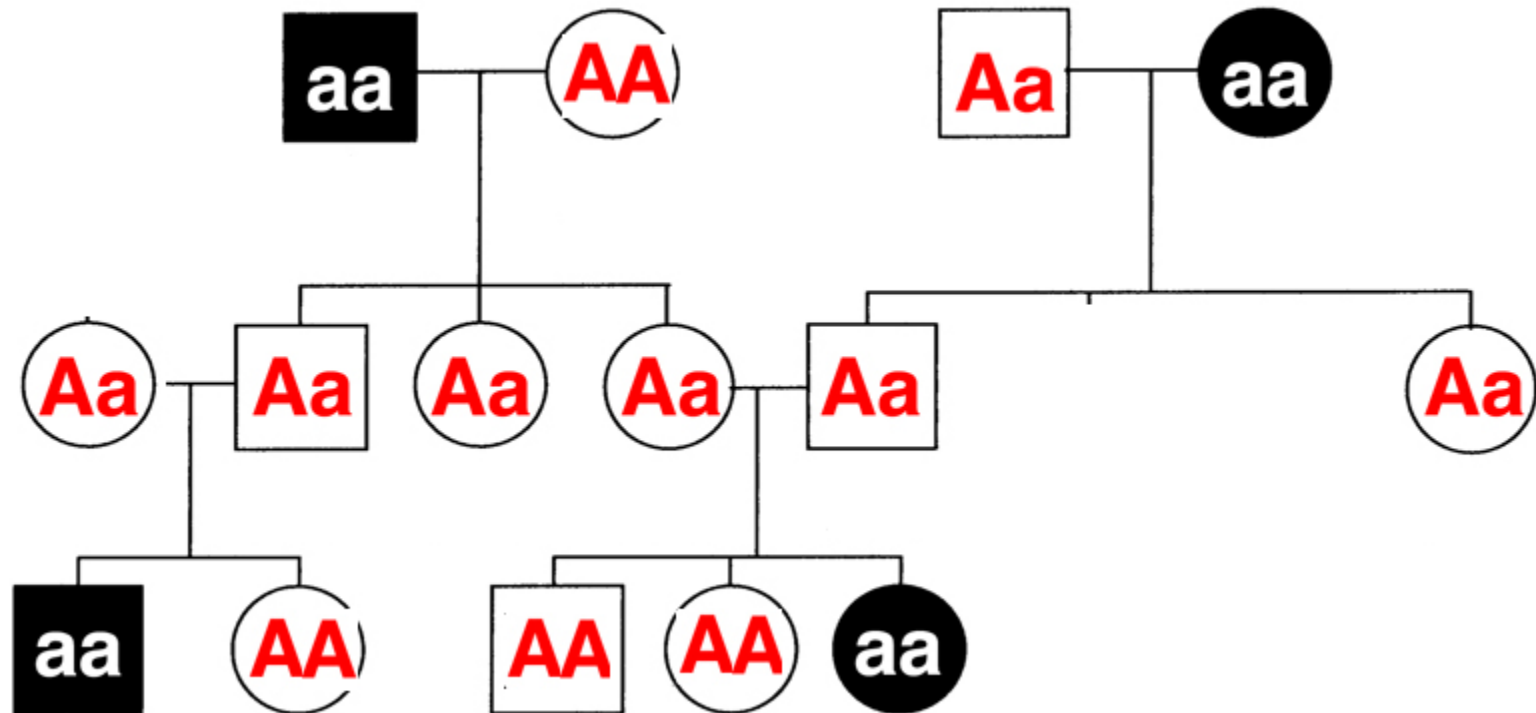
Homozigoti recesivi afectati rr



Homozigoti dominanti sanatosi AA

Heterozigoti purtatori (asimptomatici) Aa

Homozigoti recesivi afectati aa



Homozigoti dominanti sanatosi RR

Heterozigoti purtatori (asimptomatici) Rr

Homozigoti recesivi afectati rr

