

Alenka Erjavec Škerget*

Poroke med krvnimi sorodniki: genetske in / ali pravne ovire

POVZETEK

Zakonske zveze in posledično krvna razmerja med sorodniki lahko predstavljajo poseben problem pri genetskem svetovanju in pojasnjevanju prisotnega genetskega defekta. Pri obstoju določene genetske motnje v družini, kjer obstaja tovrstna povezava, se lahko pri potomcih kar nekajkrat poveča tveganje za pojav določene genetske bolezni. Predvidevajo, da je v svetu pri skoraj tretjini hudo telesno in duševno prizadetih otrok, njihovo stanje posledica krvne zveze med sorodniki.

V Sloveniji niso dovoljene zakonske zveze med sorodniki 1. stopnje, pri sorodnikih druge stopnje, med katerimi obstaja četrtnina enakih genov, je zakonska zveza v Sloveniji pogojno dovoljena. V zahodnem svetu so zveze 2. stopnje zakonsko prepovedane, vzhodne dežele pa tovrstne zveze mnogokrat dovoljujejo.

Predstavljamo problematiko pri pojasnjevanju prisotnosti določenih t.i. „slabih“ oz. „škodljivih“ genov v družinah. V praksi namreč opazamo, da postane glavni problem med partnerjema potem, ko je odkrita kakršnakoli dedna genetska motnja v družini, kdo je njen nosilec. Po pregledu in izrisu rodovnika za vsakega posameznika, lahko to izvemo že iz anamnestičnega pogovora, kar bomo predstavili na določenih konkretnih primerih.

V prispevku želimo osvetliti biološki oz. genetski vidik tovrstne problematike, ki ga bomo dopolnili tudi z nekaj matematičnimi - statističnimi pojasnili ter pravnimi določili v Sloveniji.

Ključne besede: humana genetika, sorodstvo, krvna zveza v sorodstvu, poroka med sorodniki, genetsko dokazovanje sorodnosti.

Uvod

Beseda **sorodnost** ali konsagviniteta izhaja iz lat. besede *consanguinitas* in se nanaša na krvni odnos ali razmerje med dvema osebam, ki imata enak izvor. Zakonodaja večine razvitih dežel je namreč v več življenjskih okoliščinah naravnana na določanje sorodstvenih razmerij, na glede na to ali gre za dovoljenje sklenitve zakonske zveze ali pa za določitev dediča premoženja umrle osebe v primerih, ko umrla oseba ni zapustila oporoke.

V osnovi je sorodstvo definirano kot osnovno načelo organiziranja posameznikov v socialne skupine, vloge in kategorije (1). Sociološko prepričanje, da je sorodstvo pogojeno samo z biološkim potomstvom, kar je sicer značilno za evro-ameriško kulturo, je bilo zavrženo leta 1984 (1). Beseda **sorodstvo** se od takrat v sociološkem smislu navezuje na nekaj, kar je skupno nekemu ali nečemu.

V prispevku se bomo omejili na ožjo oz. prvotno definicijo sorodnosti, ki je vezana izključno na biološki proces reprodukcije in bomo ta termin uporabljali samo v smislu krvnega sorodstva (2).

Zakonske zveze in posledično krvna razmerja med sorodniki lahko predstavljajo poseben problem pri genetskem svetovanju in pojasnjevanju prisotnega genetskega defekta. Pri obstoju določene genetske motnje v družini, se lahko namreč pri potomcih, ki izhajajo take zveze, kar nekajkrat poveča tveganje za pojav določene genetske bolezni (3). V procesu genetske obravnave preiskovanca že na uvodnem srečanju pridobimo anamnestične podatke o njemu ter njegovi družini za približno

tri generacije nazaj (4). Na tak način se pri iskanju vzrokov lažje osredotočimo na ciljne genetske tarče, ki pomagajo pri pojasnitvi njegovih težav.

Genetski prikaz sorodnosti

Različne stopnje biološke sorodnosti predstavljamo s sorodnostno tabelo, sliko ali diagramom. V njej bi naj bili predstavljeni vsi znani predstavniki družine, ločeni npr. po spolu ali drugih značilnostih, ki nas zanimajo. Po dogovoru vsaka ravna črta v takem diagramu pomeni določeno sorodstveno razmerje, vsaka vrstica predstavlja svojo generacijo (5).

Takšen vozličast sistem (Knot sistem) zagotavlja slikovno - numerično predstavitev in obenem definicijo posameznega sorodnika (6). Sorodnostno shemo pogosto imenujemo družinsko drevo ali rodovnik, v uporabi so tudi izrazi rodoslovno ali genealoško drevo ali deblo. Gre za v drevesno strukturo urejen zapis posameznikovih prednikov in sorodnikov, s katerim prikažemo krvne sorodstvene povezave med posamezniki (običajno z dodanimi letnicami in kraji rojstva, smrti, poklica, itd.).

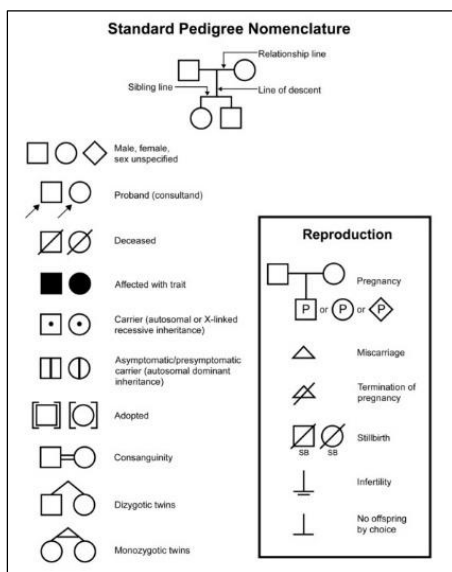
Namesto grafičnega prikaza so v uporabi tudi sezname, vendar je pri kompleksnejših primerih sorodstvenih povezav drevesna struktura že zelo porušena. S sestavljanjem družinskih dreves se ukvarja rodoslovje, v medicinske namene pa se s tovrstno problematiko ukvarjajo genetski svetovalci, h katerim se napoti preiskovance s sumom na podedovano genetsko motnjo (4).

Za namene enotne genetske predstavitve, je leta 2008 Nacionalno združenje genetskih svetovalcev izdalo uradne

*Laboratorij za medicinsko genetiko,
Klinika za ginekologijo in perinatologijo,
Univerzitetni klinični center Maribor, Ljubljanska 5, 2000 Maribor.

E-naslov: alenka.erjavec@ukc-mb.si; Tel.: +00386 2 321 2737

smernice za izdelavo človeškega rodoslovnega drevesa, v katerih je zapisana enotna nomenklatura, ki jo odtlej uporabljajo v vseh profesionalnih ustanovah (7). Nekaj osnovnih dogovorjenih pravil je prikazanih na sliki 1.

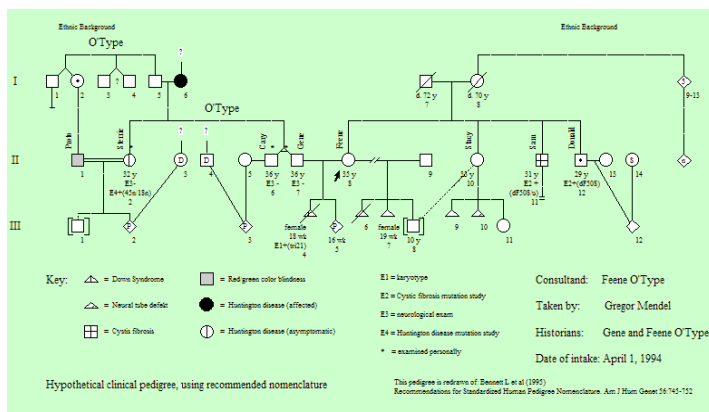


Slika 1. Najpogostejši simboli in njihov pomen pri upodabljanju družinskega drevesa. (povzeto po: <http://www.meb.nibonn.de/Cancernet/CDR0000062865.html>) (8)

Genetski izračun sorodnosti

Sorodnost ni odvisna od količine razdeljene DNK med dvema človeškima genomoma, ampak jo pogosteje povezujejo s številom celičnih delitev - mejoz, ki ločujejo dva posameznika (9). Zaradi bioloških učinkov tekom življenja posameznega člana v sorodstvu takšne vrednosti ne moremo ali jo težko interpretiramo razdeljivo količino genetskega materiala, čeprav si jo najlažje predstavljamo prav v količinski obliki. V takem smislu najlažje posredujemo podatke preiskovancem v procesu genetskega svetovanja. Splošno znano je, da se odstotek sorodnosti oz. delež sorodnih genov med dvema posameznikoma (tudi pri skupnem predniku) zmanjša za štirikrat pri skoku iz ene generacije v drugo (9). Tudi na genetskem nivoju pa sorodniki nižje od 4. stopnje praktično več nimajo ali imajo zanemarljiv genetski vpliv drug na drugega, ki pa je enak ali zelo podoben vplivu s katerimkoli drugim nesorodnikom v človeški populaciji (10).

Razlikujemo sorodstvo različnih stopenj, glede na to, na katerem mestu v družinskem drevesu se nahajajo. Večina ljudi namreč pozna svoje sorodstvo do štiri generacije nazaj, natančnejši vpogled pa je pogosto omogočen šele pri načrtnem raziskovanju družinskega drevesa. Primer izdelanega hipotetičnega družinskega drevesa z vrisanimi tremi generacijami, kot ga izdelamo na prvem genetskem posvetu, je prikazan na sliki 2.



Slika 2. Primer izrisanega hipotetičnega družinskega drevesa (povzeto po: <http://www.medgen.de/ped/>) (11)

Genetska sorodnost je pogosto ponazorjena po Wrightu s t.i. koeficientom sorodnosti (r), kjer je r definiran kot delež sorodnih homozigotov v obravnavi (12). Po tej definiciji imata eden od staršev in otrok vrednost $r=0.5$, vrednost med bratom / sestro enega od staršev in otroka pa je 0.25. Vrednost r med bratranci in sestričnami je po tej definiciji 0.125.

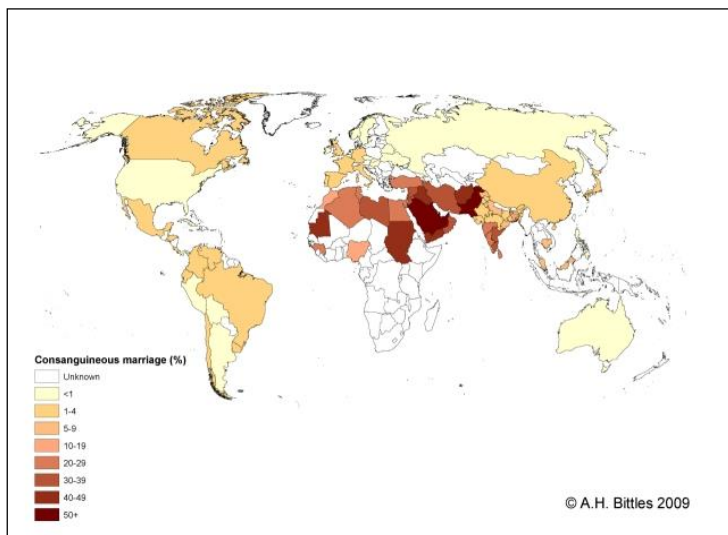
Po Wrightovi definiciji torej velja, da je sorodstvo skupina ljudi, ki so biološko povezani in so tisti, med katerimi je vrednost $r > 0.0156$. To so torej naši sorodniki. Ta arbitrarna meja je bila določena v skladu z izračuni za verjetnost genetskega vpliva pri krvnih zvezah med sorodniki: pri taki vrednostih se namreč genetski vpliv sorodnosti ne razlikuje veliko med sorodniki od tistih, najdenih v splošni populaciji (13).

Pri problematiki krvnih zvez v sorodstvu trenutno obstajajo najpogostejše dileme glede povezav med sorodniki 2. stopnje, torej med bratranci in sestričnami. V takih primerih si partnerja delita 1/8 genoma, ki sta ga podedovala od skupnega prednika. Zaradi tega so njuni potomci homozigotni pri 1/16 vseh genetskih lokusov ($r=0.0625$), kar je za približno trikrat več kot je to pri nesorodnih partnerjih (7). Zaradi geografskih in etničnih dejavnikov pri izbiri preiskovanih lokusov pri pregledu celotnega genoma pri naključnih dveh posameznikih pričakujemo 2.4% variacijske razlike, ki so verjetno še manjše, če so upoštevani tehnični faktorji, ki so odvisni od tega, kakšen način in interpretacija genotipizacije je bila izbrana (14).

Poroke med sorodniki: pojavljanje v svetu

V zgodovini so bile poroke med krvnimi sorodniki, še posebej med plemstvom, zelo razširjene. Pogosto pa so ravno ti razlogi bili navedeni kot razlog za razvezo zakona, še posebej v primerih, ko religijska načela niso dovoljveljable razpusitve zakona zaradi nezmožnosti imetja potomcev (15). Danes so v zahodnem svetu zveze med sorodniki 2. stopnje zakonsko prepovedane, vzhodne dežele pa tovrstne zveze mnogokrat dovoljujejo. Ker mnogi priseljenci iz vzhoda pogosto tudi v zahodnem svetu želijo ohraniti svoje kulturne, sociološke in družbene navade, ki pa s sabo vodijo tudi nekatere probleme (16). Ocenjujejo, da je 55% zakonskih zvez med Kašmirskimi pakistanskimi priseljenci v Veliki Britaniji sklenjenih med sorodniki 2. stopnje, pri čemer preferirajo patriarhalno stran (17, 18).

V predelih Srednjega Vzhoda, Azije in Afrike so poroke med sorodniki dovoljene: obstajajo regije kjer je 20-60 % vseh porok sklenjenih med ožjimi biološkimi sorodniki (19). V ZDA in Kanadi je prevalenca izdanih dovoljenje 1.3 do 1.5% oz. 0.1-0.2% (20, 21). Slovenija spada med države, kjer je ta delež manjši od 1% (22, 23; slika 3).



Slika 3. Pojavnost porok med krvnimi sorodniki 2. stopnje. (povzeto po: http://www.consang.net/index.php/Global_prevalence) (22)

Glede na predvidevanja, da je v svetu skoraj tretjina hudo telesno in duševno prizadetih otrok rojenih zaradi krvne zveze med sorodniki, kar bi lahko preprečili, se v zadnjih letih v Veliki Britaniji že soočajo in opozarjajo na tovrstno problematiko (23).

Uradna zakonodaja v Sloveniji

Če povzamemo v skrajšani obliki slovensko zakonodajo (24): v Sloveniji niso dovoljene zakonske zveze med sorodniki 1. stopnje. Med sorodniki 2. stopnje, kjer gre za ocenjen delež četrte enake genov, je zakonska zveza v Sloveniji pogojno dovoljena.

V Zakonu o zakonski zvezi in družinskih zadevah je tovrstna problematika in/ali posledice, ki iz nje izhajajo, obravnavana v več členih (24). V dveh postavkah 3. člena je zapisano, da je zakonska zveza z zakonom urejena življenjska skupnost moža in žene, katere pomen je v zasnovanju družine. Hkrati je napisano, (6.člen), da je država dolžna zagotovitev varstva mladoletnim otrokom vselej, ko je ogrožen njihov zdrav razvoj in kadar to zahtevajo druge koristi otrok. Pri navedbah iz literature, da je v svetu pri skoraj tretjini hudo telesno in duševno prizadetih otrok njihovo stanje posledica krvne zveze med sorodniki (23), lahko država pomembno vpliva na preprečevanje širjenja tovrstne problematike.

Med pogoji za sklenitev in veljavnost zakonske zveze v Sloveniji je v 21. členu ZZZDR obravnavana zakonska zveza med krvnimi sorodniki, ki je pod nobenim pogojem ne morejo skleniti med seboj sorodniki v ravni črti, ne brat s sestro, polbrat s polsestro, stric z nečakinjo, teta z nečakom in tudi ne otroci bratov in sester, polbratov in polsester med seboj. Kar pa ne velja za razmerja, ki nastanejo pri posvojitvi, razen za posvojitelja in posvojenca.

In čeprav v 21.členu sicer ni dovoljeno, pa že v naslednjem, 23. členu istega zakona napisano, da sme center za socialno delo dovoliti sklenitev zakonske zveze med otroci bratov in sester, med otroci polbratov in polsester, med skrbnikom in

varovancem ter osebi, ki še ni stara osemnajst let, v primerih, ko so za to podani utemeljeni razlogi. Preden pa center za socialno delo dovoli sklenitev zakonske zveze po 23. členu, mora biti opravljeno zaslišanje oseb, ki nameravajo skleniti zakonsko zvezo ter njihovih staršev oziroma skrbnikov.

Uradna zakonodaja po svetu

V zahodnem svetu so zveze 2. stopnje zakonsko prepovedane, vzhodne dežele pa tovrstne zveze mnogokrat dovoljujejo. V Veliki Britaniji so poroke med sorodniki 2. stopnje, bratrance in sestričnami, dovoljene. Nekatere države v ZDA popolnoma prepovedujejo tudi poroke med bratrance in sestričnami, nekatere pa so omejile prepovedi samo na sorodnike 1. stopnje. V ZDA je že od leta 1705 v t. i. Smithovem zakonu obravnavano razmerje med sorodniki, kjer so zapisane kazni za prešuštvojanje, bigamijo, incestno razmerje, nečistovanje ter vse kombinacije teh kaznivih dejanj (25).

Cerkvena zakonodaja in tradicionalna prepričanja

Že v rimskih časih je bila prepovedana poroka parom, ki so bili povezani s taktatno stopnjo 4 sorodnosti (danes bratrance sestrične!). V devetem stoletju je sicer katoliška cerkev dvignila število prepovedanih stopenj na sedem, kar pa je imelo za posledico zmanjšan nabor bodočih zakoncev, ki niso v sorodu. Z namenom omogočiti poroke tudi znotraj plemiških družin se je zato leta 1215 s Četrtrim Lateranskim koncilijem spremenila stopnja in način izračuna sorodnosti (25). S posebnim dovoljenjem so bile omogočene poroke med sorodniki stopnje 2 (enako kot danes v Sloveniji). Po letu 1251 pa za tovrstne poroke bilo potrebno privoljenje papeža.

Po današnji cerkveni zakonodaji je brez pregleda zadržkov dovoljena poroka od četrtega kolena naprej, a ne za sorodnike v ravni črti. To pomeni, da se lahko poročita dva, ki imata skupnega pradedka in prababico, kar velja za stranske črte sorodstva. Kar je manj kot četrto koleno, se zahteva dovoljenje škofa (26, 27).

Določitev stopnje sorodnosti v zgodovini se je pogosto določala v kontekstu okolja in okoliščin, ko je bilo to potrebno narediti (rimsko pravo, kanonsko pravo, ...) Večina kultur namreč definira stopnjo sorodnosti glede na osnovno definicijo incesta oz. določitev kateri spolni odnosi štejejo za incestne (27). Amhara so ljudstvo ortodoksnih pravoslavnih kristjanov v Etiopiji in Eritreji, ki imajo po tradicionalno navado, z prepovedjo poroke med bratom in sestro. Vendar za brate in sestre štejejo vsi, ki so po očetovi strani oddaljeni sedem, po materini strani pa štiri stopnje (25).

Tudi po Ayurvedi razlagajo, da je zakonska zveza v krvnem sorodstvu (Gothra) nagnjena k številnim težavam pri gestaciji ter genetskim težavam fetusa, ki izvira iz takšnega razmerja. Običajna praksa hindujskih parov je tako pred poroko diskutirati o posameznikovi Gothri in splošno pravilo je, da poroka znotraj iste Gothre ni zaželjena. Svetovalci tega sistema poročajo, da taka praksa med prebivalstvom nedvomno pomaga pri zmanjševanju nosečnostnih težav ter zagotavljanju zdravega potomstva (25).

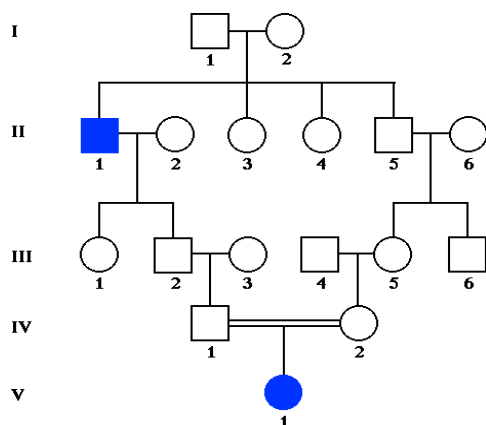
Genetske spremembe v sorodstvu

Osnovno biološko načelo dedovanja pravi, da ima vsak zdrav človek ima za posamezno lastnost najmanj dva gena, od

katerih je enega je prejel od mame, drugega pa od očeta. Med temi geni so lahko tudi nekateri škodljivi.

Tako so še posebej avtosomno recesivne bolezni pomembnega pomena pri krvnih zvezah med sorodniki, ker je tako povečana verjetnost za rojstvo posameznika, ki je homozigoten za določene recesivne genske mutacije, torej je nosilec dveh okvarjenih alelov istega gena.

Izračunano je bilo, da naj bi vsak človek imel najmanj štiri recesivne bolezenske gene (13). Da je gen recesiven pomeni, da je šibkega delovanja in bo ob hkratni prisotnosti "zdravega" istovrstnega gena zdrav gen prevladal. Prenášalec bolezenskega gena pa pogosto sploh ne bo vedel, da je nosilec bolezenskega gena. V zvezi v sorodstvu se tako lahko zgodi, da oba starša svojemu otroku nevede preneseta enak bolezenski gen, ki sta ga podedovala od istega prednika (slika 4). V tem primeru bi bil otrok rojen z recesivno genetsko boleznijo.



Slika 4. Družinsko drevo s prikazanim avtosomno recesivnim načinom dedovanja.

(povzeto po <http://www.uic.edu/classes/bms/bms655/lesson5.html>) (35)

Verjetnost, da imata zakonca sorodnika enak bolezenski gen je tem večja, čim bližje je to njuno sorodstvo. Da imata bratranec in sestrična enak recesivni gen, je verjetnost velikosti $1/8$ oziroma 12,5 % (10). Seveda pa se le v primeru, da je ta recesivni gen patološki, in ga oba starša preneseta na svojega potomca, lahko rodi otrok z genetsko boleznijo ali prirojenimi napakami.

Pojav prirojenih napak ali genetske bolezni je pri potomcih prvih bratrancev višji kot je v splošni populaciji in je po rojstvu reda velikosti 4 do 4, 5% (16). Če se bolezen izraža s prirojenimi napakami, jih lahko ginekolog ugotovi ob UZ pregledu morfologije ploda, tudi zato je v takih primerih indicirana dodatna ultrazvočna diagnostika (28, 29). Nekatere bolezni pa se ne izražajo s prirojenimi napakami, zato jih pred rojstvom otroka ni mogoče ugotoviti.

Razen v primeru nastanka nove mutacije ali pri uniparentalni disomiji, je pri obstoju takega gena v sorodstvu zelo povečana verjetnost, da sta oba starša takega posameznika zdrava prenašalca. Kot sorodniki v neki sorodstveni skupnosti si torej delimo deleže genoma in v primeru obstoja škodljivega alela je večja verjetnost nosilstva recesivnega gena. Zato so tudi njihovi potomci podvrženi večjemu tveganju za pojav avtosomno recesivnih bolezni, ki pa lahko imajo vpliv tudi na težje mentalne okvare (30, 31).

Sorodstvene vezi pa so pomembne tudi pri dovzetnosti posameznika za infekcijske bolezni. Ugotavljajo, da je dovzetnost za tuberkulozo in hepatitis tipa B zelo povečana v populacijah, kjer so pogostejše zveze med sorodniki (32).

Genetsko dokazovanje sorodnosti

V zapisu DNK se nahajajo regije, za katere je znano, da so različno dolge pri vsakem posamezniku (t.i. mikrosatelitne regije). Te regije se dedujejo in prenašajo iz generacije v generacijo, zaradi česar imajo tisti posamezniki, ki so v ožjem sorodstvu, večji delež pregledanih regij enako dolgih. To lastnost genetskega zapisa izkoriščamo za identifikacijo sorodstva.

Z genetskim testom za preverjanje sorodnosti se analizira različno število genetskih lokusov, običajno jih danes pregledamo vsaj 16 (32). V postopku analize moramo DNK izolirati iz celic in ustrezno pripraviti za branje izbranih zaporedij. Prebrana zaporedja sorodnikov (vedno morata biti na voljo vsaj dva sorodna vzorca) npr. očeta, matere in otroka ali drugih sorodnih oseb, ki so medsebojne kontrole, se nato primerjajo med sabo. V kolikor se zaporedja ujemajo, lahko potrdimo npr. starševstvo oziroma sorodstvo. Vsi pridobljeni genetski podatki iz bioloških vzorcev so nevtralni, kar pomeni, da ne nosijo nobene informacije o fenotipskih lastnostih posameznika (ne o barvi oči, ne o barvi las, ne o telesni višini,...) zato ta informacija služi izključno za ugotavljanje identitete ali sorodnosti (32).

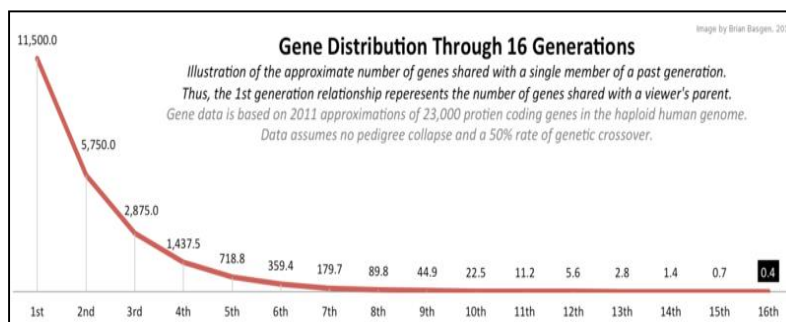
Na različni način poteka določanje sorodstva po materini ali očetovi strani. S tipizacijo mitohondrijske DNA namreč lahko identificiramo le maternalno (žensko) linijo, in s preiskavo kromosoma Y le paternalno (očetovo ali moško) linijo, medtem ko nam področja jedrne avtosomalne DNA omogočajo individualizacijo posameznika. Zato, če je le možno, v preiskavo vključimo večje število genetskih označevalcev tako na avtosomih, kromosomu Y in mitohondrijski DNA (32). Večja je namreč verjetnost za sorodnostno ujemanje, če je testiranih večje število genetskih lokusov in bolj zanesljiv je rezultat.

Izračun sorodnosti med Slovenci

Zasnovan je bil shematični matematični model, na podlagi katerega je bila izračunana stopnja sorodnosti med Slovenci (34). Pri hipotetičnih predpostavkah, da je v sorodstvu vsak posameznik enkrat poročen in ima vsak par po dva otroka, je izračunal, da ima vsak posameznik po tem modelu 64 sorodnikov stopnje (4,4). Pri primerjavi izračunanih števil z dejanskim stanjem v izbrani družini je z upoštevanjem dodatnih faktorjev pri simulacijah prvotno izračunana števila optimalno približal dejanskemu stanju ter izdelal uporabni model za izračun števila sorodnikov ali po posameznih stopnjah sorodnosti ali celokupnega števila.

Vsak Slovenec naj bi po njegovem modelu imel 2 milijona sorodnikov, če štejemo vključno še [11,11]-sorodnike. Hipotetično gledano bi torej vsi Slovenci 22 generacij nazaj lahko imeli skupnega prednika, med sabo pa imamo imamo skupnih $2^{(21)}$ istih značilnih genov. Z mnogimi Slovenci smo seveda dosti bolj v sorodu, z nekaterimi iz obrobja Slovenije pa mnogo manj. Vendar pa je potrebno upoštevati, da nekatere osnovne predpostavke pri tem simulacijskem modelu niso bile upoštevane: upoštevanje načel rastoče populacije, možne poroke med sorodniki ter demografske študije za nakazovanje natančnejše statistike.

Dandanes je torej je imeti in poznati (5,5) sorodnika že nekaj imenitnega. Po predvidenem modelu naj bi vsak posameznik imel torej 256 (5,5) sorodnikov. Če bi hipotetično omenjen model z izračuni prenesli na območje Pomurja, ki ima okrog 120 000 prebivalcev in pri predpostavkah, da je večina sorodnikov ostala na enotnem pomurskem ozemlju, tako lahko pričakujemo, da bo v skupini 500 prebivalcev eden od njih moj (5,5) sorodnik, torej pra-pra-pra-pra bratranec/sestrična. S katerim si deliva okrog 718.8 enakih genov (slika 5).



Slika 5. Število enakih genov, ki si jih posameznik deli s sorodstvom po generacijah pri predpostavki, da obstaja 23000 kodirajočih genov/haploidni genom; (povzeto po: <http://en.wikipedia.org/wiki/File:Gene-distribution.png>) (36).

Zaključek

Sorodstvene vezi lahko v vsakdanjem življenju dobro- ali slabo-namerno vplivajo na vsakega posameznika, zato je pomembno, da poznamo tudi to plat svojega življenja. Pri odkrivanju oz. diagnosticiranju genetskih bolezni namreč opazamo, da se preiskovanci premnogokrat tega zavedajo šele takrat, ko se iščejo vzroki za razrešitev problema ali pojasnila, pogosto celo v smislu iskanja krivde za pojav določene bolezni z genetskim vzrokom.

Pri genetskem posvetu pojasnimo ali razjasnimo genetska dejstva, ki že vplivajo na njihovo sedanje stanje ali pa bodo lahko vplivale na njihove odločitve v prihodnosti.

Genetiki sorodstvene vezi prikazujemo in opisujemo v obliki dogovorjenih shem in znakov, zato se pri prvem obisku v genetski posvetovalnici tako najprej izriše družinsko drevo. Na podlagi pridobljenih podatkov in izdelane sheme družinskega drevesa se lahko pojasni pojav določenega podedovanega genetskega znaka, kar še posebej velja za vse do sedaj znane monogenske bolezni oz. lastnosti. V enakih primerih (bolj natančno za monogenske lastnosti, manj natančno za poligenske) se lahko izračuna tudi tveganje za pojav proučevane genetske lastnosti pri posamezniku. Še posebej pri problematiki krvne zveze med sorodniki lahko prikazan način dela genetskega svetovalca bistveno pripomore najprej pri ocenitvi in nato pri odločitvi para, ali takšno tveganje v njenem primeru obstaja in kakšno je tveganje, da bi se zaradi družinske povezave rodil otrok z genetskim defektom.

V primeru avtosomno recesivnih bolezni lahko to predstavlja pereč problem, kajti zaenkrat kljub napredni tehnologiji v humani genetiki nobena tehnika ne omogoča dovolj poceni celostnega namenskega pregleda pri obeh partnerjih, ki bi zagotovila oz. odkrila njuno prenašalstvo vseh do sedaj odkritih recesivnih alelov, ki vodijo v povečano tveganje za rojstvo otroka z genetskim defektom.

Z zakonom je zato v večini zahodnih civilizacij prepovedana zakonska zveza med najbližjimi sorodniki (starši in otroci, brati in sestrami). Ti imajo kar polovico genov enakih in zato je možnost, da bi se jim rodil otrok s prirojenimi napakami ali z genetsko recesivno boleznijo, zelo povečana. Večina zahodnih civilizacij je zato tudi sprejela kot obvezujoče, da se tudi bližnjim sorodnikom (do 2 generaciji nazaj) ne dovolijo poroke. Zakonska zveza med bratanci in sestričnimi v prvem in drugem kolenu je pogojno v Sloveniji mogoča z posebnim dovoljenjem Centra za socialno delo. Na podlagi pričujočih dejstev in opisanega načina odkrivanja možnih posledic njune zveze smo mnenja, da bi pri reševanju tovrstne problematike moral sodelovati tudi genetski svetovalec in bi moral biti obisk in podano mnenje genetske posvetovalnice eden od pomembnejših dejavnikov pri izdaji dovoljenja.

Reference

- Schneider J.W., Kitsusue J.I. Studies in the sociology of social problems. Ablex Pub. Corp., 1. nov. 1984 – s. 218.
- Slovar slovenskega knjižnega jezika (SSKJ) <http://bos.zrcsazu.si/cgi/neva.exe?name=ssbsj&tch=14&expression=zs%3D72080>.
- Baird PA, Anderson TW, Newcome HB, Lowry RB (1988). Genetic disorders in children and young adults: A population study. *Am J Hum Genet* 42:677–793.
- Baker DL, Schuette JL, Uhlmann WR (eds) (1998). *A Guide to genetic counselling*. New York: Wiley-Liss, p.24.
- Bennett RL (1999) *The Practical Guide to the Genetic Family History*. New York: Wiley Liss.
- Højrup, K. The Knot System: A Numeric Notation of Relationship. *National Genealogical Society Quarterly*, Vol. 84, N 2, page 115, June 1996, (ISSN 0027-934X).
- Bennett RL, French KS, Resta RG, Doyle DL. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns*. 2008 Oct;17(5):424-33. doi: 10.1007/s10897-008-9169-9. Epub 2008 Sep 16.
- <http://www.meb.unibonn.de/Cancernet/CDR0000062865.html>.
- Bittles AH (2001) Consanguinity and its relevance to clinical genetics. *Clin Genet* 60: 89–98.
- Spence MA, Hodge SE (2000) The “circular” problems of calculating risk: Dealing with consanguinity. *J Genet Couns* 9:179–201.
- <http://www.medgen.de/ped/>.
- Wright S. (1922). Coefficients of inbreeding and relationship. *American Naturalist* 56: 330-338.
- Young ID (1999) *Introduction to Risk Calculation in Genetic Counseling*, 2nd edn. Oxford: Oxford University Press.
- Rehder CW, David KL, Hirsch B, Toriello HV, Wilson CM, Kearney HM. American College of Medical Genetics and Genomics: standards and guidelines for documenting suspected consanguinity as an incidental finding of genomic testing. *Genet Med*. 2013 Feb;15(2):150-2. doi: 10.1038/gim.2012.169. Epub 2013 Jan 17.
- CB. Bouchard, 'Consanguinity and Noble Marriages in the Tenth and Eleventh Centuries', *Speculum*, Vol. 56, No. 2

- (Apr., 1981), pp. 269-71.
16. Bennett RL, Motulsky AG, Bittles A, Hudgins L, Uhrich S, et al. Genetic counselling and Screening of consanguineous Couples and their offspring: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *Jornal of Genetic Counseling*, Vol. 11, No. 2, April 2002. 97-119.
17. Kurtz, Stanley (2007-03-22). "Assimilation Studies, Part II". *National Review Online*. Retrieved 2007-12-31.
18. Hussain R (1999) Community perceptions of reasons for preference for consanguineous marriages in Pakistan. *J Biosoc Sci* 31:449–461.
19. Bittles AH (1998) *Empirical Estimates of the Global Prevalence of Consanguineous Marriage in Contemporary Societies*. Stanford, CA: Morrison Institute for Population and Resources Studies, Stanford University.
20. De Braekeleer M, Ross M (1991) Inbreeding in Saquenay-Lac-St-Jean (Quebec, Canada): A study of Catholic Church dispensations. *Hum Hered* 41:379–384.
21. Freire-Maia N (1968) Inbreeding levels in American and Canadian populations: A comparison with Latin America. *Eugenics Q* 15:22–33.
22. <http://www.consang.net/index.php/>
23. Bittles AH. Commentary: The background and outcomes of the first-cousin marriage controversy in Great Britain. *Int J Epidemiol*. 2009 Dec;38(6):1453-8. doi: 10.1093/ije/dyp313. Epub 2009 Nov 19.
24. Zakon o zakonski zvezi in družinskih razmerjih /ZZZDR. Ur.l. SRS, št. 15/1976; http://zakonodaja.gov.si/rpsi/r00/predpis_ZAKO40.html.
25. JW. Baldwin, *The Language of Sex: Five Voices from Northern France around 1200* (Chicago: University of Chicago Press, 1994), p. 78.
26. JA. Brundage, *Law, Sex, and Christian Society in Medieval Europe* (Chicago: University of Chicago Press, 1995), p. 356.
27. R. H. Helmholtz, *Marriage Litigation in Medieval England* (New York: Cambridge University Press, 2007), p. 86.
28. Allan LD (2000) A practical approach to fetal heart scanning. *Semin Perinatol* 24:324–330.
29. Economides DL, Whitlow BJ, Braithwaite JM (1999) Ultrasonography in the detection of fetal anomalies in early pregnancy. *Br J Obstet Gynec* 106:516–523.
30. Dewey WJ, Barrai I, Morton NE, Mi M (1965) Recessive genes in severe mental defect. *Am J Hum Genet* 17:237–256.
31. Bittles AH, Neel JV (1994) The costs of human inbreeding and their implications for variations at the DNA level. *Nat Genet* 8:117–121.
32. Lyons EJ, Frodsham AJ, Zhang L, Hill AV, Amos W. Consanguinity and susceptibility to infectious diseases in humans. *Biol Lett*. 2009 Aug 23;5(4):574-6. doi: 10.1098/rsbl.2009.0133. Epub 2009 Mar 18.
33. Pajnič Zupanič I. Molekularno genetska identifikacija skeletnih ostankov. *Med Razgl* 2013; 52: 213–34. Pregledni članek.
34. Rosina M. Koliko smo si Slovenci v sorodu. <http://rodoslovje.si/index.php/sl/domov/16-drevesa/94-koliko-smo-si-slovinci-v-sorodu>.
35. <http://www.uic.edu/classes/bms/bms655/lesson5.html>.
36. <http://en.wikipedia.org/wiki/File:Genedistribution.png>.