proLékaře.cz | 16.11.2026

# První nález fenotypu Gy(a-) v České republice od jeho objevu v r. 1967. Možné příbuzenství s původními nositeli tohoto fenotypu v USA v letech 1967–1968

**Banzetová H.[1], Bystřická D.[2], Černá O.[5], Písačka M.[4], Poole J.[6], Svobodná J.[1], Trubač P.[3]**
[1]Transfuzní oddělení, [2]Oddělení lékařské genetiky, [3]Oddělení soudního lékařství, Nemocnice České Budějovice, a.s., [4]Ústav hematologie a krevní transfuze, Praha, [5]Společnost Rožmberk, o.p.s., Třeboň, [6]International Blood Group Reference Laboratory, NBS, Bristol, UK

**Souhrn**

***Úvod:*** **Krevní skupinový systém Dombrock zahrnuje 2 kodominantní antigeny – Do$^a$ (DO 001) a Do$^b$ (DO 002), a 3 vysokofrekventní antigeny: Gy$^a$ (DO 003), Hy (DO 004) a Jo$^a$ (DO 005). Glykoprotein DO je připojen k membráně erytrocytů pomocí GPI-kotvy. Patří do rodiny mono-ADP-ribosyltransferáz. Gen *DO* je umístěn na krátkém raménku chromozomu 12. Zaujímá 14 kB a obsahuje 3 exony. V současné době je známo 10 alel systému Dombrock. Vysokofrekventní antigen Gy$^a$ byl objeven v r. 1967 autory J. Swanson et al. Fenotyp Gy(a-) byl nalezen v r. 1967 a 1968 u dvou rodin československého původu. Dosud jsou známy 4 molekulárně genetické mechanismy vyvolávající fenotyp Gy(a-). Fenotyp Gy(a-) byl uznán jako nulový fenotyp systému Dombrock.** ***Kazuistika:*** **Nalezli jsme ženu (V.F.) s protilátkou proti vysokofrekventnímu antigenu, která byla určena jako anti-Gy$^a$, a fenotyp V.F. jako Gy(a-). Pokusili jsme se prozkoumat, zda žena není příbuzná s původními nositeli fenotypu Gy(a-) z let 1967 a 1968. Získali jsme údaje o dvou původních rodinách (osobní komunikace). Vyšetření jsme provedli také u bratra, dcery a sestřenice ženy.** ***Metody*****: Sérologie: Vyšetřeno gelovou aglutinací DiaMed ID. Analýza DNA: Byla izolována DNA z krevních vzorků a provedena PCR s následnou sekvenací produktů. Genealogické studie: Provedeny s využitím matrik a úředních záznamů o emigraci do USA v 19. století. Detailní studie byly provedeny u rodiny ženy a u první americké rodiny (SK). U druhé americké rodiny byly studie provedeny jen u jmen existujících v té době v domovské oblasti V.F.** ***Výsledky*****: Sérologie: V.F.: Do(a-b-); Hy-; Gy(a-). Anti-Gy$^a$. Protilátka reagovala 2+ v nepřímém antiglobulinovém testu, ± až 2+ v bromelinovém testu. Bratr: Do(a-b+); Hy+; Gy(a+). Reakce slabší než obvykle (pravděpodobně heterozygotní stav Gy$^a$). Dcera: Krevní skupina AB0 shodná s matkou, reakce jejích erytrocytů se sérem V.F. pozitivní 2+ v nepřímém antiglobulinovém testu, negativní v bromelinovém testu. Analýza genomové DNA: V.F.: V genu *DO* byla nalezena mutace v homozygotním stavu IVS1-2a>g v akceptorovém sestřihovém místě intronu 1. Určena alela *DOB* (378 T; 624 C; 793 G). Ostatní 3 známé mutace byly sekvenováním vyloučeny. Sestřenice: Nenalezena žádná mutace genu *DO*. Genealogické studie: Nenalezli jsme žádné společné předky V.F. a amerických rodin, ale předkové jak V.F., tak rodiny SK žili začátkem 19. století ve stejné vesnici. Ve stejné vesnici také nalezeno příjmení jedné osoby a manželského partnera druhé osoby z druhé americké rodiny, ale nemůžeme potvrdit identitu osob.** ***Závěr*****: Mutace genu *DO* u V.F. je stejná jako u tří Gy(a-) osob z let 1967 a 1968. V domovské obci předků V.F. a rodiny SK byly příbuzenské sňatky pravděpodobné, protože obec existuje od 14. století a po staletí tu spolu žije 200–300 obyvatel. Podle našich zjištění považujeme dávné příbuzenství mezi V.F. a přinejmenším rodinou SK za velmi pravděpodobné.**

**Klíčová slova: Dombrock, Gregory, fenotyp Gy(a-), sérologie, analýza DNA, PCR, sekvenování, genealogické studie**

**Summary**

**Banzetová H., Bystřická D., Černá O., Písačka M., Poole J., Svobodná J., Trubač P.: First finding of Gy(a-) phenotype in the Czech Republic since its discovery in 1967. Possible relationship to original probands found in the USA in 1967–1968**

***Introduction:*** **Dombrock blood group system consists of 2 antithetical antigens – Do$^a$ (DO 001) a Do$^b$ (DO 002), and 3 high frequency antigens: Gy$^a$ (DO 003), Hy (DO 004) a Jo$^a$ (DO 005). DO glycoprotein is attached to the RBC membrane by a GPI-anchor. It is a member of mono-ADP-ribosyltransferase family. *DO* gene is located on the short arm of chromosome 12. It consists of three exons distributed over 14 kB of DNA. Ten alleles of *DO* gene have been identified. High frequency antigen Gy$^a$ was discovered in 1967 by J. Swanson et al. Gy(a-) phenotype was found in 1967 and 1968 in two families of Czechoslovak origin. Four molecular mechanisms have been found for this phenotype. The Gy(a-) phenotype is the null phenotype in the Dombrock system.** ***Case report:*** **We found a woman (V.F.) with an antibody against a high frequency antigen, which was identified as anti-Gy$^a$ and V.F. cells as Gy(a-). We tried to explore possible relationship of V.F. to original probands from 1967 and 1968. We were provided with data of the two families for our search (personal communication). We also investigated V.F.'s brother, daughter and cousin.** ***Methods:*** **Serological investigations were performed using microcolumn system DiaMed ID. DNA analysis: DNA from blood specimens was purified and PCR was performed. PCR products were sequenced. Genealogical searches were performed using ancient church records and official records on emigration to the USA in 19$^{th}$ century. Detailed searches were performed on V.F.'s family and on the first American family (SK). As for the second family, we performed genealogical searches only on names existing in that time in V.F.'s home region.** ***Results:*** **Serology: V.F.: Do(a-b-); Hy-; Gy(a-). Anti-Gy$^a$. Antibody reacted 2+ in IAT, ± to 2+ in bromelain test. Brother: Do(a-b+); Hy+; Gy(a+), but weaker than usual (probably heterozygous status Gy$^a$). Daughter: The same blood group ABO as in V.F., reaction of her RBC with V.F.'s serum positive 2+ in IAT, negative in bromelain test. Genomic DNA analysis: V.F.: Revealed a homo-**

proLékaře.cz | 16.11.2026



**zygous single nucleotide mutation IVS1-2a>g in the acceptor splice site of intron 1. This mutation is known to result outsplicing of exon 2. Sequencing specified *DOB* allele (378 T; 624 C; 793 G). Other three known mutations were ruled out. Cousin: No mutation in *DO* gene was found. Genealogical searches: No direct common ancestors of V.F. and American families were found, but ancestors of both V.F. and SK's family lived in the beginning of the 19th century in the same village. Two names or names of their spouses from the second family were found in the same village, but we cannot confirm their identity. *Conclusions:* The mutation in *DO* gene in V.F. is the same as in three Gy(a-) persons discovered in 1967 and 1968. In V.F.'s and SK's family's ancestors' home village consanguineous marriages were probable, because the village has been existing since 14th century and about 2 or 3 hundred people used to live there together for centuries. According to our findings we consider ancient consanguinity between V.F. and at least SK's family very likely.**

**Key words: Dombrock, Gregory, phenotype Gy(a-), serology, DNA analysis, PCR, sequencing, genealogical searches**

*Trans. Hemat. dnes, 13, 2007, No. 2, p. 88–93.*

## Úvod

Vysokofrekventní antigen Gregory – Gy$^a$ náleží ke krevnímu skupinovému systému Dombrock. Tento systém patří mezi méně známé skupinové systémy. K jeho vyšetření nejsou běžně dostupná diagnostická séra a sérologické vyšetření antigenů a protilátek působí problémy i ve specializovaných laboratořích. Aloprotilátky proti antigenům systému Dombrock v sérech pacientů jsou totiž zpravidla slabé, bývají součástí směsi jiných aloprotilátek a jejich reaktivita se oslabuje skladováním. Výjimku tvoří protilátka anti-Gy$^a$. Přitom u protilátek anti-Do$^a$ a anti-Do$^b$ byly popsány potransfuzní hemolytické reakce (6, 15, 27, 29, 30). Situaci dále komplikuje sérologická reaktivita vzácných fenotypů Hy- a Jo$^a$- (6, 8, 27).

### Antigeny systému Dombrock

Krevní skupinový systém Dombrock zahrnuje 2 kodominantní antigeny – Do$^a$ (DO 001) a Do$^b$ (DO 002), a 3 vysokofrekventní antigeny: Gregory – Gy$^a$ (DO 003), Holley - Hy (DO 004) a Joseph - Jo$^a$ (DO 005) (6, 7, 15, 27). V závorkách je uvedeno označení podle ISBT.

Frekvence antigenů Do$^a$ a Do$^b$ se liší mezi rasami. U bílé rasy je frekvence Do$^a$ přibližně 66 %, Do$^b$ 82 %. U černé rasy je frekvence Do$^a$ 55 %, Do$^b$ 89 %. U Asiatů se frekvence dále liší podle oblastí, ale obecně je velmi vysoká frekvence antigenu Do$^b$ (98,5–99,5 %) (6, 15, 27).

Frekvence antigenů Gy$^a$, Hy a Jo$^a$ vysoko překračují 99 %. Fenotypy Hy- a Jo$^a$- byly nalezeny jen u černé rasy (6, 8, 27). Fenotyp Gy$^a$- se sporadicky nachází u různých ras po celém světě (1, 2, 13–15, 27).

### Biochemie

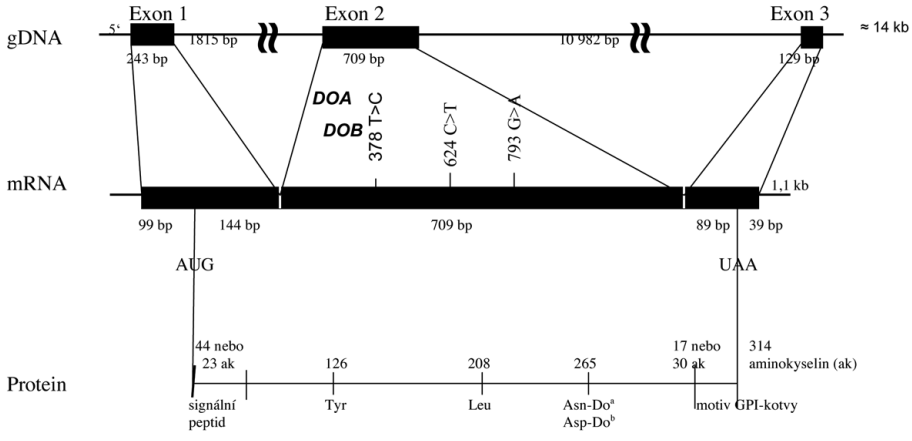
Antigeny systému Dombrock jsou umístěny na glykoproteinu, který je připojen k membráně erytrocytů pomocí glykosylfosfatidylinositolové kotvy (tzv. GPI-glykoprotein) (6, 15, 27). Tímto způsobem je k membráně krevních buněk připojena řada dalších proteinů, z nichž některé jsou též nositeli jiných krevních skupinových systémů (12).

Glykoprotein Do patří do rodiny mono-ADP-ribosyltransferáz. Nebyla však u něj prokázána žádná enzymatická aktivita (6, 11, 12, 15, 27).

Vlastní protein se skládá z 314 aminokyselin a obsahuje signální sekvenci a motiv GPI-kotvy. Dále obsahuje několik potenciálních míst pro N-glykosylaci a 4-5 cysteinových zbytků. Citlivost proteinu na sulfhydrylová činidla ukazuje, že se v terciární struktuře uplatňují disulfidické můstky (6, 15, 27).

### Molekulární genetika

Gen *DO* je umístěn na krátkém raménku chromozomu 12. Zaujímá 14 kB a obsahuje 3 exony (obr. 1) (6, 9, 10, 15, 27). Většina nukleotidových polymorfismů, které specifikují jednotlivé alely systému Dombrock, je umístěna na exonu 2. V současné době je známo 10 alel systému Dombrock. Molekulárně genetický podklad jednotli-




**Obr. 1.** Diagram DO genu a Do glykoproteinu.

proLékaře.cz | 16.11.2026



vých alel je uveden v tabulce 1 (6, 8, 15, 26, 27, 28). Alely *DOA* a *DOB* se liší ve třech nukleotidových pozicích. Dvě z nich jsou němé mutace (378 C>T; 126Tyr, a 624T>C; 208Leu), jedna mutace působí záměnu aminokyseliny (missense mutation) (793A>G; Asn365Asp) (6, 9, 10, 15, 27).

*HY1, HY2* a *JO* jsou alely fenotypů Hy- a Jo(a-). Alela *GY5* je jedna ze čtyř známých mutací vyvolávajících fenotyp Gy(a-) (6, 8, 15, 27). Alely *DOB-SH, DOA-HA, DOA-SH, DOB-WL* byly objeveny v posledních zhruba dvou letech (26, 27, 28).

Molekulárně genetický podklad fenotypů Hy- a Jo(a-) vysvětluje částečně jejich sérologickou reaktivitu. Alely *HY1* a *HY2* mají na pozici 793 guanin, což odpovídá alele *DOB*. Erytrocyty s fenotypem Hy- reagují slabě se séry anti-Do$^b$ a nereagují se séry anti-Do$^a$. Alela *JO* má na pozici 793 adenin, což odpovídá alele *DOA*. Erytrocyty s fenotypem Jo(a-) reagují slabě se séry anti-Do$^a$ a nereagují vůbec nebo jen velmi slabě se séry anti-Do$^b$ (6, 7, 8, 15, 27).

**Objev antigenu Gy$^a$ a jeho vztahu k systému Dombrock**

Vysokofrekventní antigen Gy$^a$ byl objeven v roce 1967 v USA autory J. Swanson et al. Fenotyp Gy(a-) a protilátka anti-Gy$^a$ byly nalezeny u dvou sester, jejichž rodiče byli pokrevně příbuzní (1). O jeden rok později byly v jiné rodině nalezeny další dvě Gy(a-) sestry (2).

**U obou rodin byl uveden československý původ.**

V roce 1992 autoři J. A. Banks et al. v mezinárodní referenční laboratoři pro imunohematologii v Bristolu prokázali, že antigeny Gy$^a$, Hy a Jo patří do krevního skupinového systému Dombrock. **Fenotyp Gy(a-) byl uznán jako nulový fenotyp systému Dombrock** (7). Vykazuje recesivní dědičnost.

**Tab. 1.** Rozdíly mezi *DO* alelami.

| Alela | G323T | C350T | C378T | T624C | A793G | C898G |
|---|---|---|---|---|---|---|
| | Gly108Val | Thr117Ile | 126Tyr | 208Leu | Asn265Asp | Leu300Val |
| *DOA* | G | C | C | T | A | C |
| *DOB* | G | C | T | C | G | C |
| *HY1* | T | C | C | C | G | G |
| *HY2* | T | C | C | C | G | C |
| *JO* | G | T | T | T | A | C |
| *GY5* | G | C | T | T | A | C |
| *DOA-HA* | G | C | T | T | A | C |
| *DOB-SH* | G | C | C | C | G | C |
| *DOA-SH* | G | C | C | C | A | NT |
| *DOB-WL* | G | C | T | C | G | G |

**Tab. 2.** Molekulárně genetický základ fenotypu Gy(a-).

| Molekulární genetika | Příslušná alela | Proband |
|---|---|---|
| a>g v akceptorovém místě sestřihu intronu 1, vede k přeskočení a vystřižení exonu 2 | *DOB* | GY1, GY2, GY3 |
| t>c v donorovém místě sestřihu intronu 1, vede k přeskočení a vystřižení exonu 2 | *DOB* | GY4 |
| Delece 8 nukleotidů 343-350 v exonu 2, posun a předčasný stop kodon | *DOA* | HJ |
| 442C>T v exonu 2, Gln148Stop | *GY5* | GY5 |

Dosud jsou známy čtyři molekulárně genetické mechanismy, které vyvolávají fenotyp Gy(a-) (tab. 2) (3, 4, 5, 6, 27). Proband GY1 je jedna ze dvou sester, u nichž byl fenotyp Gy(a-) v r. 1967 poprvé objeven. GY2 a GY3 jsou dvě sestry z další rodiny československého původu objevené v r. 1968. Molekulárně genetický mechanismus Gy(a-) fenotypu je u GY1, GY2 a GY3 stejný, u všech je také přítomna alela *DOB*. GY4 pochází z Kanady, HJ z ostrova Reunion Island (ostrov v Indickém oceánu patřící k Francii) a GY5 pochází z USA.

## Kazuistika

Na podzim 2004 jsme během rutinního předtransfuzního vyšetření k plánované operaci nalezli u pacientky (V. F.) protilátku reagující se všemi dostupnými erytrocyty kromě jejích vlastních. Základní vyšetření bylo provedeno s komerčními panely (jeden screeningový a dva identifikační) metodou gelové aglutinace DiaMed ID.

Protilátku jsme vyhodnotili jako suspektní protilátku proti vysokofrekventnímu antigenu a krevní vzorky jsme odeslali do Národní referenční laboratoře Ústavu hematologie a krevní transfuze.

Protilátka a fenotyp V.F. byly určeny až v mezinárodní referenční imunohematologické laboratoři International Blood Group Reference Laboratory, NBS, v Bristolu, ve spolupráci s Národní referenční laboratoří pro imunohematologii, ÚHKT Praha. **Specifita protilátky byla určena jako anti-Gy$^a$ a fenotyp jako Do(a-b-); Hy-; Gy(a-).**

**Charakteristika pacientky**

- Žena, 55 let
- Bez transfuze v anamnéze
- 2 těhotenství, 2 porody
- Thyreotoxikóza léčená v minulosti radiojódem, v době vyšetření bez medikace
- Plánována korektivní gynekologická operace

**Cíle naší práce**

Protože první nositelé fenotypu Gy(a-) v USA v letech 1967–1968 byli uvedeni jako československého původu, rozhodli jsme se prozkoumat, zda naše pacientka V.F. není s těmito původními nositeli Gy(a-) fenotypu příbuzná. Pro tento účel se nám podařilo získat údaje o dvou původních rodinách (osobní komunikace). Při našem výzkumu jsme použili jednak **laboratorní metody** (sérologie, analýza DNA), jednak **genealogické šetření**. Laboratorní vyšetření jsme provedli také u bratra, dcery a sestřenice V.F.

## Materiál a metody

*Sérologie:* Sérologická vyšetření byla provedena gelovou aglutinací DiaMed ID, a to nepřímým antiglobulinovým a bromelinovým testem. Screening antierytrocytárních protilátek byl proveden s komerčním panelem Scre-

proLékaře.cz | 16.11.2026



ening panel 123 (Sanguin Amsterdam). První pokus o identifikaci protilátky byl proveden s komerčními panely erytrocytů Macropanel 16 (Sanguin Amsterdam) a Panocell 16 (Immucor). Protilátka a fenotyp byly určeny v referenčních laboratořích s použitím vzácných in-house sér a erytrocytů a sér SCARF.

**Analýza DNA:** Analýza genomové DNA byla provedena podle postupu popsaného autory Rios et al., Transfusion 2001 (3). Byla izolována DNA z krevních vzorků a provedena PCR s použitím primerů umístěných v oblastech intronů sousedících s exony 1, 2 a 3 (tab. 3). PCR produkty byly separovány na agarózovém gelu pomocí elektroforézy, purifikovány a sekvenovány

**Tab. 3.** Primery použité pro analýzu genomové DNA.

| Jméno primeru | Sekvence primeru 5' až 3' | Velikost produktu |
|---|---|---|
| Do1F<br>Do1R | agttgctcagcatagacagg<br>ctctgttggagcactgatca | 327 bp |
| Do2F<br>Do2R | gcaaccacattcaccatctg<br>gatcctgagtggcctcaatt | 802 bp |
| Do3F<br>Do3R | tcaatggatagatgaggtag<br>tggtttcagcagaagtatga | 291 bp |

v obou směrech.

*Vlastní postup:* Genomová DNA pacientky byla izolována z plné krve izolační soupravou QIAamp DNA Blood Mini Kit (Qiagen) podle přiloženého protokolu. Polymerázová řetězová reakce (PCR) proběhla na přístroji Biometra. Složení reakční směsi PCR o celkovém objemu 25 µl: 0,8 µM primery (odpovídá 20 pmol každého primeru ve směsi), 0,4 mM dNTPs mix (Boehringer Mannheim) (odpovídá 0,1 mM každého dNTP), 1 mM $MgCl_2$, 1 U HotStar Taq DNA polymerázy (Qiagen) a 1x reakční pufr. Reakční schéma se skládalo z počáteční denaturace (15 minut při 95 °C); následovalo 35 cyklů, každý cyklus se skládal ze tří kroků: denaturace (20 s při 94 °C), nasednutí primerů (20 s při 55 °C) a prodloužení syntetizovaného řetězce tzv. elongace (20 s při 72 °C); pak proběhla závěrečná elongace 10 minut při 72 °C. Vzniklé PCR produkty byly elektroforeticky separovány na 2% agarózovém gelu v přítomnosti ethidium bromidu, přečištěny pomocí MiniElute PCR Purification Kit (Qiagen) a přímo sekvenovány z obou směrů pomocí Big Dye v 1.1 Terminator Cycle Sequencing kit na automatickém analyzátoru ABI Prism 310 (Applied Biosystems, Foster City, CA, USA). Nukleotidové sekvence byly analyzovány pomocí softwaru Meg Align (DNASTAR, Regent St. Madison, WI, USA) a porovnány s referenčními sekvencemi uvejněnými v databázi EMBL/ /GenBank.

**Genealogie:** Genealogické studie byly provedeny s využitím matrik a úředních záznamů týkajících se emigrace do USA v 19. století uložených ve Státním oblastním archivu v Třeboni a ve Státním okresním archivu České Budějovice (16–24). Detailní studie byly provedeny u rodiny V.F. a první americké rodiny (SK) (obr. 3 a 4). V druhé rodině byly genealogické studie provedeny jen u jmen existujících v té době v domovské oblasti V.F., protože jsme neměli dostatek údajů k přesné identifikaci jednotlivých osob. Prozkoumali jsme 6 až 7 generací k přelomu 18. a 19. století.

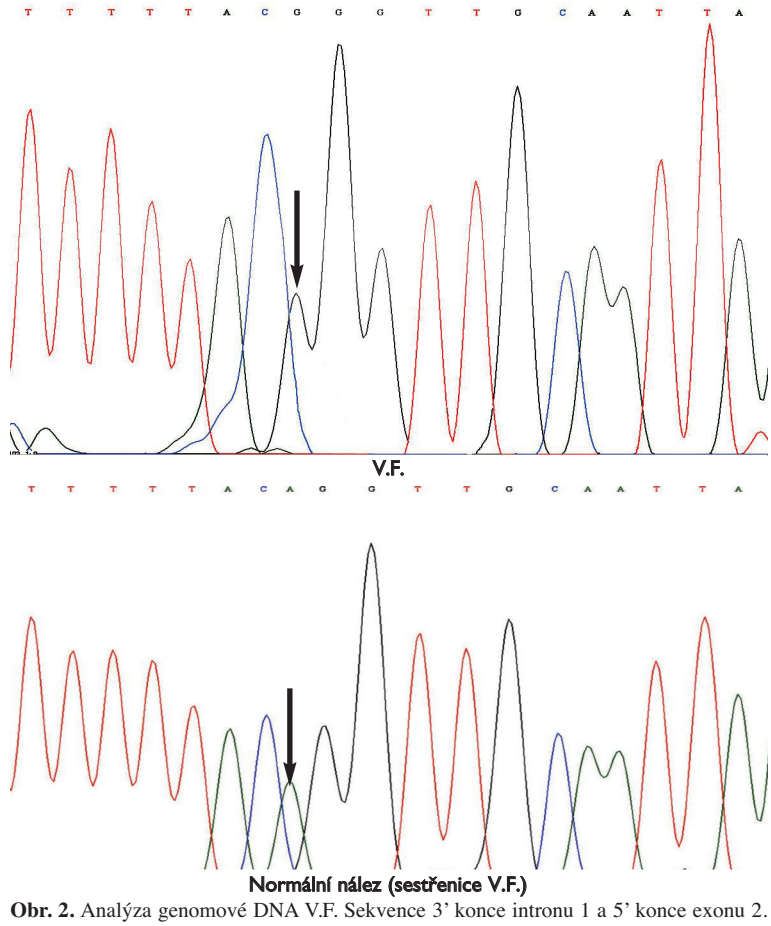
## Výsledky

### Sérologie

*V.F.:* Protilátka byla určena jako **anti-Gy$^a$**. Protilátka reagovala v nepřímém antiglobulinovém testu 2+, v bromelinovém testu ± až 2+. Fenotyp byl určen jako **Do(a-b-); Hy-; Gy(a-)**.

*Bratr V.F.:* Fenotyp byl určen jako Do(a-b+), Hy+, Gy(a+). Reakce byly slabší než obvykle (pravděpodobně heterozygotní stav Gy$^a$).

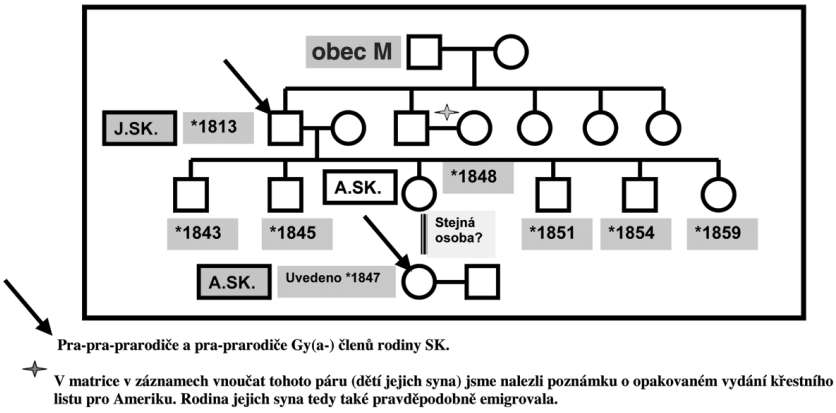
*Dcera V.F.:* Vyšetřili jsme pouze krevní skupinu (shodná




**Obr. 2.** Analýza genomové DNA V.F. Sekvence 3' konce intronu 1 a 5' konce exonu 2. Mutace akceptorového sestřihového místa IVS1-2a>g.

proLékaře.cz | 16.11.2026



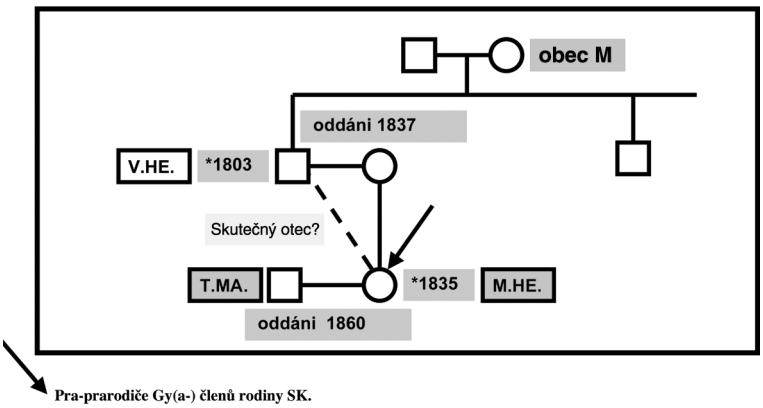



**Obr. 3.** Genealogie – rodina SK: pra-pra-prarodiče a pra-prarodiče– linie SK.

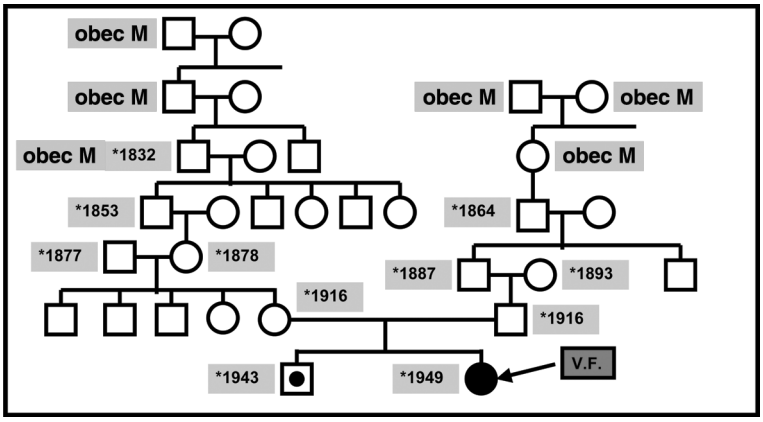
s V.F.) a reakci jejích erytrocytů se sérem V.F. Reakce byla pozitivní, a to jen v nepřímém antiglobulinovém testu 2+. V bromelinovém testu byla reakce negativní. Reakce odpovídají heterozygotnímu stavu Gy$^{a}$.

**Analýza genomové DNA (obr. 2)**

V.F: V genu *DO* byla **zjištěna mutace v homozygotním stavu IVS1-2a>g v akceptorovém sestřihovém místě intronu 1,** která působí vystřižení exonu 2. Ostatní 3 známé mutace pro Gy(a-) byly sekvenováním vyloučeny. Jde o stejnou mutaci jako u původních nositelů Gy(a-) fenotypu GY1, GY2 a GY3 československého původu (2, 3). Byla určena alela *DOB* (378 T; 624 C; 793 G).




**Obr. 4.** Genealogie – rodina SK: pra-prarodiče – linie MA.




**Obr. 5.** Genealogie – rodina V.F.

Sestřenice V.F.: Nebyla prokázána žádná mutace genu *DO*.

Genealogické studie

*Rodina SK, linie SK (obr. 3):* Nalezli jsme soubor dokumentů o emigraci a záznamy v matrikách pro nejstarší dostupné předky linie SK, pra-pra-prarodiče, **pana J.SK**. a jeho ženu A. Pan J.SK. se narodil v roce 1813 a jeho otec byl kovářem v **obci M**. J.SK. měl šest dětí a rodina požádala o emigraci v roce 1860 (16–18).

Jedním z dětí J.SK. byla dcera A.SK. Narodila se v roce 1848. V záznamech amerických kolegů je uvedena pra-prababička s rodným jménem **A.SK.** Jako rok narození je uveden rok 1847. Protože dcera pana J.SK**., A.SK.**, byla v době emigrace dítě a její svatba se musela konat v Americe, nemůžeme potvrdit její totožnost s uvedenou pra-prababičkou. Ale totožnost dcery pana J.SK. a A.SK. v záznamech amerických kolegů je poměrně pravděpodobná.

*Rodina SK, linie MA (obr. 4):* Nalezli jsme záznamy o svatbě a další údaje o pra-prarodičích **panu T.MA. a slečně M.HE.** M.HE. se narodila jako nemanželské dítě. T.MA. ani M.HE. nežili v okolí obce M. Ale manžel matky slečny M.HE. pan V.HE. byl synem sedláka ve vsi vzdálené asi 10 km od obce M a jeho matka pocházela **z obce M.** Pan V.HE se prohlásil v roce 1837 sňatkem s matkou M.HE za otce děvčete, budoucí slečny M.HE., a dal jí své jméno. Je ale obtížné říci, zdali byl skutečným otcem, protože se oženil s matkou M.HE, když byly M.HE. 2 roky (19, 20, 23, 24).

*Rodina paní V.F. (obr. 5):* Pokud jde o rodinu paní V.F., vystopovali jsme předky jak z otcovské, tak z mateřské linie v **obci M**. Pra-pradědeček V.F. z otcovské linie se narodil jako nemanželské dítě v roce 1864 a on, jeho matka i jeho prarodiče žili v **obci M**. Předkové babičky V.F. z mateřské linie byli sedláci žijící po generace v **obci M**. Poslední z nich byl prapra-pradědeček paní V.F. narozený v roce 1832 (19, 21).

*Druhá americká rodina:* Neměli jsme dostatek údajů, abychom potvrdili přesnou identitu osob uvedených v poskytnutém rodokmenu. Pouze jsme zjistili, že příjmení jedné osoby a příjmení manželského partnera jiné osoby se vyskytovala v obci M. Tato jména jsme také nalezli v širším okolí obce M (18–22).

proLékaře.cz | 16.11.2026



## Diskuse a závěr

Nenalezli jsme žádné společné předky V.F. a amerických rodin. Mutace v genu DO u paní V.F. je ale stejná jako u 3 původních nositelů Gy(a-) fenotypu objevených v USA v letech 1967–1968 (GY1, GY2, GY3). Zjistili jsme dále, že jak předkové V.F. po mateřské i otcovské linii, tak předkové rodiny SK žili začátkem 19. století ve stejné vesnici (obec M).

První záznamy o obci M pocházejí ze 14. století (25). V roce 1869 podle sčítání lidu v tehdejším Rakousko-Uhersku zde žilo 245 obyvatel. Po dobu několika staletí zde žil pospolu poměrně malý počet obyvatel a příbuzenské sňatky tedy byly pravděpodobné.

Opakované příbuzenské sňatky významně zvyšují pravděpodobnost výskytu recesivně dědičného znaku a jeho fenotypového projevu a udržují tento znak v populaci. Protože fenotyp Gy(a-) patří mezi recesivně dědičné znaky, může být jeho udržení v oblasti obce M a nález u paní V.F. důsledkem příbuzenských sňatků v blíže neurčené minulosti.

**Podle našich zjištění považujeme dávné příbuzenství mezi V.F. a přinejmenším rodinou SK za velmi pravděpodobné.**

***Poděkování***

*Děkujeme našim americkým kolegům (John J. Moulds, Jane Swanson, Rebecca Thomas a Mary Zweber) za poskytnutá data o původních Gy (a-) rodinách. Děkujeme Ondřeji Scheinostovi z oddělení lékařské genetiky za zorganizování analýzy DNA. Také děkujeme všem spolupracovníkům Transfuzního oddělení a Oddělení lékařské genetiky a Robertu Dulferovi ze Společnosti Rožmberk, o.p.s., za podporu, odbornou pomoc a spolupráci. Děkujeme také zaměstnancům Státního oblastního archivu v Třeboni za pomoc při studiu historických záznamů.*

## Literatura

1. **Swanson J, Zweber M, Polesky HF.** A new public antigenic determinant Gy$^a$ (Gregory). Transfusion 1967; 7: 304–306.
2. **Moulds JJ, Polesky HF, Reid M, Ellisor SS.** Observations on the Gy$^a$ and Hy antigens and the antibodies that define them. Transfusion 1975; 15: 270–274.
3. **Rios M, Hue-Roye K, Storry JR, Lee T, Miller JL, Reid ME.** Molecular basis of the Dombrock null phenotype. Transfusion 2001; 41: 1405–1407.
4. **Rios M, Storry JL, Hue Roye K, Chung A, Reid ME.** Two new molecular bases for the Dombrock null phenotype. British Journal of Haematology 2002; 117: 765–767.
5. **Lucien N, Celton JL, Le Pennec PY, Cartron JP, Bailly P.** Short deletion within the blood group Dombrock locus causing a Do$_{null}$ phenotype. Blood 2002; 100: 1063–1064.
6. **Reid ME.** The Dombrock blood group system: a review. Transfusion 2003; 43: 107–114.
7. **Banks JA, Hemming N, Poole J.** Evidence that the Gy$^a$, Hy and Jo$^a$ Antigens belong to the Dombrock Blood Group System. Vox Sanguinis 1995; 68: 177–182.
8. **Rios M, Hue-Roye K, Įyen R, Miller J, Reid ME.** Insights into the Holley- and Joseph- phenotypes. Transfusion 2002; 42: 52–58.
9. **Rios M, Hue-Roye K, Lee AH, Chiofolo JT, Miller JL, Reid ME.** DNA analysis for the Dombrock polymorphism. Transfusion 2001; 41: 1143–1148.
10. **Storry JR, Westhoff CM, Charles-Pierre D et al.** DNA analysis for donor screening of Dombrock blood group antigens. Immunohematology 2003; 19: 73–76.
11. **Gubin AN, Muthoni Njoroge J, Wojda U, et al.** Identification of the Dombrock blood group glycoprotein as a polymorphic member of the ADP-ribosyltransferase gene family. Blood 2000; 96: 2621–2627.
12. **Telen MJ, Rosse WF, Parker CJ, Moulds MK, Moulds JJ.** Evidence That Several High-Frequency Human Blood Group Antigens Reside on Phosphatidylinositol-Linked Erythrocyte Membrane Proteins. Blood 1990; 75: 1404–1407.
13. **Massaquoi JM.** Two Further Examples of Anti-Gy$^a$. Transfusion 15; 1974: 150–151.
14. **Clark MJ, Poole J, Barnes RM, Miller JF, Smith DS.** Study of the Gregory Blood Group in an English Family. Vox Sang 1975; 29: 301–305.
15. **Daniels G.** Human Blood Groups (2$^{nd}$ edition). Blackwell Science: 2002.
16. Okresní úřad Lišov, vystěhovalectví (1855–1868), karton č.15 – Okresní archiv České Budějovice.
17. Matrika narozených, fara Dolní Slověnice, č. 3 (1823–1879) – Státní oblastní archiv Třeboň.
18. Matrika narozených, fara Lišov, č. 10 (1852–1887), č. 9 (1875–1893), č. 8 (1851–1875), č. 7 (1836–1853) – Státní oblastní archiv Třeboň.
19. Matrika narozených, fara Štěpánovice, č. 5 (1864–1891), č. 4 (1826–1864), č. 3 (1784–1825) – Státní oblastní archiv Třeboň.
20. Matrika narozených, fara Třeboň, č. 8 (1825–1836) – Státní oblastní archiv Třeboň.
21. Matrika oddaných, fara Lišov, č. 15 (1844–1881), č. 2 (1882–1927), č. 14 (1872–1900), č. 13 (1844–1871) – Státní oblastní archiv Třeboň.
22. Matrika oddaných, fara Štěpánovice, č. 8 (1837–1899) – Státní oblastní archiv Třeboň.
23. Matrika oddaných, fara Třeboň, č. 30 (1818–1851) – Státní oblastní archiv Třeboň.
24. Matrika oddaných, fara Ševětín, č. 17 (1836–1878) – Státní oblastní archiv Třeboň.
25. **Václav Vašek.** Historie kraje lišovského. Strakonice, Novina, 1941.
26. **Hashmi G, Shariff T, Seul M, et al.** A flexible array format for large-scale, rapid blood group DNA typing. Transfusion 2005; 45: 680–688.
27. **Reid ME.** Complexities of the Dombrock blood group system revealed. Transfusion 2005; 45: 92S–99S.
28. **Baleotti Jr W, Rios M, Reid ME, et al.** Dombrock gene analysis in Brazilian people reveals novel alleles. Vox Sang 2006; 91: 81–87.
29. **Strupp A, Cash K, Uehlinger J.** Difficulties in identifying antibodies in the Dombrock blood group system in multiply alloimunized patients. Transfusion 1998; 38: 1022–1025.
30. **Baumgarten R, van Gelder W, van Wintershoven J, Maaskant-Van Wijk PA, Beckers EAM.** Recurrent acute hemolytic transfusion reactions by antibodies against Do$^a$ antigens, not detected by cross-matching. Transfusion 2006; 46: 244–249.

*MUDr. Helena Banzetová*
*Transfuzní oddělení*
*Nemocnice České Budějovice, a.s.*
*B. Němcové 54*
*370 87 České Budějovice*
*e-mail: banzetova@nemcb.cz*

*Došlo do redakce: 27. 2. 2007*
*Přijato: 2. 4. 2007*