Patologie 1-08 11.1.2008 12:43 Str. 8
proLékaře.cz | 10.11.2026

PATERNITNÍ POSUDEK ZALOŽENÝ NA ANALÝZE DNA A JEHO REVIZE

[1,2]Vrtěl R., [1]Vodička R., [2]Loyka S., [1]Šantavý J.

[1]Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny, FN a LF UP, Olomouc
[2] Ústav soudního lékařství a medicínského práva, FN a LF UP, Olomouc

Souhrn

Určování otcovství je v současné době nejčastěji založeno na analýze krátkých tandemových repetic (STR) v DNA. Počet a výběr STR lokusů se liší v rámci jednotlivých identifikačních kitů i mezi jednotlivými pracovišti. Práce se zabývá revizním posudkem původně vyloučeného otcovství. Rozšířením panelu testovaných STR lokusů a reciprokým hodnocením vzorků byla odhalena příčina neshody a otcovství bylo naopak jednoznačně potvrzeno. V práci jsou diskutovány různé varianty neshod, jejich důsledky a řešení.

Klíčová slova: paternita – DNA – krátké tandemové repetice – STR – revize

Summary

Paternity Testing Based on the Analysis of DNA and his Revision

Paternity testing is nowadays mostly based on the analysis of DNA short tandem repeats (STR). Number and selection of STR loci differ according to identification kit producers and also particular laboratories. This article refers a revision of formerly excluded paternity. The cause of the mismatch was revealed by the enlargement of STR loci panel and reciprocal evaluation of samples and paternity was on the contrary confirmed.
Different possibilities of failures, their consequences and preventions are also discussed.

Key words: paternity – DNA – short tandem repeats – STR – revision

Soud Lék., 53, 2008, No. 1, p. 8–10

ÚVOD

Pravděpodobný podíl otců, kteří nejsou otci biologickými, se pohybuje v různých populacích od 1 % do 20 % (1).

V případě řešení paternitních sporů se nejčastěji používanou metodou v posledních letech stalo vyšetřování polymorfismů krátkých tandemových repeticí (STR) v DNA (2–5)

Nespornou výhodou je vysoký informační obsah jednotlivých znaků spočívající jednak v dostatečném stupni polymorfismu testovaných znaků a jednak v detekci obou příslušných alel.

Ve srovnání se sérologickým vyšetřením tak stačí vyšetřit méně znaků, přičemž výsledná hodnota pravděpodobnosti otcovství (resp. vylučovací schopnost) je mnohem vyšší.

Tento přístup je téměř dokonalý, přesto může za určitých okolností selhat.

Riziko, že nevyloučíme neprávem označeného muže, spočívá v použití nedostatečného počtu testovaných znaků, což se dá předpokládat podle počtu použitých polymorfismů. Mylně vyloučené otcovství má ovšem mnohem závažnější příčiny.

Tento článek byl vyvolán situací, kdy matka žádala o revizi posudku, který vyloučil označeného muže z otcovství k jejímu synovi. Posudek jednoznačně vylučoval otcovství, proti čemuž se matka odvolala a provedením revizního posudku bylo pověřeno naše pracoviště.

MATERIÁL A METODA

Původní posudek

Pracoviště, které vypracovalo původní posudek, testovalo celkem osm autozomálních STR znaků, jejichž přehled i výsledky vyšetření jsou uvedeny v tabulce (tab. 1).

Tab. 1. Tabulka sestavená na základě nálezu přezkoumávané laboratoře. Podtržené alely dítěte značí neshodu s genotypem sledovaného muže. Šedě označené systémy jsou společné pro obě laboratoře

Znak	Sledovaný muž	Dítě	Matka
D7S820	8	9	9
	10	11	10
CSF1PO	10	12	12
	12	11	12
THO1	6	9,3	6
	9	9	9
D13S317	11	10	11
	11	14	14
D16S539	11	11	11
	12	12	12
vWA	14	16	14
	14	17	17
TPOX	8	10	8
	11	11	11
FESFPS	11	12	12
	12	12	12

Revizní posudek

DNA vzorky matky, dítěte i označeného muže byly u nás vyšetřeny identifikačním kitem obsahujícím patnáct autozomálních STR polymorfismů a amelogeninový lokus pohlavních chromozomů X a Y.

proLékaře.cz | 10.11.2026

VÝSLEDKY

Původní posudek vyloučil označeného muže v šesti z osmi systémů (tab. 1).

V revizním posudku byl proti očekávání u sledovaného muže zjištěn stejný genotyp ve všech znacích, které jsou společné v obou použitých DNA typizačních systémech (tab. 2).

Tab. 2. Výsledky z přezkoumávající laboratoře. Šedě označené systémy jsou společné pro obě laboratoře

Znak	Sledovaný muž	Dítě	Matka	Shodná alela (dítě - sled. muž)
1. D8S1179	12	10	10	14
	14	14	11	
2. D21S11	29	29	31,2	29
	31,2	28	28	
3. D7S820	8	9	9	10
	10	10	11	
4. CSF1PO	10	12	12	12
	12	12	11	
5. D3S1358	15	15	16	15
	16	16	16	
6. THO1	6	6	9,3	6
	9	9	9	
7. D13S317	11	11	10	11
	11	14	14	
8. D16S539	11	11	11	11
	12	12	12	12
9. D2S1338	17	23	23	24
	24	24	18	
10. D19S433	14	14	14	16
	16	16	14	
11. vWA	14	14	16	14
	14	17	17	
12. TPOX	8	8	10	8
	11	11	11	
13. D18S51	12	12	16	12
	17	19	19	
14. D5S818	11	12	12	12
	12	12	12	
15. FGA	21	21	18	21
	22,2	21	21	
16. Amelogenin	106/ 112	106/ 112	106/ 106	

Tab. 3. Revidovaný výsledek přezkoumávané laboratoře

Znak	Sledovaný muž	Dítě	Matka
D7S820	8	9	9
	10	10	11
CSF1PO	10	12	12
	12	12	11
THO1	6	6	9,3
	9	9	9
D13S317	11	11	10
	11	14	14
D16S539	11	11	11
	12	12	12
vWA	14	14	16
	14	17	17
TPOX	8	8	10
	11	11	11
FESFPS	11	12	12
	12	12	12

Při posouzení sledovaných znaků v genotypu dítěte a jeho matky vyšlo ovšem najevo, že při prvním vyšetření došlo zřejmě k záměně vzorků těchto osob. Otec byl tedy srovnáván s alelami matky, což pochopitelně vyloučilo jeho biologickou příbuznost.

Otcovství označeného muže bylo možno na základě našeho vyšetření klasifikovat jako prakticky prokázané (tab. 2) (6, 7). Tabulka 3 ukazuje původní data po zkorigovaném označení vzorků. Při této konstelaci by i tento nález svědčil ve prospěch průkazu otcovství.

DISKUSE

Zatímco záměna vzorků v případě neotcovství nemá prakticky negativní následky (tab. 4), záměna vzorků při skutečném otcovství vede v některých případech k fatálním závěrům (tab. 5). Nejzávažnější je záměna vzorku označeného muže za cizí vzorek, která, stane-li se již u primárního vzorku, je neodhalitelná. Stejně závažná je i vzájemná záměna vzorku matky a dítěte. Tento typ je možno odhalit u dítěte mužského pohlaví použitím identifikačního kitu s gonozomálním komplementem, což byla i situace uvedeného případu. U dítěte žen-

Tab. 4. Riziko chybného závěru v případě neotcovství při záměně vzorků

X	Sledovaný muž	Dítě	Matka	Cizí vzorek
Sledovaný muž	X	Odhalí neshoda s matkou	Odhalí neshoda s dítětem	Neodhalí
Dítě	Odhalí neshoda s matkou	X	Neodhalí	Odhalí neshoda s matkou
Matka	Odhalí neshoda s dítětem	Neodhalí	X	Odhalí neshoda s dítětem
Cizí vzorek	Neodhalí	Odhalí neshoda s matkou	Odhalí neshoda s dítětem	X

Tab. 5. Riziko chybného závěru v případě skutečného otcovství při záměně vzorků

X	Sledovaný muž	Dítě	Matka	Cizí vzorek
Sledovaný muž	X	Odhalí neshoda s matkou	Neodhalí ale nezmění závěr	Neodhalí
Dítě	Odhalí neshoda s matkou	X	Neodhalí	Odhalí neshoda s matkou
Matka	Neodhalí, ale nezmění závěr	Neodhalí	X	Odhalí neshoda s dítětem
Cizí vzorek	Neodhalí	Odhalí neshoda s matkou	Odhalí neshoda s dítětem	X

Patologie 1-08 11.1.2008 12:43 Str. 10
proLékaře.cz | 10.11.2026

ského pohlaví je možné provést posouzení „reciproké“ konstelace genotypů.

Při jakékoliv pochybnosti v případě vyloučení otcovství je třeba ověřit výsledek na primárních vzorcích.

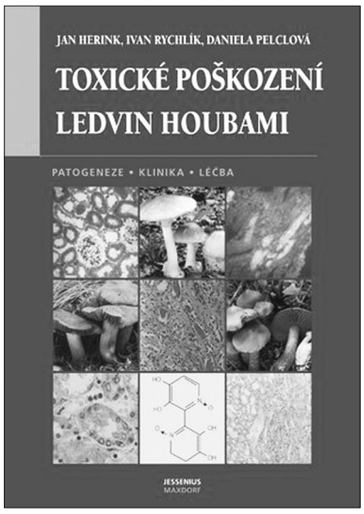
Během procesu odběru vzorků a jeho zpracování nelze nikdy vyloučit laboratorní chybu, kterou může být právě záměna vzorků. Tyto chyby lze do určité míry eliminovat přísnou kontrolou jednotlivých kroků při průchodu vzorku laboratoří, automatizací procesu a kvalitním vyhodnocovacím software.

Samotná teoretická pravděpodobnost potvrzení, resp. vyloučení otcovství při použití dostatečného množství STR systémů, se blíží limitně ke 100 %. Možné odchylky souvisejí pouze s přirozenou mutabilitou STR systémů při paternální meióze. Mutační podíl se v těchto systémech může pohybovat od 0,01 % do 0,30 % (8). Vliv lidského omylu by tedy měl být hlavním zdrojem míry falešných výsledků u paternitních posudků. Dalšími okolnostmi, kterými je nutno se zabývat, je možnost podvodné identifikace a podvržení falešného vzorku. Při neustálém zdokonalování vyšetřovacích metod, které vzbuzují dojem neomylnosti, je třeba si uvědomovat riziko selhání lidského faktoru a účinně ho eliminovat.

LITERATURA

1. **Allison, D.B.:** The use of discordant sibling pairs for finding genetic loci linked to obesity: practical considerations. Int J Obes. 1996, 20:553-560.
2. **Edwards, A., Hammond, H.A., Jin, L., Caskey, C.T., Chakraborty, R.:** Genetic variation at five trimeric and tetrameric tandem repeat loci in four human population groups. Genomics. 1992 Feb;12(2):241-53.
3. **Hammond, H.A., Jin, L., Zhong, Y., Caskey, C.T., Chakraborty, R.:** Evaluation of 13 short tandem repeat loci for use in personal identification applications. Am J Hum Genet. 1994 Jul;55(1):175-189.
4. **Santos, S.M., Budowle, B., Smerick, J.B., Keys, K.M., Moretti, T.R.:** Portuguese population data on the six short tandem repeat loci—CSF1PO, TPOX, THO1, D3S1358, VWA and FGA. Forensic Sci Int. 1996 Dec 27;83(3):229-35.
5. **Sparkes, R., Kimpton, C., Watson, S., Oldroyd, N., Clayton, T., Barnett, L., Arnold, J., Thompson, C., Hale, R., Chapman, J., Urquhart, A., Gill, P.:** The validation of a 7-locus multiplex STR test for use in forensic casework. (I). Mixtures, ageing, degradation and species studies. Int J Legal Med. 1996;109(4):186-94.
6. Technical manual of Power Plex TM 16 System.Promega Corporation, Madison (2001)
7. **Hummel, K.:** Principles of serostatistic paternity evaluation Anthropol Anz. 1976 Mar;35 (2-3):106-113.
8. German.American Association of Blood Banks http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/mutation.htm

RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D.
Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny
I.P.Pavlova 6,
FN a LF UP Olomouc
775 21 Olomouc
Tel.: 585 854 461
E-mail: vrtel@fnol.cz



TOXICKÉ POŠKOZENÍ LEDVIN HOUBAMI

Patogeneze, klinika, léčba

Jan Herink, Ivan Rychlík, Daniela Pelclová

Účinky toxinů hub bývají obvykle systémové, některé houby však obsahují toxiny s nefrotoxickým efektem, který ve svém klinickém působení nad tímto systémovým účinkem převáží. Působení různých houbových toxinů na ledviny nebylo dosud v odborné literatuře systematicky zpracováno a toto téma je mnohými laiky i lékaři často ještě podceňované. Otázka vlivu hub na lidský organismus je významná jak pro lékaře prvního kontaktu, tak pro odborníky zabývající se léčbou intoxikací. Předkládaná monografie je rozdělena na několik částí: v první shrnuje poznatky o pravých otravách houbami s postižením ledvin, tedy o nefrotropních mykotoxikózách ledvin. Ve druhé části jsou zmíněny nepravé otravy houbami vedoucí k akutnímu selhání ledvin. V poslední části je pojednáno o působení toxinů mikromycet na ledviny a připojena je kapitola o nežádoucích účincích cyklosporinu A. Knihu doplňuje barevná obrazová dokumentace, schémata, tabulky a česko-latinský a latinsko-český slovníček.

Vydalo nakladatelství Maxdorf v roce 2007, 304 stran, vázané, formát A 5, cena 595 Kč, Edice Jessenius, ISBN: 978-80-7345-122-6.

Objednávky můžete posílat na adresu: Nakladatelské a tiskové středisko ČLS JEP, Sokolská 31, 120 26 Praha 2, fax: 224 266 226, e-mail: nts@cls.cz. Na objednávce laskavě uveďte i jméno časopisu, v němž jste se o knize dozvěděli.