

# Genetická porucha BRCA1 v souvýskytu s příjmením Ocelák: genealogická zpráva

Radek Ocelák, [radioc@seznam.cz](mailto:radioc@seznam.cz)

3. září 2023, verze 1

**Upozornění:** Autor této zprávy je profesionální genealog. Nemá odborné vzdělání v medicíně ani genetice. Medicínské důsledky jakéhokoli druhu smějí být z této genealogické zprávy vyvozovány pouze příslušnými odborníky.

## 1. Úvod

Genetická porucha BRCA1 v heterozygotní formě u svých nositelek a nositelů často způsobuje onkologická onemocnění. Extrémně časté jsou případy rakoviny prsu a vaječníků u žen středního věku, porucha však s menší frekvencí působí i jiná rakovinná onemocnění, jak u žen, tak u mužů. Porucha se týká genů umístěných na nepohlavních chromozomech, a proto se předává bez rozdílu pohlaví. Každý mužský i ženský potomek nositele/nositelky tuto poruchu dědí s 50% pravděpodobností. Potomek, který poruchu nezdědil, ji nemůže ani přenést na další generace.

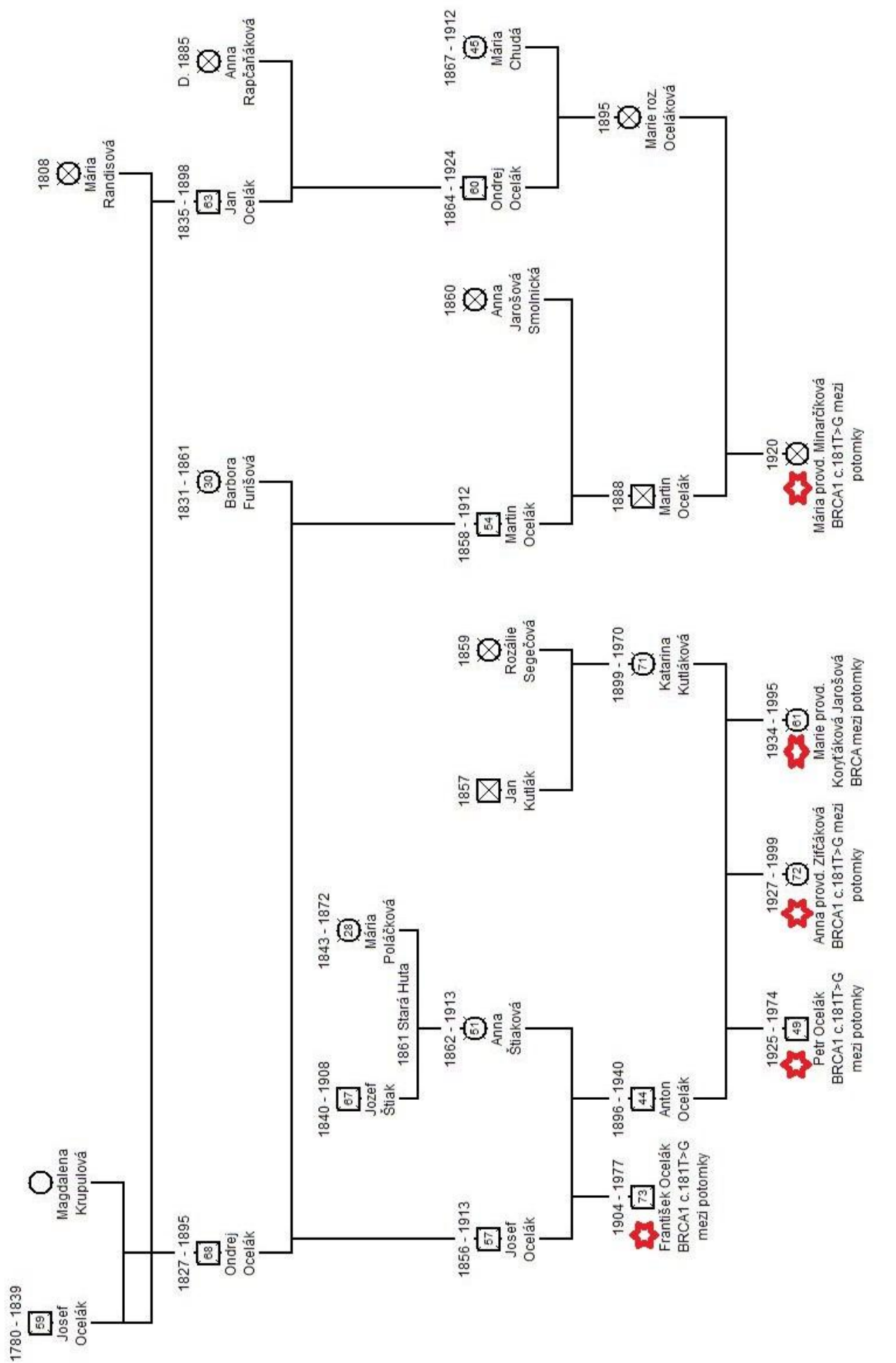
V širším příbuzenstvu autora se cca od roku 2010 vyskytlo několik případů poruchy BRCA1 potvrzené genetickými testy, a to vždy ve variantě c181T>G. K tomu se přidávají další „podezřelé“ případy z dřívější i současnosti, kde genetický test nebyl proveden nebo jeho výsledek není autorovi znám. Dotyčná příbuzenská skupina patří k potomstvu slovenských reemigrantů z rumunského Bihoru, kteří po 2. světové válce osídlovali české a moravské pohraničí. Zatím potvrzené případy jsou více či méně úzce spojeny s příjmením Ocelák, což je zřejmě dáno několika muži-nositeli v generaci narozené kolem roku 1900. Vazba na příjmení však není nutná, většina dnešních nositelů a nositelek již příjmení Ocelák nenese a do budoucna o této příbuznosti ani nemusí vědět.<sup>1</sup>

Nakolik je autorovi známo, v užším příbuzenském okruhu každého odhaleného nositele probíhá další genetické testování za účelem včasné diagnostiky. Výsledky si jednotlivé rodiny sdělují pouze v rozsahu běžného příbuzenského styku (tj. zhruba do úrovně bratranců/sestřenic v generaci středního věku). Účelem této zprávy je vztáhnout k sobě známé výskyty poruchy matričně doloženou příbuzností, a to v příbuzenském rozsahu založeném o několik generací hlouběji, než je běžný příbuzenský styk. Takový genealogický rozbor může mít následující přínosy:

- identifikace dalších ohrožených (nebo naopak „chráněných“) příbuzenských skupin
- vysvětlení původu poruchy, které může být pro vážně nemocné a jejich okolí psychologicky významné

---

<sup>1</sup> Mluvíme zde pouze o volném souvýskytu s příjmením v určitém období a vyhýbáme se zde výrazům jako „rod Oceláků“, protože ty jsou při předávání poruchy potomkům bez rozdílu pohlaví neadekvátní. Je-li nositelem poruchy matka, příjmení potomka se oproti jejímu rodnému obvykle mění, ovšem s výjimkou nemanželských dětí, které historicky nikdy nepřebíraly příjmení biologického otce. Středoevropský systém příjmení je zkrátka příliš jednoduchý, než aby mohl významněji odrážet naši genetiku.



## 2. Zjištění

Přiložený graf zachycuje matričně doloženou příbuznost dosud známých a prokázaných výskytů poruchy v autorově příbuzenstvu. S ohledem na ochranu citlivých osobních údajů jsou však jmenovitě uvedeny pouze osoby zemřelé před delší dobou. Tyto „uzlové“ osoby (v grafu označeny červenou hvězdičkou) vzhledem době úmrtí nebyly ještě samy geneticky testovány, výskyt poruchy je však prokázán v generaci jejich dětí (v jednom případě až vnuků). Vzhledem k velikosti rodin bihorských Slováků (běžně 10 i více dětí) graf v žádném případě nezachycuje všechny děti daných rodičů a omezuje se skutečně jen na prokázané výskyty poruchy.

Je třeba zdůraznit, že uvedené příbuzenské vztahy jsou výstupem *matriční* genealogie, v níž je dítě narozené v manželství (a počaté v době jeho trvání) považováno za vlastního potomka obou manželů. Skutečný biologický vztah k rodičům (zejména k otci) je možno ověřovat geneticky (a to dnes omezeně i pro zemřelé osoby), takové ověřování je však zcela mimo autorovy možnosti. Nelze tím pádem vyloučit, že obraz genetických vztahů v této zprávě je narušen skrytým případem falešné paternity. Odhady frekvence falešné paternity v tradiční společnosti bývají však velmi nízké, pohybují se v nízkých jednotkách procent.

Pro lepší vyloučení možnosti, že se v některém případě jedná o příbuznost přes jinou rodovou linii, z grafu nezřejmou, uvádím níže k těmto uzlovým osobám některé další informace. Ani tak nelze tuto možnost vyloučit úplně. Vzhledem ke vzácnosti dané poruchy v populaci je však extrémně nepravděpodobné, že se k blízkým příbuzným na úrovni bratranců dostala nezávisle jinudy než právě od jejich sdílených předků.

### **Doplňující informace k uzlovým osobám:**

František Ocelák 1904–1977

Manželka příjmením Hoško po matce, nemanželská. V generaci dětí rakovina prsu, rakovina vaječníků, v generaci vnuků několikrát geneticky potvrzena BRCA1 ve variantě c181T>G.

Petr Ocelák 1925–1974

Manželka s prarodiči Koritár, Kutlák, Václavík, Bandík. Zemřel na rakovinu hrtanu, v generaci dětí a vnuků několikrát geneticky potvrzena BRCA1 ve variantě c181T>G.

Anna Oceláková provd. Zifčáková 1927–1999

Manžel s prarodiči Zivčák, Poláček, Gocala, Furiš. Rakovina se u ní projevila v stáří, v generaci dětí několikrát geneticky potvrzena BRCA1 ve variantě c181T>G.

Marie Oceláková provd. Korytáková (později Jarošová) 1934–1995

Manžel s prarodiči Koriťák, Jablončík, Zetocha, Morong. V generaci dětí geneticky potvrzena BRCA1 (bez uvedení varianty).

Maria Oceláková, provd. Minarčíková \*1920

Manžel s prarodiči Mlynarčík, Garaj, Borák, Bigas. Zemřela na rakovinu vaječníků, v generaci dětí geneticky potvrzena BRCA1 ve variantě c181T>G.

### 3. Závěry

Vzhledem k uvedeným nálezům se zdá prakticky jisté, že nositeli poruchy BRCA1 ve variantě c181T>G byli už bratři Anton Ocelák (1896–1940) a František Ocelák (1904–1977). Přenos poruchy na potomka je vždy s pravděpodobností 50 % bez rozdílu pohlaví, a za ohrožené je tak potřeba v principu pokládat *všechny jejich biologické potomky v jakékoli linii, jejichž žádný mezilehlý předek nebyl na poruchu otestován negativně*.

Oba bratři museli přitom poruchu zdědit od některého z rodičů, a bez znalosti dat musíme předpokládat poloviční pravděpodobnost výskytu i u ostatních jejich sourozenců. Z těch, kteří se dožili dospělosti, to byli Peter Ocelák (1882–1918, manželka Terezie Kutláková), Jan Ocelák (1888–1919, manželka Mária Kutláková) a Ondrej Ocelák (1902–1970, manželka Terezie Václavíková). Všichni jmenovaní měli nějaké potomky, žádné potvrzující nálezy nejsou zatím z těchto větví známy.

Výskyt u vzdáleněji příbuzné Márie Ocelákové, provd. Minarčíkové (\*1920) naznačuje, že porucha se pravděpodobně nesla už s předchozími dvěma nebo třemi kroky v otcovské linii (tj. nositeli by byli přinejmenším ještě Josef Ocelák 1856–1913 a Ondrej Ocelák 1827–1895 a výše zmíněný princip opatrnosti by se automaticky rozšiřoval na veškeré jejich potomstvo). Kvůli nejistotě dané větší příbuzenskou vzdáleností však tuto hypotézu nelze zatím považovat za prokázanou. Situaci navíc znejasňuje příbuzenský sňatek u předků této uzlové osoby.

### Poděkování

Autor děkuje informantkám za důvěru, kterou mu projevily poskytnutím citlivých osobních informací. Zároveň prosí o další informace o výskytu dané poruchy mezi potomky bihorských Slováků, třeba i bez zřejmého vztahu k příjmení Ocelák.