

«Все мы стоим на плечах наших предков»

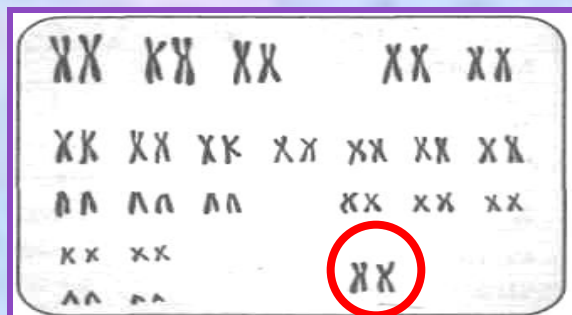


**Генетика пола. Наследование,  
сцепленное с полом.**



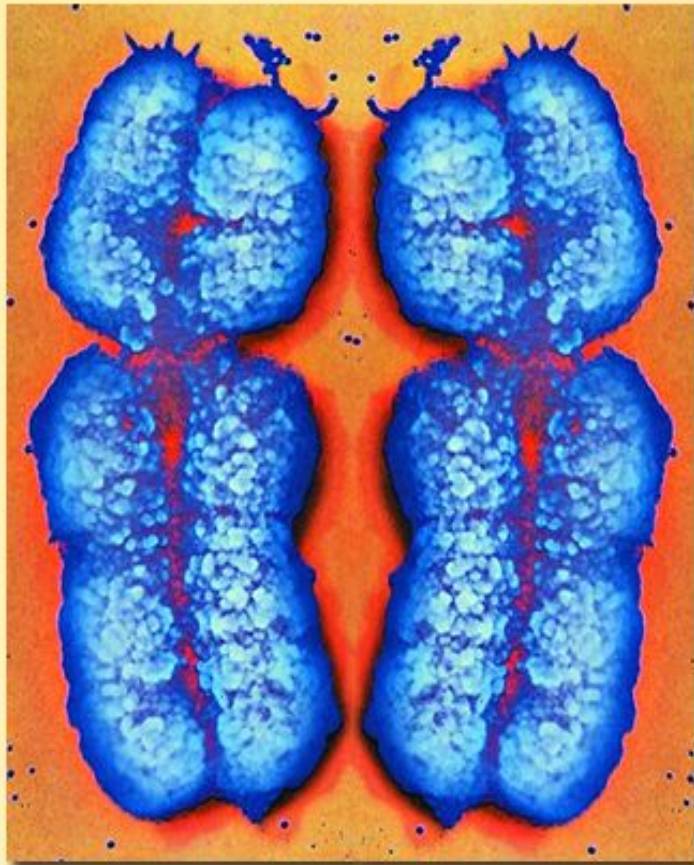
# Карта хромосомного набора человека

Кариотип человека содержит 22 пары хромосом, одинаковых у мужского и женского организма, и одну пару хромосом, по которой различаются оба пола. Хромосомы, одинаковые у обоих полов, называют **аутосомами**. Хромосомы, по которым мужской и женский пол отличаются друг от друга - это **половые** или **гетерохромосомы**. Половые хромосомы у женщин одинаковы, их называют **X-хромосомами**. У мужчин имеется **X-хромосома** и одна **Y-хромосома**.

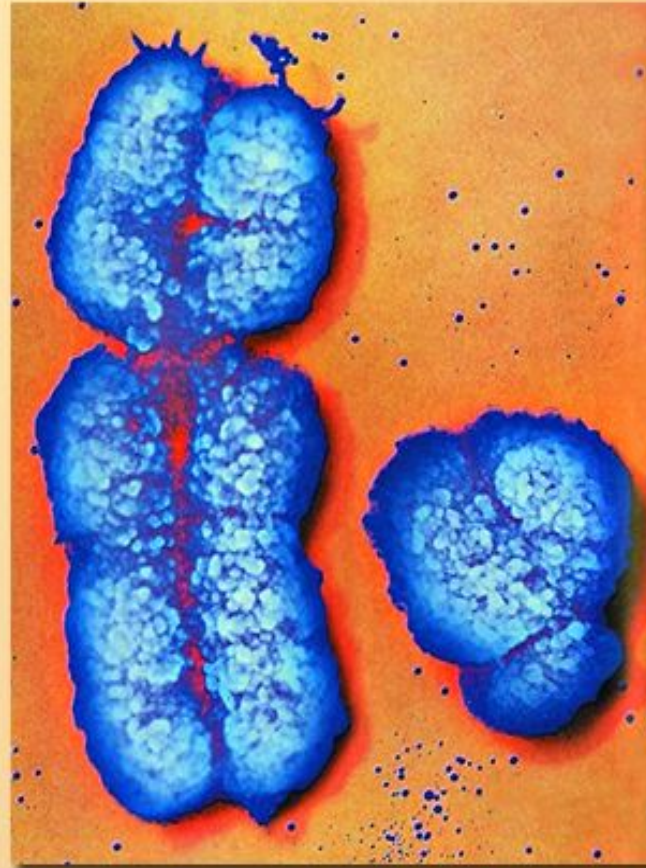




# ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ



ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ ЖЕНЩИНЫ



ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ МУЖЧИНЫ

Пару хромосом, которой женский пол отличается от мужского, называют половыми хромосомами. У женщин половые хромосомы одинаковые — их обозначают XX, а в клетках у мужчин они разные — X и Y.

# Генетическое объяснение соотношения полов у человека

В результате гаметогенеза все яйцеклетки имеют по одной X-хромосоме, а сперматозоиды - гаметы двух сортов: половина несет X-хромосому, половина — Y-хромосому. Пол потомка зависит от того, какой спермий оплодотворит яйцеклетку. Если яйцеклетка оплодотворяется сперматозоидом, несущим X-хромосому, развивается женский организм. Если яйцеклетка оплодотворяется сперматозоидом, несущим Y-хромосому, развивается мужской организм.

Фенотипы родительских особей	Самка (♀)	X	Самец (♂)	
Генотипы родительских особей (2n)	XX	x	XY	
Мейоз				
Гаметы (n)	(X) (X)	x	(X) (Y)	
Случайное оплодотворение				
Генотипы потомков (2n)	XX	XY	XX	XY
Фенотипы потомков	♀	♂	♀	♂






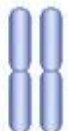


У раздельнополых организмов соотношение полов обычно составляет 1:1, т.е. самцы и самки встречаются одинаково часто

Женщины (XX) имеют одну X-хромосому от отца и одну X-хромосому от матери. Мужчина (XY) получает X-хромосому только от матери. Этим обусловлена особенность наследования генов, расположенных в половых хромосомах.





# Хромосомное определение пола

	ГОМОГАМЕТНЫЙ ПОЛ	ГЕТЕРОГАМЕТНЫЙ ПОЛ
ЧЕЛОВЕК	♀  XX 	♂  XY 
ПТИЦА	♂  ZZ 	♀  ZW 

Пол, формирующий гаметы, одинаковые по половым хромосомам, называют гомогаметным, а неодинаковые – гетерогаметным.

# В онтогенезе пол особи может определяться:

---

- а) до оплодотворения яйцеклетки сперматозоидом (**прогамное**) определение пола;
- б) в момент оплодотворения (**сингамное**) определение пола;
- в) после оплодотворения (**эпигамное**) определение пола.

# Хромосомное определение пола

Пол, содержащий в своих клетках две X-хромосомы, называется **гомогаметным**, а содержащий и X- и Y-хромосомы - **гетерогаметным**.



У человека, большинства позвоночных, многих насекомых и двудомных растений гомогаметным является женский пол (XX), а гетерогаметным — мужской пол (XY).



У птиц, бабочек, рептилий, хвостатых амфибий гомогаметным является мужской пол (XX), а гетерогаметным — женский пол (XY). Половые хромосомы у этих видов иногда обозначают буквами W и Z, при этом самцы обозначаются символами ZZ, а самки WZ.

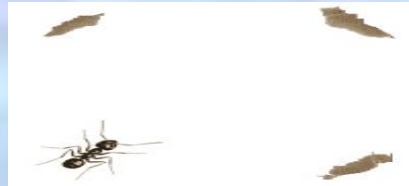


У прямокрылых (кузнечиков) гомогаметным является женский пол (XX), а моногаметным — мужской пол (XO).

# Хромосомное определение пола



Гаплоидия широко распространена у пчел и муравьев. У этих организмов нет половых хромосом: самки — это диплоидные особи, а самцы — гаплоидные.



У некоторых животных определение пола зависит от внешних условий. Например, у морского червя бонелии, особи, которые в личиночной стадии остаются свободно плавающими, становятся самками, а личинки, прикрепившиеся к телу взрослой самки, превращаются в самцов в результате мускулинизирующего действия гормона, выделяемого самкой.





# Гапло-диплоидия

- Помимо этого у некоторых видов насекомых (пчелы, осы, муравьи) существует особый т.н. **гапло-диплоидный** тип определения пола, при котором половые хромосомы отсутствуют вообще. У этих видов при сперматогенезе число хромосом не редуцируется, т.о. самки оказываются диплоидны, а самцы – гаплоидны.

Матка, рабочая пчела и трутень

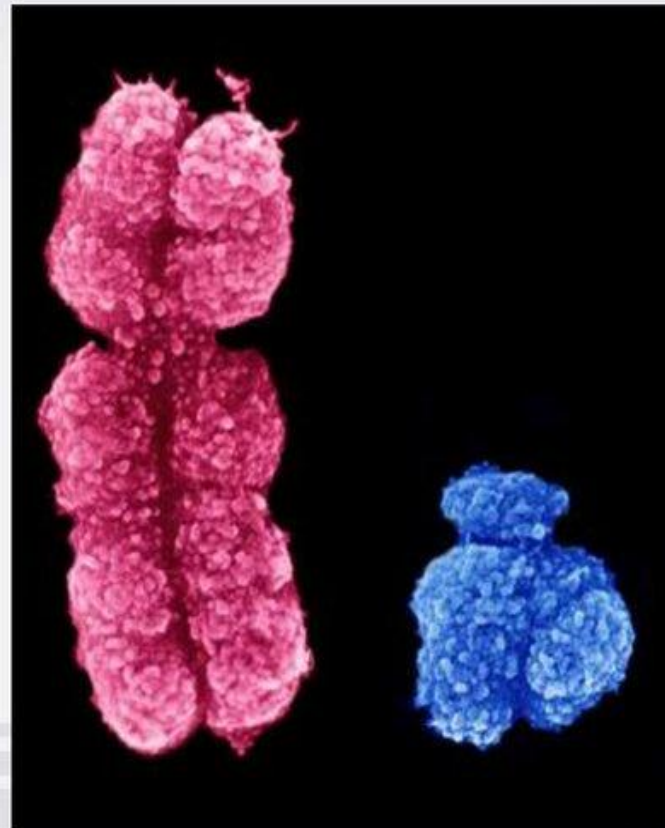


# Наследование признаков, сцепленных с полом

В половых хромосомах имеются гены, не только отвечающие за определение пола, но и контролирующие обычные признаки.

Поскольку пара половых хромосом отличается по величине и форме, то **аллели генов могут быть только в X-хромосоме, а в Y- отсутствовать**

- **Наследование какого-либо гена, находящегося в половых хромосомах**





# наследование, сцепленное с полом



Признаки, наследуемые с половыми хромосомами, получили название признаков, сцепленных с полом.

Y- хромосому называют **генетически инертной** или **генетически пустой**, так как в ней очень мало генов.

У человека на Y-хромосоме располагается ряд генов, регулирующих сперматогенез, проявления антигенов гистосовместимости, влияющих на размер зубов и т. д.

Известны аномалии, сцепленные с Y-хромосомой, которые от отца передаются всем сыновьям (чешуйчатость кожи, перепончатые пальцы, сильное оволосение на ушах).



# Подробная карта X-хромосомы человека

**Известно более 370 болезней сцепленных с X-хромосомой.**

**Поскольку у особей мужского пола одна X-хромосома, то все локализованные в ней гены, даже рецессивные, сразу же проявляются в фенотипе.**



# Сцепленное с полом наследование



P	♀	$X^H X^h$	x	$X^H Y$
г		$X^H, X^h,$		$X^H, Y$
F1		$X^H X^H,$	$X^H Y,$	$X^H X^h, X^h Y$
		♀	♂	♀    ♂

- Если одна из X хромосом содержит рецессивный ген, определяющий проявления аномального признака, то носителем признака является женщина, а признак проявляется у мужчин. Рецессивный признак от матерей передается сыновьям и проявляется, а от отцов передается дочерям.
- Примером наследования признаков, сцепленных с полом у человека, является гемофилия и дальтонизм



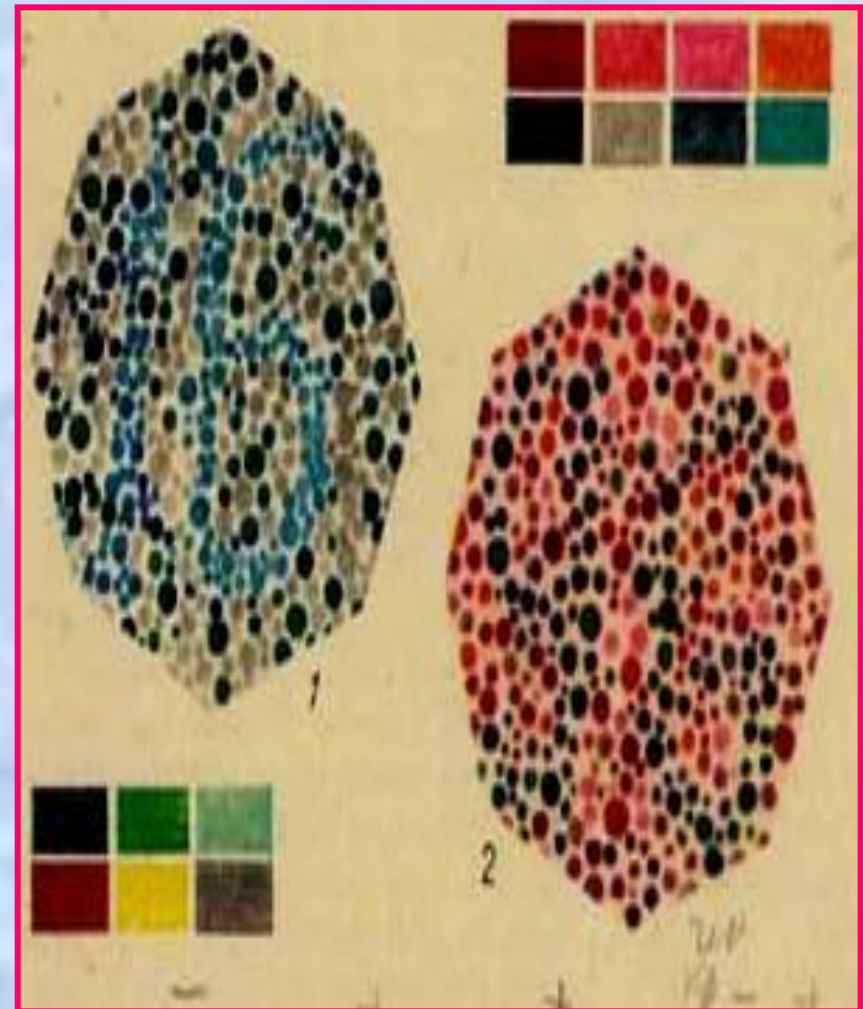
# Сцепленное с полом наследование

Дальтонизм, частичная цветовая слепота, один из видов нарушения цветового зрения. Это заболевание впервые описано в 1794г. Дальтонизм встречается у 8% мужчин и у 0,5% женщин.

При выпадении одного из этих элементов наступает частичная цветовая слепота - дихромазия.

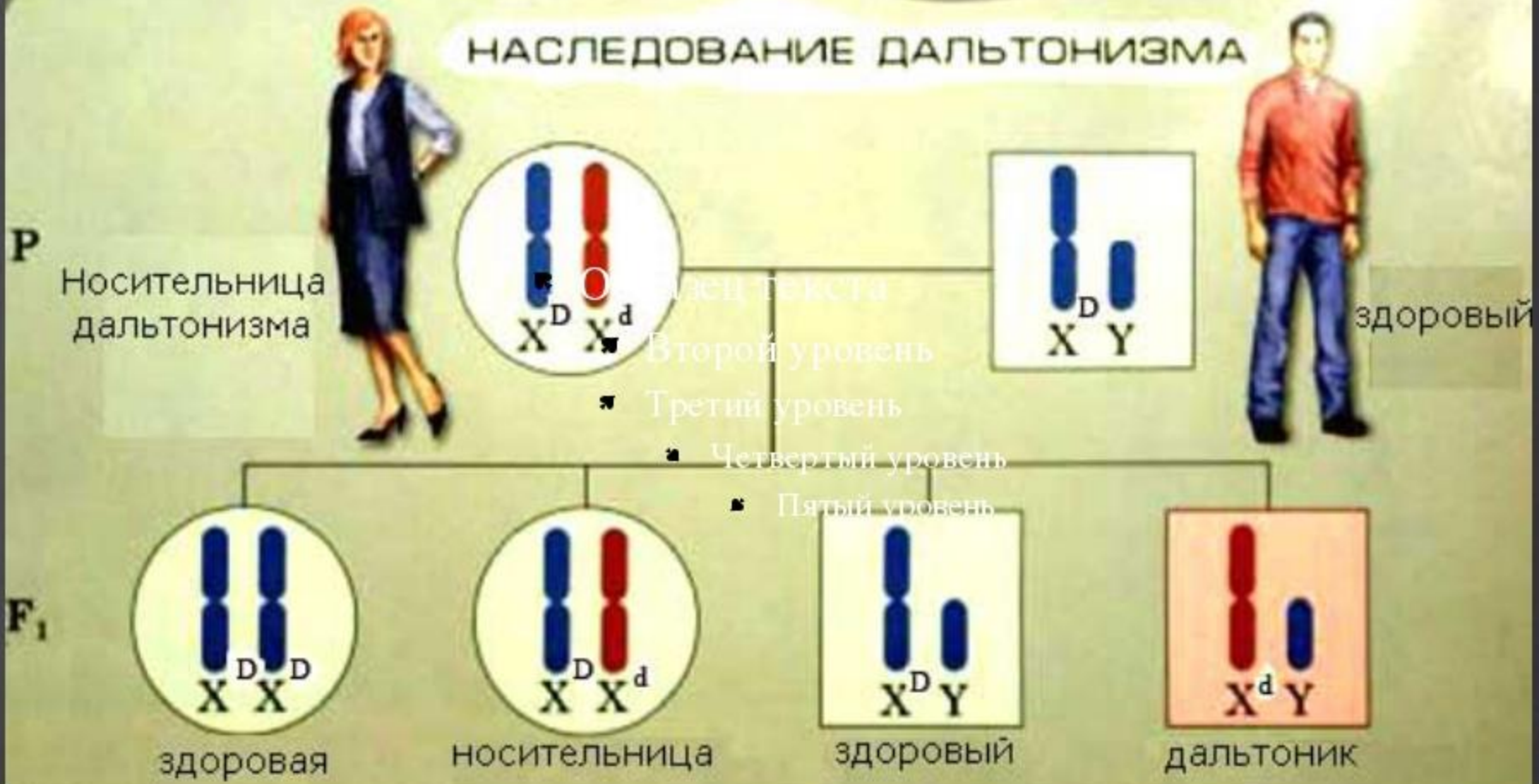
С помощью этих таблиц можно нарушение цветоощущения. В таблице № 1 люди с нормальным зрением видят цифру 16.

Люди с приобретенным расстройством зрения с трудом или вовсе не различают цифру 96 в таблице № 2.





# НАСЛЕДОВАНИЕ ДАЛЬТОНИЗМА



# Гемофилия

Гемофилия - сцепленное с полом рецессивное заболевание, при котором нарушается образование фактора VIII, ускоряющего свертывание крови. Ген, детерминирующий синтез фактора VIII, находится в участке **X-хромосомы**, не имеющем гомолога, и представлен двумя аллелями - доминантным нормальным и рецессивным мутантным.

Кровоточивость при гемофилии проявляется с раннего детства. Даже лёгкие ушибы вызывают обширные кровоизлияния - подкожные, внутримышечные. Порезы, удаление зуба и др. сопровождаются опасными для жизни кровотечениями, могут вызвать смерть.

# «Царская болезнь»

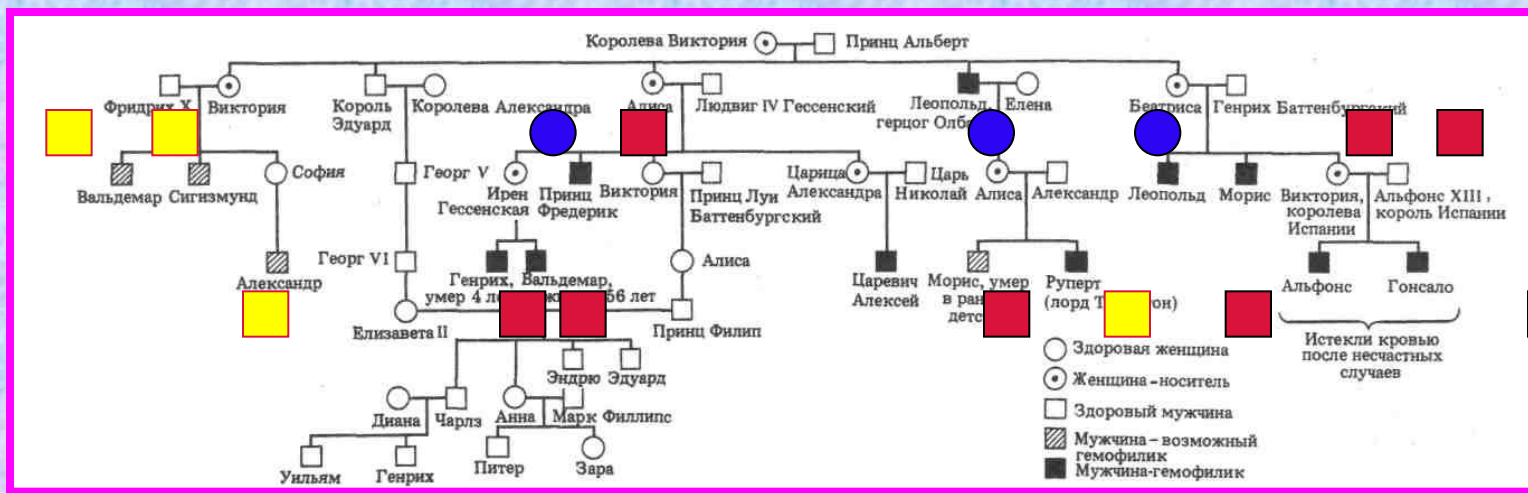


Это патологическая мутация в гене F8C была в генотипе наследника царского престола русского царя Алексея.

Гемофилия А – тяжелая наследственная болезнь, поражающая почти исключительно людей мужского пола. В среднем, один из 10 000 мальчиков рождается с этой патологией, и только в 70% случаев в его родословной можно найти указания на наследственную передачу мутантного гена. Это значит, что для каждой третьей семьи, в которой случилось такое несчастье, последнее является полной неожиданностью.



# Родословная потомков английской королевы Виктории. Предполагают, что ген гемофилии возник в результате мутации у самой королевы Виктории или у одного из ее родителей.



# Родословная наследования гемофилии у телеутов Кемеровской области.

В Кемеровской области в Беловском районе проживает коренное население – телеуты, у которых наблюдается гемофилия.

Гемофилия прослеживается в пяти поколениях. Об этом свидетельствует родословная. Предполагают, что это вновь возникшая мутация, родоначальником которой был мужчина (либо его мать).

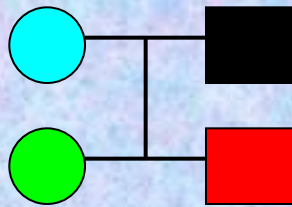
Сейчас это заболевание широко распространилось в данной популяции. Если в мире в среднем от 6,6 до 18 больных приходится на 10000 мужчин, то у телеутов частота заболевания гемофилией 3 человека на 1000 мужчин, что превышает мировой уровень в сотни раз. Таким образом, можно говорить о высокой накопляемости гена гемофилии в популяции телеутов. Возникает серьёзная опасность для данной народности, поскольку численность её всего 3, 5тысячи человек .





# Задача

Изучив родословную наследования гемофилии у телеутов можно найти семью, в которой женщина – носитель вышла замуж за здорового мужчину. От этого брака родилось двое детей: мальчик – гемофилик и девочка – предполагаемый носитель заболевания.



Родители очень обеспокоены здоровьем своих детей и внуков. Дайте прогноз в отношении здоровья внуков в этой семье.

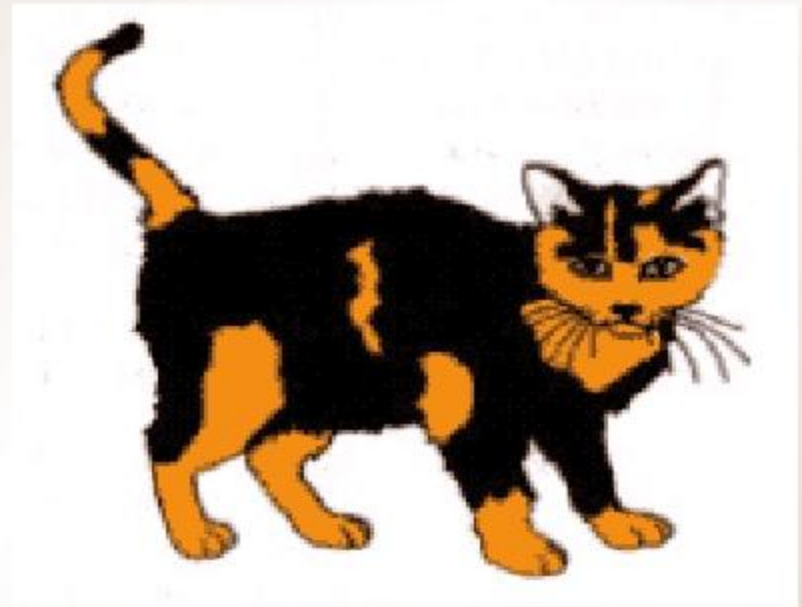
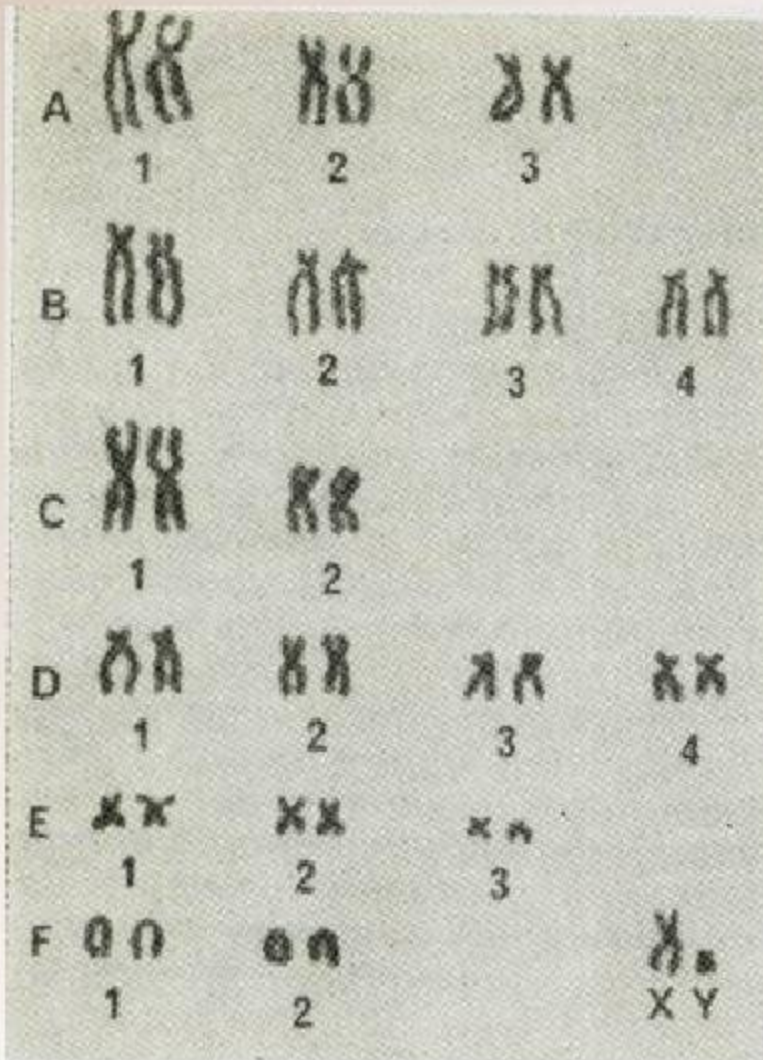
# Схема наследования гемофилии

Мать — носитель гена гемофилии (XHXh), отец здоров (XHY).

	Н — нормальный аллель (доминантный)				
	h — аллель гемофилии (рецессивный)				
	XX — женские хромосомы				
	XY — мужские хромосомы				
Фенотипы родителей	Здоровая женщина (носитель)		×	Здоровый мужчина	
Генотипы родителей (2n)	X <sup>H</sup> X <sup>h</sup>		×	X <sup>H</sup> Y	
Мейоз					
Гаметы (n)	(X <sup>H</sup> )	(X <sup>h</sup> )	×	(X <sup>H</sup> )	(Y)
Случайное оплодотворение					
Генотипы потомков (2n)	X <sup>H</sup> X <sup>H</sup>	X <sup>H</sup> Y		X <sup>h</sup> X <sup>H</sup>	X <sup>h</sup> Y
Фенотипы потомков	Здоровая женщина	Здоровый мужчина		Здоровая женщина (носитель)	Мужчина с гемофилией

Особи женского пола, гетерозиготные по любому из сцепленных с полом признаков, фенотипически нормальны, но половина их гамет несет рецессивный ген. Несмотря на наличие у отца нормального гена, сыновья матерей-носителей с вероятностью 50% будут страдать гемофилией.

# Наследование черепаховой окраски у кошек.



Черепаховая окраска кошек:

$X^B$  – черная окраска

$X^b$  – рыжая окраска.

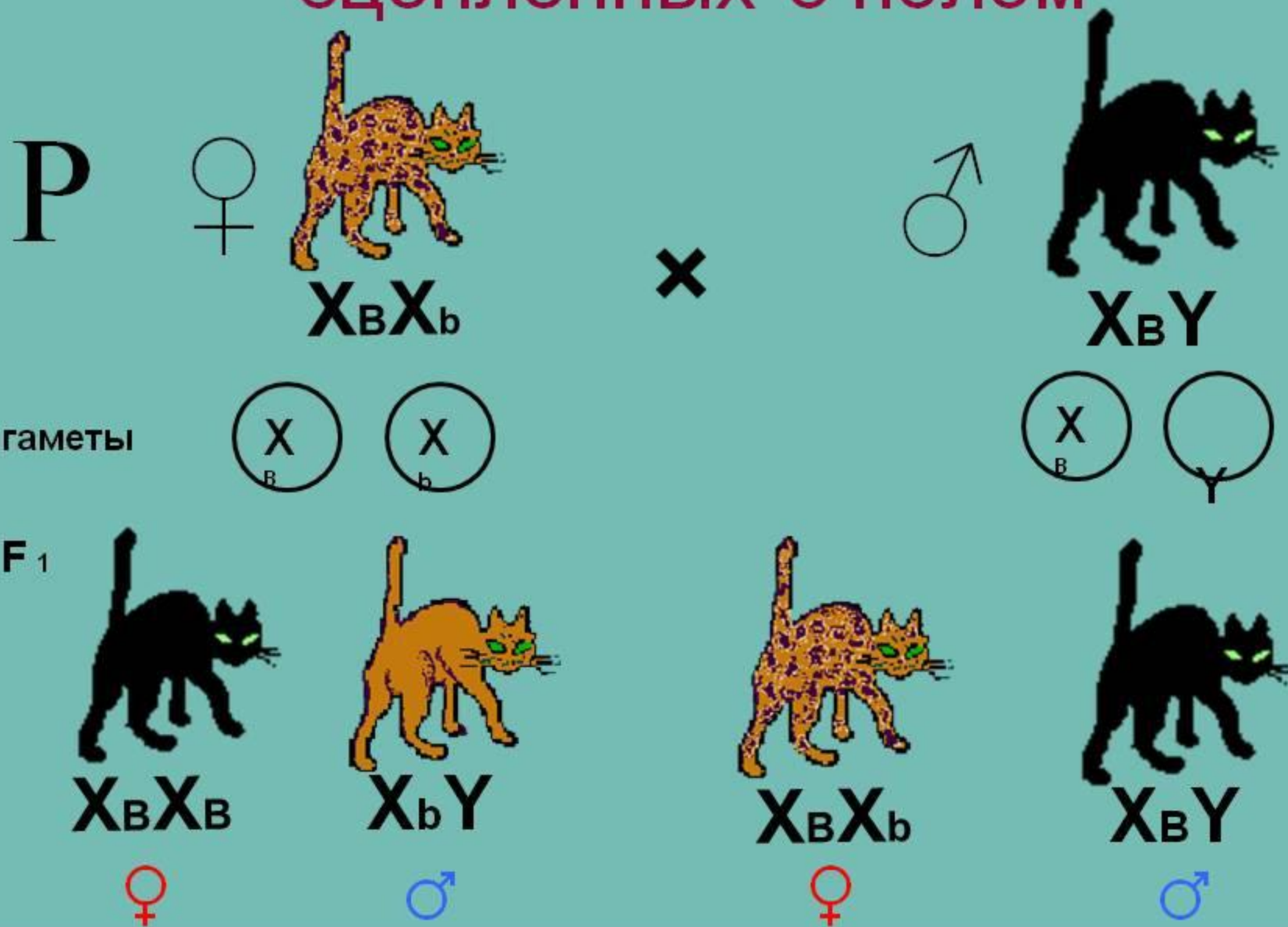
Черепаховая -  $X^B X^b$

Могут ли быть черепаховые коты?



# Наследование признаков сцепленных с полом

## сцепленных с полом



# Типы наследования

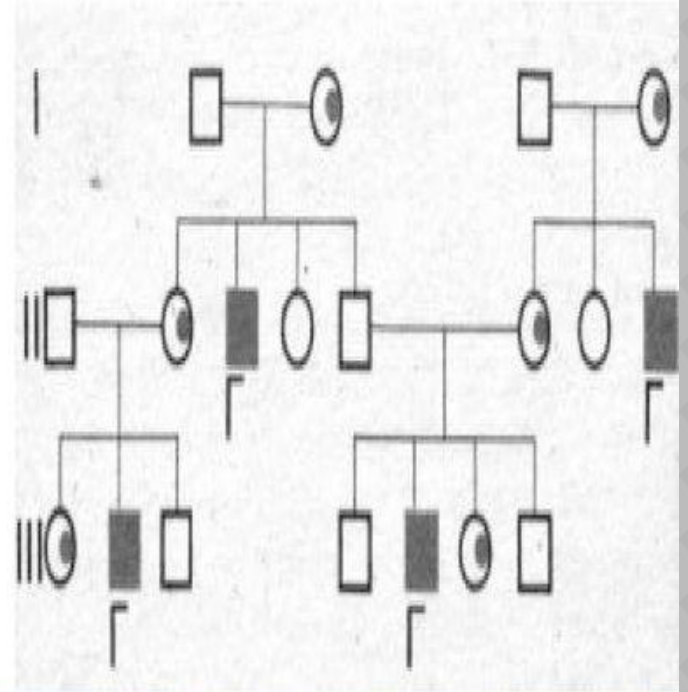
## ❖ Сцепленное с хромосомой X рецессивное наследование

Особенности наследования:

- больные рождаются в браке фенотипически здоровых родителей;
- заболевание наблюдается исключительно у лиц мужского пола;
- матери больных – облигатные носительницы патологического гена;
- сын никогда не наследует заболевание от отца;
- у носительницы мутантного гена вероятность рождения больного ребёнка 25% (50% родившихся мальчиков - больные).

Примеры:

- гемофилия А;
- дальтонизм;
- мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера.

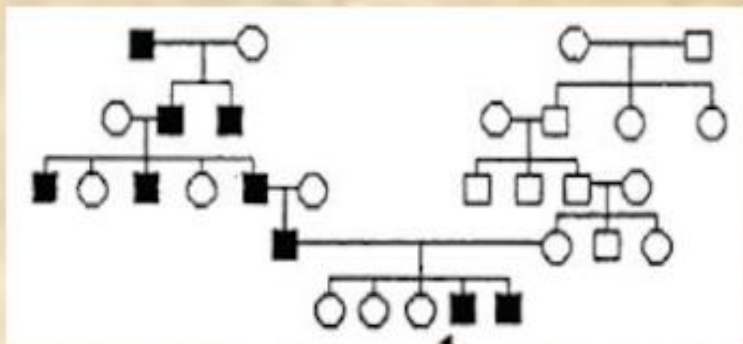


## Наследование, сцепленное с полом:

- 1)X- доминантное наследование:
- - чаще признак встречается у лиц женского пола;
- - если мать больна, а отец здоров, то признак передается потомству независимо от пола, он может проявляться и у девочек, и у мальчиков;
- - если мать здорова, а отец болен, то у всех дочерей признак будет проявляться, а у сыновей нет



## Сцепленный с полом тип наследования (наследуются через Y-хромасому)



**По мужской линии наследуются:**

- облысение;
- гипертрихоз (оволосенение козелка ушной раковины в зрелом возрасте);
- наличие перепонки на нижних конечностях;
- ихтиоз (чешуйчатость и пятнистое утолщение кожи).

Признак  
передается от отца  
всем сыновьям

**XY<sup>c</sup>**

**XY<sup>c</sup>**

# Ответьте на вопросы

1. Как называются хромосомы, одинаковые у обоих полов?
2. Какие хромосомы называются половыми или гетерохромосомами?
3. От чего зависит пол будущего потомка?
4. Какой пол и почему называется гомогаметным?
5. Какой пол называется гетерогаметным?
6. Какой пол гомогаметен у человека, большинства позвоночных, многих насекомых и двудомных растений?
7. Какой пол гомогаметен у птиц, бабочек, рептилий, хвостатых амфибий?
8. Какие признаки называются сцепленными с полом?
9. Почему у особей мужского пола в фенотипе сразу проявляются даже рецессивные признаки, связанные с X-хромосомой?
10. Приведите примеры заболеваний, сцепленных с полом?