

# ГЕНЕТИКА ПОЛА. НАСЛЕДОВАНИЕ, СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ.



**Работы Т. Моргана по определению пола.  
Понятия: «кариотип», «аутосомы», «половые  
хромосомы».**



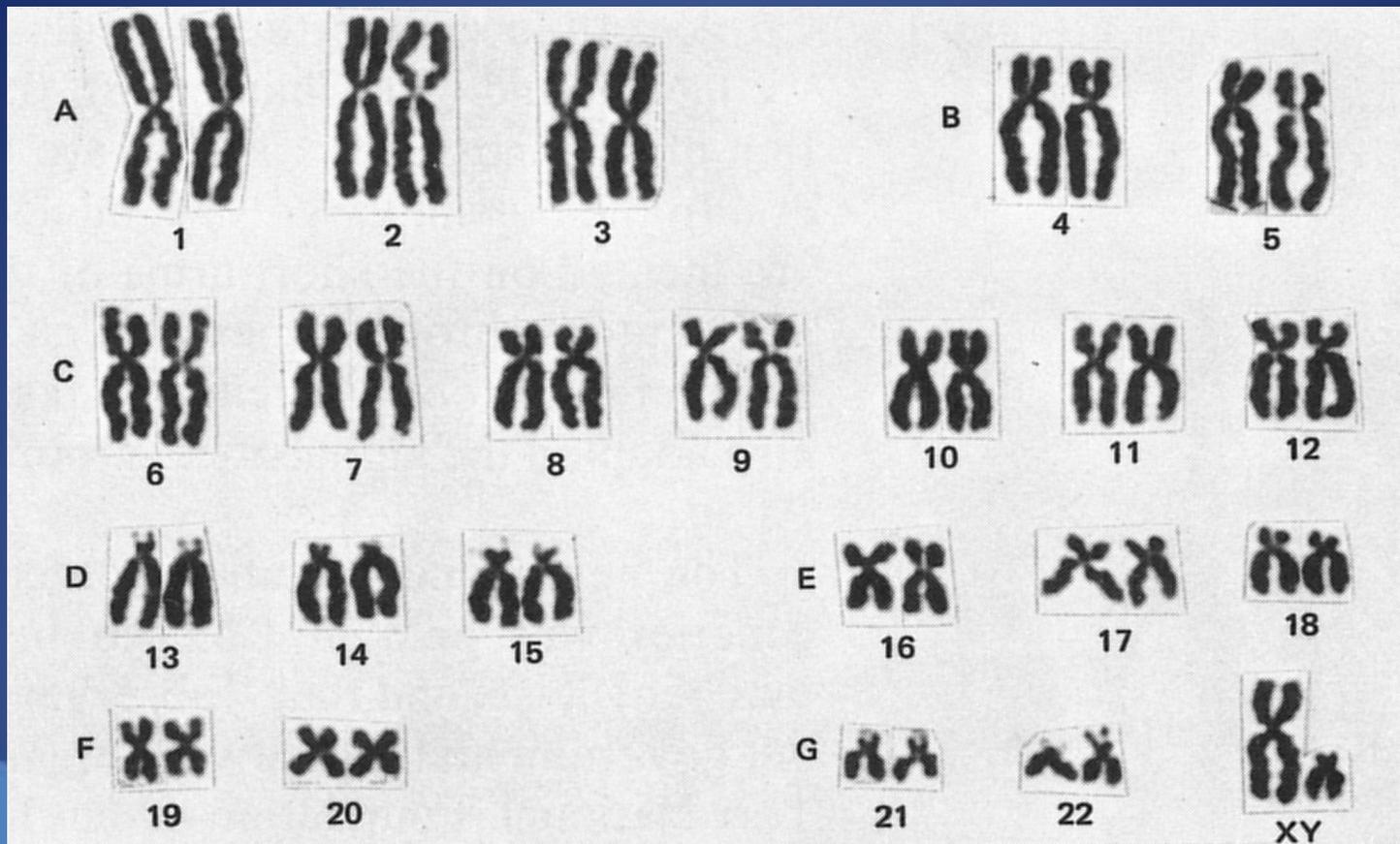
С 1911 года Томас Морган и его соратники начали публиковать серию работ, в которых экспериментально, на основе многочисленных опытов с *дрозофилами*, и была сформулирована в основных чертах хромосомная теория наследственности, подтвердившая и подкрепившая законы, открытые Менделем.

Одинаковые по внешнему виду хромосомы в клетках раздельнополых организмов называют *аутосомами*.

Пару различающихся хромосом, неодинаковых у самца и самки называют

*половыми хромосомами*

Общее число, размер и форма хромосом - *кариотип*



У человека **23** пары гомологичных хромосом

Последняя пара – это **половые**  
**Существует 5 типов хромосомного**  
**хромосомы**  
**определения пола:**

**1 тип** ♀ XX, ♂ XY



Характерен для млекопитающих, в том числе для человека, червей, ракообразных, большинства насекомых, земноводных, некоторых рыб

**2 тип** ♀ ХУ ♂ ХХ



Характерен для птиц, пресмыкающихся, некоторых земноводных и рыб, некоторых насекомых (чешуекрылых)



**3 тип** ♀ ХУ ♂ Х0



(0 обозначает  
отсутствие  
хромосом)  
встречается у  
некоторых  
насекомых  
(прямокрылые)

**4 тип** ♀ Х0 ♂ ХУ



**Встречается у  
некоторых  
насекомых  
(равнокрылые-  
цикады, тли)**



# Гаплоидно-диплоидный тип

## 5 тип

♀ 2n    ♂ n



Встречается у пчел и муравьев: самцы развиваются из неоплодотворенных гаплоидных яйцеклеток (партеногенез), самки – из оплодотворенных диплоидных).

Если в зиготу попадают две **X-хромосомы**, то получается **девочка**

**X**

**X**



**XY**



**Мальчик**

получится, если от мамы придет **X-хромосома**, а от папы — **Y**

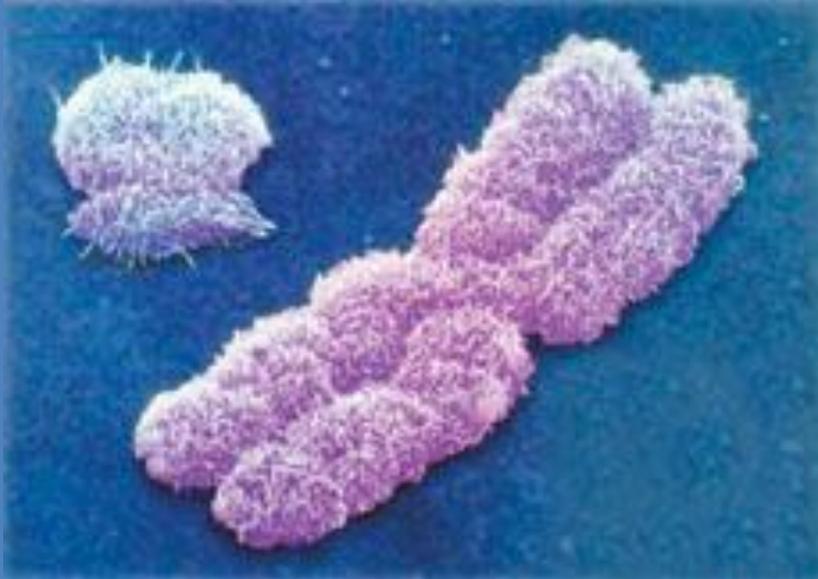
# *Наследование признаков, сцепленных с полом* *Молекулярные (генные) и хромосомные болезни*

Гены, находящиеся в половых хромосомах, называют сцепленными с полом. В X-хромосоме имеется участок, для которого в Y-хромосоме нет гомолога.

Поэтому у особей мужского пола признаки, определяемые генами этого участка, проявляются

и они рецессивные.

Эта особая форма сцепления позволяет объяснить наследование признаков, сцепленных с полом, например, *цветовой слепоты, раннего облысения и гемофилии у человека.*



# Молекулярные (генные болезни)

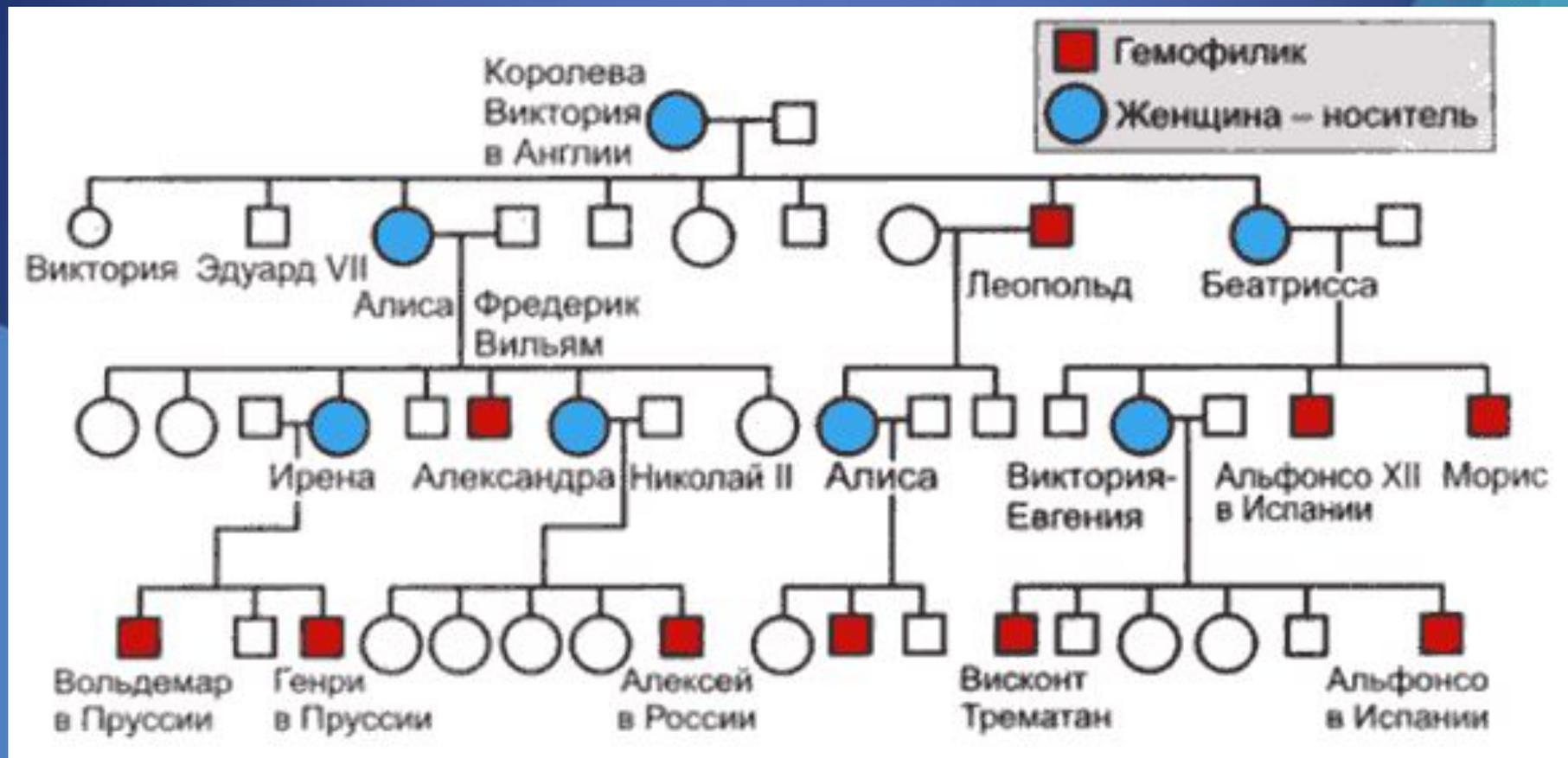
**Гемофилия** – сцепленный с полом рецессивный признак, при котором нарушается

об  
све



Один из наиболее хорошо документированных примеров наследования гемофилии мы находим в

# Генеалогическое древо королевской семьи



## Семья Николая II



# Варианты наследования гена гемофилии:

<i>Генотип</i>	<i>Фенотип</i>
$X^H X^H$	Здоровая женщина
$X^H X^h$	Здоровая женщина (носитель)
$X^H Y$	Здоровый мужчина
$X^h Y$	Мужчина – гемофилик
$X^h X^h$	Ген гемофилии в гомозиготном состоянии- летален.

$X^H X^h$

$X^H Y$

**P** женщина носитель **X** здоровый мужчина

**F**  $X^H X^H$

$X^H X^H$

$X^H X^h$

$X^h Y$

Здоровая  
девочка

Здоровая  
девочка

Девочка –  
носитель гена  
гемофилии

Мальчик-  
гемофилик

# Хромосомные заболевания

**Синдром Дауна.** Возникает из-за того, что в 21 паре хромосом не две гомологичные хромосомы, а три (трисомия).



Плоское лицо, аномальное укорочение черепа, короткая широкая шея, кожная складка на шее у новорожденных, вертикальная кожная складка прикрывающая медиальный угол глазной щели, короткий нос, короткие конечности, открытый рот и большим языком, врождённый порок сердца

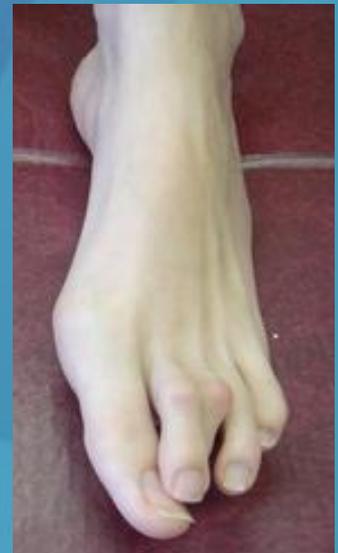


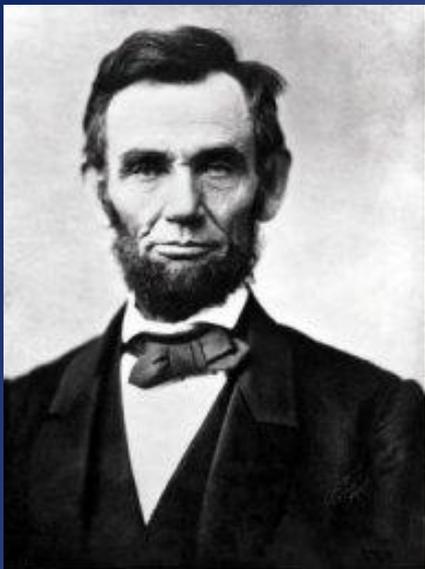
# Синдром Морфана. вызван мутациями

генов, кодирующих

синтез гликопротеина фибриллина-1.

Аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани. Люди очень высокие имеют удлиненные конечности, вытянутые пальцы, недоразвитие жировой клетчатки, наблюдается патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системы, Без лечения продолжительность жизни 30-40 лет, смерть наступает вследствие расслаивающейся аневризмы аорты или застойной сердечной недостаточности.





Авраам  
Линкольн



Аменхотел  
IX



Николо  
Паганини



Г.Х. Андерсен



Корней  
Чуковский

# Дальтонизм - заболевание вызванное дефектом X-хромосомы.

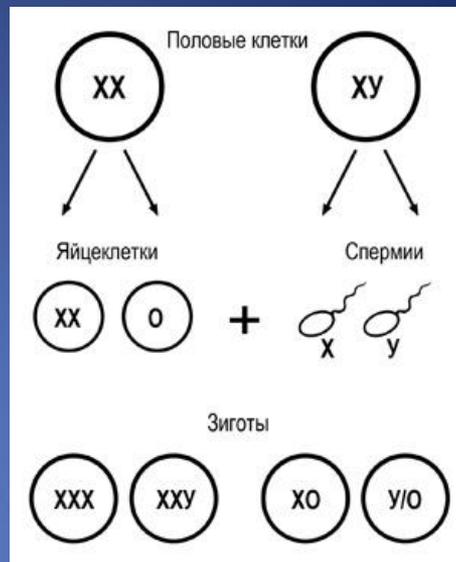
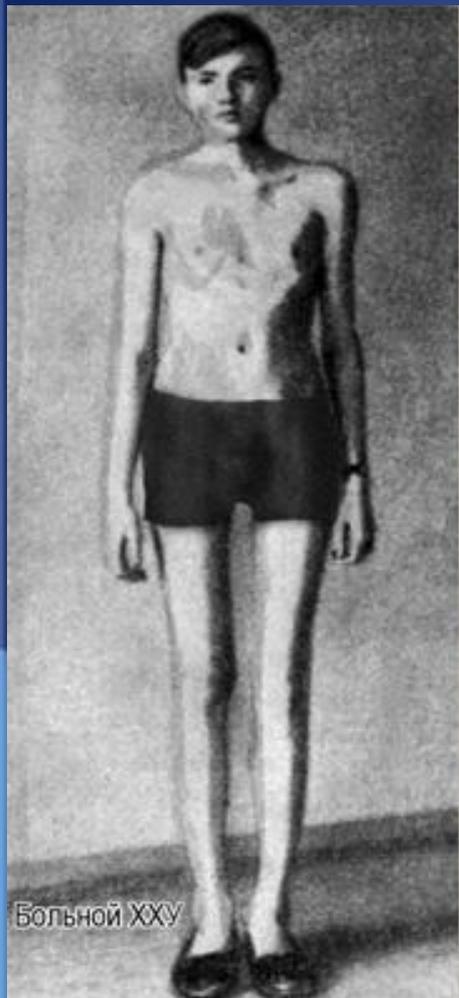
Это пониженная способность воспринимать различия между некоторыми цветами, большинство дальтоников не различают какой-то один цвет – красный, зеленый или сине-фиолетовый, но есть такие пациенты, которые не видит сразу несколько цветов – парная слепота, или не различают вообще ни одного – цветовая слепота. «Невидимые» цвета дальтоники воспринимают как серый.



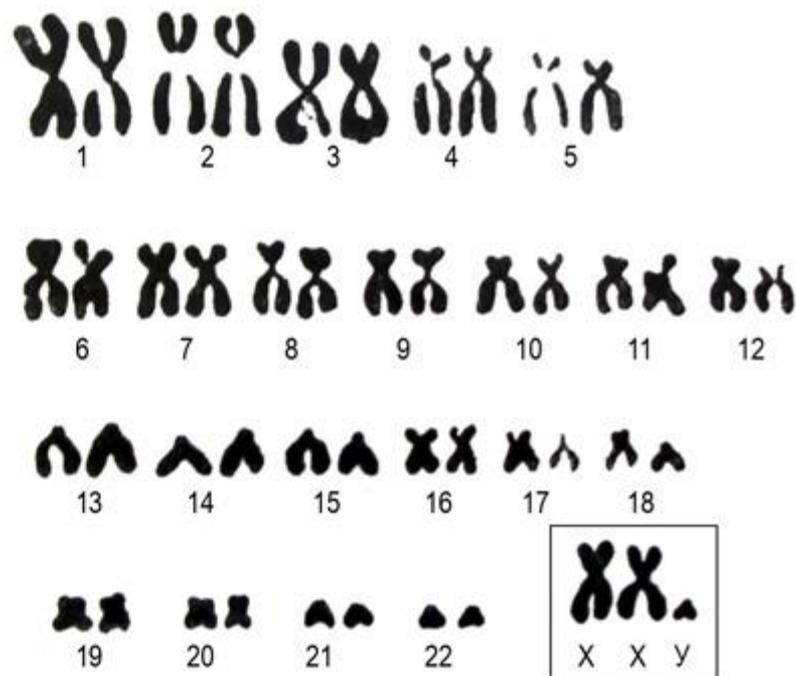


**Синдром Клайнфельтера** - описан Гарри Клайнфельтер и Фуллер Олбрайт. Обнаружено несколько типов полисомии по хромосомам X и Y у лиц мужского пола: 47-XXY; 47-XY<sub>2</sub>; 48-XXX<sub>2</sub>Y; 48-XY<sub>2</sub>Y<sub>2</sub>; 48-XXY<sub>2</sub>; 49-XXX<sub>2</sub>XY; 49-XXX<sub>2</sub>YY. Наиболее распространен синдром Клайнфельтера (47-XXY), 1 на 700—1000 новорождённых мальчиков.

Клинически проявляется лишь после полового созревания и поэтому диагностируется относительно поздно. Внешне имеют ряд характерных признаков: длинные ноги, высокая талия, высокий рост (179,2 + 6,2 см), ноги заметно длиннее туловища, некоторые дети с данным синдромом могут испытывать трудности в учёбе и в выражении своих мыслей – снижен интеллект (нарушения физического и умственного развития пропорциональны увеличению числа X-хромосом в кариотипе, при этом каждая дополнительная X-хромосома ассоциирована со снижением IQ приблизительно на 14 — 15 баллов), увеличение грудных желез при ожирении, наличие маленьких плотных яичек, оволосение лобка по женскому типу, а также недостаточный рост волос на лице, бесплодие (только метод экстракорпорального оплодотворения, прямой забор сперматозоидов из яичек) нарушение половой функции.



### Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ



# Синдром Шерешевского – Тёрнера -

моносомия по X-хромосоме. Утраты X-хромосомы на ранних стадиях развития. Описан в 1925г. Н.А. Шерешевским: недоразвитием половых желез и передней доли гипофиза и сочетается с врожденными пороками внутреннего развития.

В 1938г. Тёрнер выделил главную причину заболевания: половой инфантилизм, кожные крыловидные складки на боковых поверхностях шеи и деформацию

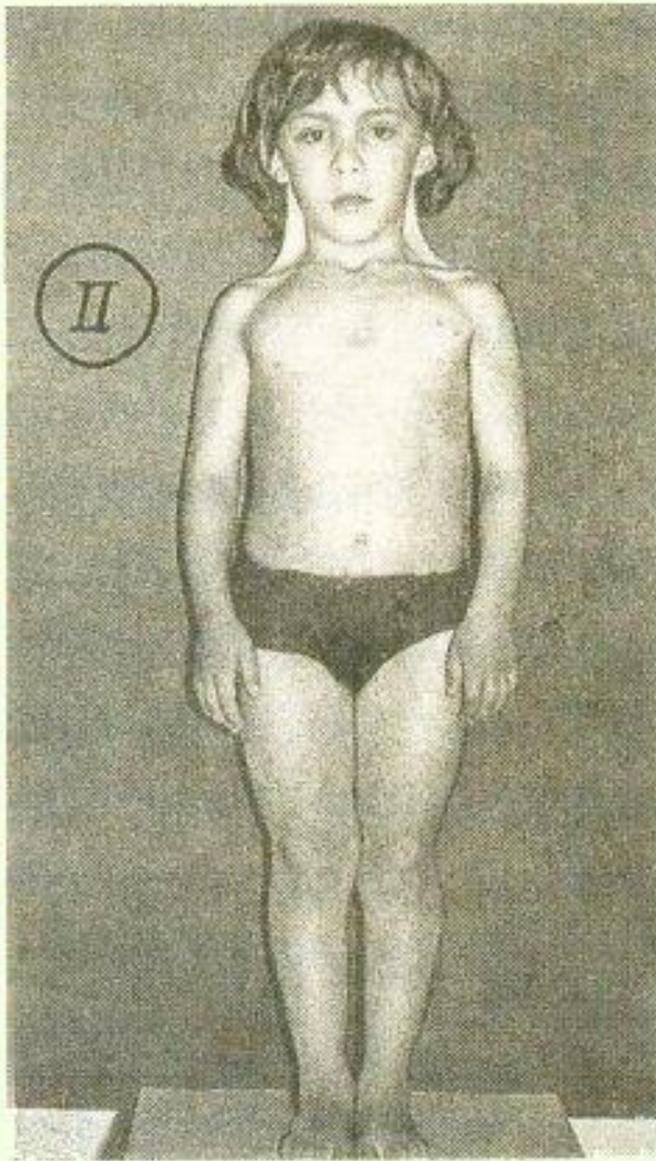
локтевых суставов. В России этот синдром называют

синдромом Шерешевского - Тёрнера. . Моносомии УО у

человека не обнаружено. Популяционная частота 1:1500.

У эмбриона первичные половые клетки закладываются почти в нормальном количестве, но во второй половине беременности происходит их быстрая инволюция (обратное развитие), и к моменту рождения ребенка количество фолликулов в яичнике по сравнению с нормой резко уменьшено или они полностью отсутствуют. Это приводит к выраженной недостаточности женских половых гормонов, половому недоразвитию, бесплодию. Отмечаются пороки сердца и крупных сосудов, пороки развития почек.

Аномалии хромосом, определяющих пол



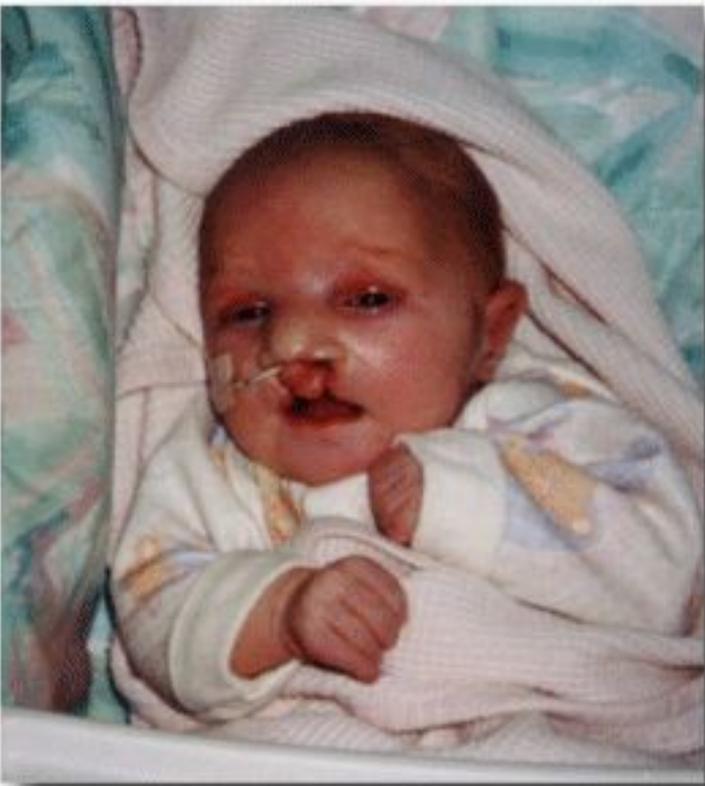
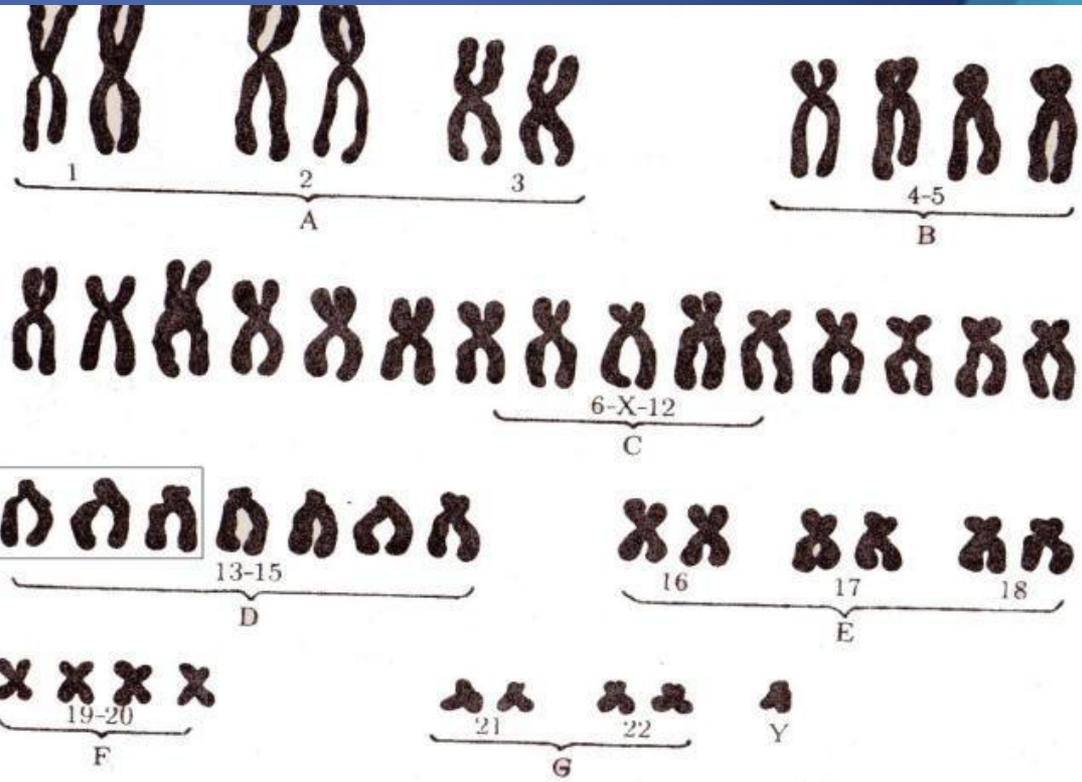
Хромосомные заболевания

Синдром Шерешевского - Тернера  
недостающая X-хромосома у женщин - частая причина  
женского бесплодия и аномалий развития



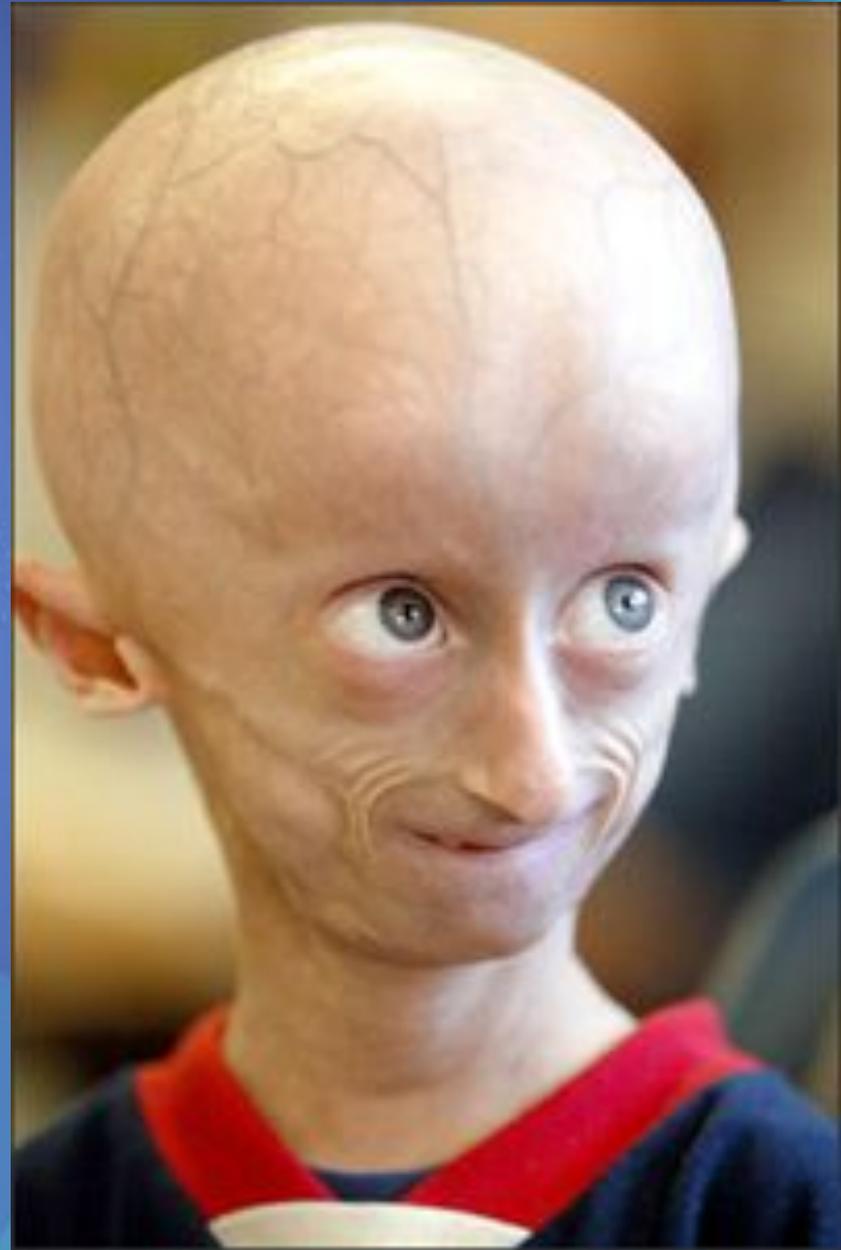
## **Синдром Патау** - Синдромы, связанные с числовыми аномалиями аутосом: Трисомия по 13 хромосоме.

Типичный признак СП - это расщелины верхней губы и неба. Признаки: микроцефалия (значительное уменьшение размеров черепа и соответственно головного мозга при нормальных размерах других частей тела), полидактилия (большое количество пальцев), расщелина губы и неба, низко посаженные ушные раковины, врожденные пороки сердца, дефект межжелудочковой перегородки, аномалия почек, пороки развития органов пищеварения, удвоение матки.



**Прогерия** - возникают изменения кожи и внутренних органов, которые обусловлены преждевременным старением организма. Классифицируют детскую прогерия (синдром Гетчинсона (Хатчинсона)-Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

Детская прогерия может быть врожденной, проявляется обычно на 2-3м году жизни. Резко замедляется рост ребенка, отмечаются атрофические изменения дермы, подкожной клетчатки, особенно на лице, конечностях. Кожа истончается (просвечивают вены), становится сухой, морщинистой, участки гиперпигментации. Внешний вид больного: большая голова, лобные бугры выступают над маленьким заостренным («птичьим») лицом с клювовидным носом, нижняя челюсть недоразвита. Наблюдаются также атрофия мышц, дистрофические процессы в зубах, волосах и ногтях; отмечаются изменения костно-суставного аппарата, миокарда, нарушение жирового обмена, помутнение хрусталика, атеросклероз.

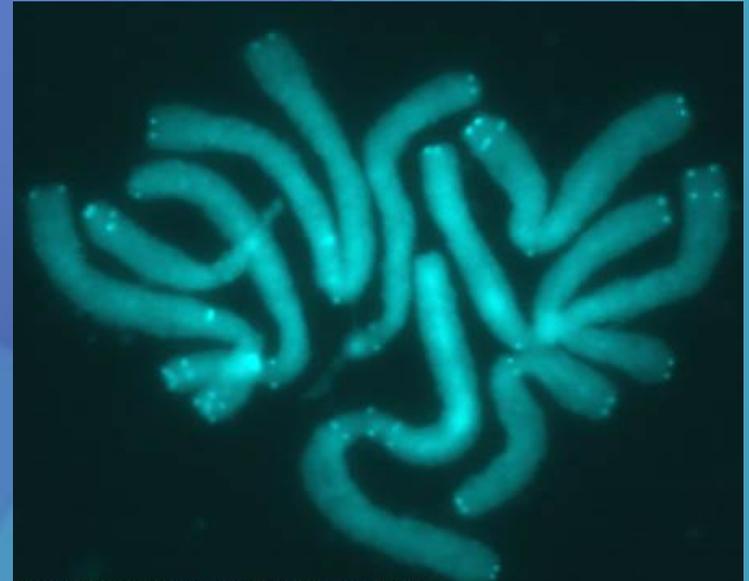


К генным болезням у человека относятся многочисленные болезни обмена веществ (углеводов, липидов, стероидов, пуринов и пиримидинов, билирубина, металлов и др. Пока ещё нет единой классификации наследственных болезней обмена веществ.

- 1.Болезни аминокислотного обмена. Нарушения обмена углеводов.
- 2.Болезни, связанные с нарушением липидного обмена
- 3.Наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена
- 4.Болезни нарушения обмена соединительной ткани
- 5.Наследственные нарушения циркулирующих белков
- 6.Наследственные болезни обмена металлов
- 7.Синдромы нарушения всасывания в пищеварительном тракте

Современные возможности медико-генетического консультирования позволяют определить во время планирования беременности риск наследственных заболеваний, среди которых:

- муковисцидоз
- фенилкетонурия
- гемофилия А
- миодистрофия Дюшена
- нейросенсорная несиндромальная тугоухость и др.



# Решим задачу.

Вы подумайте немножко  
Кто я-  
Кот?!  
А может кошка?



$X^B X^B$ - черная кошка

$X^b X^b$ - рыжая кошка

$X^B y$ - черный кот

$X^b y$ - рыжий кот

P  $X^B X^B$

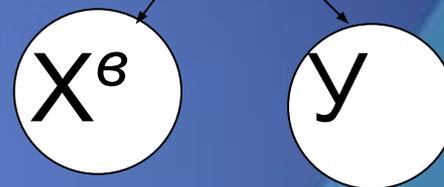
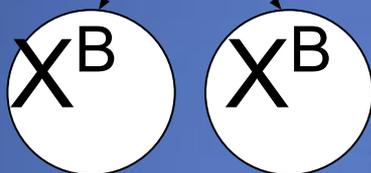
Черная кошка

X

$X^b y$

Рыжий кот

Гаметы



F<sub>1</sub>

$X^B X^b$

Черепаховая  
кошка

$X^B y$

Черный  
Кот

