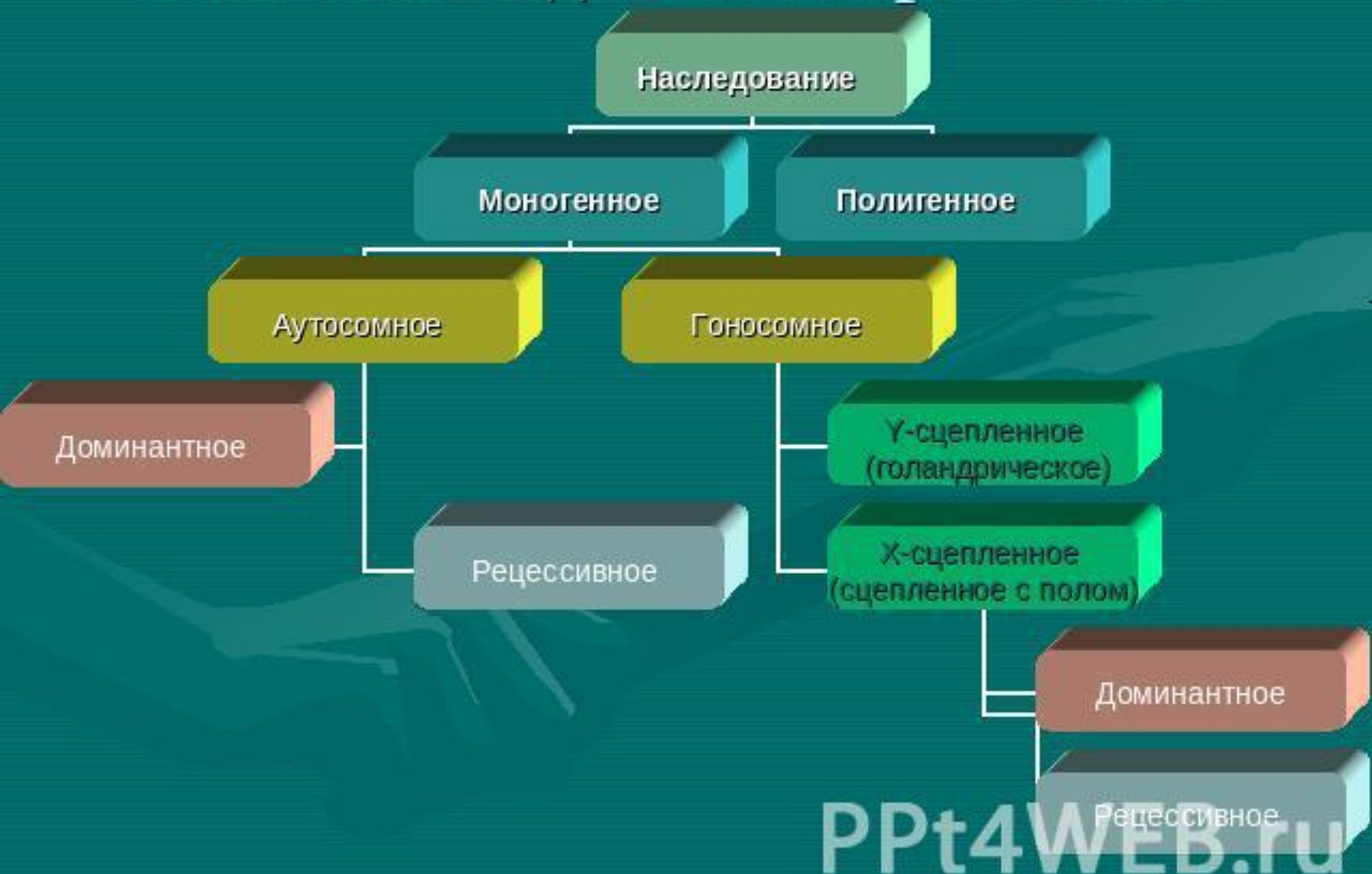


Типы наследования признаков у человека

Лекция 4

- Все характерные признаки нашего организма проявляются под действием генов. Иногда за это отвечает только один ген, но чаще всего бывает, что сразу несколько единиц наследственности несут ответственность за проявление того или иного признака.
- Если знать, как наследуется тот или иной признак, то можно предсказать вероятность его проявления у потомства.

Типы наследования признаков



Основные символы



Мужчина



Мужчина –
носитель признака



Женщина



Женщина –
носитель признака



Пол не
определен



Умерший



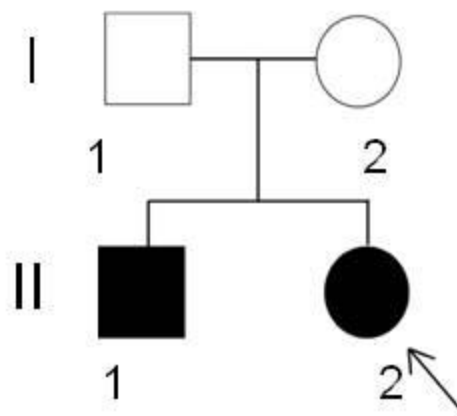
Необследованный
клинически член семьи



Семейная пара



Родственная
семейная пара



Сибсы

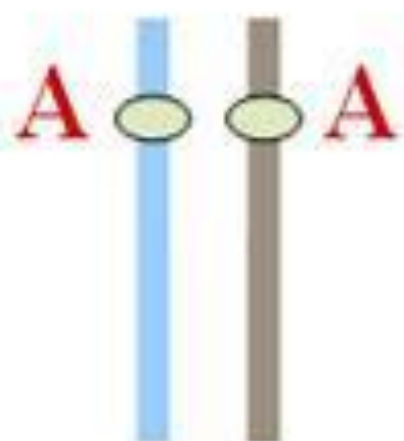
Пробанд



Гетерозиготный носитель
мутации

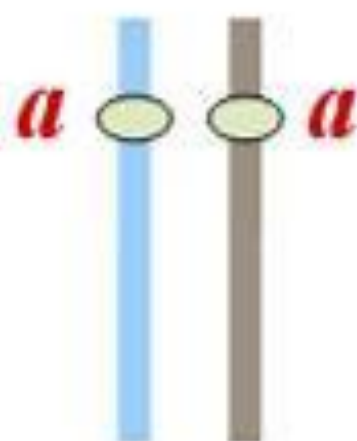
ГОМОЗИГОТЫ

доминантная



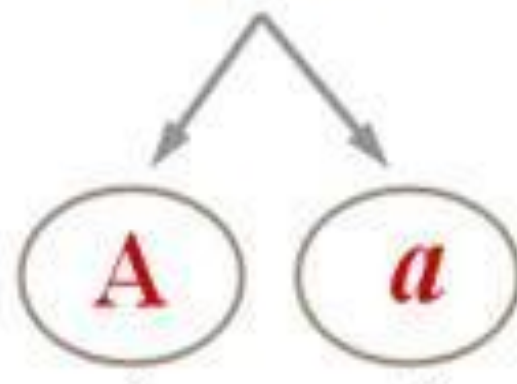
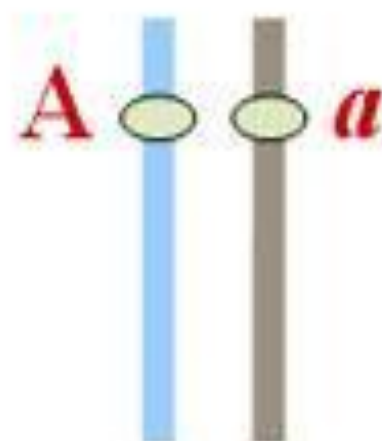
один сорт
гамет

рецессивная



один сорт
гамет

ГЕТЕРОЗИГОТА

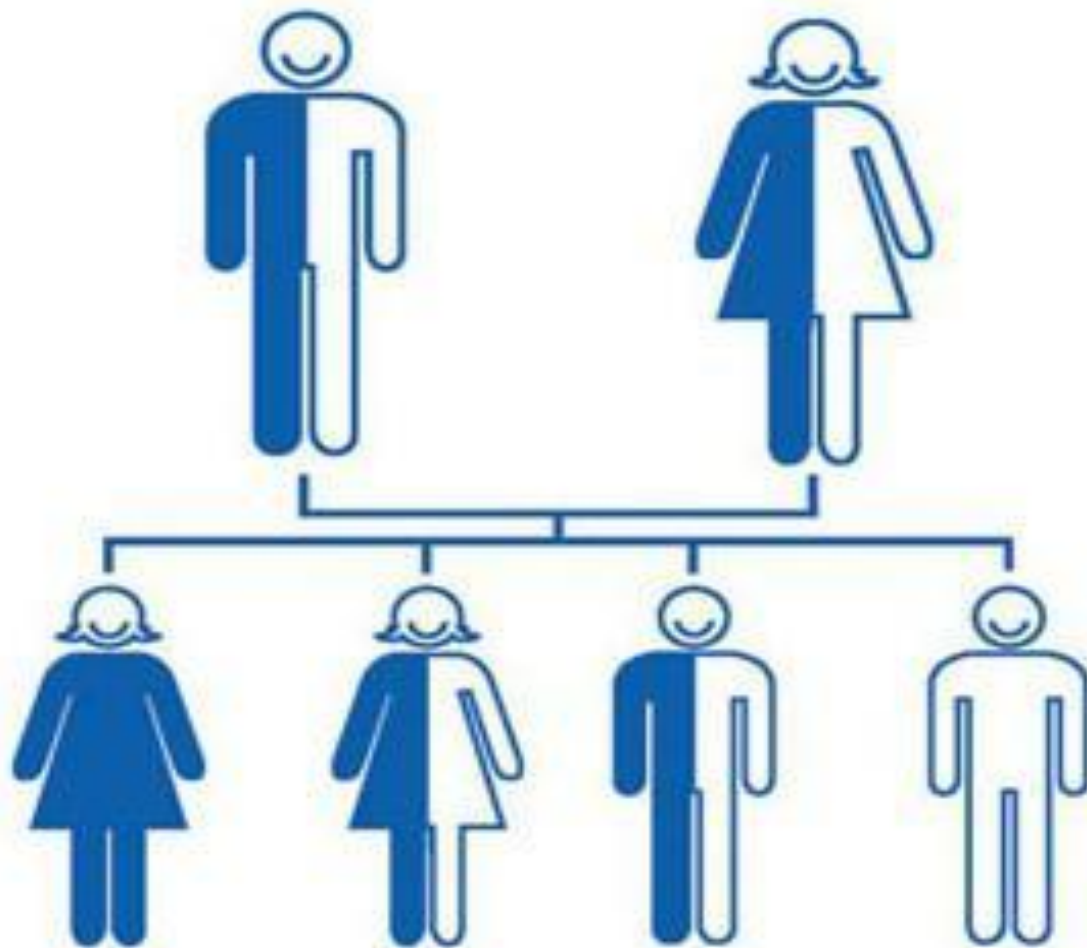


1 : 1
два сорта гамет
в равных количествах

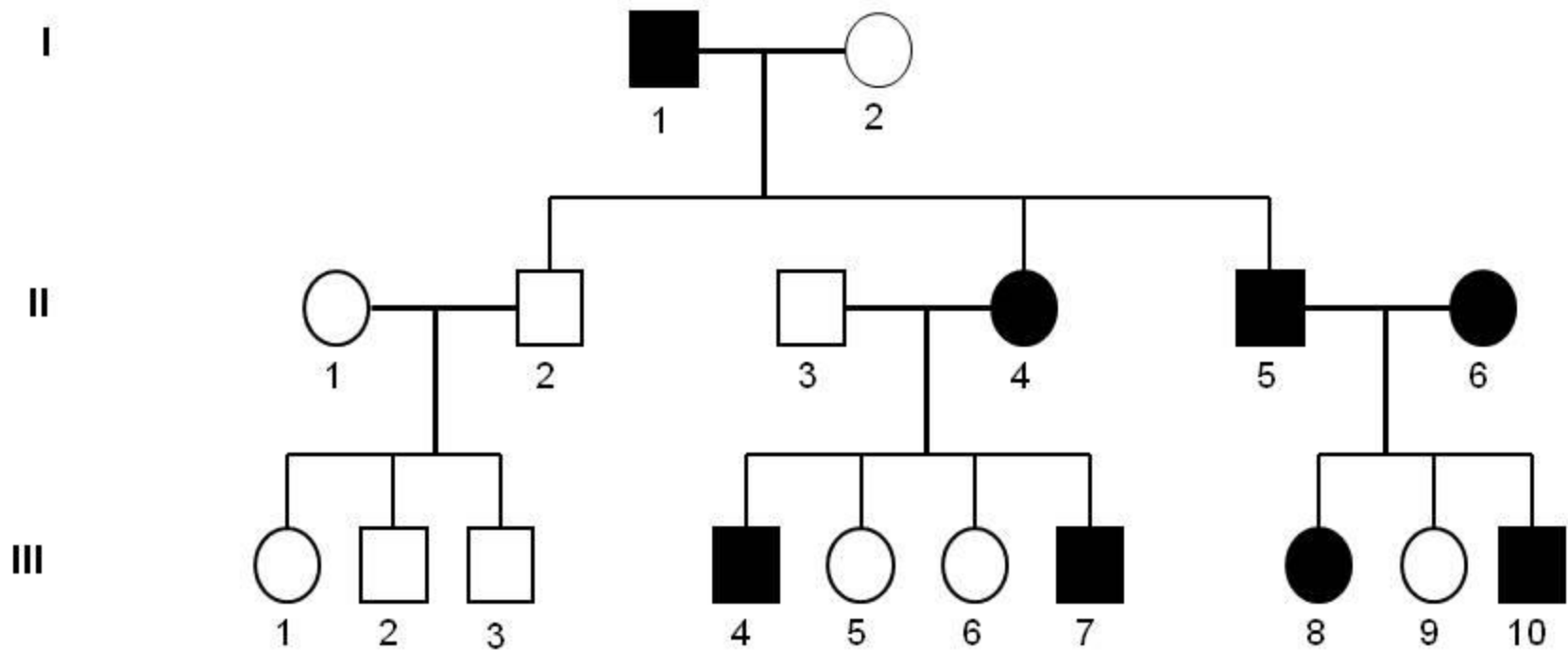
Признаки аутосомно-доминантного наследования :

- Больной признак проявляется в каждом поколении. Количество больных и здоровых примерно одинаковое, их соотношение 1:1.
- Если дети у больных родителей рождаются здоровыми, то и их дети будут здоровы.
- Болезнь одинаково затрагивает как мальчиков, так и девочек.
- Заболевание одинаково передается от мужчин и женщин.
- Чем сильнее влияние на репродуктивные функции, тем больше вероятность появления различных мутаций.
- Если оба родителя больны, то ребенок, рождаясь гомозиготой по этому признаку, болеет более тяжело по сравнению с гетерозиготой.

- Большая часть лиц, которые являются носителями аутосомно-доминантного патологического признака, являются по нему гетерозиготами. Многочисленные исследования подтверждают, что гомозиготы по доминантной аномалии имеют более серьезные и тяжелые проявления по сравнению с гетерозиготами. Этот тип наследования у человека характерен не только для патологических признаков, но и некоторые вполне нормальные
- Вьющиеся волосы.
- Темные глаза.
- Прямой нос.
- Горбинка на переносице.
- Облысение в раннем возрасте у мужчин.
- Праворукость.
- Способность сворачивать язык трубочкой.
- Ямочка на подбородке.



Аутосомно-доминантное наследование



Среди аномалий, которые имеют тип наследования аутосомно-доминантный, наиболее известны следующие:

- Синдром Марфана.
- Болезнь Гентингтона
- Нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена),
- миотическая дистрофия,
- синдром Элерса-Данло
- сандактелия

Нейрофиброматоз

- *Нейрофиброматоз 1 типа* связан с мутацией в **17й хромосоме**. Этот ген кодирует деятельность **нейрофибрина** . Является также наиболее распространённой формой фиброматоза, на него приходится примерно **90 % случаев**.
- Нейрофиброматозом 1 типа болеет приблизительно **1 человек из 2500-3000 новорожденных**



Синдром Марфана

↓
Мутантный ген

↓
**Нарушения развития
(обмена)
соединительной ткани**

↙
**ВЫВИХ
хрусталика
глаза**

↘
**ВЫВИХИ
и ПОДВЫВИХИ
в суставах**

↙
**длинные
и тонкие
пальцы**

↓
**пороки
клапанов
сердца**

↘
**страдают
сосуды**



Аутосомно-доминантный тип наследования

- **Ретинобластома** — злокачественная опухоль эмбриональной сетчатки глаза. Встречается примерно у 1 новорожденного на 15000 — 34000. Типичными являются множественные очаги опухолевого роста на сетчатке. Большинство пациентов погибают от распространения опухоли на ЦНС по зрительному нерву. Заболевание обычно представлено симптомом “кошачьего глаза” (белый зрачок).



(из www.icoph.org)



(из www.gallery.eyenews.ru)

Синдром Элерса-Данлоса



Синдром Элерса-Данлоса - группа расстройств, которые в своей основе имеют общие черты, включая такие, как появление синяков, гипермобильность суставов (разболтанность суставов), растягиваемость кожи (гиперэластичность или вялость). Данный вид синдрома передается генетически и наследуется от родителей к детям. Выделяют разные формы заболевания. Гиперэластичная кожа и гипермобильность суставов являются результатом генетических изменений, которые способствуют воспроизведению патологического протеина коллагена (обычный протеин, так называемый «клей» тканей).

Аутосомно-доминантный тип наследования



Веснушки



Синдактилия



Раннее облысение

Аутосомно-рецессивный тип наследования

- Проявиться признак при этом типе наследования может только в случае образования гомозиготы по этой патологии. Такие болезни протекают более тяжело, потому что обе аллели одного гена имеют дефект. Вероятность проявления таких признаков повышается при близкородственных браках, поэтому во многих странах союз между родственниками заключать запрещено.

Критерии Аутосомно-рецессивный тип наследования :

- Если оба родителя здоровы, но являются носителями патологического гена, то ребенок будет болен.
- Пол будущего ребенка не играет при наследовании никакой роли.
- У одной семейной пары риск рождения второго ребенка с такой же патологией составляет 25%.
- Если посмотреть родословную, то прослеживается горизонтальное распределение больных, т.е пациенты чаще встречаются в рамках одного sibства
Сибсы- потомки одних родителей. М.б. родные сибсы, двоюродные
- Если оба родителя больны, то все дети будут рождаться с такой же патологией.
- Если один родитель болен, а второй является носителем такого гена, то вероятность рождения больного ребенка составляет 50%

По такому типу наследуются очень многие заболевания, касающиеся обмена веществ(муковисцидоз, фенилкетонурия, галактоземия, адреногенитальный синдром, мукополисахаридозы.)



- «муковисцидоз». Это самое распространенное наследственное заболевание. Оно поражает все внутренние органы, выделяющие слизь, в первую очередь — легкие и пищеварительную систему. В нашей стране носителем этого гена является каждый двадцатый житель. Недавно эту болезнь научились лечить. Теперь люди с таким диагнозом могут, как и больные диабетом, вести полноценную жизнь, получая поддерживающее лечение.

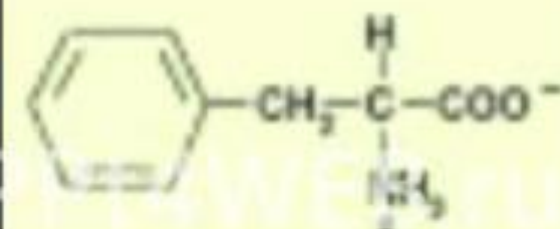
Фенилкетонурия

- Фенилкетонурия (ФКУ) - врождённое заболевание, вызванное нарушением перехода фенилаланина в тирозин и приводящее к задержке психического развития.
- Клиническая картина
 - Неврологические и психические расстройства
 - Умственная отсталость
 - Повышенная возбудимость в детстве
 - Специфическая походка
 - Специфическая осанка и поза при сидении
 - Необычное положение конечностей
 - Стереотипные движения
 - Повышение сухожильных рефлексов
 - Судороги
 - Изменения кожи
 - Сухость
 - Экзема
 - Рвота в периоде новорождённости
 - Специфический мышиный запах тела.

Фенилаланин

Phe

F



Галактоземия

- аутосомно-рецессивное заболевание.
- Причина - недостаток фермента галактозо-1-фосфатуридил-трансферазы, который расщепляет молочный сахар лактозу.
- Симптомы заболевания проявляются у новорожденных после приема молока. Характеризуется увеличенной печенью, рвотой, поносами, умственной отсталостью. Лечение заключается в исключении молока из пищи.



Врожденный адреногенитальный синдром



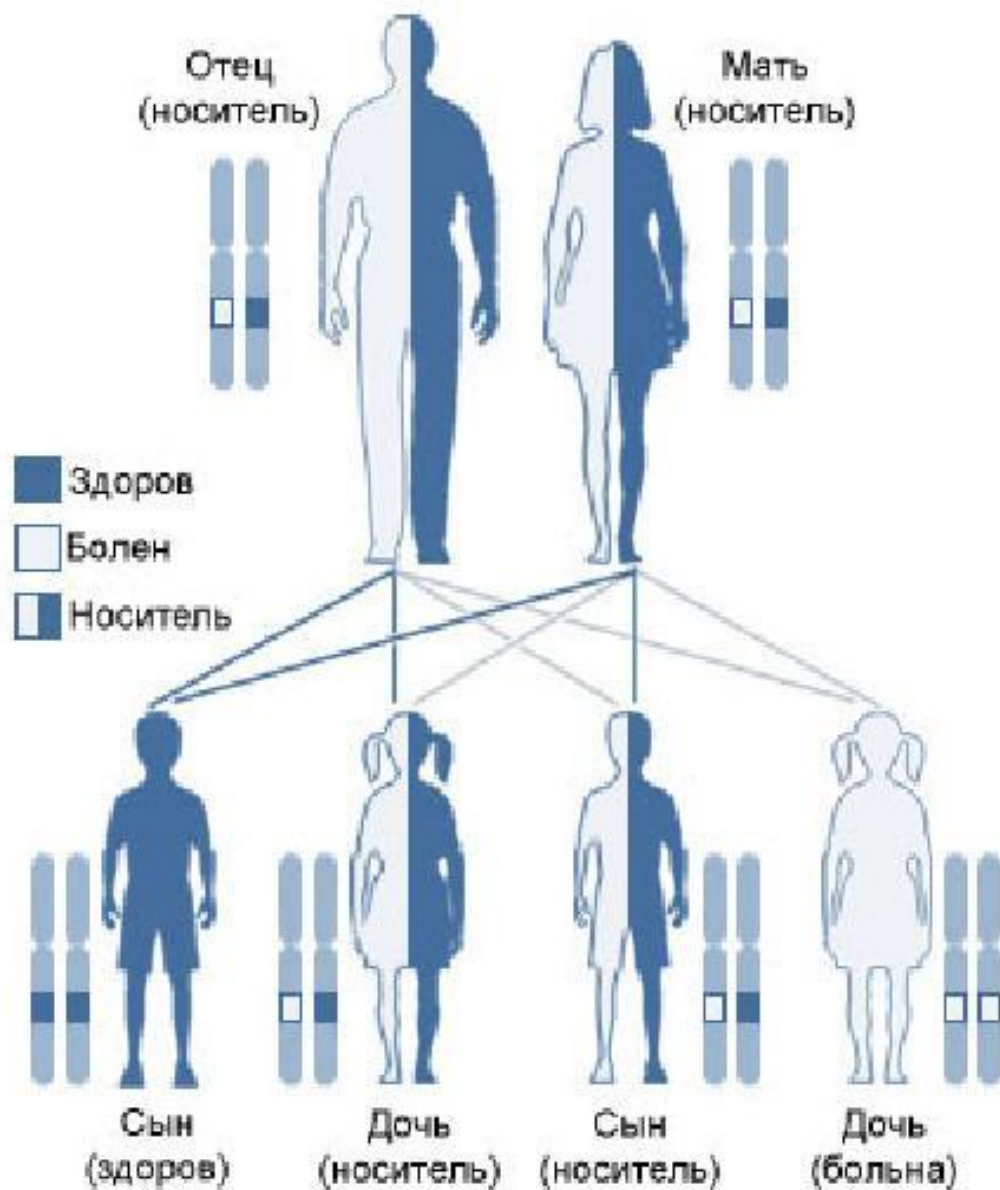
- Избыточное образование андрогенов в коре надпочечников приводит к нарушению полового развития. Основной причиной является генетическая неполноценность ферментативных систем, участвующих в биосинтезе стероидных гормонов (*холестерин* → *прогестерон* → *глико- и минералокортикоиды*).
- У девочек формируются наружные половые органы по типу мужских. Клитор почти не отличается от мужского полового члена; большие половые губы сражены или полностью отсутствуют малые половые губы.
- У мальчиков возникает преждевременное (в 2-4 года) половое созревание: оволосение на лобке и в подмышечной впадине, раннее половое влечение, но яички недоразвиты
- Однако рост у больных прекращается в 9-12 лет и возникает диспропорциональная низкорослость.

Адреногенитальный синдром у девочки шести лет. Гипертрофированный клитор.

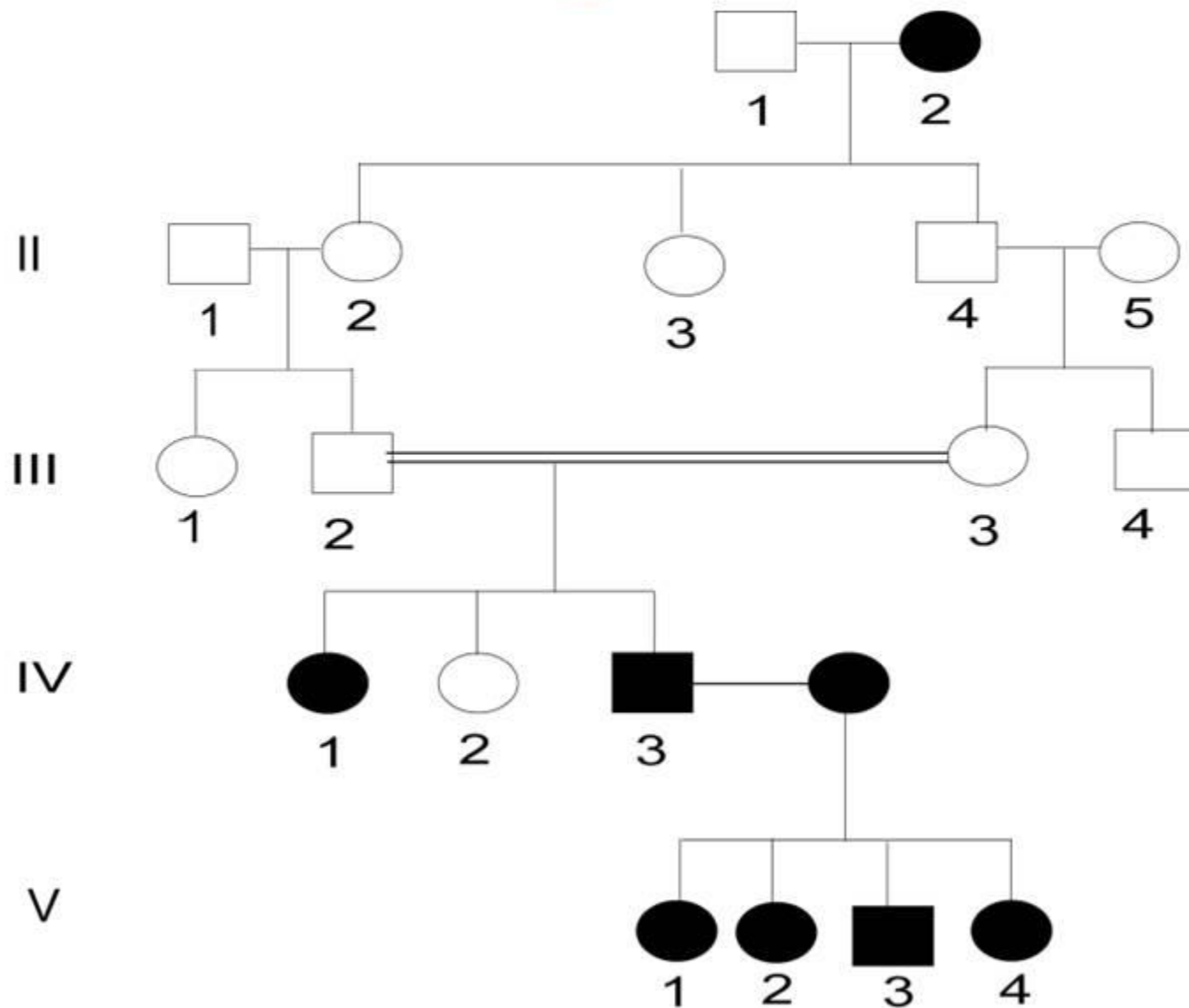


MyShared

Аутосомно-рецессивное наследование



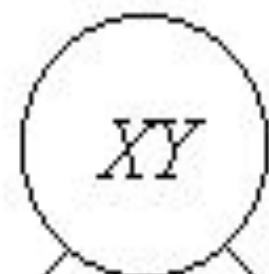
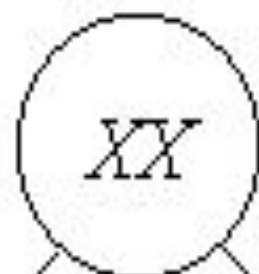
Аутосомно-рецессивное наследование



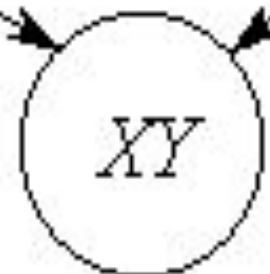
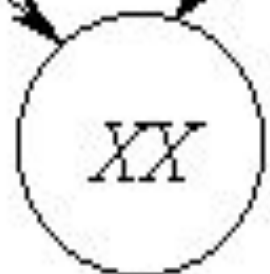
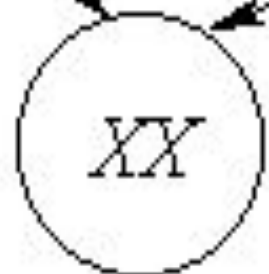
- Особенности болезней, сцепленных с полом, обусловлены тем, что у женщин две X-хромосомы, а у мужчин одна. Женщина получает две свои X-хромосомы и соответствующие гены, как от отца, так и от матери, а мужчина наследует свою единственную X-хромосому только от матери. Женщина, унаследовав от одного из родителей патологический ген, является гетерозиготной, а мужчина - гемизиготный, поскольку гены, расположенные в X-хромосоме не имеют аллелей в Y-хромосоме. В связи с этим признаки, наследуемые по X-сцепленному типу, встречаются в популяции с разной вероятностью у мужского и женского пола. Наследование, сцепленное с половыми хромосомами, бывает доминантным и рецессивным (чаще рецессивным).

Мать

Отец



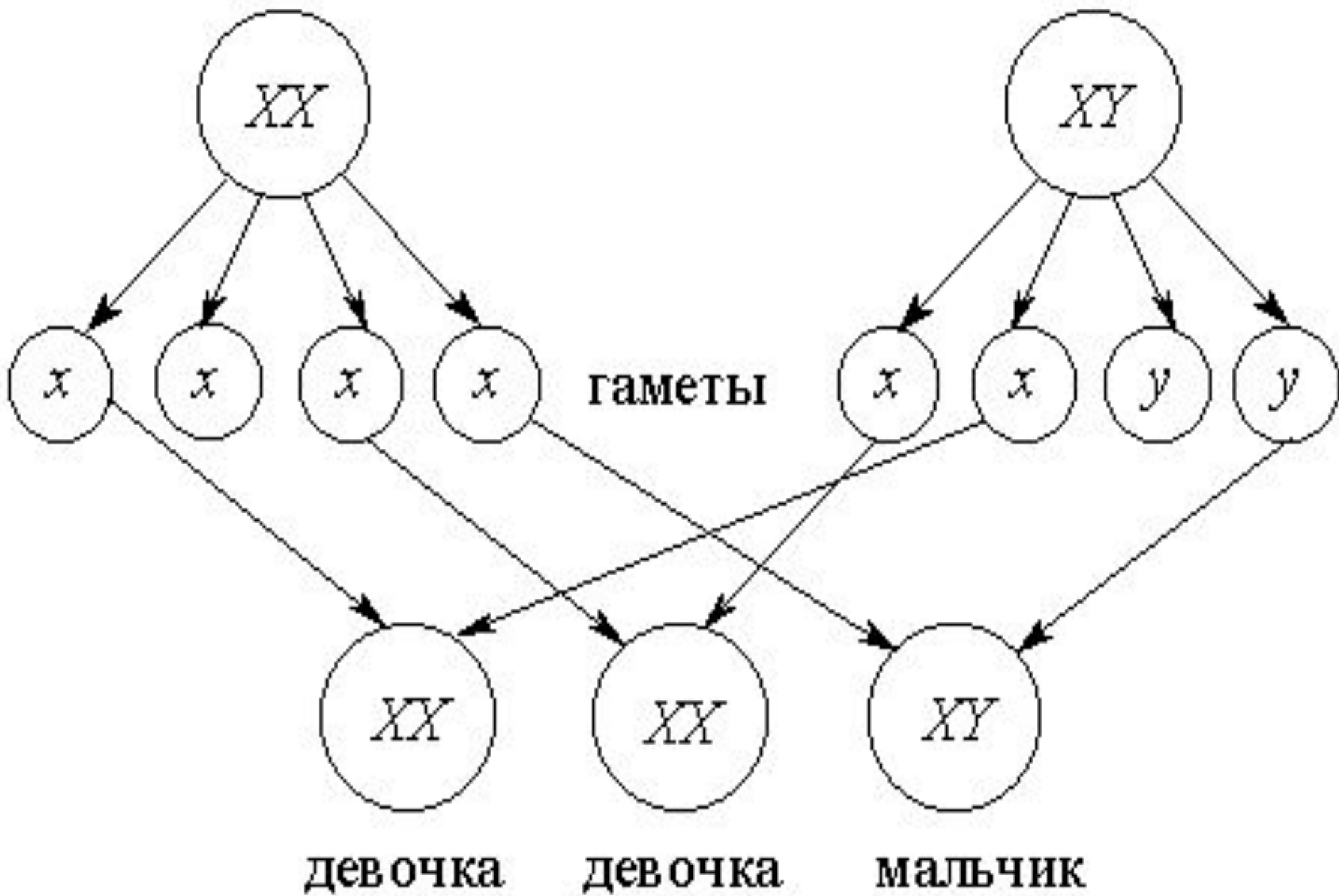
гаметы



девочка

девочка

мальчик



При доминантном Х-сцепленном наследовании

- болезнь в два раза чаще встречается у женщин в связи с большей возможностью получения патологического аллеля либо от отца, либо от матери.
- Мужчины могут наследовать этот ген только от матери.
- Женщины, при этом типе наследования, передают патологический признак в равной степени и дочерям и сыновьям.
- Мужчина в случае доминантного мутантного гена сцепленного с Х-хромосомой, патологический признак передает всем дочерям, так как они получают Х-хромосому, сыновья же оказываются здоровыми, так как Х-хромосома от отца им не передается.
- наследуется D-резистентный рахит (наследственная гипофосфатемия)

Толерантность

- Витамин D
-резистентный рахит
(гипофосфатемия)
- Нет ответа на
витамин D
- Причина – снижение
реабсорбции
фосфатов в
канальцах почек



(из С. И. Козлова и др., 1996)

При X-сцепленном рецессивном типе наследования

- болезнь преимущественно проявляется у гемизиготных мужчин.
- Женщины практически всегда гетерозиготны и по этому фенотипически здоровы и являются носительницами.
- Болезнь у женщин проявляется лишь в гомозиготном состоянии, вероятность чего велика при близкородственных браках.
- Чаще встречается брак фенотипически здоровых родителей, когда мать является гетерозиготным носителем мутантного гена.
- В такой семье болезнь передается половине сыновей.
- Дочери же фенотипически здоровы, но половина из них представляет гетерозиготных носителей мутантного гена.
- К X-сцепленным рецессивным болезням относятся гемофилия, мышечная дистрофия Дюшена-Беккера, дальтонизм, ихтиоз.

ИХТИОЗ



X-сцепленное рецессивное заболевание. Причина - дефицит фермента стерил-сульфатазы. Характеризуется повышенной кератинизацией кожи ("чешуя рыбы").



Гемофилия - X-сцепленное рецессивное заболевание.
Частота: 1:2500 новорожденных. Характеризуется кровотечениями, гемартрозами (кровоизлияния в суставы). *Причина* – дефицит VIII или IX факторов свертывания крови.

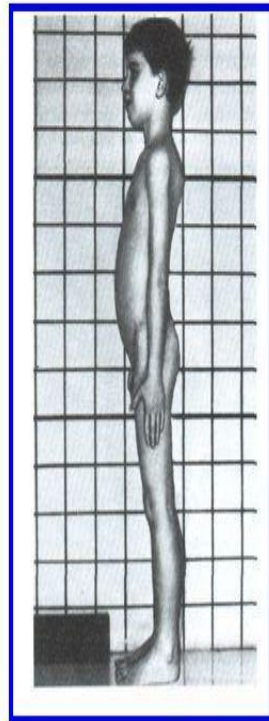


Генные заболевания

X – сцепленное рецессивное наследование

Миодистрофия Дюшенна

Миодистрофия Беккера



Атрофические процессы развиваются во всех органах

Частота 3 : 10 000



Частота 1 : 20 000

Спасибо за
внимание))))))

