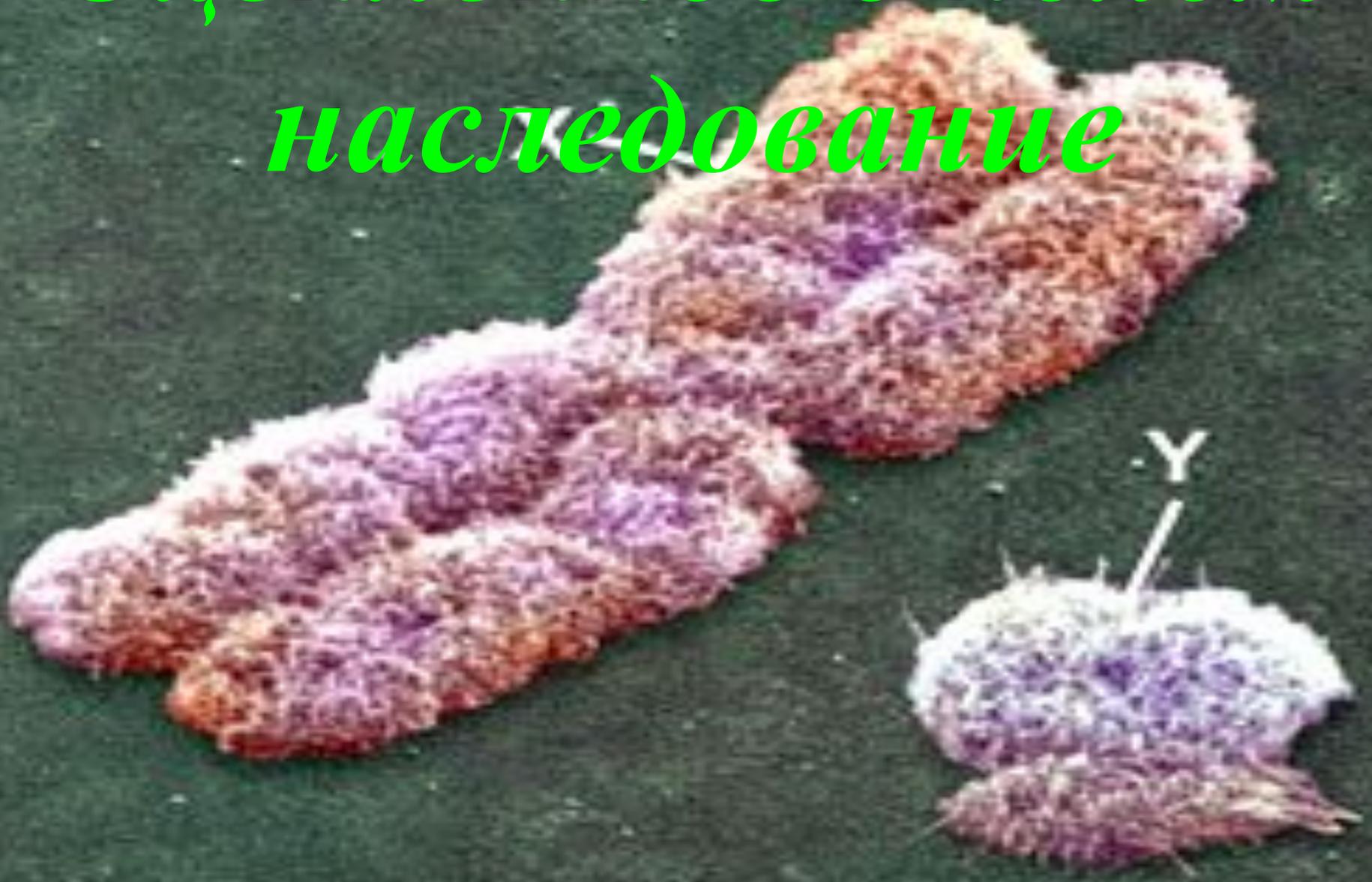
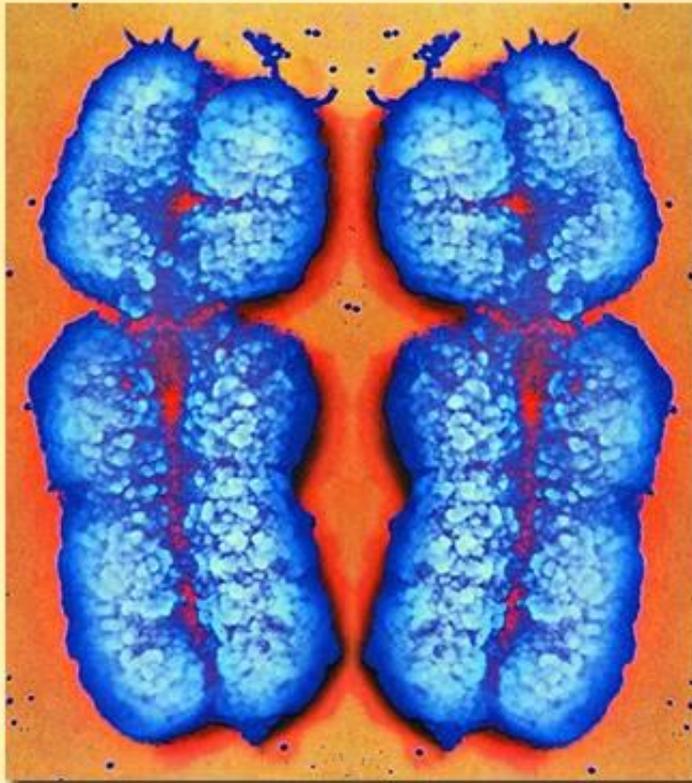


Сцепленное с полом наследование



ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ



ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ ЖЕНЩИНЫ

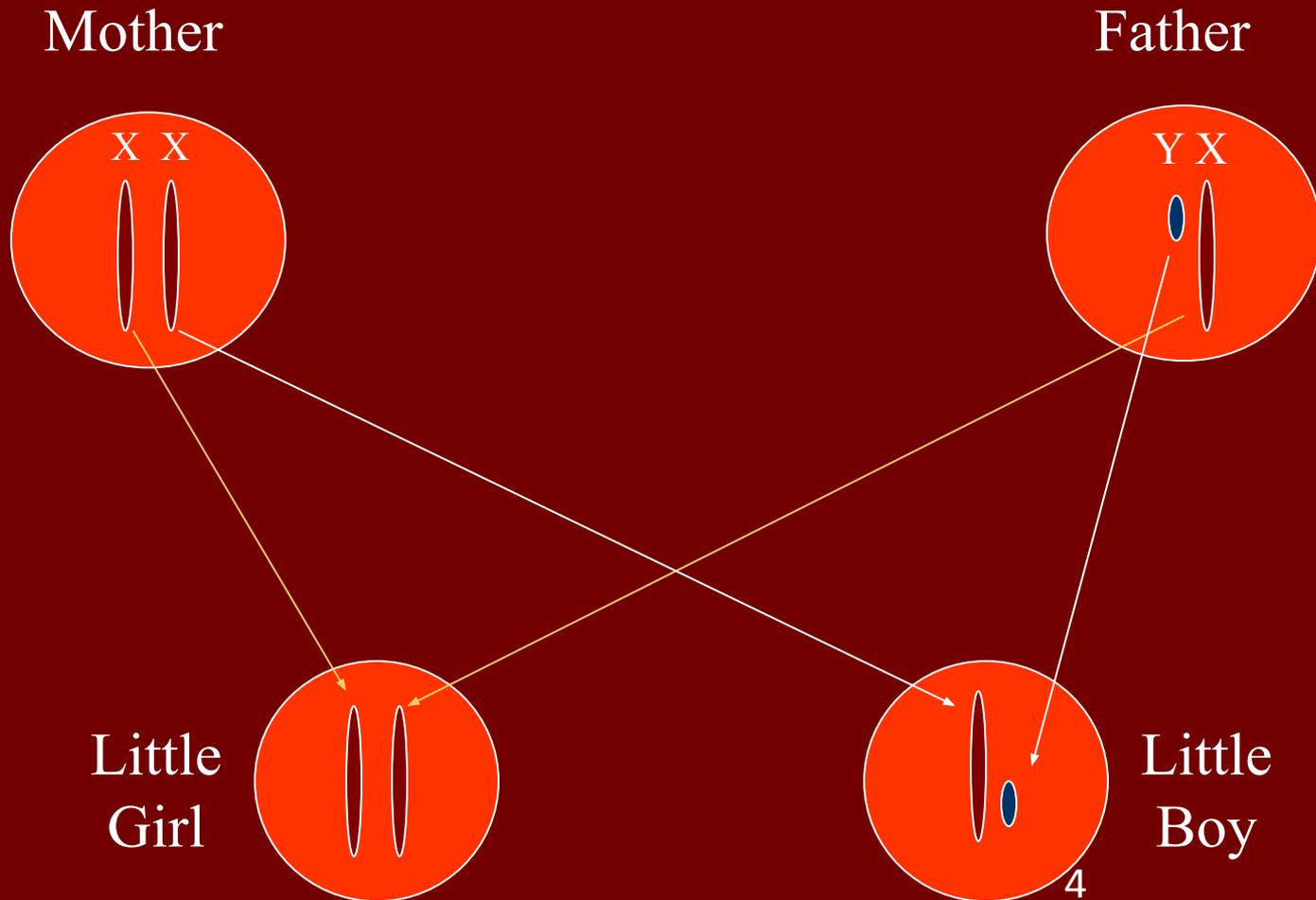


ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ МУЖЧИНЫ

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.

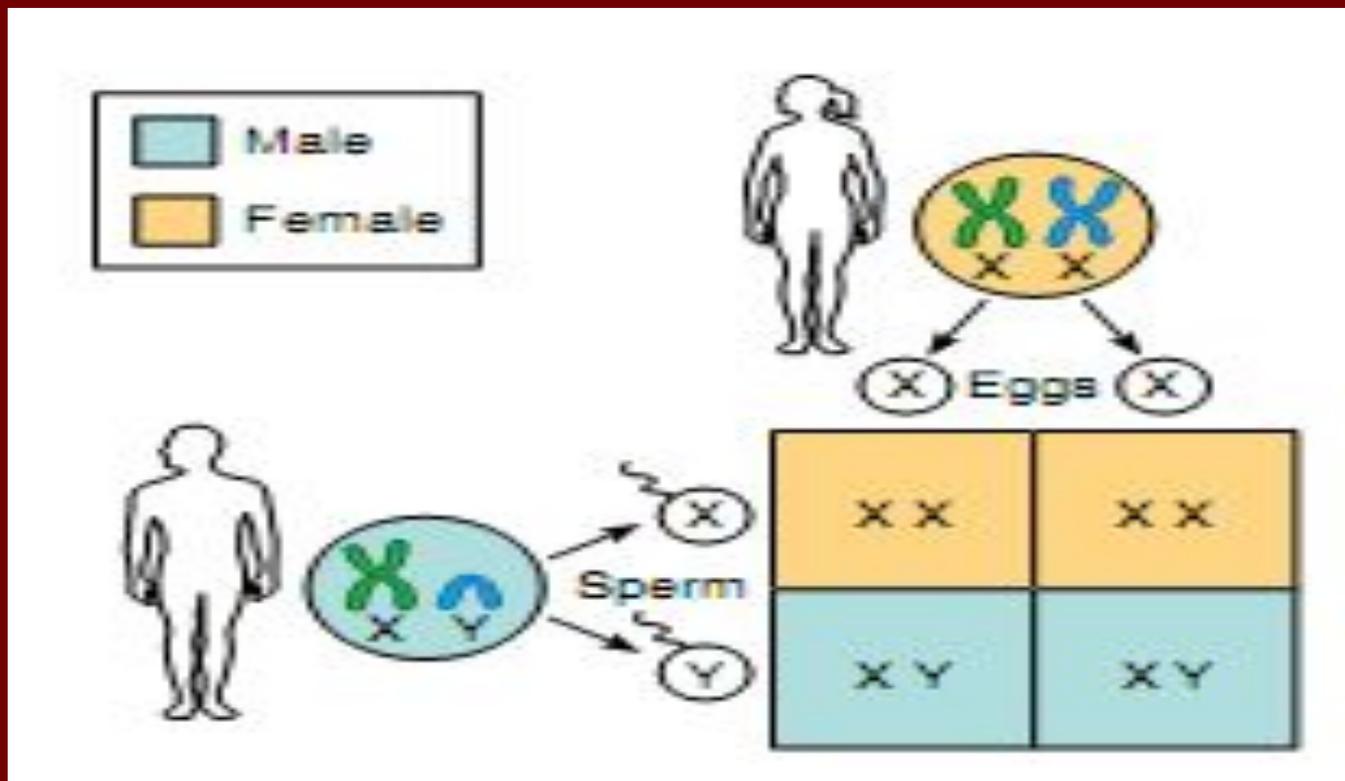
- ГОМОГАМЕТНЫЙ ПОЛ – пол с двумя одинаковыми половыми хромосомами
- ГЕТЕРОГАМЕТНЫЙ ПОЛ – пол с двумя разными половыми хромосомами

Наследование



ХРОМОСОМНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛА У ЧЕЛОВЕКА

Пол у человека определяет Y хромосома



Хромосомное определение пола у человека

- Согласно теории хромосомного определения пола, пол человека определяется половыми хромосомами.
- Механизм определения пола у человека типа XX-XY.
- Мужчины гетерогаметный пол и производят два типа спермиев, один тип, содержащий X-хромосому, а другой, содержащей Y-хромосому.
- Женщины гомогаметный пол и производят только один тип яйцеклеток, все содержащие X-хромосому.
- У человека, пол ребенка определяется мужчиной из-за его гетерогаметного состояния.
- Общее число хромосом у человека 46 (23 пары хромосом).
- Буквой 'A' обозначается количество аутосом, мужчина имеет 44A + XY и женщина 44A + XX хромосомы соответственно.

**Гены, находящиеся в
половых хромосомах,
называют сцепленными с
полом**

Половые хромосомы, помимо генов определяющих пол, содержат гены, не имеющие отношение к полу.

Передача генов, локализованных в половых хромосомах, и признаков, контролируемых этими генами, называется *наследование сцепленное с полом*

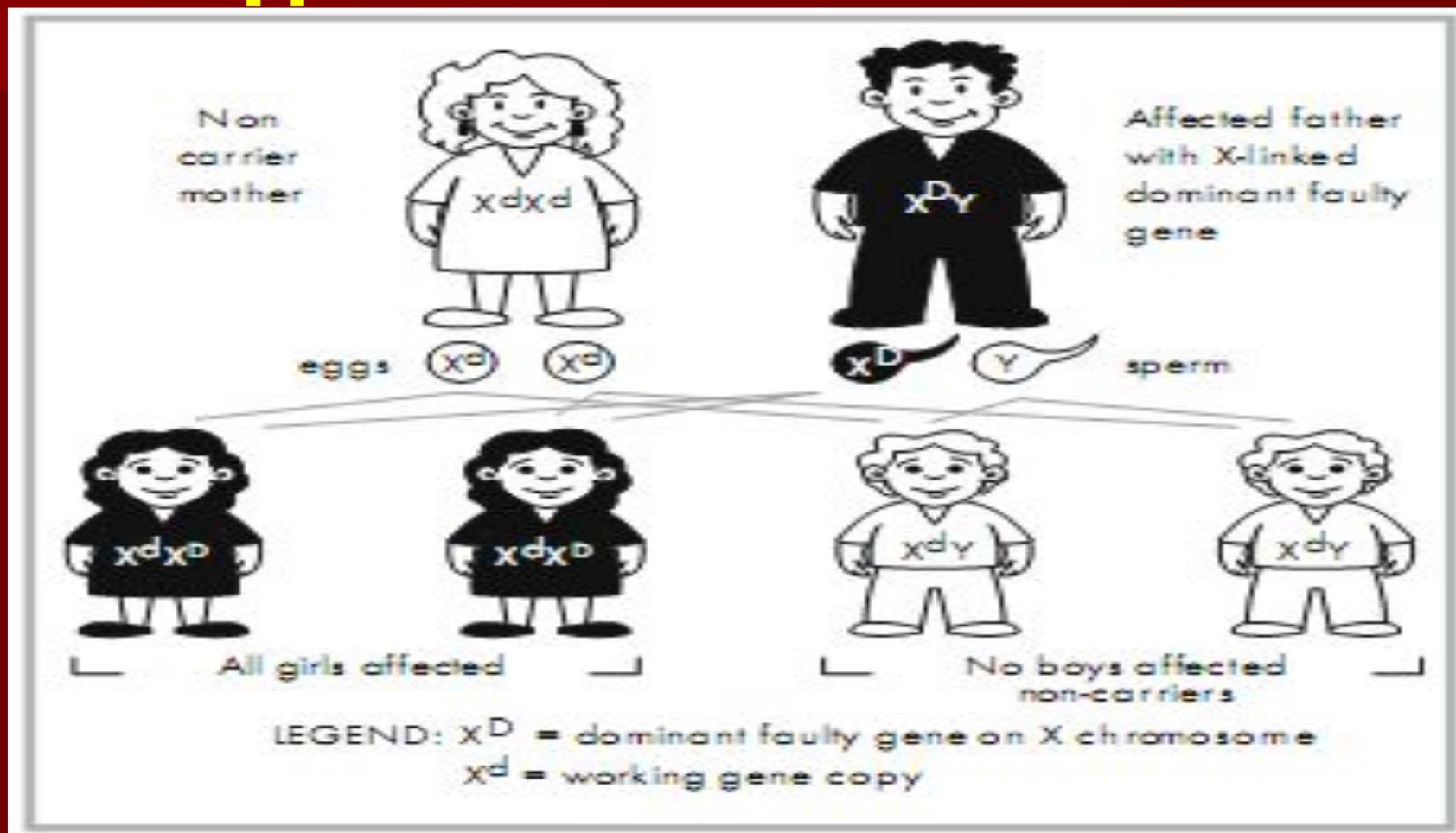
- Х-сцепленное наследование (доминантного и рецессивного типа)
- Y-сцепленное наследование

X-цепленное наследование доминантного типа



- The faulty copy of the X-linked gene is represented by "D"; the working copy of gene "d".

X-сцепленное наследование доминантного типа

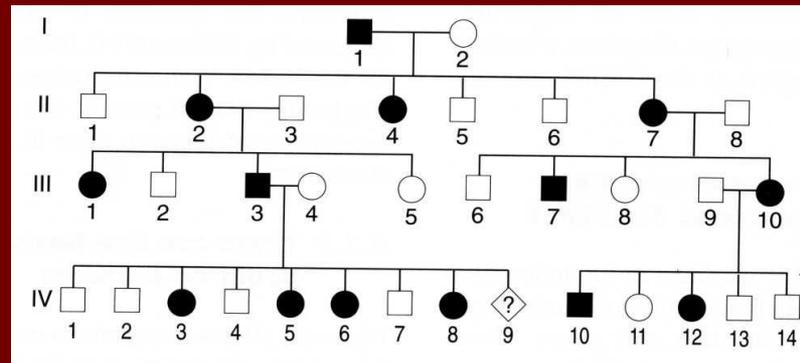


- The faulty of the X-linked is represented by "D"; the working copy by "d".

X-сцепленное наследование доминантного типа

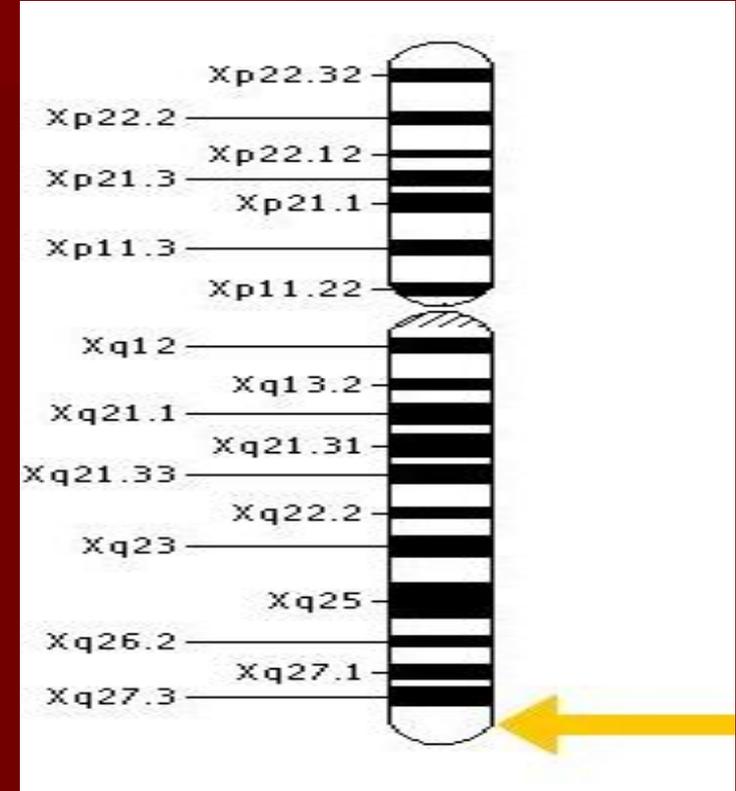
Характерные особенности X-сцепленного доминантного:

- заболевание фенотипически проявляется у всех дочерей и не развивается у сыновей больного мужчины;
- у сыновей и дочерей больных женщин риск передачи заболевания по наследству составляет 50%;
- редкие X-сцепленные доминантные заболевания чаще встречаются у женщин, однако заболевание у женщин характеризуется более легкими (хотя и вариабельными) фенотипическими проявления



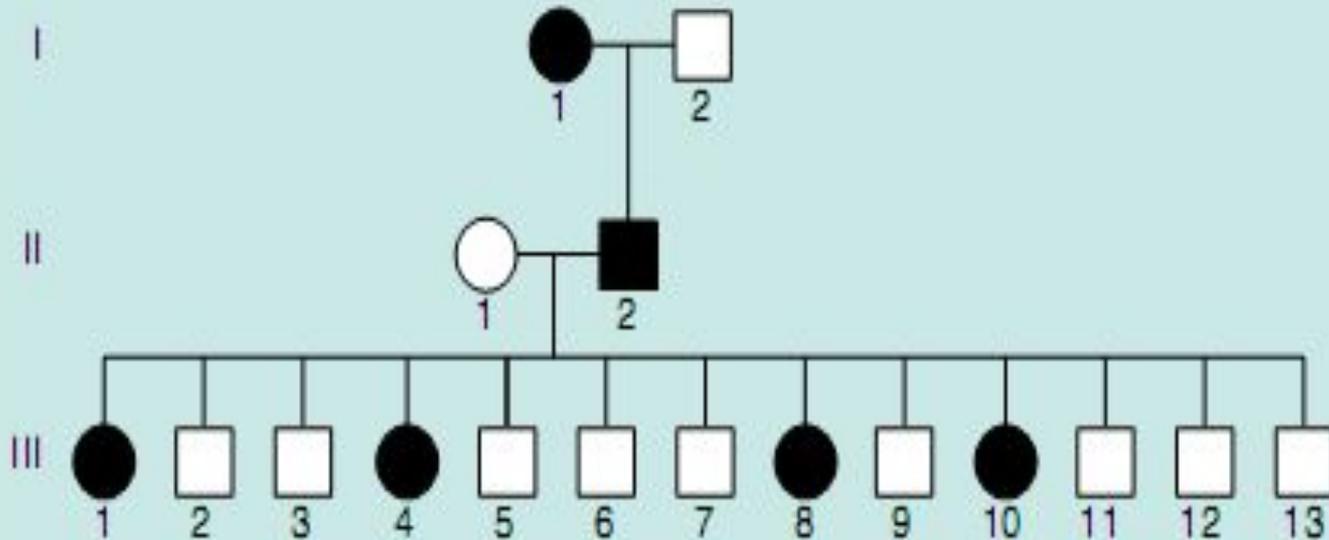
Примеры болезней с X-сцепленным доминантным типом наследования

X-сцепленные доминантные признаки

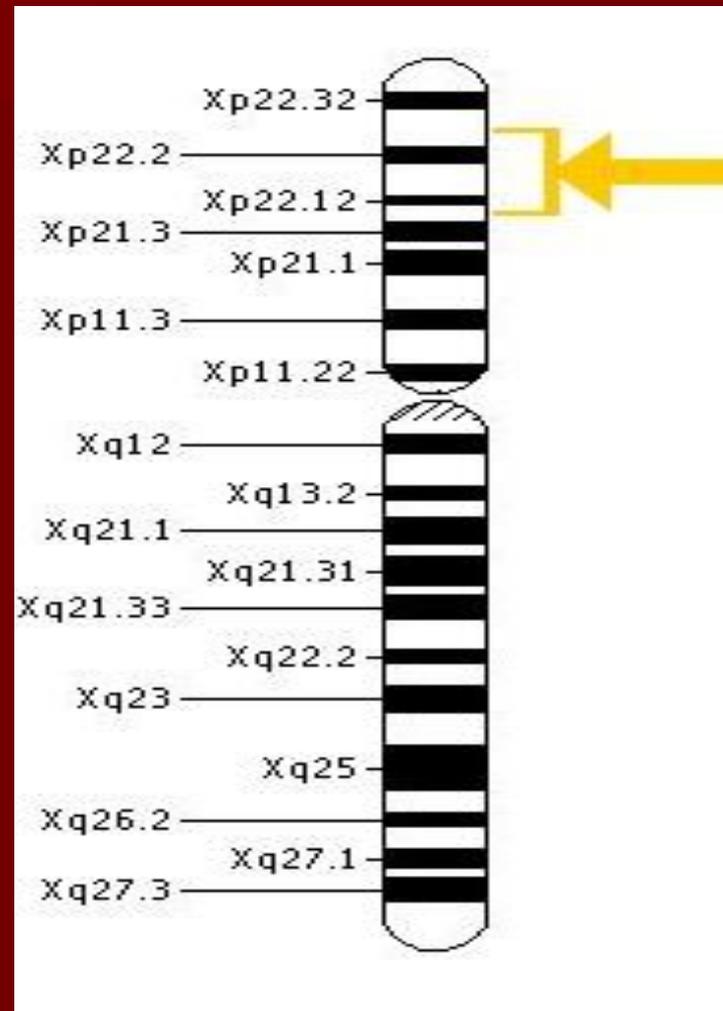


- Врожденный генерализованный гипертрихоз
- Цитогенетическая локализация: Xq24–Xq27.1

Врожденный генерализованный гипертрихоз

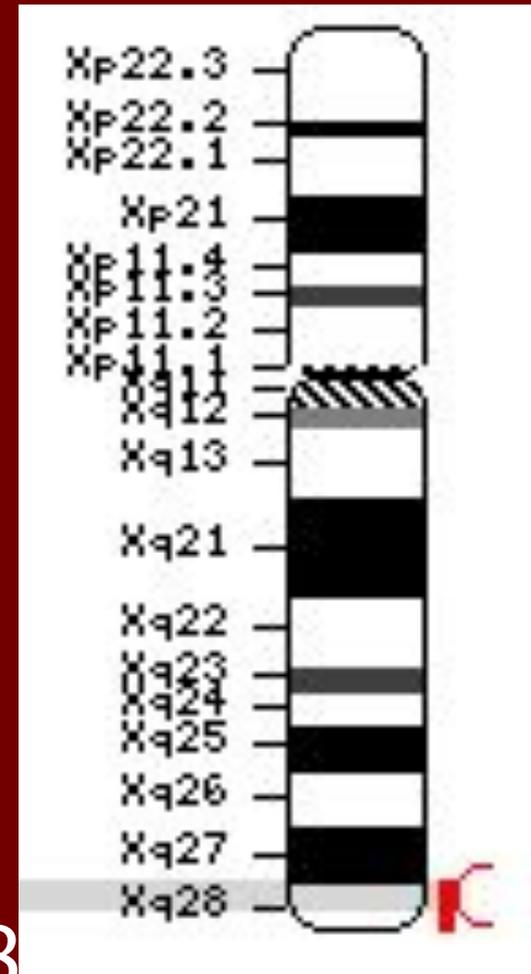


Несовершенный амелогенез



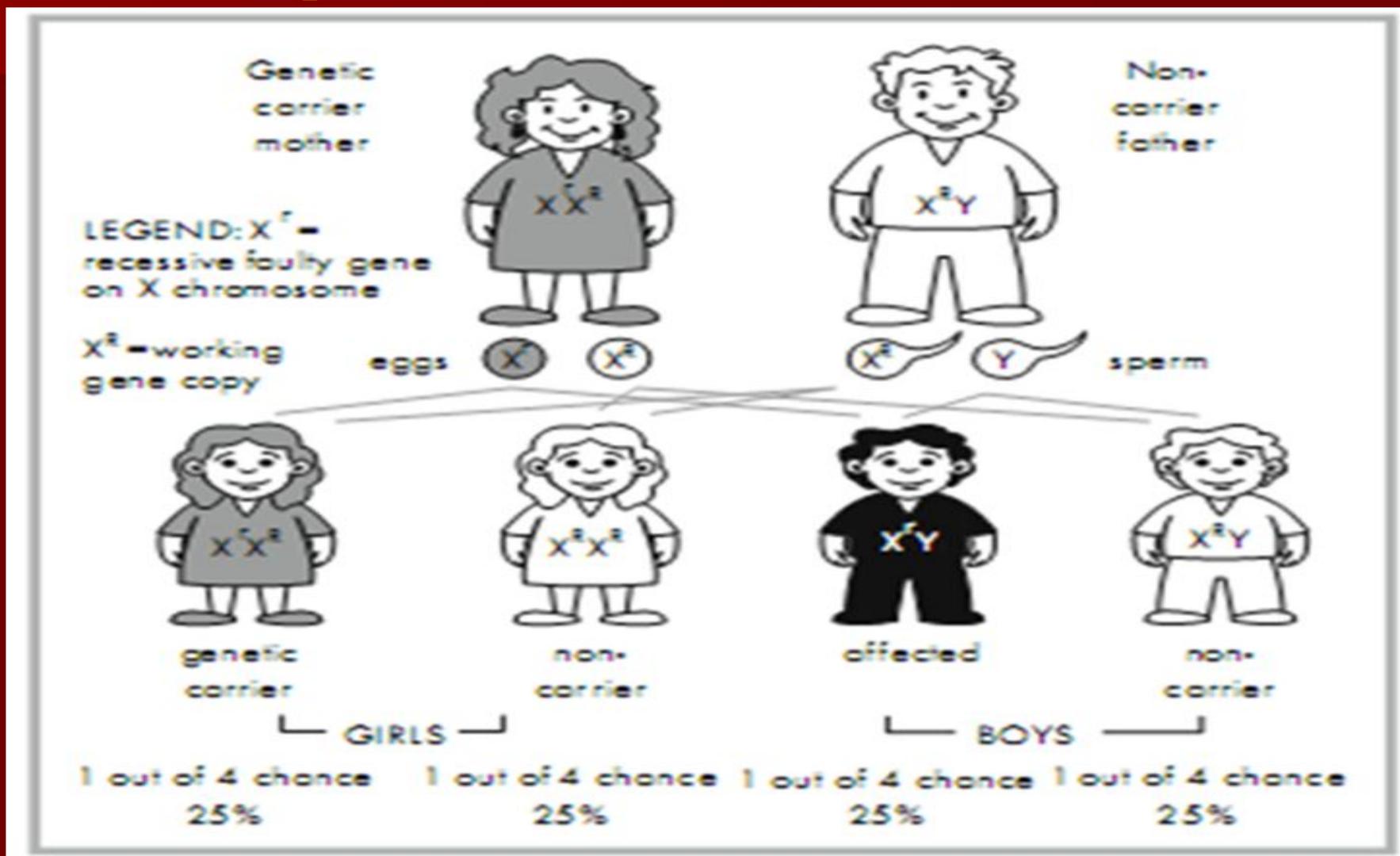
Цитогенетическая
локализация: Xp22.31-p22.12

Гипофосфатемический рахит

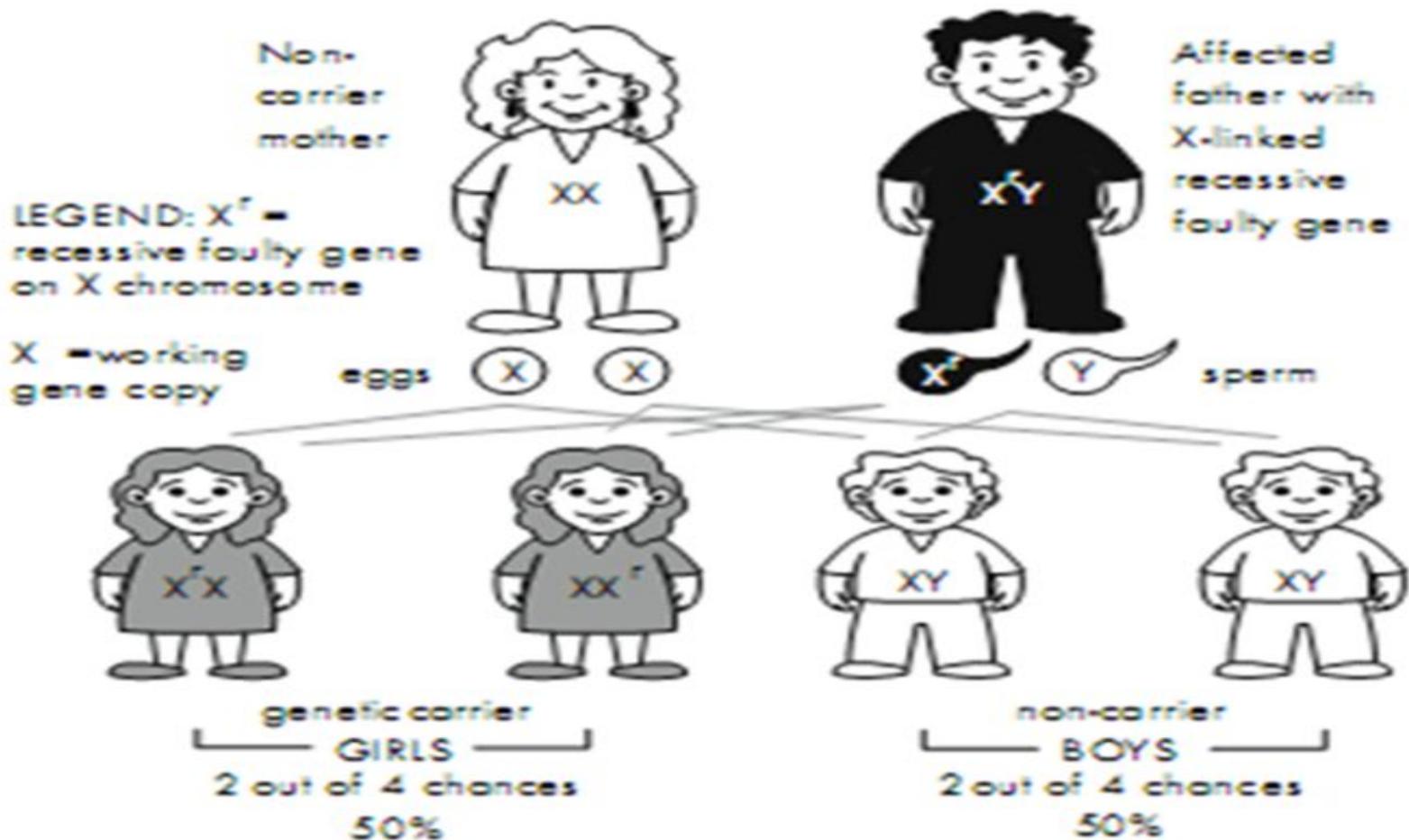


- Цитогенетическая локализация: Xq28

X-сцепленное наследование рецессивного типа



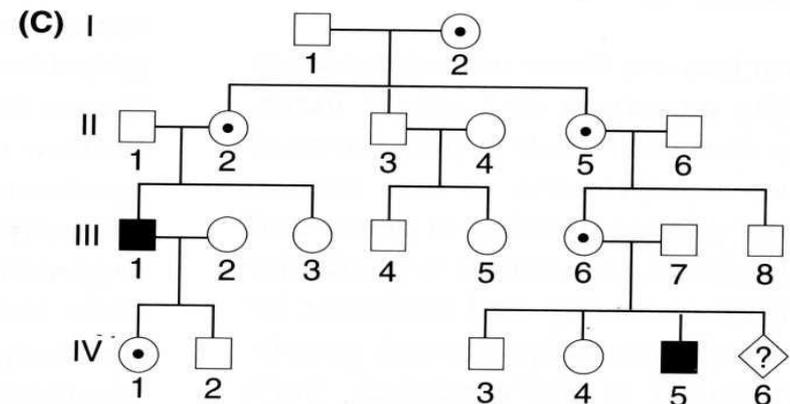
X-сцепленное наследование рецессивного типа



X-сцепленное наследование рецессивного типа

Для X-сцепленного наследования рецессивного типа характерны следующие признаки:

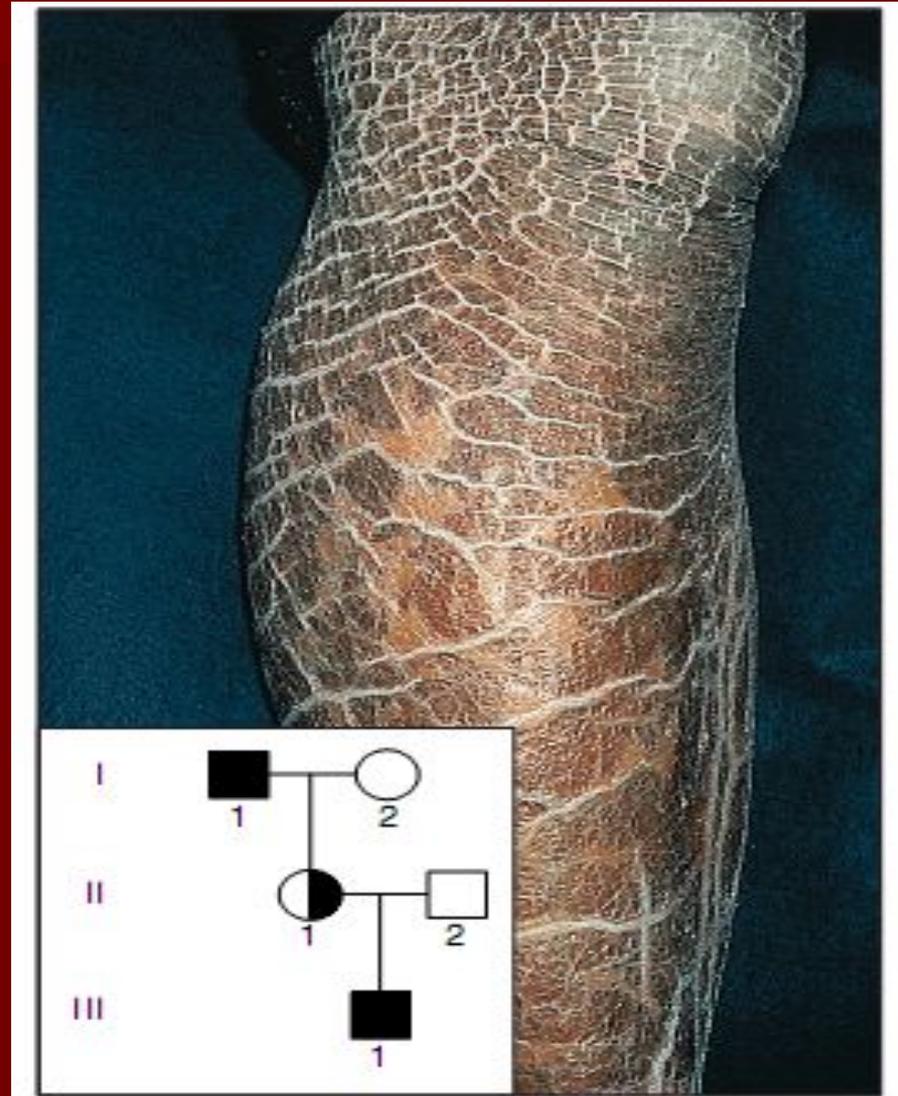
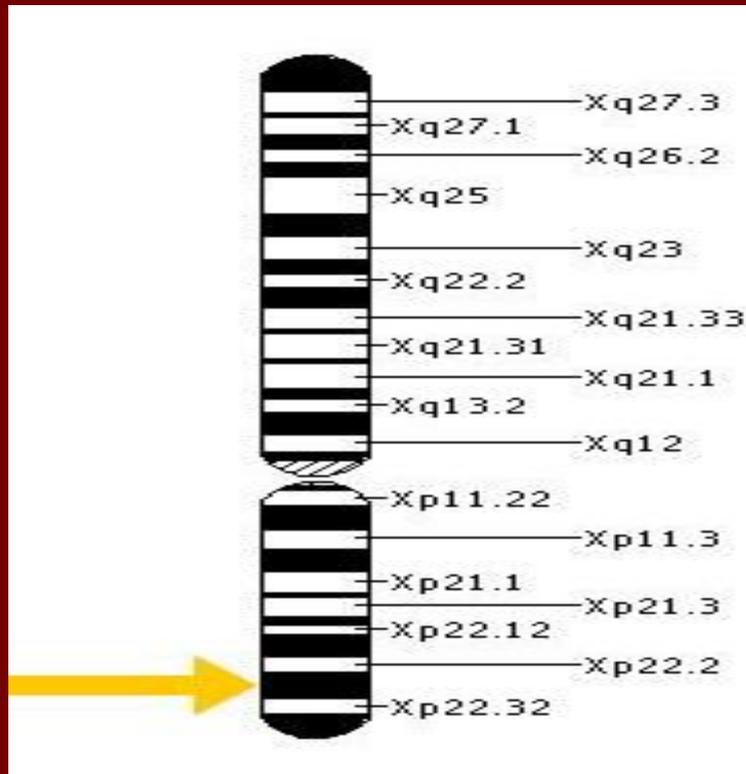
- частота встречаемости заболевания значительно выше у мужчин;
- у гетерозиготных женщин-носителей фенотипические проявления заболевания обычно отсутствуют;
- ген передается от больного мужчины ко всем его дочерям, и у сына любой из его дочерей риск наследования гена составляет 50%;
- мутантный ген не передается от отца к сыну;
- мутантный ген может передаваться через серию носителей женского пола, тогда связь между всеми больными мужчинами устанавливается через женщин-носителей;
- значительная часть спорадических случаев заболевания является следствием новой мутации.
- Заболевание не передается от отца к сыну



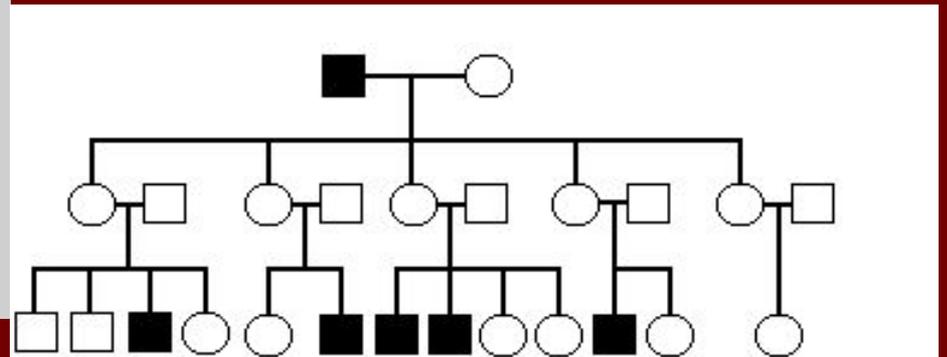
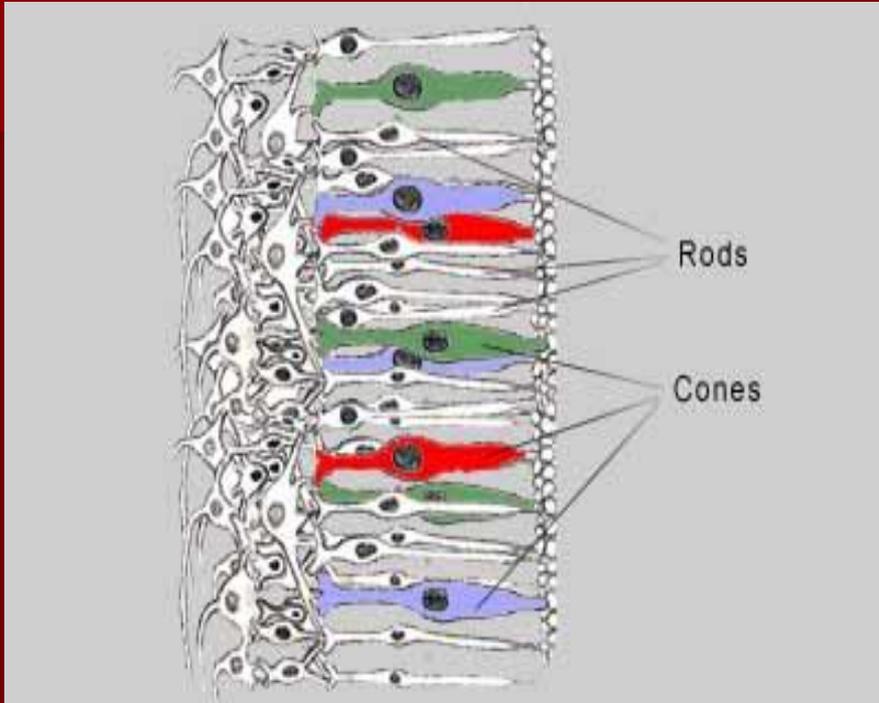
Примеры болезней с Х-сцепленным рецессивным типом наследования

X-сцепленные рецессивные признаки

Ихтиоз рецессивный X-сцепленный



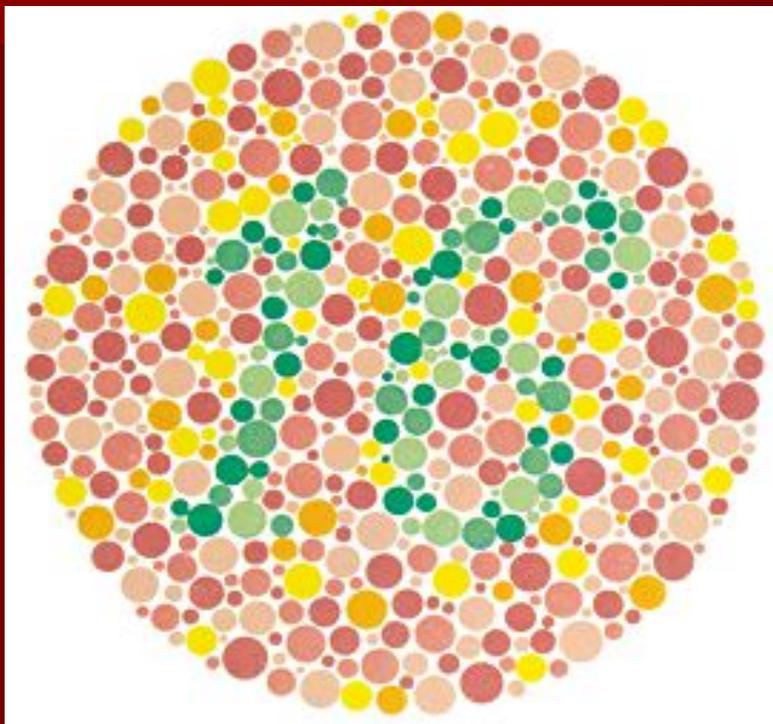
ДАЛЬТОНИЗМ



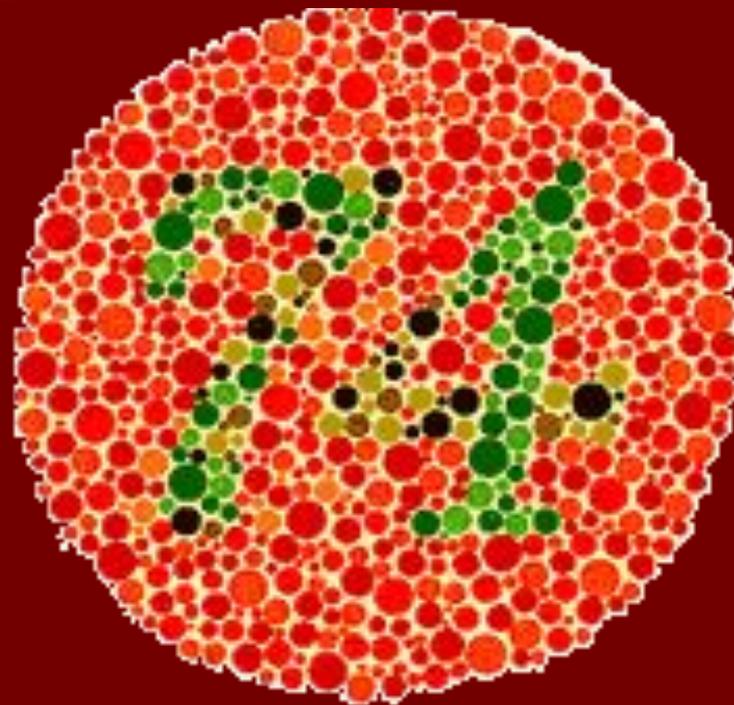
Color-blindness: X-Linked Recessive

**Grandfather to Grandson
Transmission thru a Female**

Типичный тест на дальтонизм

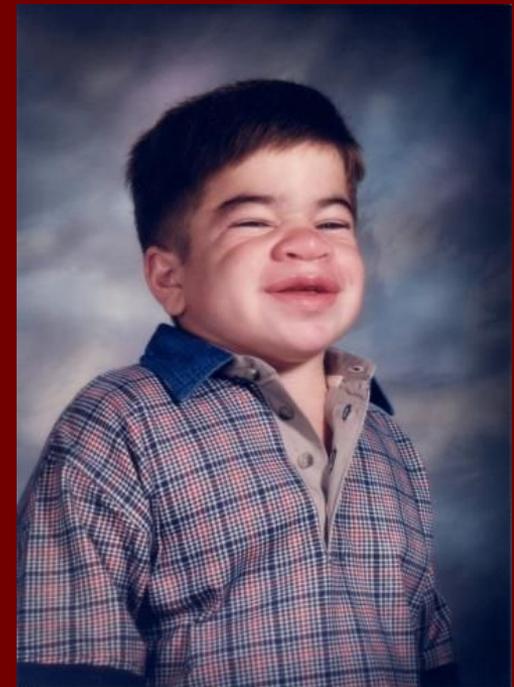
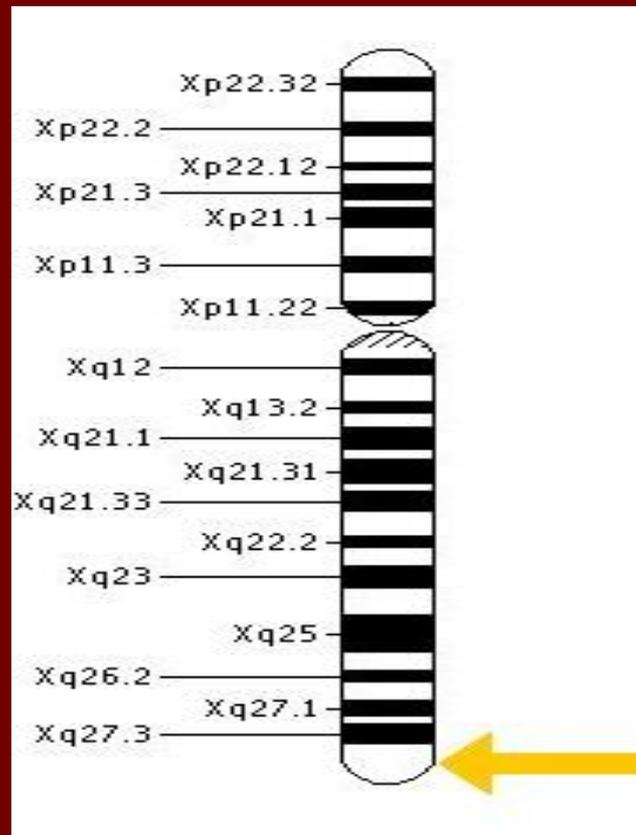


Мужчины, у которых нарушено восприятие красно-зеленого спектра не могут видеть число 16 внутри круга, в то время как мужчины с нормальным цветовосприятием могут.



Люди с нормальным зрением должны видеть 74.

Синдром Хантера или мукополисахаридоз II



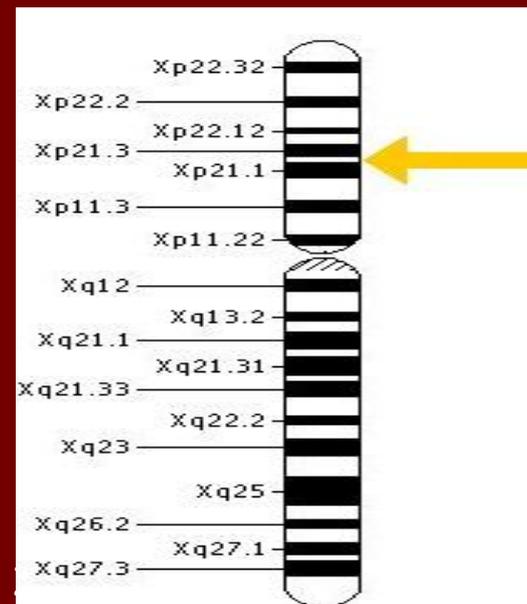
- Цитогенетическая локализация: Xq28

Мышечная дистрофия

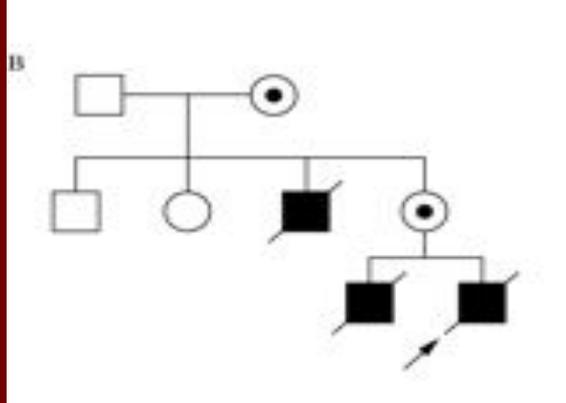
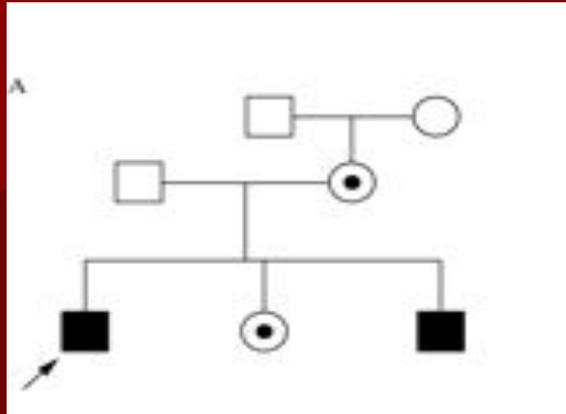
Миодистрофия Дюшена

Цитогенетическая локализация: Xp21.2

Болеют мальчики и очень редко девочки. Болезнь вызывается делециями или дупликациями одного или нескольких экзонов, либо точечными мутациями в гене дистрофина. Основное проявление — слабость мышц, затруднения при движениях с детского возраста, которые прогрессируют с течением времени. Признаками этого заболевания являются специфическая походка и осанка страдающих им мальчиков, позднее начало ходьбы, ухудшенная по сравнению со сверстниками речь, псевдогипертрофия икр. Характерны поражения сердца (развивается кардиомиопатия) и снижение интеллекта. У больных повышен риск переломов костей



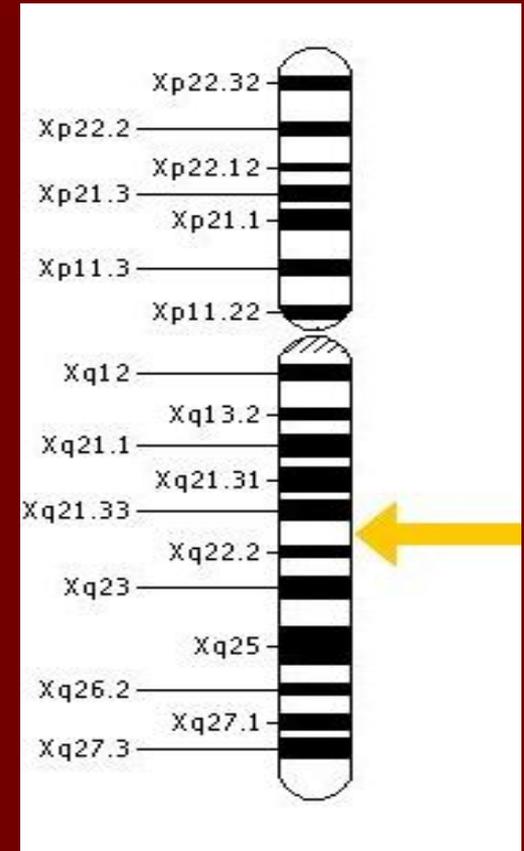
Синдром Альпорта



occurs in approximately
1 in 50,000 newborns

Синдром Альпорта

- Цитогенетическая локализация: Xq22
- Синдром Альпорта - это наследственное заболевание, характеризующееся прогрессирующим снижением функции почек в сочетании с патологией слуха и зрения. Причиной болезни является нарушение структуры коллагена IV типа. Коллаген - это белок, основной компонент соединительной ткани, который обеспечивает её прочность и эластичность. В почках выявляется дефект коллагена сосудистой стенки, в области внутреннего уха, глаза - капсулы хрусталика. Наблюдается гематурия в моче.



Y-сцепленное наследование

- Наследование генов на Y-хромосоме. Так как только мужчины имеют Y-хромосому, Y-сцепленные гены могут передаваться только от отца к сыну.
- Y-сцепленное наследование также называется голандрическое наследования.



Оволосение ушной раковины вызвано геном, находящимся на Y-хромосоме

Задачи

Задача 1

Классическая гемофилия передается как рецессивный сцепленный с X – хромосомой признак.

1. Мужчина, больной гемофилией, женится на женщине, не имеющей этого заболевания. У них рождаются нормальные дочери и сыновья, которые все вступают в брак с не страдающими гемофилией лицами. Обнаружится ли у внуков вновь гемофилия, и какова вероятность появления больных в семье дочери или сына?

2. Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией.

Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей.

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.

Задача 2

Гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X –хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали этой аномалией, родился сын с нормальными зубами. Каким будет второй сын?

Задача 3

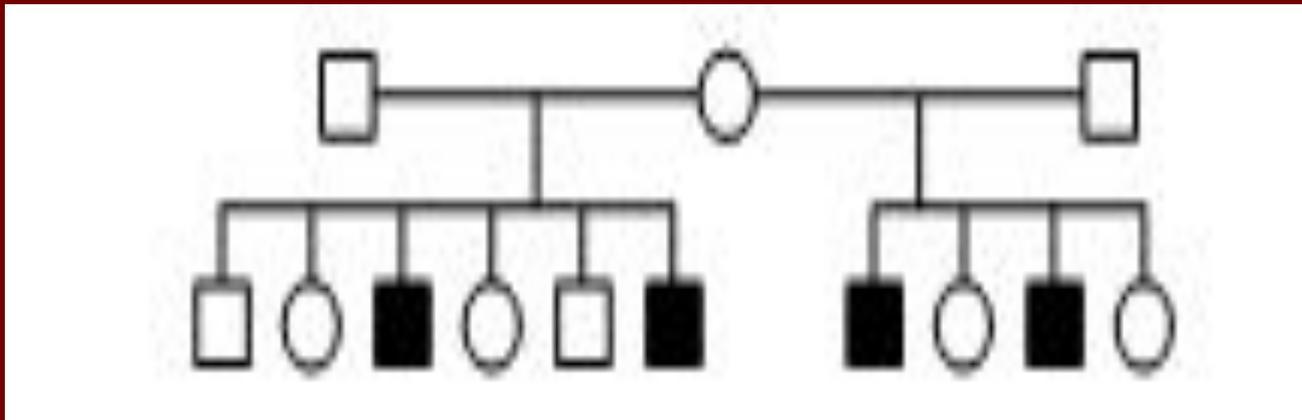
Сцепленный с X-хромосомой доминантный аллель вызывает гипофосфатемию в организме человека. Мужчина с гипофосфатемией женится на нормальной женщине. Какая часть из их сыновей будет иметь гипофосфатемию?

Задача 4

Представленная родословная связана с наследованием **миопатии Дюшенна, сопровождающаяся дистрофией мышц.**

а. Какой тип наследования для передачи этого признака можно предположить?

б. Напишите генотипы всех членов семьи согласно вашей гипотезе.



Задача 5

Миопатия Дюшенна, сопровождающаяся дистрофией мышц, наследуется как рецессивный признак (а), сцепленный с X-хромосомой и обычно поражает только мужчин.

а. Какова вероятность того, что женщина, у которой брат имеет болезнь Дюшенна будет иметь больного ребенка?

б. Если брат матери пробанда имеет в болезнь Дюшенна, какова вероятность того, что пробанд получила аллель?

в. Если брат отца пробанда имеет заболевание, то, какова вероятность того, что пробанд получил аллель?

Задача 6

В семье, где родители имеют нормальное цветовое зрение, сын – дальтоник. Гены нормального цветового зрения (D) и дальтонизма (d) располагаются в X хромосоме. Определите генотипы родителей, сына-дальтоника, пол и вероятность рождения детей – носителей гена дальтонизма. Составьте схему решения задачи.

Задача 7

Мужчина с гемофилией и гомозиготная женщина, не страдающая гемофилией имеют сына. Может ли сын унаследовать гемофилию? Почему или почему нет?

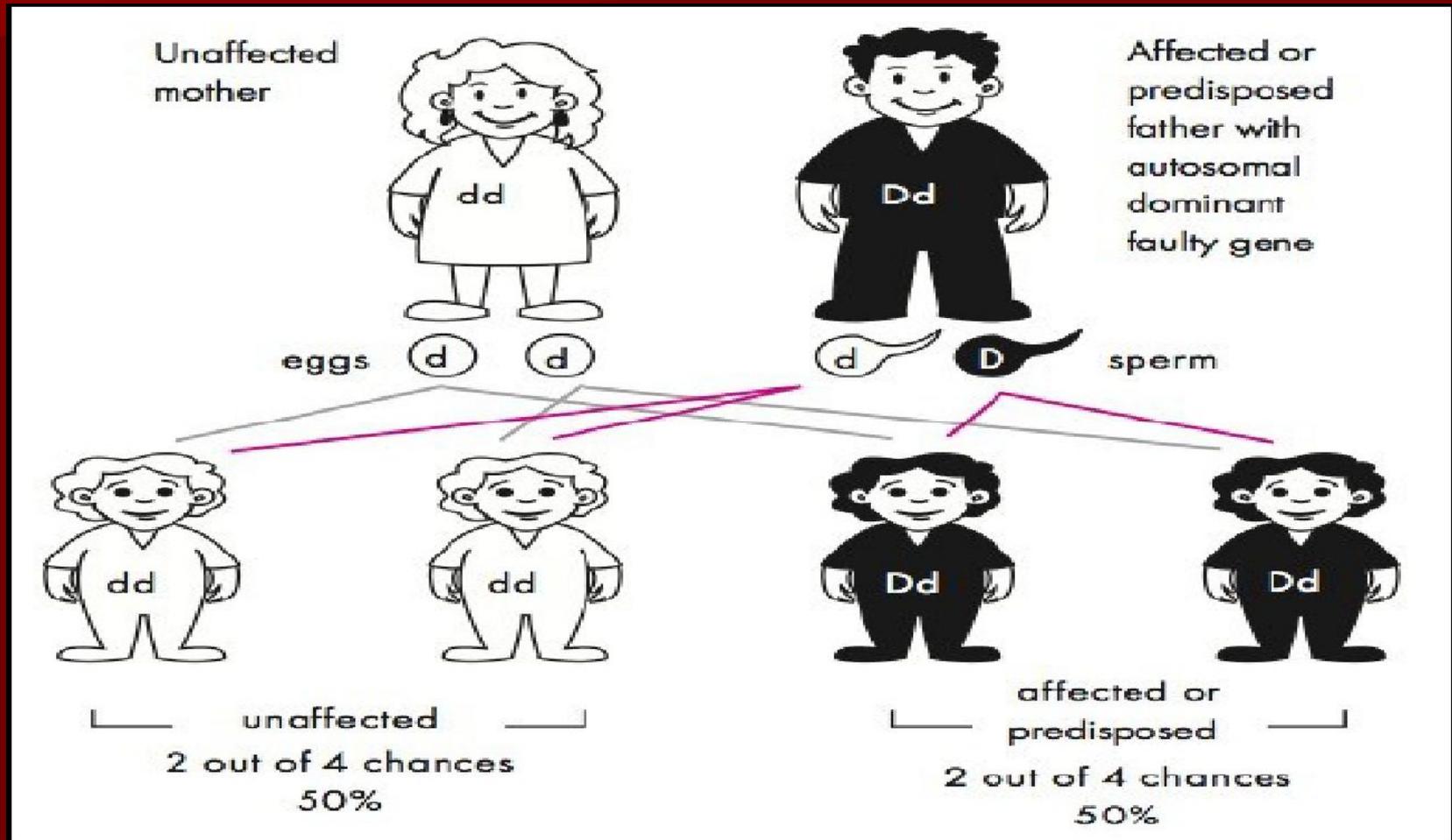
Задача 8

Гипертрихоз (вырастание волос на краю ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с Y –хромосомой. Какова вероятность рождения детей и внуков с этим признаком в семье, где отец и дедушка обладали гипертрихозом?

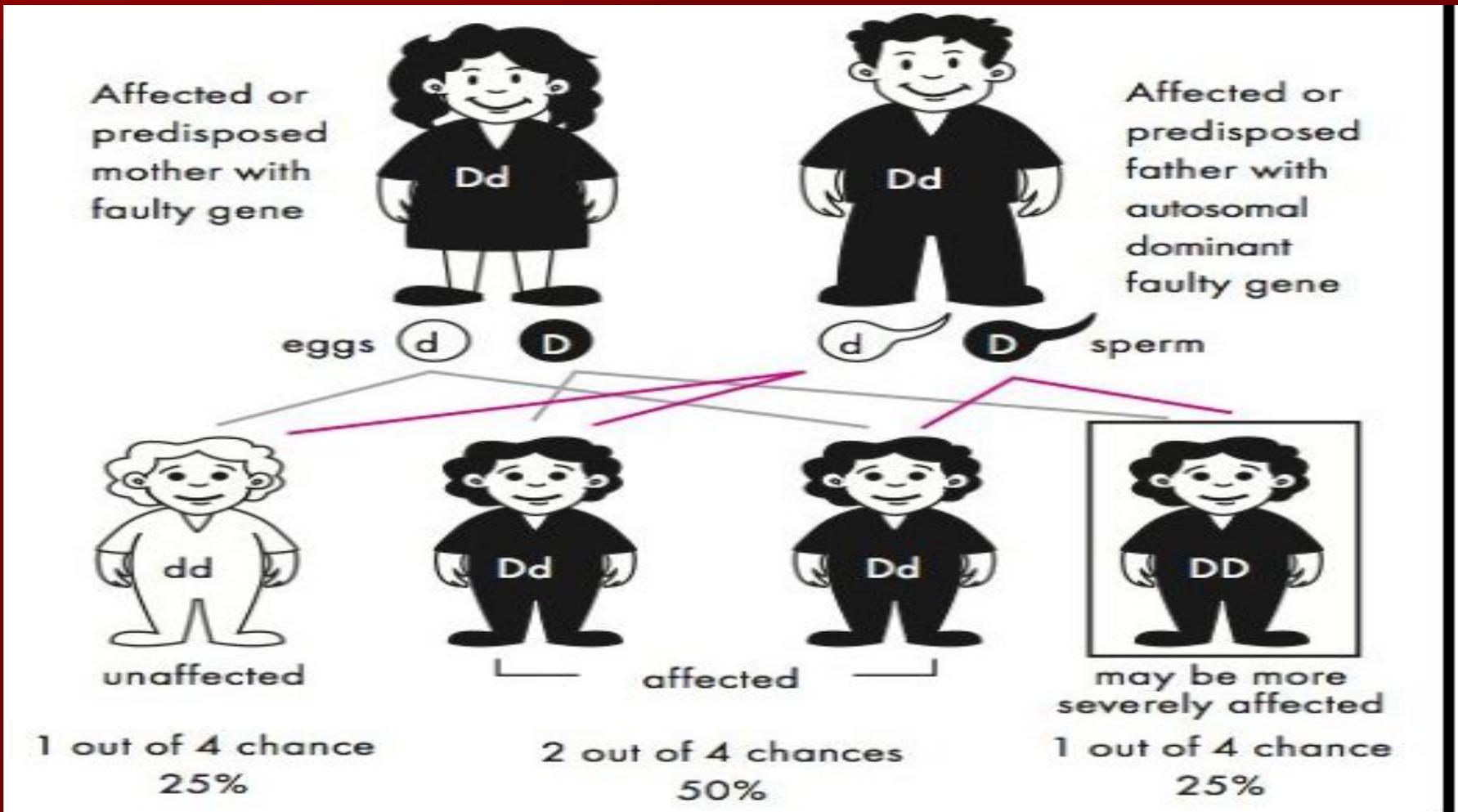
Задача 9

Перепончатопалость передается через Y-хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака перепончатопалого мужчины и нормальной женщины.

Аутосомно-доминантное наследование

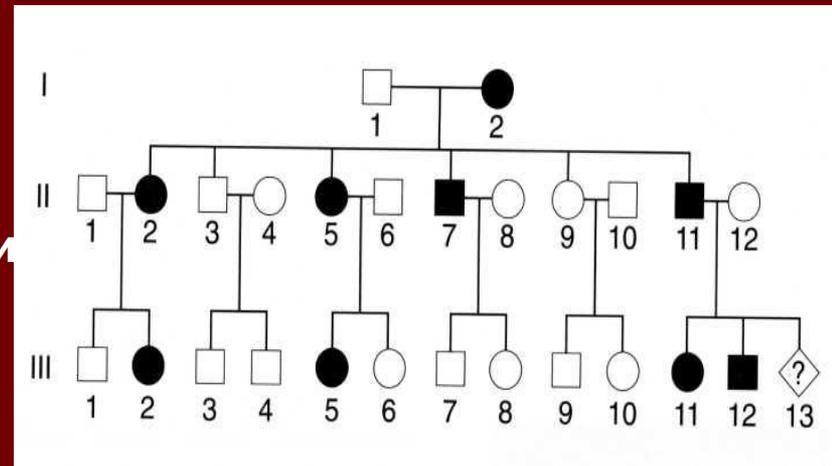


Аутосомно-доминантное наследование



Аутосомно-доминантное наследование

- заболевание передается вертикально по родословной,
- случаи заболевания диагностируются в каждом поколении;
- риск наследования заболевания для любого из детей пациента составляет 50%; Соотношение больных и здоровых детей 1:1
- фенотипически нормальные члены семьи не передают заболевания по наследству своему потомству;
- лица обоих полов поражаются с равной частотой;
- значительная часть случаев заболевания обусловлена новой мутацией.
- Здоровые дети от больных родителей имеют здоровое потомство
- Соотношение больных мальчиков и девочек одинаково
- Пациенты независимо от пола одинаково часто передают болезнь
- У гомозигот болезнь нередко летальна



Задача 10

Способность лучше владеть правой рукой у человека доминирует над леворукостью. Женщина-правша, у которой отец был левша, вышла замуж за мужчину-правшу. Можно ли ожидать, что их дети будут левшами?

Родословная мужчины по этому признаку не известна.

Задача 11

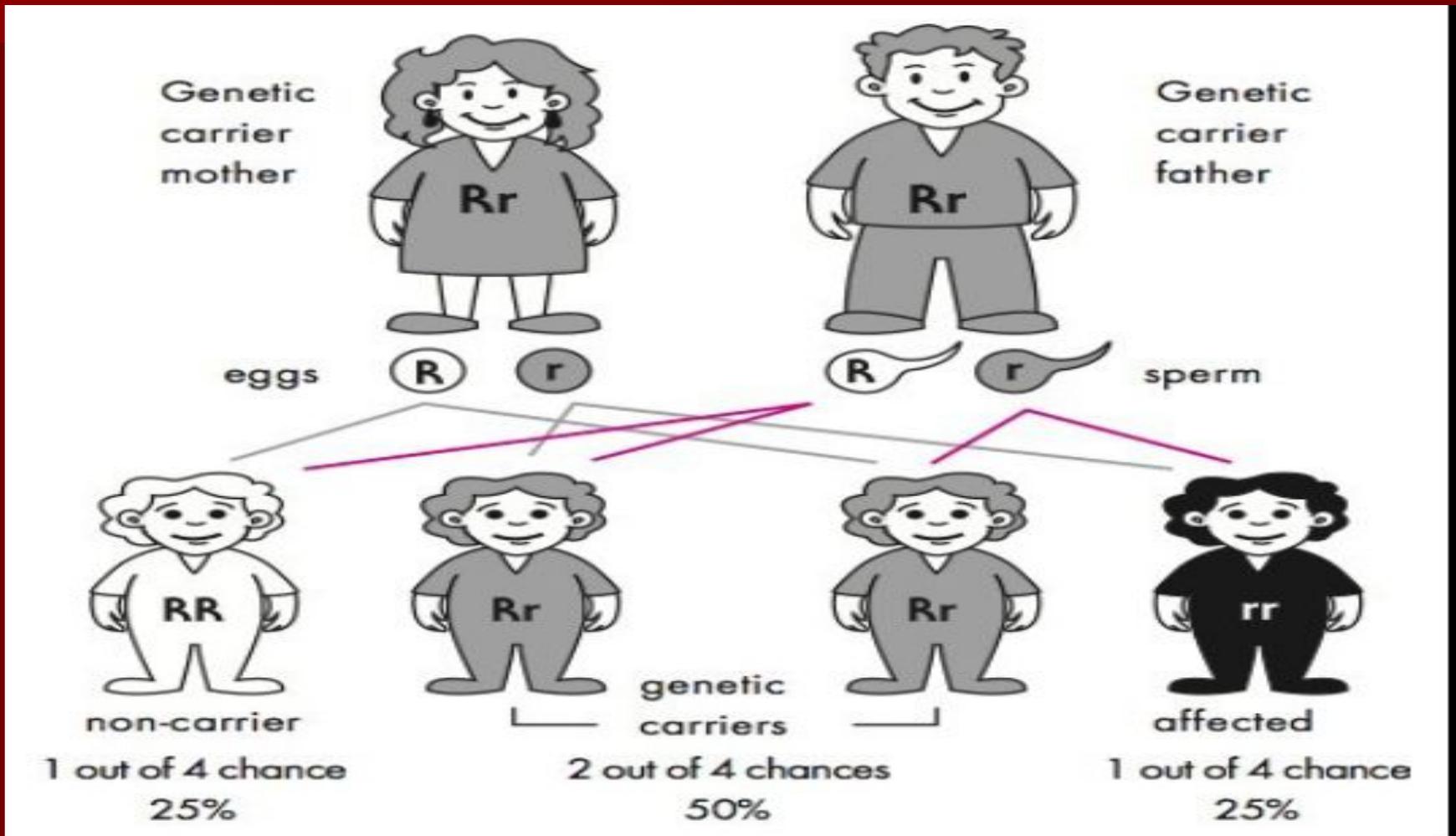
Миоплегия передается по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

Задача 12

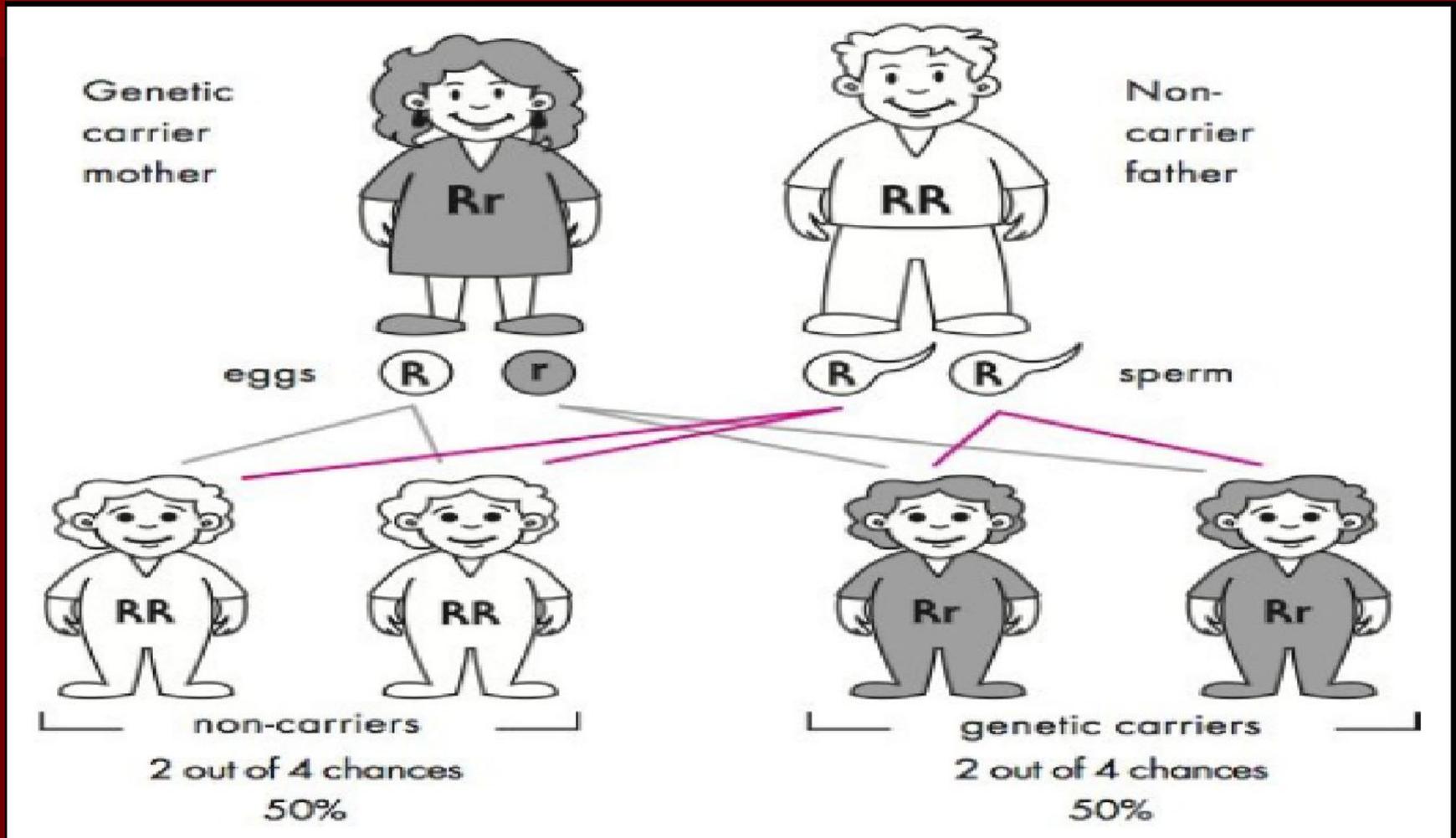
У человека полидактилия (шестипалость) детерминирована доминантным геном P . От брака гетерозиготного шестипалого мужчины с женщиной с нормальным строением руки родилось два ребенка: пятипалый и шестипалый. Каков генотип этих детей?

Гомозиготный шестипалый мужчина женился на пятипалой женщине. От этого брака родился один ребенок. Какой его фенотип и генотип?

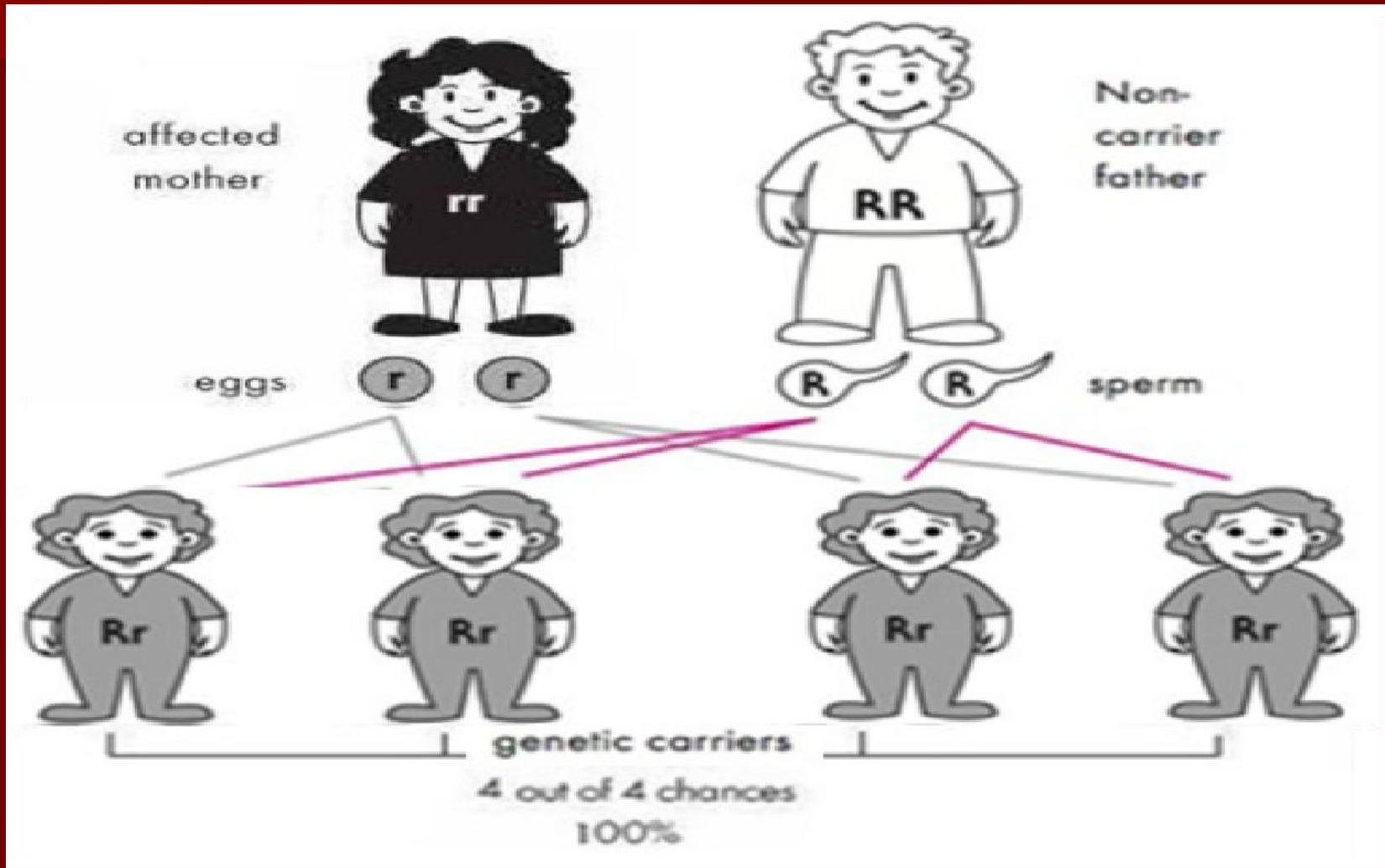
Аутосомно-рецессивное наследование



Аутосомно-рецессивное наследование

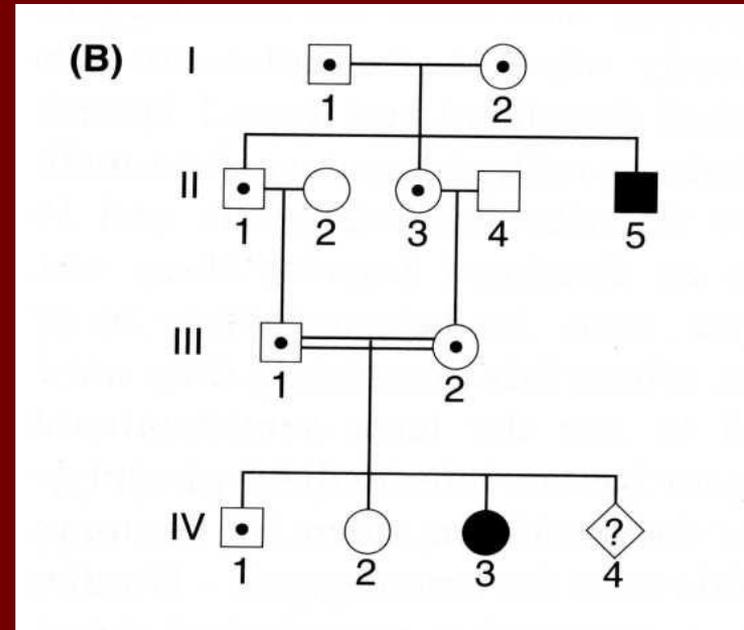


Аутосомно-рецессивное наследование



Аутосомно-рецессивное наследование

- Родители клинически здоровы
- Соотношение больных и здоровых детей 1:3
- Если больны оба супруга – дети всегда больные
- Оба пола поражаются одинаково часто
- Не исключено кровное родство супругов
- В браке больного и носителя рождается 50% больных,
- больного и здорового – рождаются только здоровые

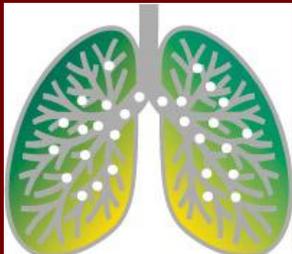


Муковисцидоз

Carrier Frequency for Cystic Fibrosis

Population Group	Carrier Frequency
------------------	-------------------

African Americans	1 in 66
Asian Americans	1 in 150
Caucasians of European descent	1 in 23
Hispanic Americans	1 in 46



Наследование муковисцидоза (Cystic Fibrosis (*cf*))

Если два родителя являются носителями рецессивного гена муковисцидоза (*Cf*), то есть они являются гетерозиготными (*Cf cf*), один из четырех своих детей, как ожидается, будет гомозиготным по *Cf* и иметь заболевание:

Cf Cf = здоровый

Cf cf = носитель, без симптомов

cf cf = муковисцидоз

	<i>Cf</i>	<i>cf</i>
<i>Cf</i>	<i>Cf Cf</i>	<i>Cf cf</i>
<i>cf</i>	<i>Cf cf</i>	<i>cf cf</i>

Альбинизм



- врождённое отсутствие пигмента врождённое отсутствие пигмента меланина, который придаёт окраску коже, волосам, радужной врождённое отсутствие пигмента меланина,

Альбинизм может встречаться как у человека, так и у других животных.



Задача 13

Первый ребенок из двух нормально пигментированных родителей имеет альбинизм, рецессивный признак, что вызвано отсутствием пигмента меланина. Учитывая нормальный аллель A и аллель альбинизма a , какова вероятность того, что второй ребенок от этих родителей будет альбиносом? Какова вероятность того, что второй ребенок будет носителем аллеля альбинизма?

Задача 14

Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

Задача 15

Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

Задача 16

- У человека ген вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.
- а) Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?
 - б) От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы родителей.

Задача 17

Женщина-альбинос (рецессивный аутосомный ген) вышла замуж за больного гемофилией мужчину; в остальном у женщины и мужчины благополучные генотипы. Какие признаки и генотипы будут у их детей?

Задача 18

У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся также обе аномалии одновременно?

Задача 19

В семье, где родители имеют группы крови А и В, родился ребенок с группой крови О.

Определите генотипы родителей и возможные группы крови для всех их детей

Группы крови наследуются от обоих родителей. Группа крови АВО у человека определяется одним геном (геном I), который имеет три **аллели**: I^O , I^A и I^B . Этот ген кодирует деятельность глюкозилтрансферазы, фермента, который изменяет углеводный состав антигенов красных кровяных клеток. Ген расположен на длинном плече **9 хромосомы (9q34)**.

I^A & I^B являются **кододоминантными**, когда в паре

I^O является **рецессивным**, когда в паре с I^A & I^B

Аллели I^A и I^B являются доминантными по отношению к I^O .

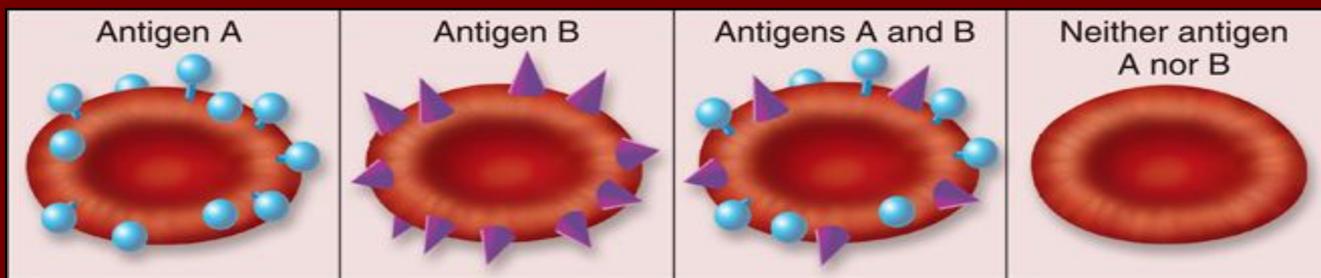
Группы крови у человека наследуются по типу кодоминирования. Кодоминирование — это такой тип взаимодействия аллельных генов, при котором каждый из аллелей проявляет своё действие, и ни один аллель не подавляет действие другого. В результате у гетерозигот формируется новый признак, в гетерозиготном состоянии оказываются и работают вместе два доминантных гена одновременно, то есть каждый аллель детерминирует свой признак

$I^A I^A$ или $I^A I^O$ = группа крови А

$I^B I^B$ или $I^B I^O$ = группа крови В

$I^A I^B$ = группа крови АВ

$I^O I^O$ = группа крови О



P $\begin{array}{|c|c|} \hline A & 0 \\ \hline \end{array} \times \begin{array}{|c|c|} \hline B & 0 \\ \hline \end{array}$

A

B

Гаметы

$\begin{array}{|c|} \hline A \\ \hline \end{array}$

$\begin{array}{|c|} \hline 0 \\ \hline \end{array}$

$\begin{array}{|c|} \hline B \\ \hline \end{array}$

$\begin{array}{|c|} \hline 0 \\ \hline \end{array}$

F₁

$\begin{array}{|c|c|} \hline 0 & 0 \\ \hline \end{array}$

$\begin{array}{|c|c|} \hline A & 0 \\ \hline \end{array}$

$\begin{array}{|c|c|} \hline B & 0 \\ \hline \end{array}$

$\begin{array}{|c|c|} \hline A & B \\ \hline \end{array}$

0

A

B

AB

1

:

1

:

1

:

1

Задача 20

В родильном доме перепутали двух детей. У одного ребенка I группа крови, у второго – II. Анализ показал, что одна пара родителей имеет I и II группы крови, другая – II и IV группы. Определите родителей обоих детей.

Задача 21

У матери I группа крови, а у отца IV, может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

Задача 22

Отец имеет первую группу крови, мать – четвертую, их дочь – третью. Родной ли приходится девочка родителям?