

Наследственные болезни и анализ родословной



- Кеворкова Оксана Николаевна
- Учитель биологии МБОУ СОШ №45
- Высшей категории

Генеалогический метод изучения наследственности—один из самых старых и широко используемых методов генетики.

ГЕНЕОЛОГИЯ – наука изучающая родословную.

Суть метода заключается в составлении родословных, которые позволяют проследить особенности наследования(болезни) или признаков.

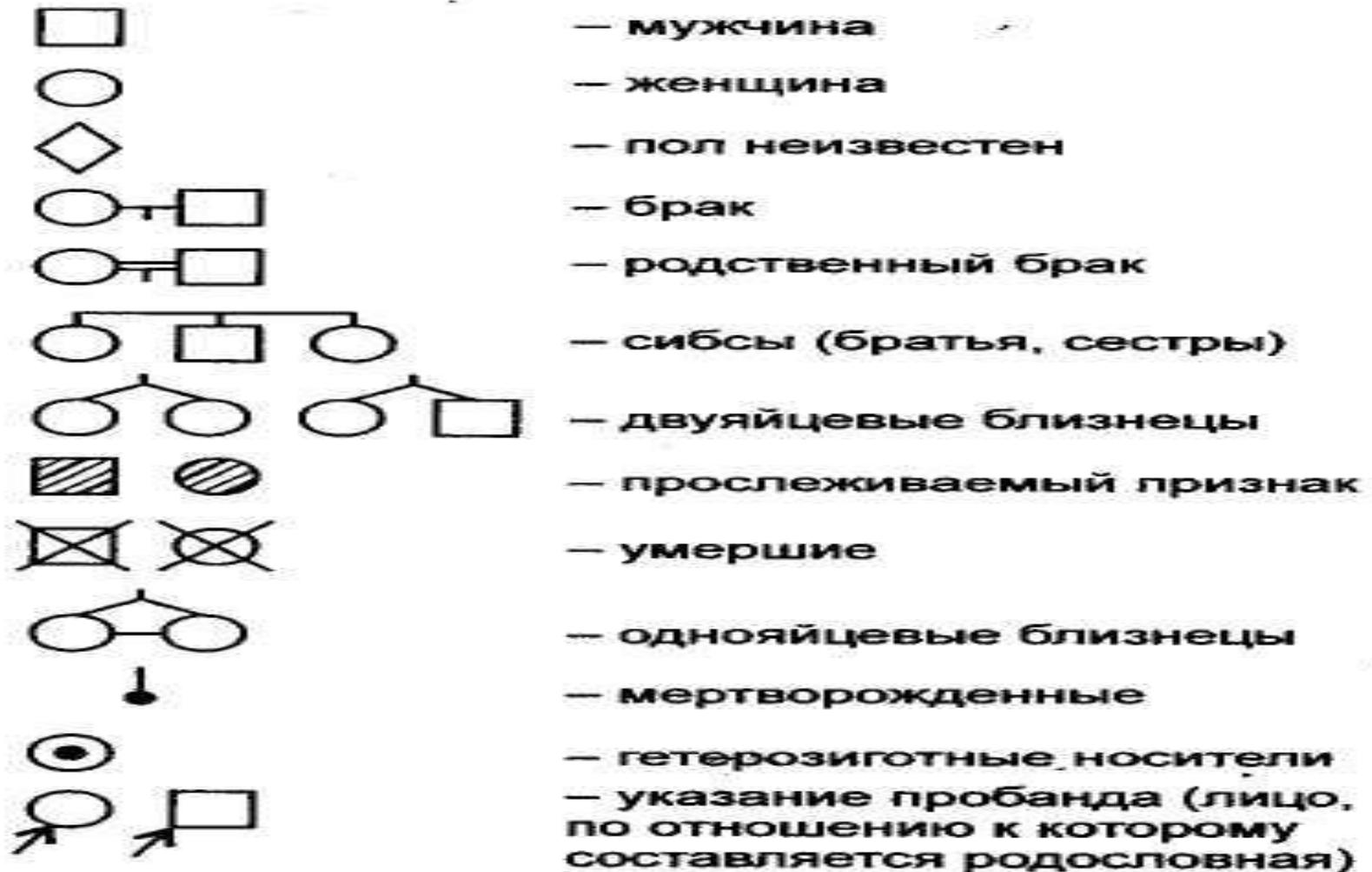
Метод применим в том случае, если известны прямые родственники обладателя изучаемого признака по материнской и отцовской линии в ряду поколений.

Часть 2

Решение генетических задач на применение знаний в новой ситуации:

- на дигибридное скрещивание
- наследование признаков, сцепленных с полом
- сцепленное наследование признаков (с кроссинговером, без кроссинговера)
- определение групп крови
- анализ родословной

Символы, используемые при составлении родословных

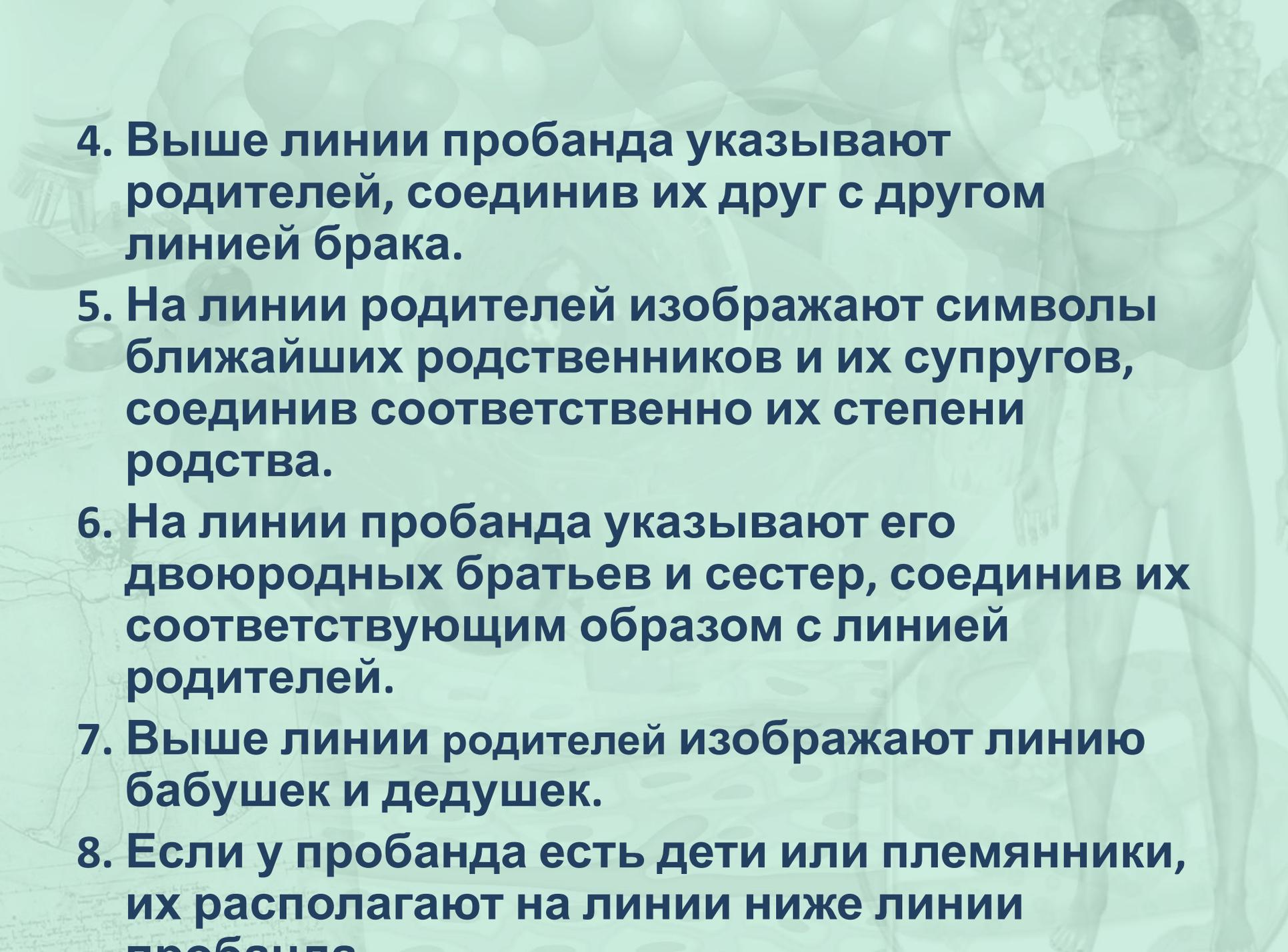


Правила составления родословных

Лицо, от которого начинают составлять родословную, называют пробандом.

Братьев и сестер пробанда называют субсами.

1. Родословную изображают так, чтобы каждое поколение находилось на своей горизонтали. Поколения нумеруются римскими цифрами, а члены родословной—арабскими.
2. Составление родословной начинают от пробанда (в зависимости от пола—квадратик или кружок, обозначенный стрелочкой) так, чтобы от него можно было рисовать родословную как вниз, так и вверх.
3. Рядом с пробандом разместите символы его родных братьев и сестер в порядке рождения(слева направо), соединив их графическим коромыслом.

- 
4. Выше линии пробанда указывают родителей, соединив их друг с другом линией брака.
 5. На линии родителей изображают символы ближайших родственников и их супругов, соединив соответственно их степени родства.
 6. На линии пробанда указывают его двоюродных братьев и сестер, соединив их соответствующим образом с линией родителей.
 7. Выше линии родителей изображают линию бабушек и дедушек.
 8. Если у пробанда есть дети или племянники, их располагают на линии ниже линии пробанда.

9. После изображения родословной (или одновременно с ним) соответствующим образом показывают обладателей или гетерозиготных носителей признака (чаще всего гетерозиготные носители определяются уже после составления и анализа родословной).

10. Указывают (если это возможно) генотипы всех членов родословной.

11. Если в семье несколько наследственных заболеваний, не связанных между собой, составляют родословную для каждой болезни по отдельности.



Этапы решения задач

1. Определите тип наследования признака— доминантный или рецессивный.

Для этого выясните:

- 1) часто ли встречается изучаемый признак (во всех поколениях или нет);
- 2) многие ли члены родословной обладают признаком;
- 3) имеют ли место случаи рождения детей, обладающих признаком, если у родителей этот признак не проявляется;
- 4) имеют ли место случаи рождения детей без изучаемого признака, если оба родителя им обладают;
- 5) какая часть потомства несет признак в семьях, если его обладателем является один из родителей.

Этапы решения задач

2. Определите, наследуется ли признак сцеплено с полом.

Для этого выясните:

- 1) как часто встречается признак у лиц обоих полов; если встречается редко, то лица какого пола несут его чаще;**
- 2) лица какого пола наследуют признак от отца и матери, несущих признак.**

Этапы решения задач

3. Исходя из результатов анализа, постарайтесь определить генотипы всех членов родословной.

Для определения генотипов прежде всего выясните формулу расщепления потомков в одном поколении.



Типы наследования признака.

1. Аутосомно - доминантное наследование:

1) признак встречается в родословной часто, практически во всех поколениях, одинаково часто и у мальчиков, и у девочек;

2) если один из родителей является носителем признака, то этот признак проявится либо у всего потомства, либо у половины.

Аутосомно-доминантные признаки у человека

- **Нормальные признаки:**

- темный цвет глаз
- вьющиеся волосы
- переносица с горбинкой
- прямой нос (кончик носа смотрит прямо)
- ямочка на подбородке
- раннее облысение у мужчин
- праворукость
- способность свертывать язык в трубочку
- белый локон надо лбом...

- **Патологические признаки**

- полидактилия или многопалость (на руке или ноге имеется от 6 до 9 пальцев)
- синдактилия (сращение мягких или костных тканей фаланг двух и более пальцев)
- брахидактилия
- арахнодактилия ("паучьи" пальцы, один из симптомов синдрома Марфана)
- некоторые формы близорукости...

Типы наследования признака.

2. Аутосомно - рецессивное наследование:

- 1) признак встречается редко, не во всех поколениях, одинаково часто и у мальчиков, и у девочек;**
- 2) признак может проявиться у детей, даже если родители не обладают этим признаком;**
- 3) если один из родителей является носителем признака, то он не проявится у детей или проявится у половины потомства.**

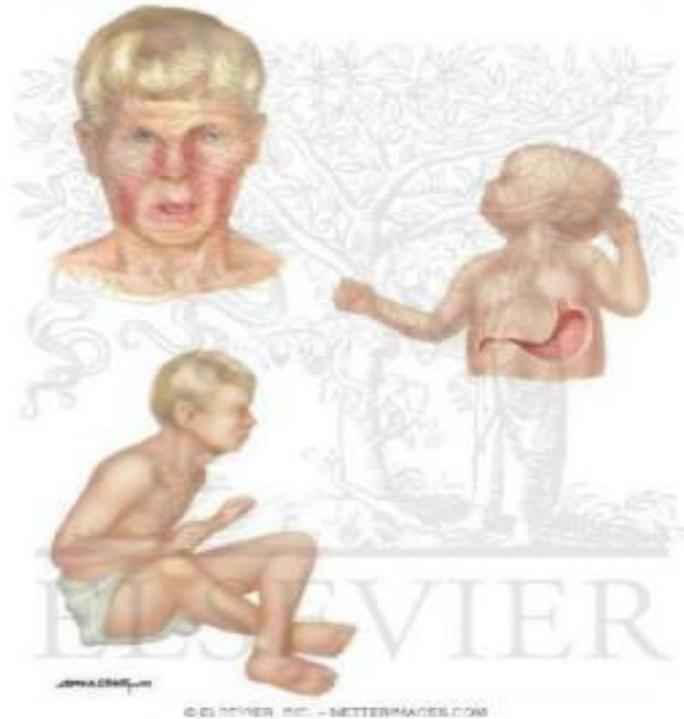
Что такое фенилкетонурия?

Аутосомно-рецессивные заболевания

Фенилкетонурия

Вследствие нарушения превращения фенилаланина в тирозин в организме больного происходит накопление избыточного количества фенилаланина и его производных – фенилпировиноградной, фенилмолочной кислот. Эти кислоты являются нейротропными ядами, которые нарушают формирование миелиновой оболочки аксонов ЦНС.

В то же время в организме больного формируется недостаток тирозина, являющегося важной частью обмена нейромедиаторов и меланина, поэтому снижается пигментация кожи и волос, радужной оболочки глаз.



Типы наследования признака.

3. 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.

3. Наследование, сцепленное с полом:

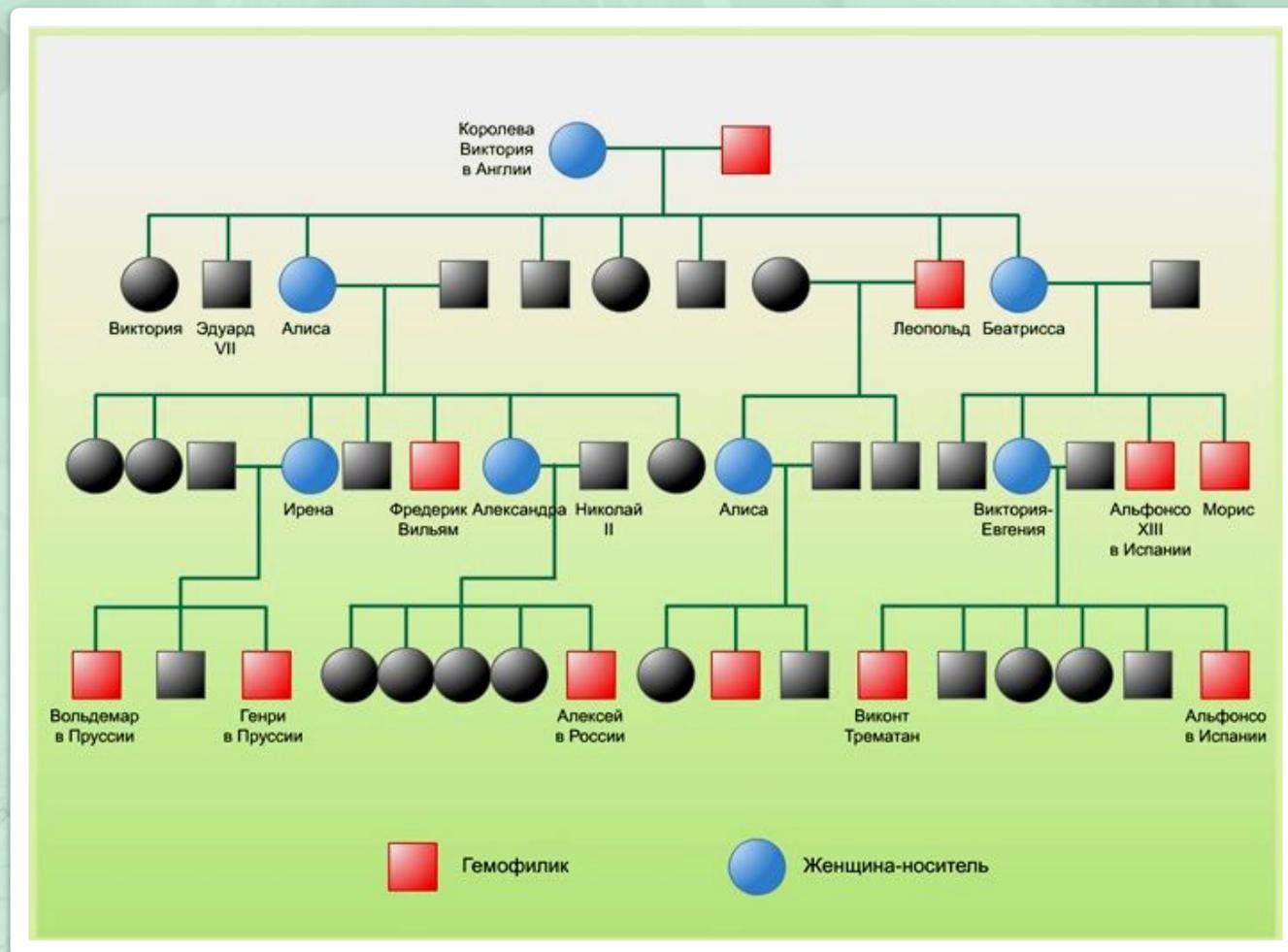
2) X - рецессивное наследование:

- ✓ чаще признак встречается у лиц мужского пола;
- ✓ чаще признак проявляется через поколение;
- ✓ если оба родителя здоровы, но мать гетерозиготна, то признак часто проявляется у 50% сыновей;
- ✓ если отец болен, а мать гетерозиготна, то обладателями признака могут быть и лица женского пола.

ЦАРСКАЯ СЕМЬЯ



Наследование гемофилии на примере генеалогического древа королевской династии в Англии



3. Наследование, сцепленное с полом:

3) Y– сцепленное наследование:

- ✓ признак встречается только у лиц мужского пола;
- ✓ если отец несет признак, то как правило, этим признаком обладают и все сыновья.

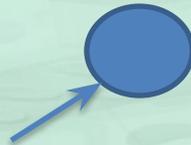


Пример решения задачи

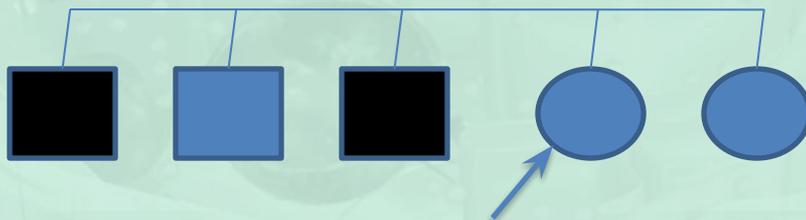
Пробанд - женщина правша. Две её сестры – правши, два брата – левши. Мать- правша. У неё два брата и сестра, все правши. Бабка и дед – правши. Отец пробанда – левша, его сестра и брат- левши, другие два брата и сестра – правши.

Решение:

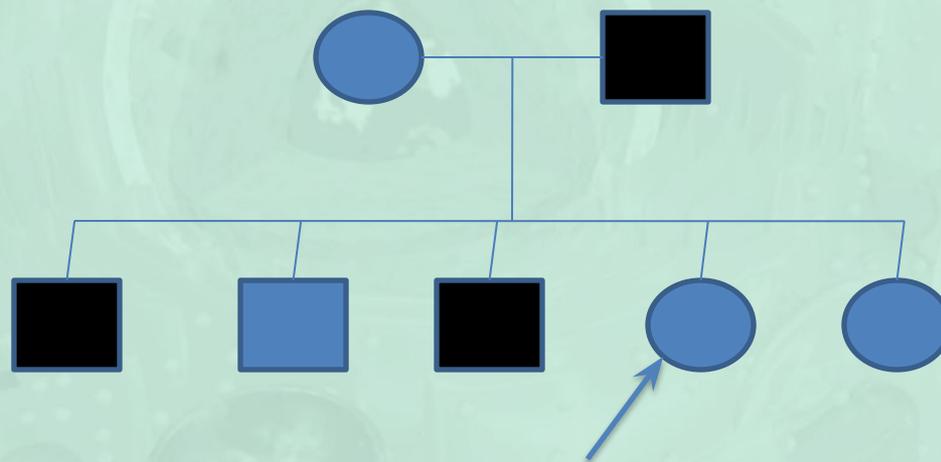
- 1. Изображаем символ пробанда.
Показываем наличие у пробанда признака.*



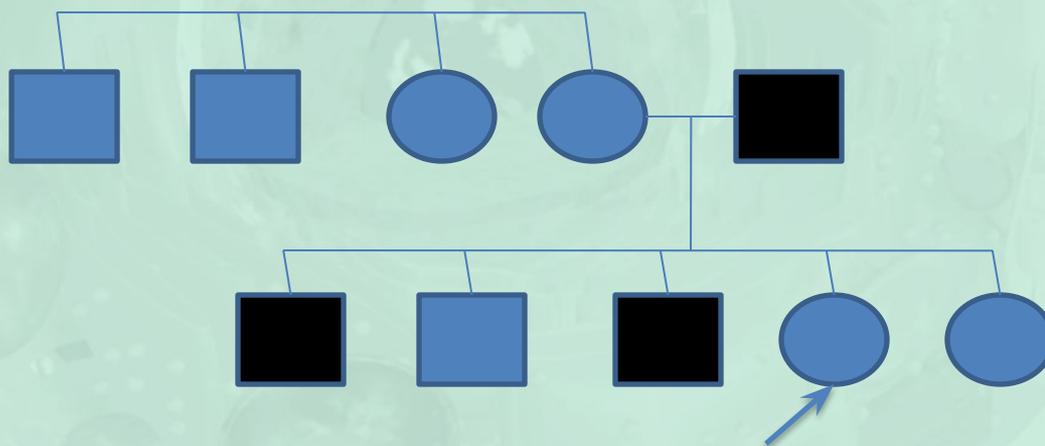
2. Располагаем рядом символом пробанда символы её родных братьев и сестер. Соединяем их графическим коромыслом.



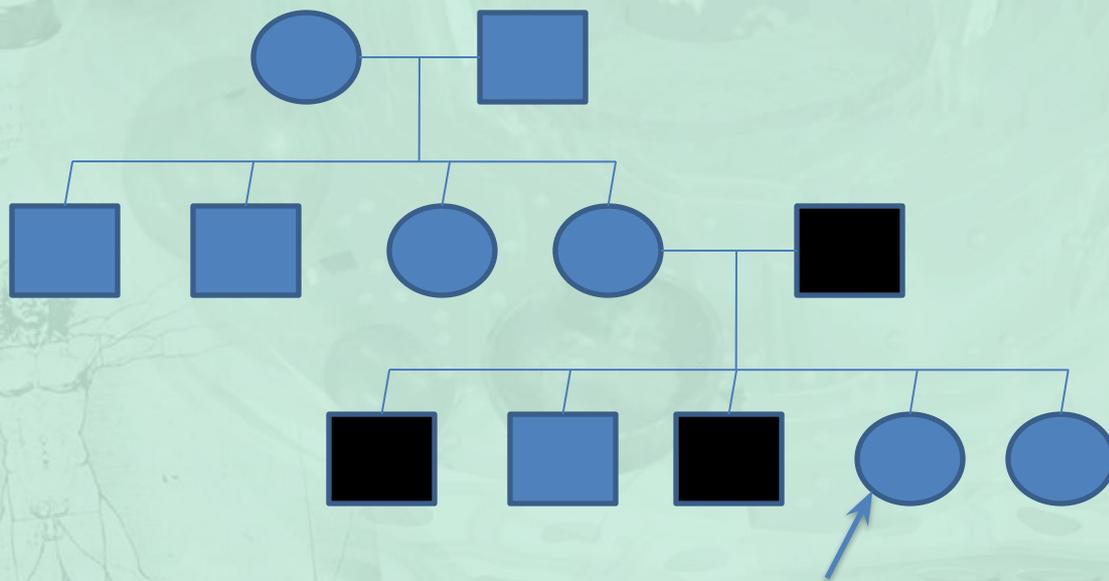
3. Показываем родителей пробанда.



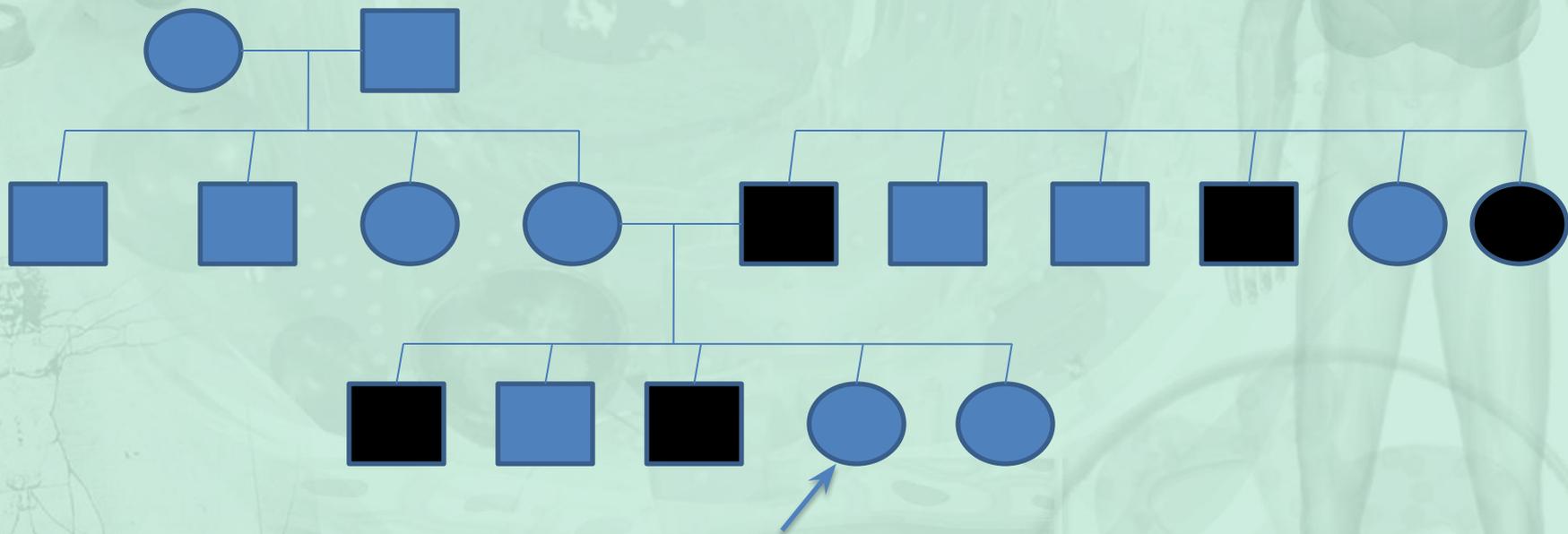
4. Изображаем символы братьев и сестер пробанда.



5. Изображаем символы бабушки и дедушки
пробанда.

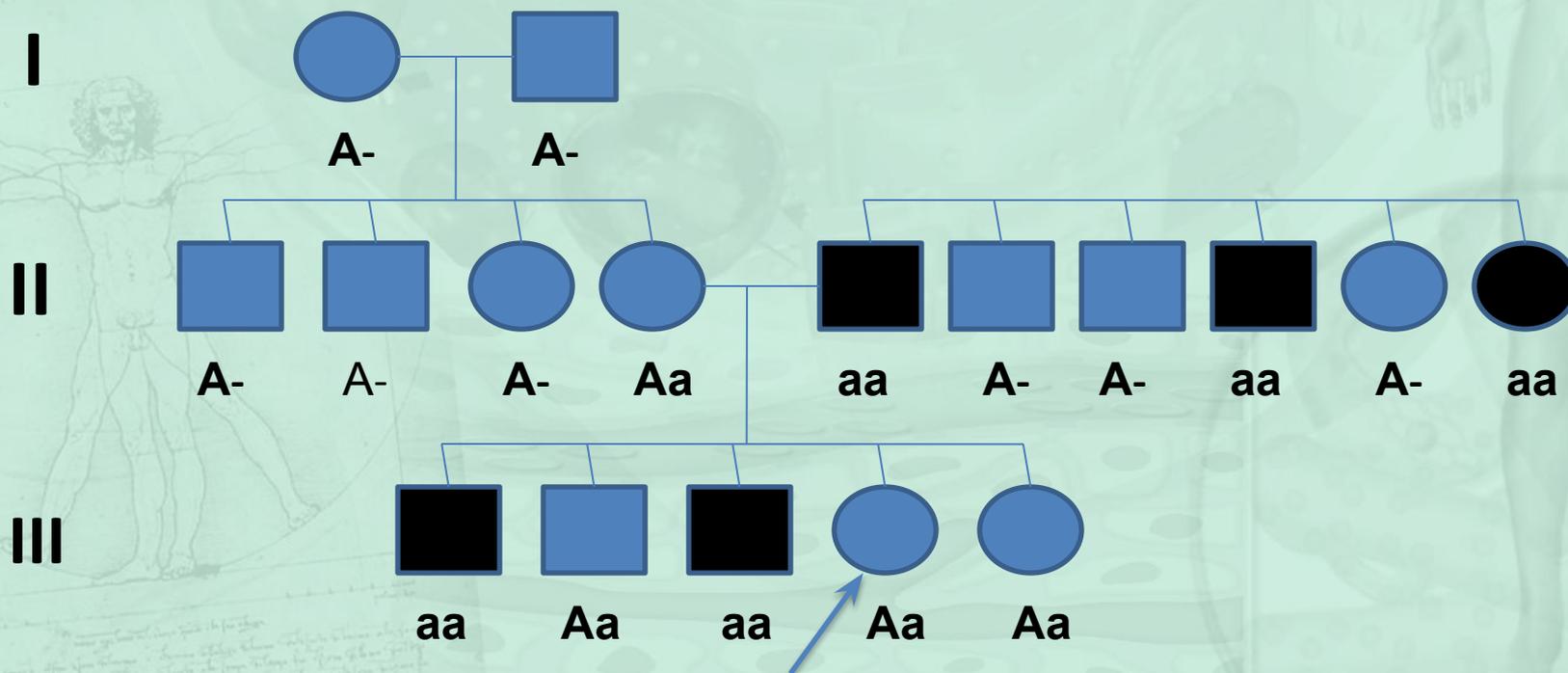


6. Показываем родственников по линии отца.



7. Определяем генотипы членов родословной.

Признак праворукости проявляется в каждом поколении как у лиц женского, так и мужского пола. Это свидетельствует о аутосомно-доминантном типе наследования признака.



Задача 2.

По изображенной на рисунке родословной установите характер проявления признака обозначенного черным цветом (доминантный, рецессивный, сцеплен или не сцеплен с полом).

Определите генотип родителей и детей в первом поколении.

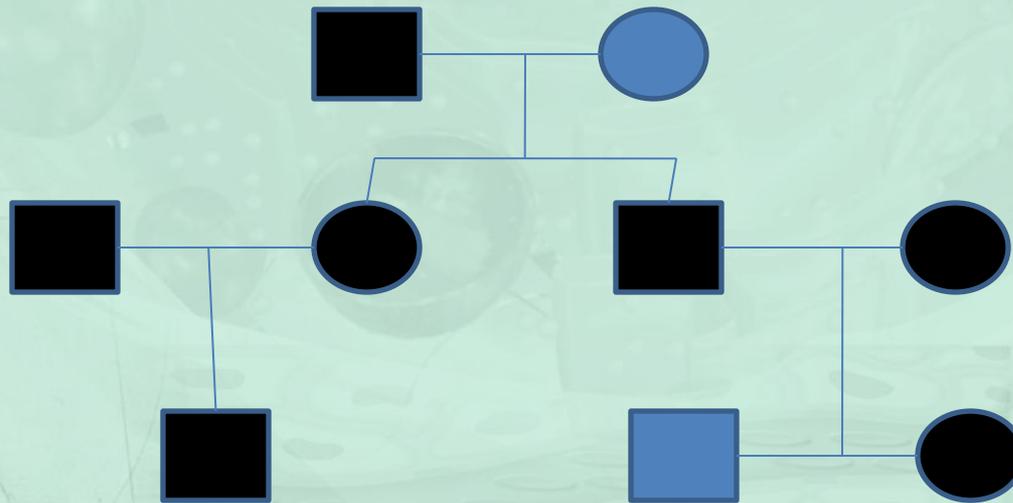


Схема решения задачи:

- 1) Признак доминантный, не сцеплен с полом;
- 2) Генотипы родителей: мать - aa , отец – AA
- 3) Генотипы детей: сын и дочь гетерозиготы – Aa .

Задача 3

По представленной на схеме родословной установите вид и характер проявления признака, выделенного черным цветом (доминантный, рецессивный, если известно, что признак передается сцеплено с полом).

Определите генотипы детей в первом поколении.

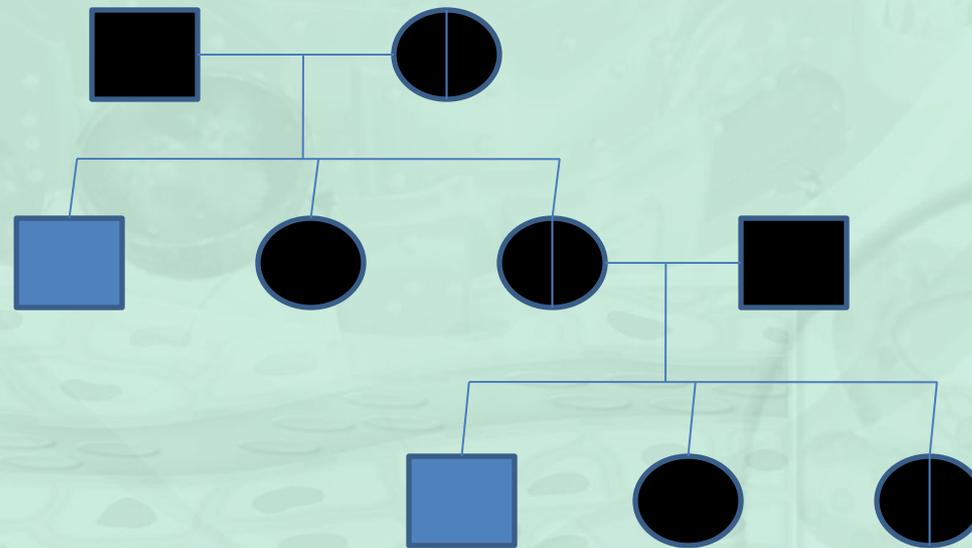


Схема решения задачи:

- 1) Признак рецессивный, сцеплен с X - хромосомой ;
- 2) Генотипы родителей: мать – $X^A X^a$, отец – $X^A Y$;
- 3) Генотипы детей в F1: сын - $X^a Y$, дочь – $X^A X^A$ дочь - $X^A X^a$

Задача 4

По родословной человека, представленной на рисунке, установите характер наследования признака «маленькие глаза», выделенного черным цветом (доминантный или рецессивный, сцеплен или не сцеплен с полом). Определите генотипы родителей и потомков F1 (1,2,3,4,5).

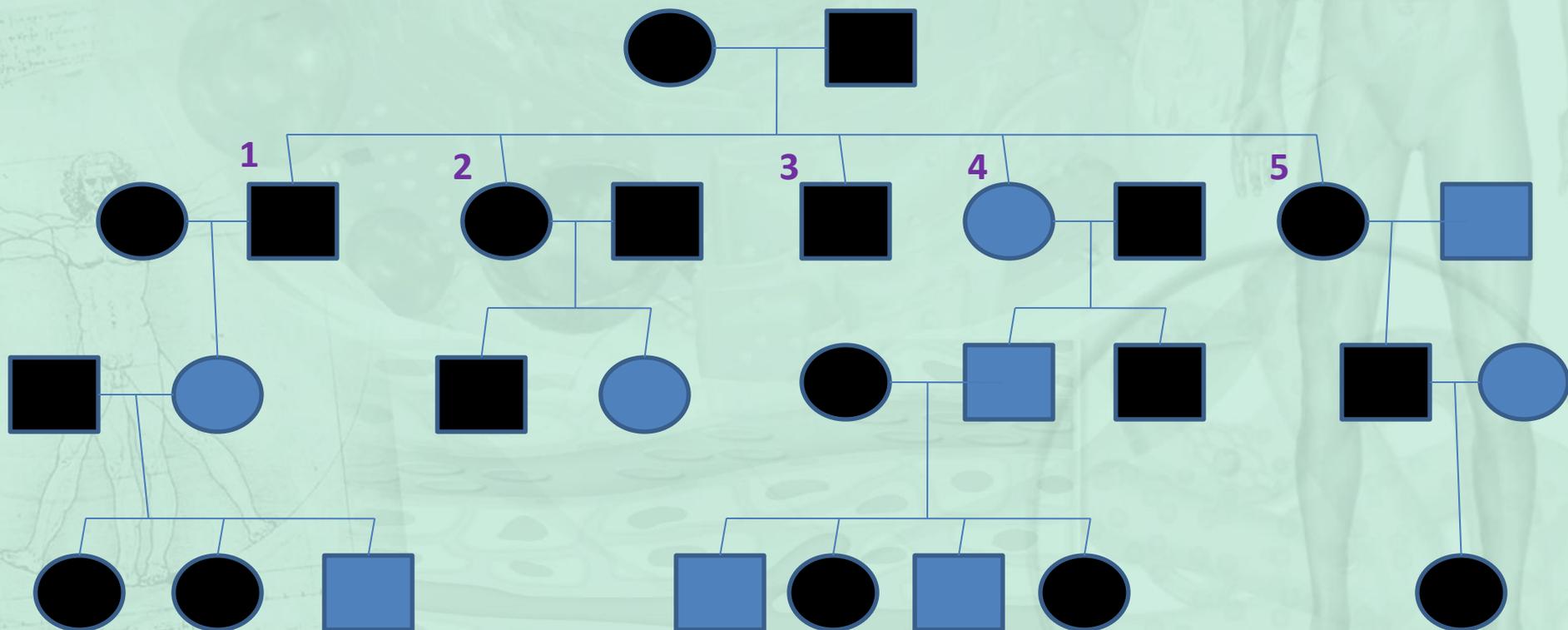
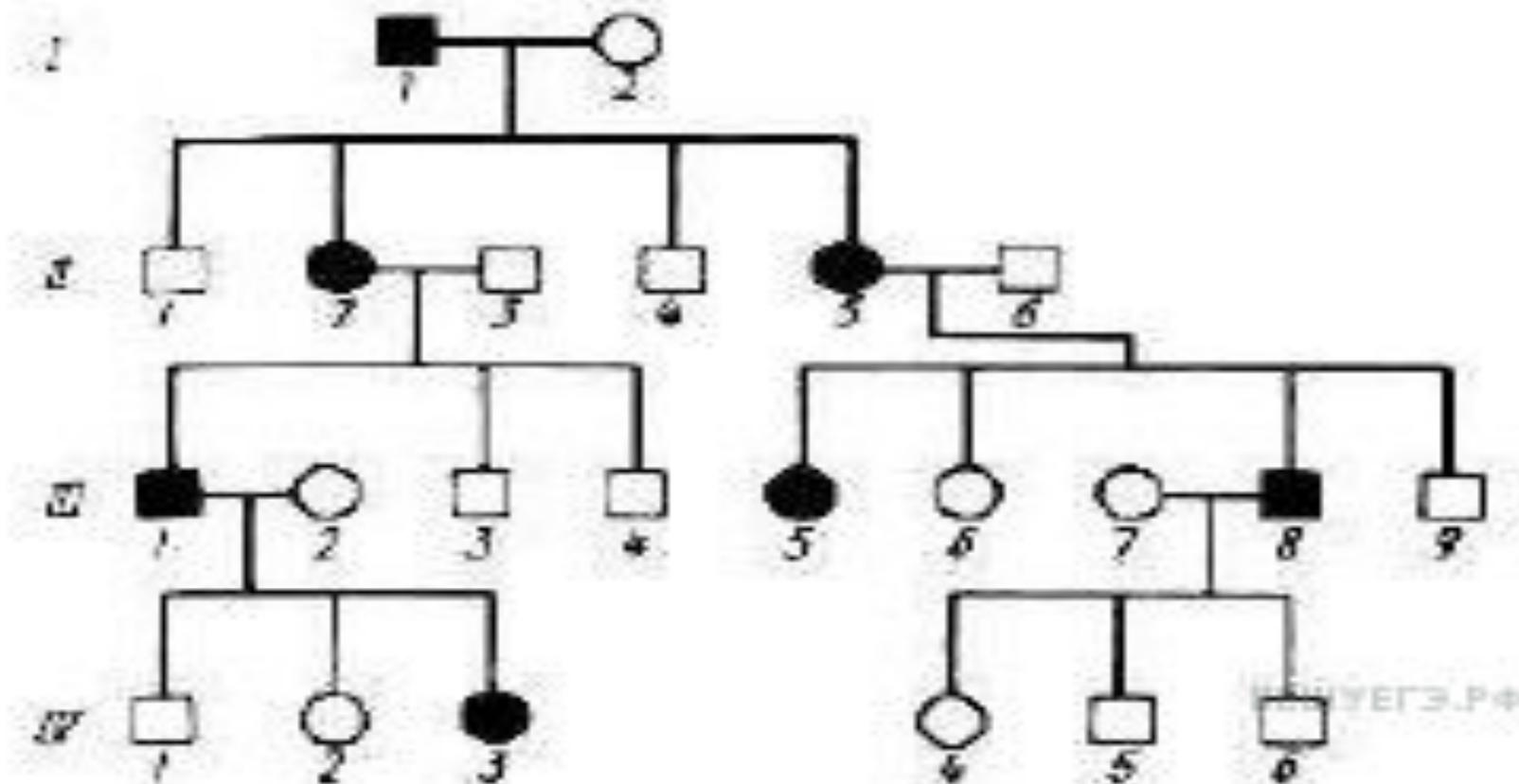


Схема решения задачи:

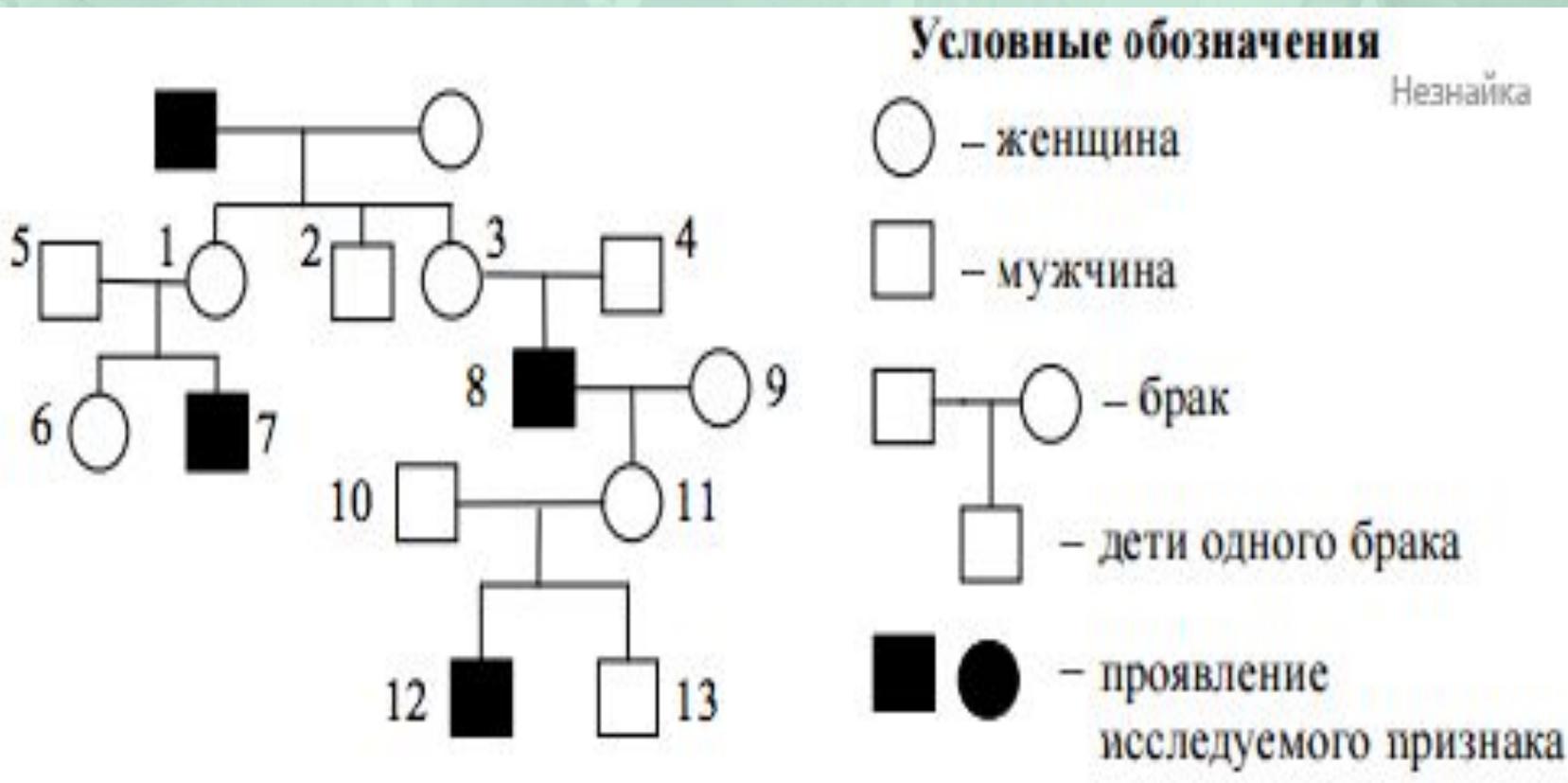
- 1) Признак доминантный, не сцеплен с полом;
- 2) Генотипы родителей: мать – Аа, отец – Аа;
- 3) Генотипы потомков в F1: 1, 2 – Аа, 3, 5 – АА или Аа; 4 – аа.



Какой тип наследования показан на рисунке? Каковы генотипы родителей – родоначальников, если аллель обозначить буквами А и а? Каковы генотипы всех людей, не несущих данного исследуемого признака



определите и обоснуйте генотипы родителей, потомков, обозначенных на схеме цифрами 1, 6, 7. Установите вероятность рождения ребёнка с исследуемым признаком у женщины под № 6, если в семье её супруга этот признак никогда не наблюдался.



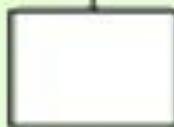
С6 Голубоглазый мужчина, оба родителя которого кареглазые, женился на кареглазой женщине, мать которой голубоглазая, а отец — кареглазый. От брака родился голубоглазый сын. Составить родословную и указать генотипы всех родственников.

Голубоглазая

Кареглазый

Кареглазая

Кареглазый



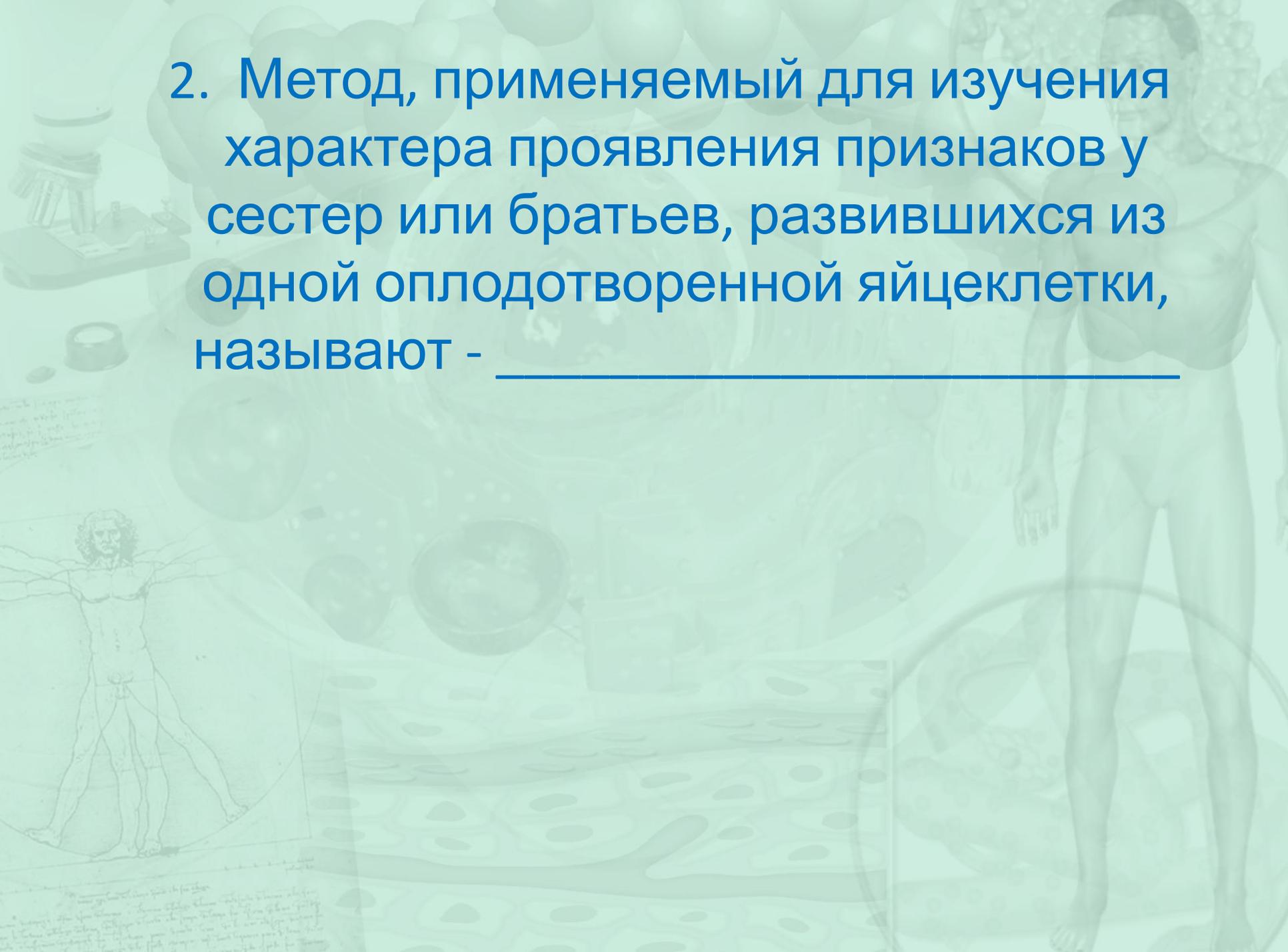
Голубоглазый
aa

Часть 1

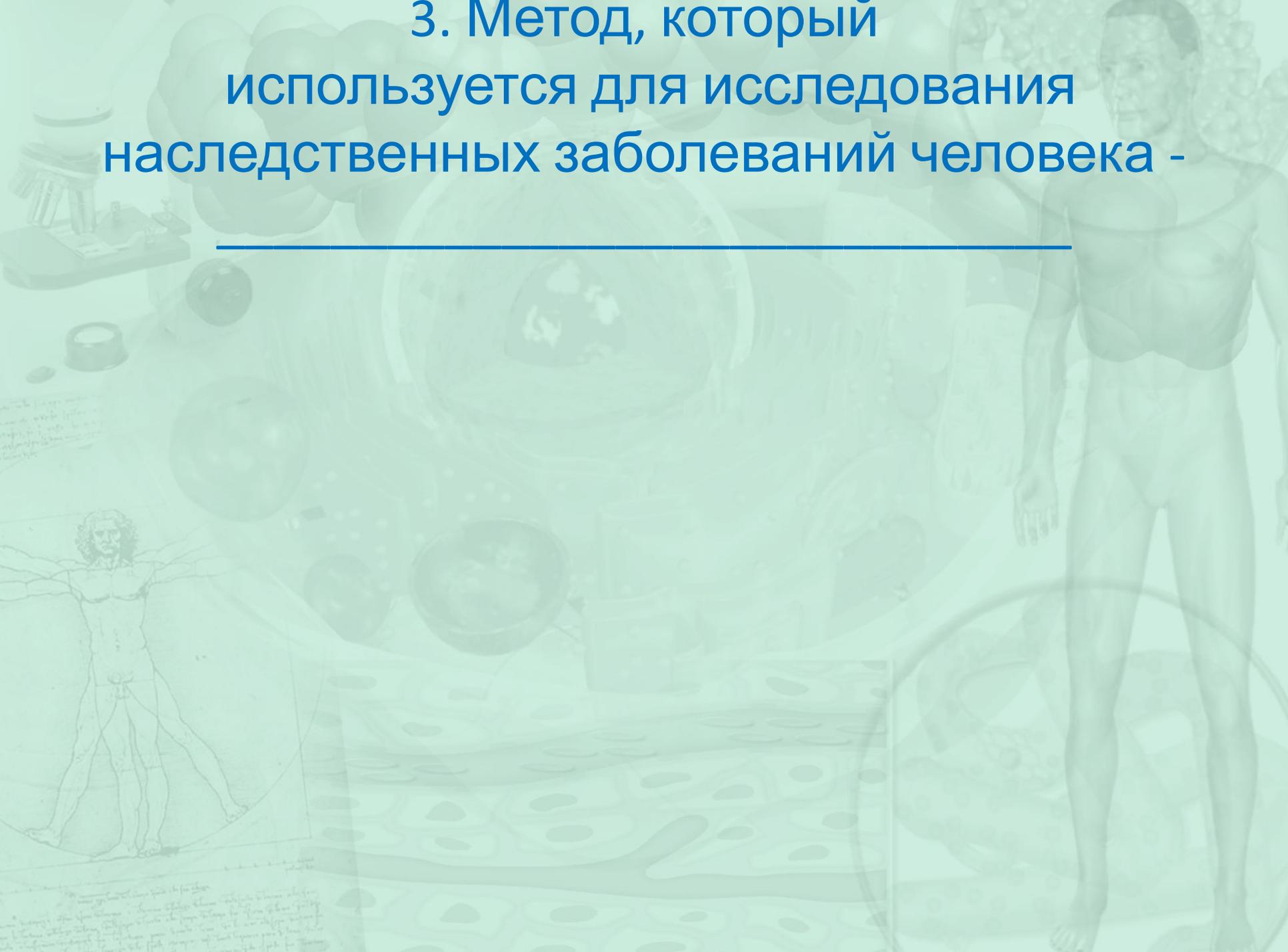
1. Наука, которая имеет большое значение для медицины, так как она устанавливает причины наследственных заболеваний -



2. Метод, применяемый для изучения характера проявления признаков у сестер или братьев, развившихся из одной оплодотворенной яйцеклетки, называют - _____



3. Метод, который используется для исследования наследственных заболеваний человека -



По фенотипу определить генотип

Цвет глаз у человека определяет аутосомный ген; дальтонизм – рецессивный ген, сцепленный с полом. Определите генотип кареглазой женщины с нормальным цветовым зрением, отец которой – дальтоник (кареглазость доминирует над голубоглазостью)

1) $AA X^D X^D$

2) $Aa X^D X^d$

3) $Aa X^d X^d$

4) $aa X^D X^d$

Часть 2

У человека наследование альбинизма не сцеплено с полом (А – наличие меланина в клетках кожи, а – отсутствие меланина в клетках кожи – альбинизм), а гемофилии – сцеплено с полом (X^H – нормальная свёртываемость крови, X^h – гемофилия). Определите генотипы родителей, а также возможные генотипы, пол и фенотипы детей от брака дигомозиготной нормальной по обеим аллелям женщины и мужчины альбиноса, больного гемофилией.

Составьте схему решения задачи.

Схема решения задачи включает:

1) генотипы родителей: ♀ $AA X^H X^H$ (гаметы $A X^H$); ♂ $aa X^h Y$ (гаметы $a X^h$, $a Y$);

2) генотипы и пол детей: ♀ $Aa X^H X^h$;
♂ $Aa X^H Y$;

3) фенотипы детей: внешне нормальная по обеим аллелям девочка, но носительница генов альбинизма и гемофилии; внешне нормальный по обеим аллелям мальчик, но носитель гена альбинизма.

