




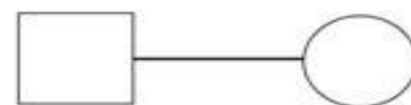
Типы наследования признаков у человека

- 
- ▶ 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.



Основные символы

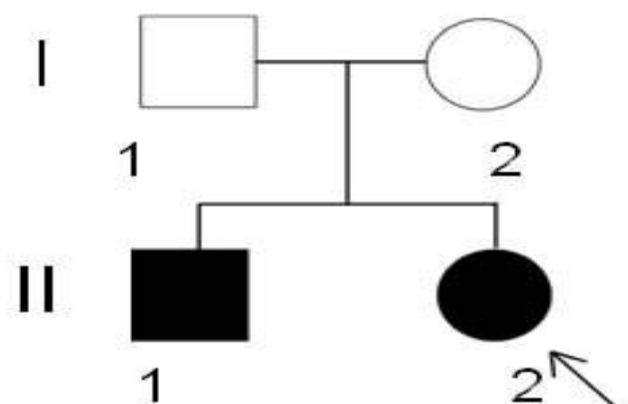
	Мужчина
	Мужчина – носитель признака
	Женщина
	Женщина – носитель признака
	Пол не определен
	Умерший
	Необследованный клинически член семьи



Семейная пара



Родственная семейная пара



Сибсы

Пробанд



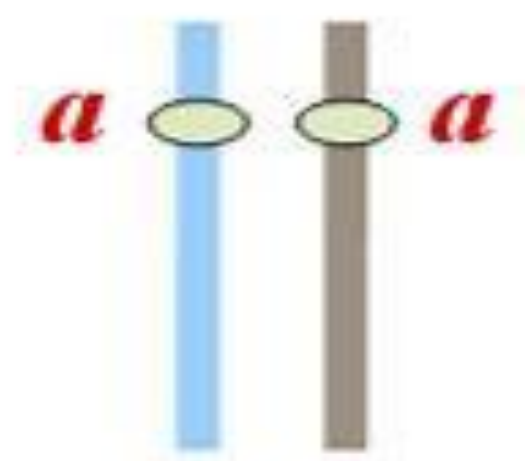
Гетерозиготный носитель мутации

ГОМОЗИГОТЫ

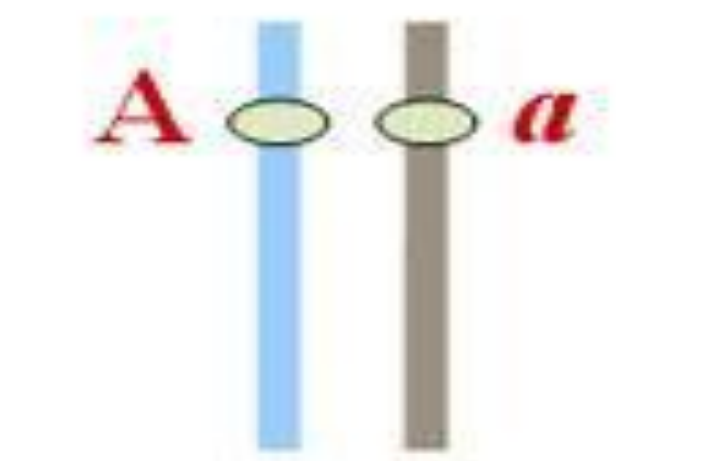
доминантная



рецессивная



ГЕТЕРОЗИГОТА



один сорт гамет

один сорт гамет

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.

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

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

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 :

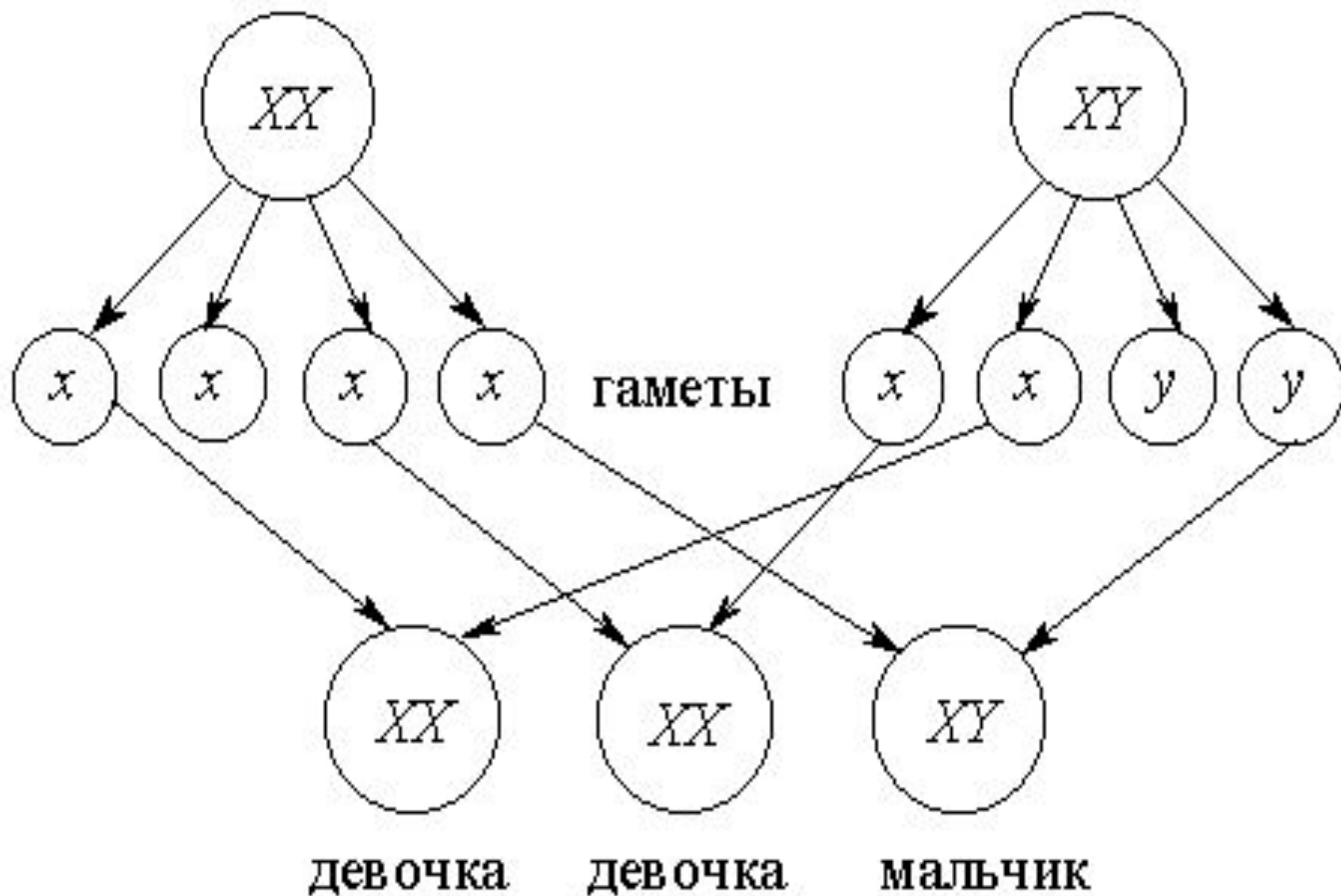
- ▶ Если оба родителя здоровы, но являются носителями патологического гена, то ребенок будет болен.
- ▶ Пол будущего ребенка не играет при наследовании никакой роли.
- ▶ У одной семейной пары риск рождения второго ребенка с такой же патологией составляет 25%.
- ▶ Если посмотреть родословную, то прослеживается 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.)

- ▶ 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



При доминантном X-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 X-хромосомой, патологический признак передает всем дочерям, так как они получают X-хромосому, сыновья же оказываются здоровыми, так как X-хромосома от отца им не передается.
- ▶ наследуется D-резистентный рахит (наследственная гипофосфатемия)

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.