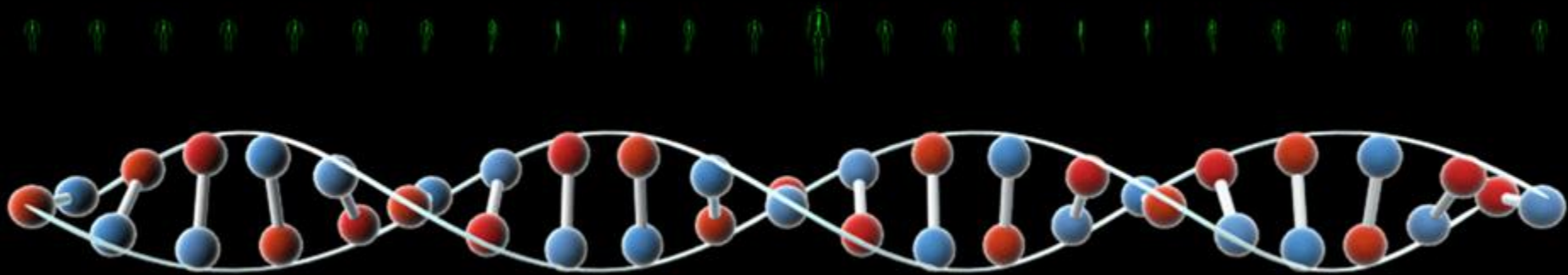


# АНАЛИЗ РОДОСЛОВНЫХ



СФУ, курс «Генетика и геновая инженерия»

## Аутосомно-доминантный тип наследования (АД)

- ❖ 1. Больные встречаются в каждом поколении;
- ❖ 2. каждый больной член семьи обычно имеет больного родителя;
- ❖ 3. мужчины и женщины болеют в равной степени;
- ❖ 4. вероятность рождения больного ребёнка, если болен один из родителей, равна 50%;
- ❖ 5. от 2-х больных родителей могут рождаться гомозиготы с более тяжелой формой заболевания, чем у гетерозигот.
- ❖ 6. число спорадических случаев, вызванных новыми мутациями, зависит от тяжести поражения органов репродукции.

## ❖ Аутосомно-рецессивный тип наследования (АР)

- ❖ При АР типе наследования мутантный ген проявляет свое действие только в гомозиготном состоянии ( $aa$ ).
- ❖ 1. Заболевание (признак) встречается не в каждом поколении (наследование по горизонтали);
- ❖ 2. низкая частота встречаемости признака;
- ❖ 3. мужчины и женщины болеют с одинаковой частотой;
- ❖ 4. у здоровых гетерозиготных носителей мутантного гена рождаются больные дети. Вероятность рождения больного ребёнка равна 25%;
- ❖ 5. у больного родителя при вступлении в брак со здоровым все дети будут здоровы;
- ❖ 6. все здоровые дети больных родителей являются гетерозиготными носителями патологического гена;
- ❖ 7. у обоих больных родителей все дети будут больными.

## ❖ Доминантный сцепленный с X-хромосомой тип наследования

- ❖ 1. Признак встречается в каждом поколении;
- ❖ 2. болеют как мужчины, так и женщины, но в целом больных женщин в семье в 2 раза больше, чем больных мужчин;
- ❖ 3. больные дети появляются только в том случае, если болен один из родителей;
- ❖ 4. если болен отец, то все дочери будут больны, а все сыновья здоровы;
- ❖ 5. если мать больна, то вероятность рождения больного ребенка равна 50%, независимо от пола;
- ❖ 6. если женщина гомозиготна и больна, все дети в семье будут больны.

# Принципы определения типа наследования признака


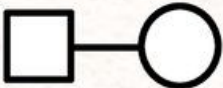

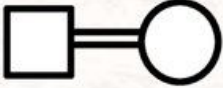

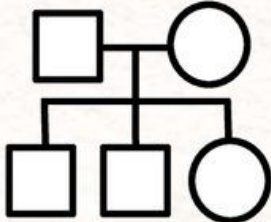





## Рецессивный сцепленный с X-хромосомой тип наследования признака (XR)

- ❖ 1. Признак встречается не в каждом поколении;
- ❖ 2. низкая частота встречаемости признака;
- ❖ 3. заболеванием поражаются преимущественно лица мужского пола;
- ❖ 4. заболевание наблюдается у мужских родственников пробанда по материнской линии;
- ❖ 5. перекрестный характер наследования: признак матери наследуют сыновья, признак отца - дочери;
- ❖ 6. у больной женщины её отец и все её сыновья обязательно больны;
- ❖ 7. в браке между больным мужчиной и здоровой гомозиготной женщиной все дети будут здоровы, но у дочерей могут быть больные сыновья;
- ❖ 8. в браке больного мужчины и женщины-носительницы дочери: 50% больные, 50% - носительницы; сыновья: 50% - больные, 50% - здоровые.
- ❖ 9. в браке между здоровым мужчиной и гетерозиготной женщиной вероятность рождения больного ребенка составит: 50% - для мальчиков и 0% - для девочек.

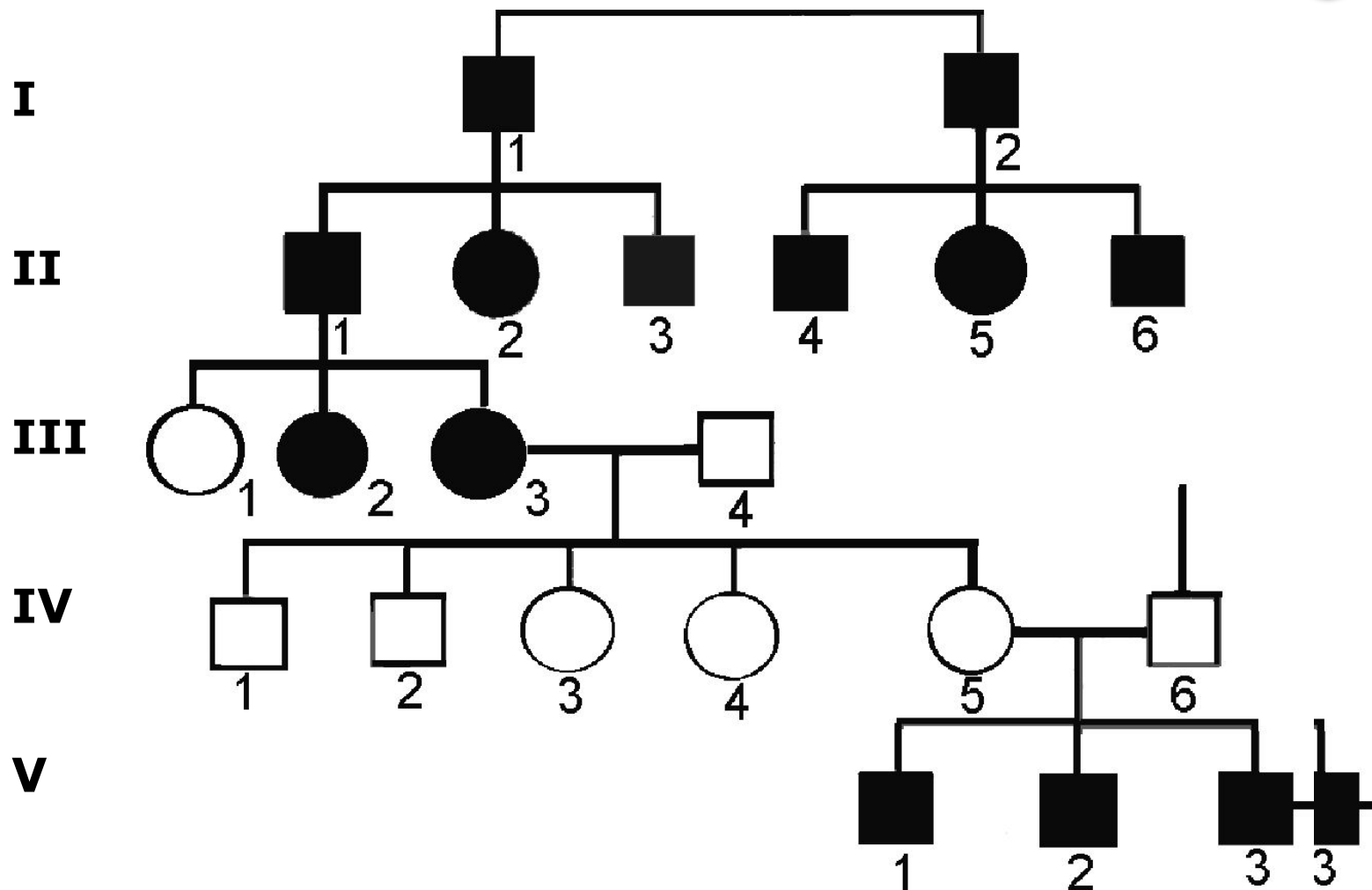
- ❖ **Сцепленный с Y- хромосомой тип наследования**
- ❖
- ❖ 1. Признак встречается в каждом поколении;
- ❖ 2. Болеют только мужчины;
- ❖ 3. Признак передается от отца к сыну.

- ❖ **Анализ родословных при мультифакторных заболеваниях основан не на законах Менделя, как при моногенных признаках, а на эмпирически полученных данных**
- ❖ **Особенности, характерные для этой формы патологии:**
- ❖ 1. Вероятность появления заболевания зависит от степени родства с поражённым членом семьи, т.к. это определяет количество общих генов;
- ❖ 2. Количество больных родственников определяет прогноз для пробанда.
- ❖ **Например:** при сахарном диабете риск для сибсов пробанда, в зависимости от числа больных родственников будет следующим:
  - ❖ а) если родители здоровы, риск равен 5-10%.
  - ❖ б) если болен один из родителей, риск равен 10-20%,
  - ❖ в) если больны оба родителя, риск возрастёт до 40%.
- ❖ 3. Генетически прогноз зависит от степени тяжести заболевания пораженного родственника, т.к. степень тяжести при мультифакториальных заболеваниях определяется **суммарным действием нескольких генов.**

## Символика при составлении родословной

	Мужчина		Брак
	Женщина		Родственный брак
	Пол неизвестен		Сибсы
	Больные		Дизиготные близнецы
	Пробанд		Монозиготные близнецы
	Умерли		
	Носители		





- ❖ поколения нумеруются слева сверху вниз римскими цифрами, а члены каждого поколения арабскими слева направо

- ❖ предложен в 1876 году Ф. Гальтоном
- ❖ **Суть метода:** сравнение признаков у различных групп близнецов, исходя из их сходства (*конкордантности*) или различия (*дискордантности*).
- ❖ **Этапы метода:**
  - ❖ 1. Составление выборки близнецов из всей популяции.
  - ❖ 2. Диагностика зиготности близнецов.
  - ❖ 3. Установление относительной роли наследственности и среды в формировании признака.
- ❖ **Формула Хольцингера:**  
$$H = (KMБ\% - KDБ\%) / (100\% - KDБ\%),$$
- ❖ где  $H$  — доля наследственных факторов,  $KMБ\%$  и  $KDБ\%$  — конкордантность монозиготных и дизиготных близнецов в процентах.
- ❖ Если  $H$  больше 0.5, то в формировании признака большую роль играет генотип, если  $H$  меньше 0.5, то большую роль играет среда.

## ЗАДАЧА 1

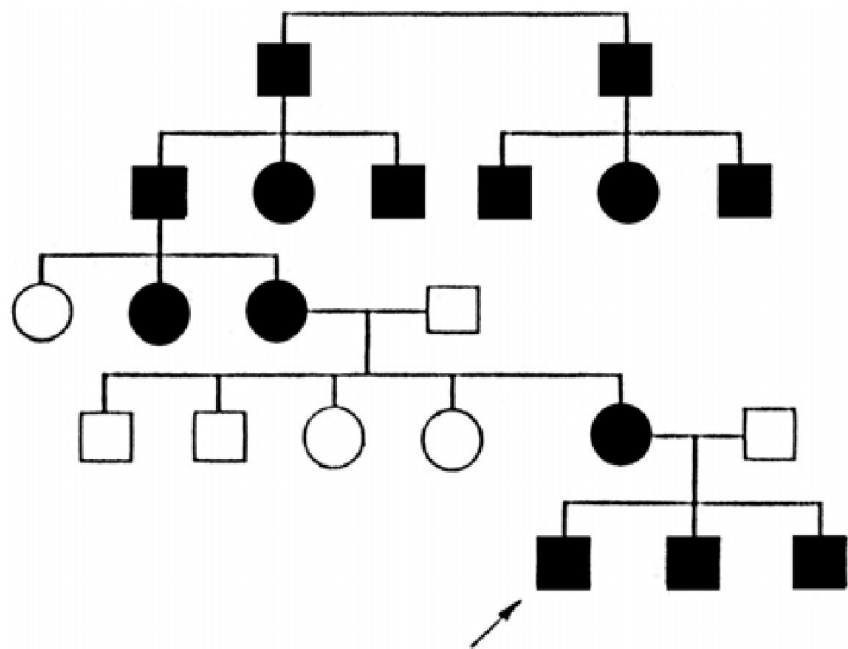
Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии дальше известно, что бабушка больна, дедушка здоров, сестра бабушки больна, а брат здоров, прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны, прапрадедушка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

### Дано

В родословной присутствует заболевание – ночная слепота

## Решени

- ❖ а) ночная слепота – наследственное заболевание,
- ❖ б) пробанд получил заболевание по материнской линии,
- ❖ в) тип наследования ночной слепоты – аутосомно-доминантный,
- ❖ г) пробанд и все его больные родственники – гетерозиготные по генотипу,
- ❖ д) супруга пробанда – здоровая, следовательно, гомозиготная по рецессивному аллелю.



### Брак пробанда:

**A** – ночная слепота

**a** – норма

**P** ♀ aa x ♂ Aa

**G** a A, a

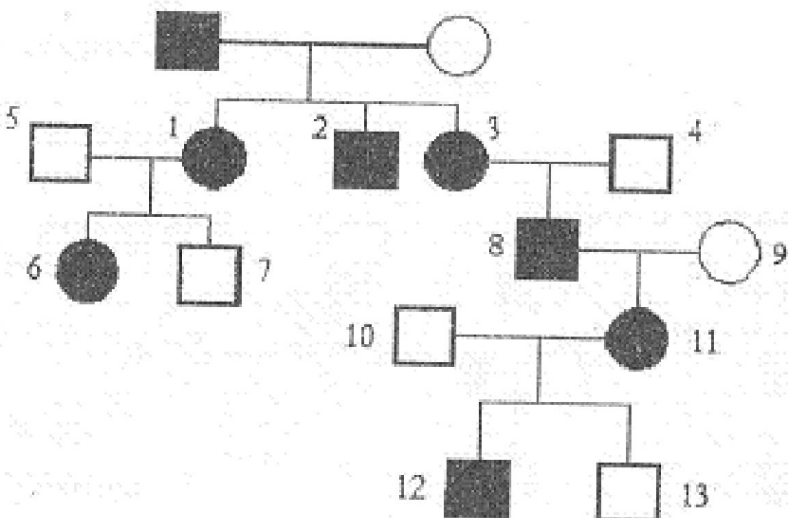
**F1** Aa aa

50% 50%

**Ответ:** вероятность рождения больных детей в семье пробанда составит 50% безотносительно к полу.

## ЗАДАЧА 2

По изображённой на рисунке родословной определите и объясните характер наследования признака, выделенного чёрным цветом. Определите генотипы родителей, потомков 1, 2, 3 и объясните формирование их генотипов.



**Ответ:** генотипы 4, 5, 7, 9, 10, 13 - aa,  
генотипы 6, 8, 11, 12 - Aa.

### Решени

Признак встречается в каждом поколении у людей обоих полов с примерно одинаковой частотой, всегда есть больной родитель – следовательно, **наследование аутосомно-доминантное, не сцеплено с полом.**

### Схема брака:

**A** – болезнь

**a** – норма

**P** ♀ aa x ♂

AA

**G** a A

**F1** Aa - 100% our company slogan

## ЗАДАЧА 3

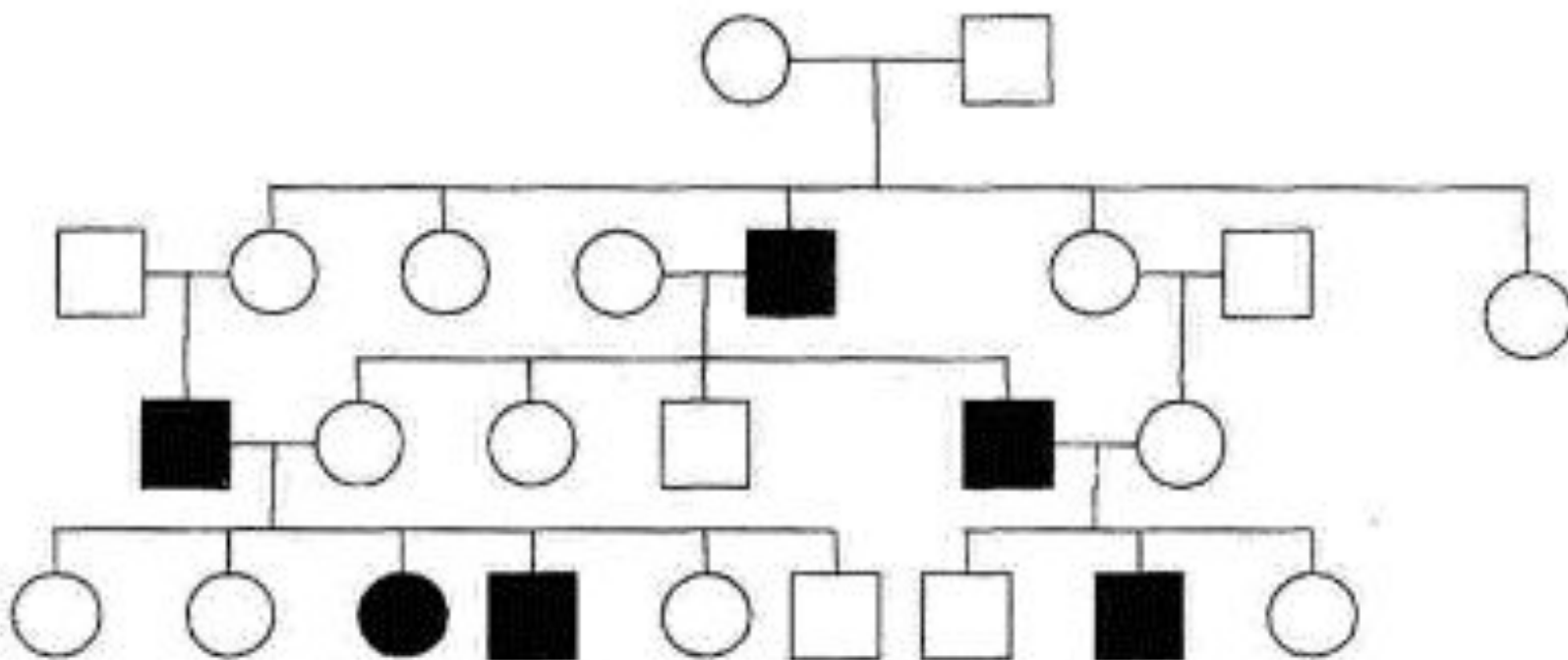
Составьте родословную семьи со случаем сахарного диабета. Пробанд – больная женщина, ее брат, сестра и родители здоровы. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной сахарным диабетом дядя и две здоровые тети. Одна из них имеет трех здоровых детей, вторая – здорового сына. Дедушка и бабушка со стороны отца – здоровы. Сестра бабушки болела сахарным диабетом. Мать пробанда, дядя, дедушка и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Определите характер наследования болезни и вычислите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

## ЗАДАЧА 4

Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80 %, а дизиготных — 30 %. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака?

## ❖ ЗАДАЧА 5

- ❖ Определите тип наследования признака. Установите возможные генотипы всех членов родословной.



## **ЗАДАЧА 6**

Пробанд страдает легкой формой серповидноклеточной анемии. Его супруга здорова. Она имеет дочь также с легкой формой анемии. Мать и бабушка пробанда страдали этой же формой серповидноклеточной анемии, остальные сибсы матери и ее отец здоровы. У жены пробанда есть сестра, больная легкой формой анемии, вторая сестра умерла от анемии. Мать и отец жены пробанда страдали анемией, кроме того известно, что у отца было два брата и сестра с легкой формой анемии и что в семье сестры отца двое детей умерли от серповидноклеточной анемии. Определите вероятность рождения детей с тяжелой формой анемии в семье дочери пробанда, если она выйдет замуж за такого же мужчину, как ее отец.

## **ЗАДАЧА 7**

Конкордантность монозиготных близнецов по шизофрении составляет 67%, а дизиготных близнецов – 12,1%. Каковы доля наследственности и доля среды в развитии шизофрении?



## ❖ ЗАДАЧА 8

❖ Пробанд имеет нормальные по окраске зубы. У его сестры зубы коричневые. У матери пробанда зубы коричневые, у отца – нормальной окраски. Семь сестер матери пробанда с коричневыми зубами, а четыре брата – с нормальными. Одна тетя пробанда по линии матери, имеющая коричневые зубы, замужем за мужчиной с нормальными зубами. У них трое детей: дочь и сын с коричневыми зубами и дочь с нормальными. Два дяди пробанда по линии матери женаты на женщинах без аномалии в окраске зубов. У одного из них два сына и дочь, у другого – две дочери и сын. Все они с нормальными зубами. Коричневые зубы имел дедушка пробанда по линии матери, а бабушки по линии матери были нормальные зубы. Два брата дедушки по линии матери с нормальной окраской зубов. Прабабушка (мать деда по линии матери) и прапрабабушка (мать этой прабабушки) имели коричневые зубы, а их мужья были с нормальной окраской зубов. Определите, какие дети могут быть у пробанда, если он вступит в брак с женщиной, гетерозиготной по этому признаку.