

федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования «Тюменский государственный
медицинский университет» Министерства здравоохранения
Российской Федерации (ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава
России)

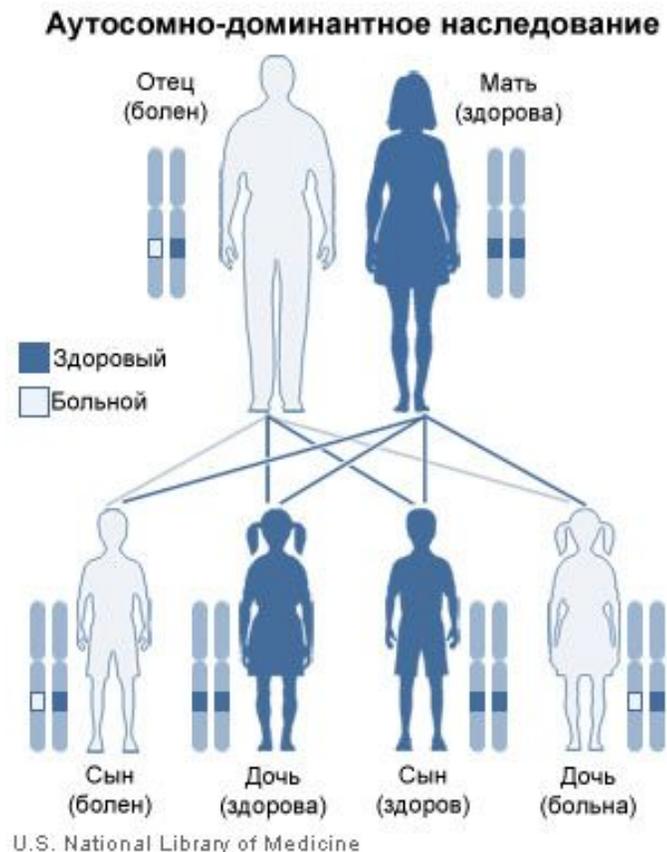
Кафедра биологии

Типы наследования

Выполнили: студенты 206 группы
Сополев Никита и Обухова
Анастасия



Аутосомные наследования



Аутосомно-доминантное наследование

- При данном типе наследования аллель гена, определяющий признак, находится в одной из аутосом (неполовых хромосомах) и является доминантным.
- Такой признак будет проявляться во всех поколениях.
- Даже при скрещивании генотипов Aa и aa , он будет наблюдаться у половины потомства.

Аутосомные наследования

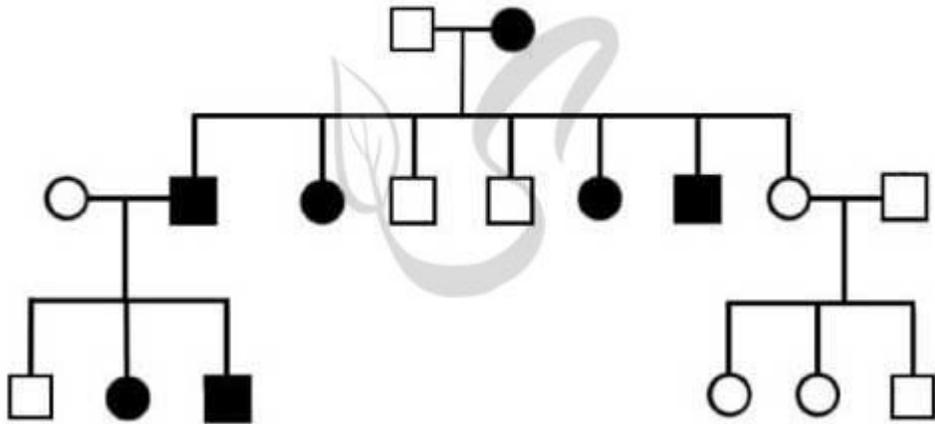
Хорея Гентингтона



- Известно более 4000 аутосомно-доминантных нарушений.
- Частота случаев варьирует от 1:500 (семейная гиперхолестеринемия, более 900 аллелей) до 1:50 000 (раннее развитие катаракты).
- Основные продукты экспрессии поврежденных генов – неферментативные белки (транспортные, структурные и т.п.)
- Хорея Харингона, синдром Марфана, нейрофиброматоз типа I и др.

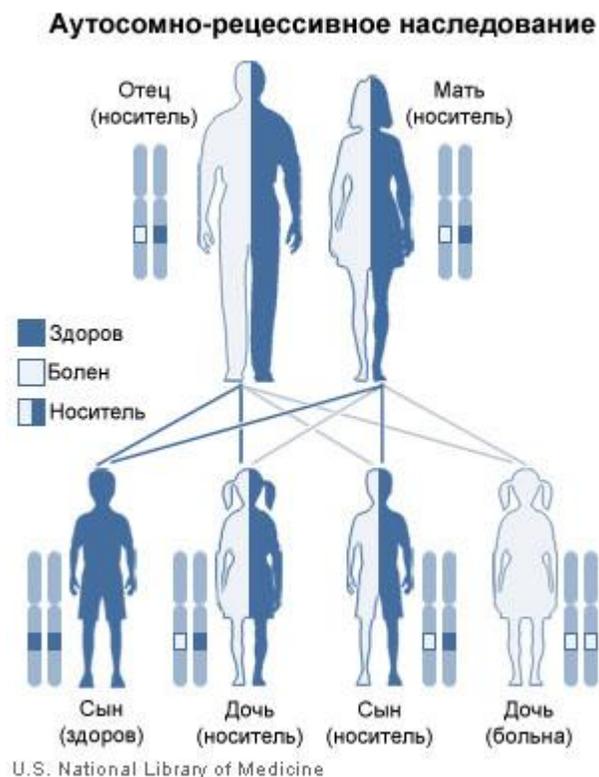
Аутосомные наследования

Аутосомно-доминантный
тип наследования



- Болезнь встречается в каждом поколении родословной, что называют передачей болезни по вертикали.
- Соотношение больных и здоровых, больных мальчиков и девочек - равное.
- Если один из родителей является носителем признака (гетерозигота), то этот признак проявится либо у всего потомства, либо у половины.
- Больные мужчины и женщины одинаково передают болезнь своим детям — мальчикам и девочкам.
- Чем тяжелее болезнь отражается на репродукции, тем больше пропорция спорадических случаев (новые мутации).
- Гомозиготы могут рождаться от двух больных родителей. Болезнь у них протекает обычно тяжелее, чем у гетерозигот.

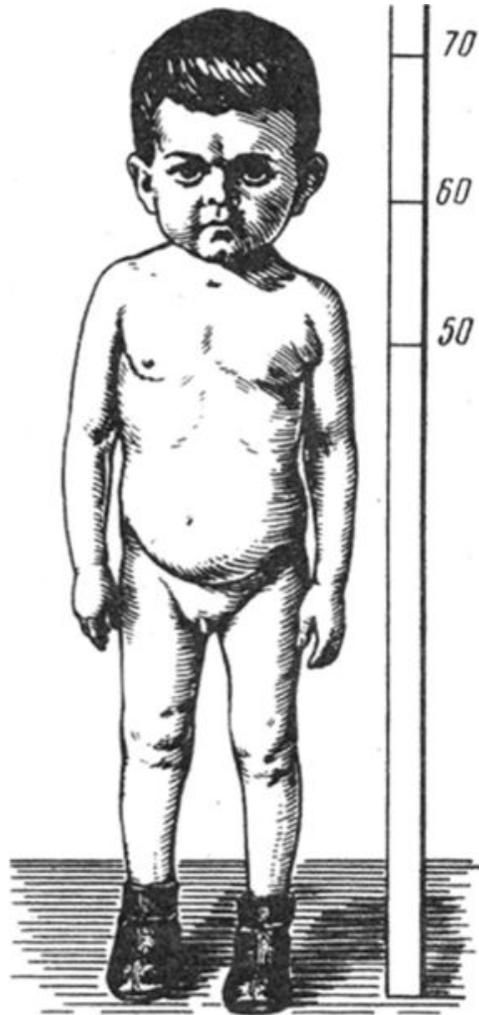
Аутосомные наследования



Аутосомно-рецессивное наследование

- В случае аутосомно-рецессивного типа признак может не проявляться у одних поколений и проявиться у других.
- Если родители гетерозиготы (Aa), то они являются носителями рецессивного аллеля, но обладают доминантным признаком.
- При скрещивании Aa и Aa, 75% потомков будут иметь доминантный признак, а оставшиеся 25% - рецессивный.
- При скрещивании Aa и aa рецессивный аллель гена проявит себя у половины потомков.

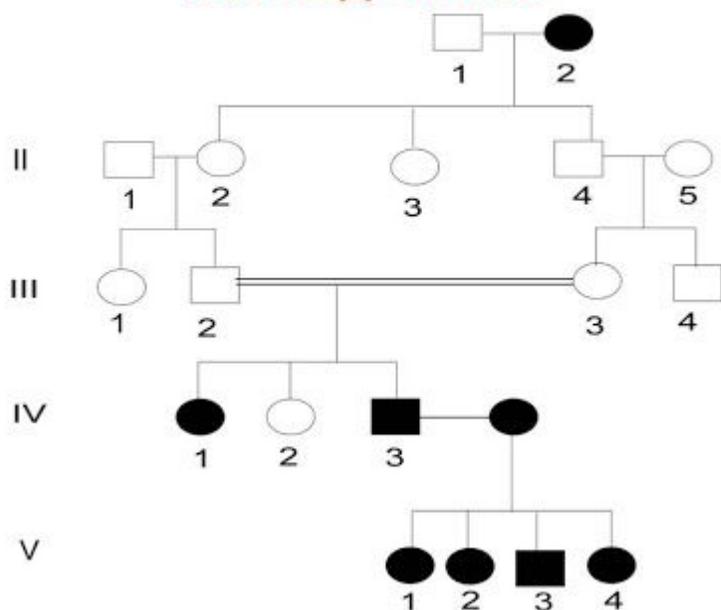
Аутосомные наследования



- Общее число аутосомно-рецессивных заболеваний превышает 1600.
- Распространённость болезней, наследуемых по аутосомно-рецессивному типу, зависит от частоты встречаемости рецессивного аллеля в популяции.
- Наиболее часто рецессивные наследственные болезни встречаются в изолированных этнических группах, а также среди населения с высоким процентом близкородственных браков.
- Аутосомно-рецессивными являются, например, большинство лизосомных болезней накопления, к которым относятся болезнь Тея — Сакса, болезнь Гоше, болезнь Ниманна — Пика, а также некоторые другие (моногенные) — фенилкетонурия, галактоземия, к арликовость, наследственная тугоухость, синдром Жильбера).

Аутосомные наследования

Аутосомно-рецессивное наследование

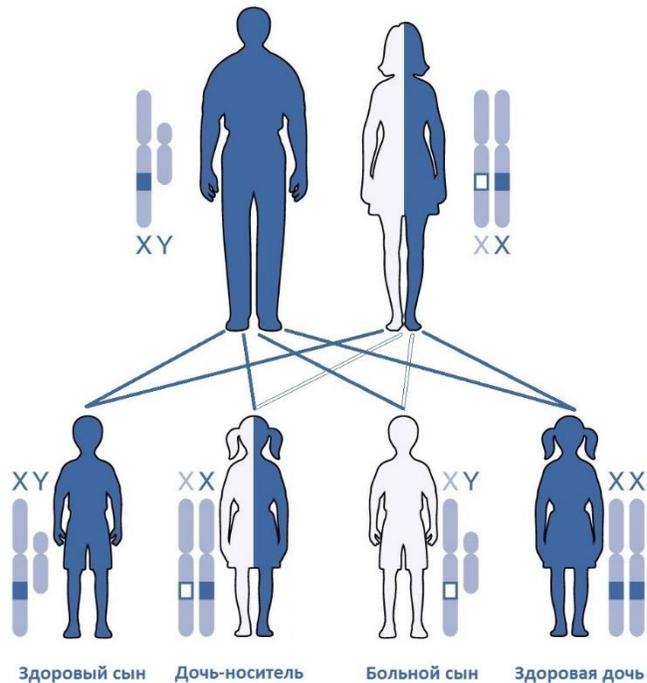


- Родители обычно клинически нормальны.
- Оба пола поражаются одинаково.
- В браке больного со здоровым рождаются нормальные дети (если здоровый не гетерозиготен).
- В браке больного с носителем мутантного аллеля рождаются 50% больных детей, что имитирует доминантный тип наследования (псевдодоминирование).
- Чем больше детей в семье, тем чаще встречается более одного больного ребёнка.
- Чем реже встречается мутантный ген в популяции, тем чаще родители больного ребёнка являются кровными родственниками.
- Если больны оба супруга, то все дети будут больными.

Сцепленное с полом наследование

Х-сцепленное рецессивное наследование

Отец: здоров
Мать: носитель



Х-сцепленное рецессивное наследование

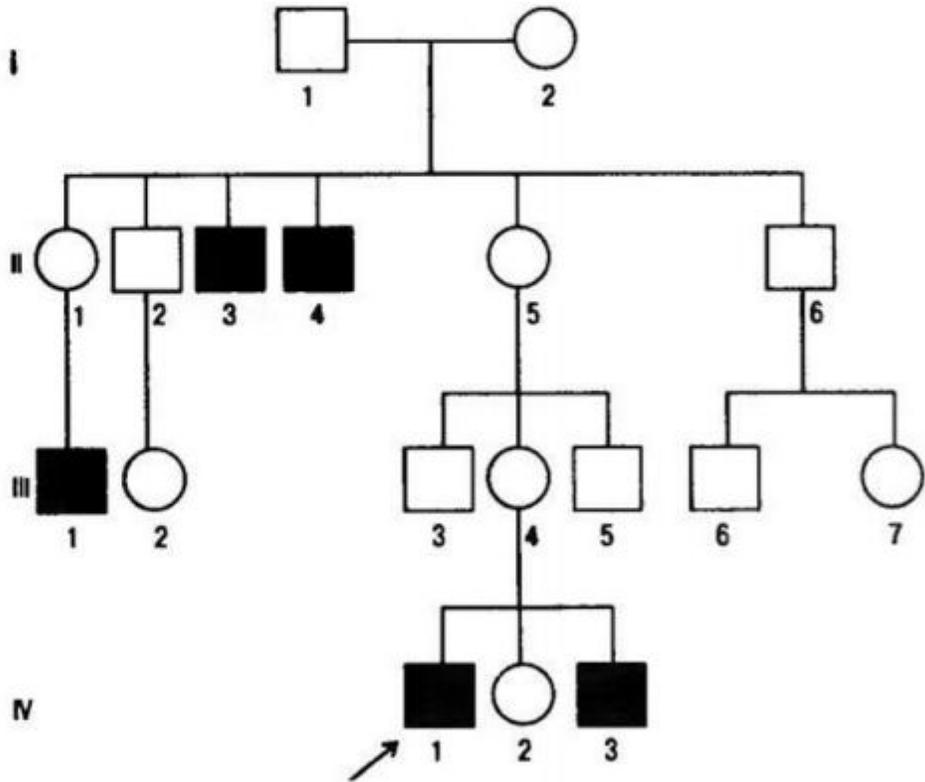
- Один из видов сцепленного с полом наследования.
- Такой тип наследования имеет ряд врождённых наследственных заболеваний у человека, эти заболевания связаны с дефектом какого-либо из генов, расположенных на половой X-хромосоме, и проявляются в случае, если нет другой X-хромосомы с нормальной копией того же гена.

Сцепленное с полом наследование



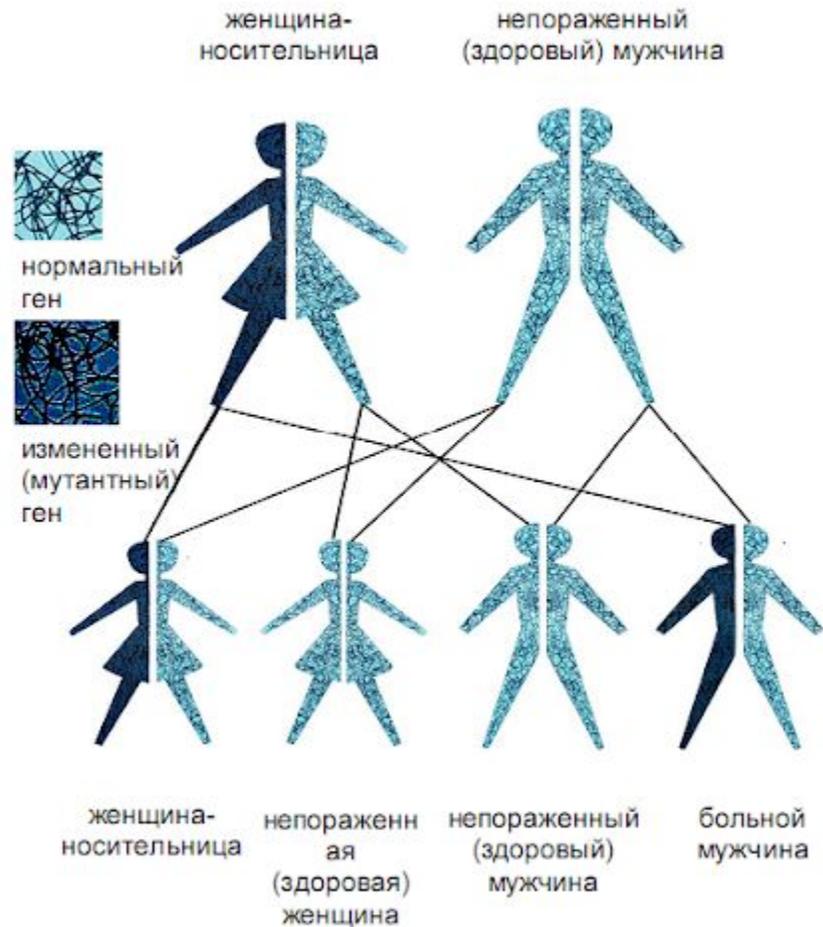
- Для X-сцепленных рецессивных заболеваний характерно, что обычно поражёнными являются мужчины, для редких X-сцепленных заболеваний это справедливо почти всегда.
- Наследственное нарушение цветового зрения (дальтонизм), X-сцепленный ихтиоз, мышечная дистрофия Дюшенна, гемофилия А и др.

Сцепленное с полом наследование



- Пробанды — только мальчики, $X^a Y$ (крайне редко девочки).
- Признак проявляется не в каждом поколении.
- Пробанд отец передают патологический аллель всем своим дочерям-носителницам ($X^A X^a$) и никогда сыновьям ($X^A Y$).
- В браке женщины-носителницы ($X^A X^a$) с пробандом мужчиной ($X^a Y$) - 50% дочерей пробанды ($X^a X^a$) и 50% носители ($X^A X^a$), 50% сыновей пробанды ($X^a Y$), 50% здоровые ($X^A Y$).
- В унаследованных случаях у больных мальчиков могут быть больные братья и дяди по матери. Новые мутации являются спорадическими или изолированными

Сцепленное с полом наследование



X-сцепленное доминантное наследование

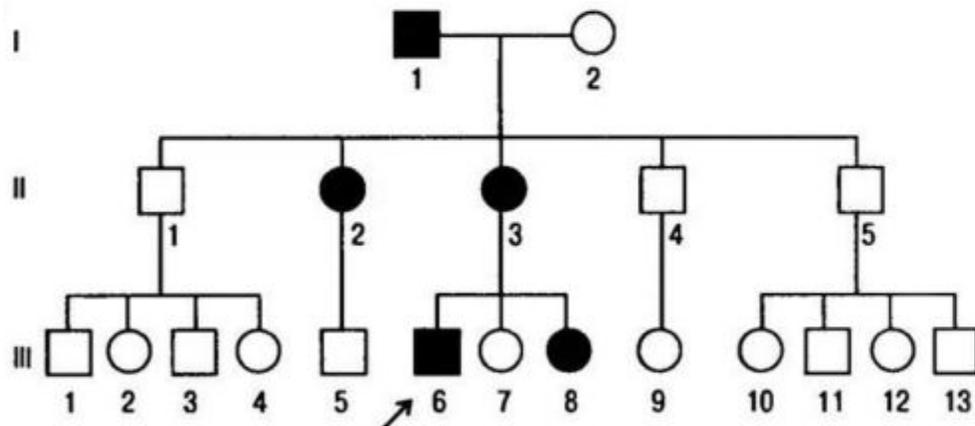
- X-сцепленные доминантные болезни являются редкими и выявляются у женщин-гетерозигот, а также у мужчин-гемизигот, имеющих мутантный аллель на единственной хромосоме X. X-сцепленное доминантное наследование напоминает аутосомно-доминантное.
- Но есть значимое отличие: пораженные мужчины передают заболевание только своим дочерям, а передача от отца к сыну невозможна

Сцепленное с полом наследование



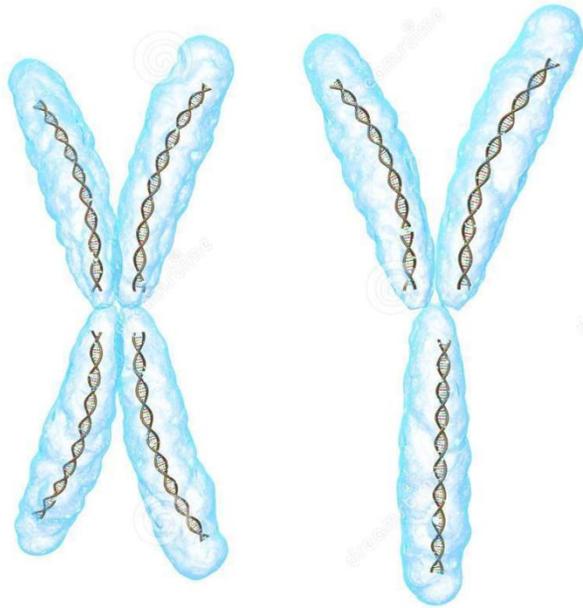
- Примером этого типа наследования является витамин Д-резистентный рахит, при котором женщины обычно имеют более легкие формы заболевания, чем мужчины.
- При многих Х-сцепленных доминантных болезнях у женщин может наблюдаться мозаицизм проявления болезни.
- Например, при синдроме Блоха – Сульцбергера (синдром недержания пигмента, тип II) наблюдается мозаичная пигментация кожи. Кроме того, это заболевание, также как синдром Ретта, является примером болезни, летальной для плодов мужского пола.

Сцепленное с полом наследование



- Пробанды встречаются в каждом поколении родословной.
- Пробандами могут быть и мужчины ($X^A Y$) и женщины ($X^A X^a$, $X^A X^A$), но женщины в два раза чаще.
- Пробанд отец передают патологический аллель всем своим дочерям-пробандам ($X^A X^a$, $X^A X^A$) и никогда сыновьям ($X^a Y$).
- Больные женщины в среднем передают патологический аллель 50% сыновей и 50% дочерей.
- Женщины (они гетерозиготны) болеют менее тяжело, чем мужчины (они гемизиготны). Болезнь более вариабельна по клиническим проявлениям у гетерозиготных женщин.

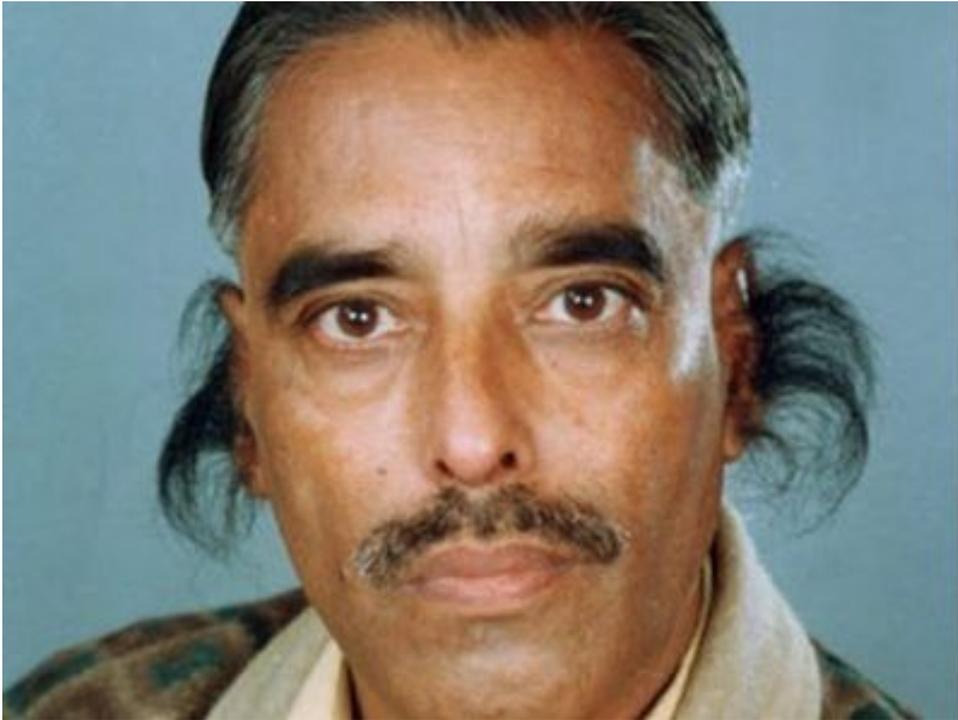
Сцепленное с полом наследование



Y-сцепленное наследование

- Признаки, детерминированные генами, расположенными в негомологичных участках Y-хромосом, всегда проявляются у мужчин и никогда не встречаются у женщин.
- Называется иначе голландрическим типом наследования.

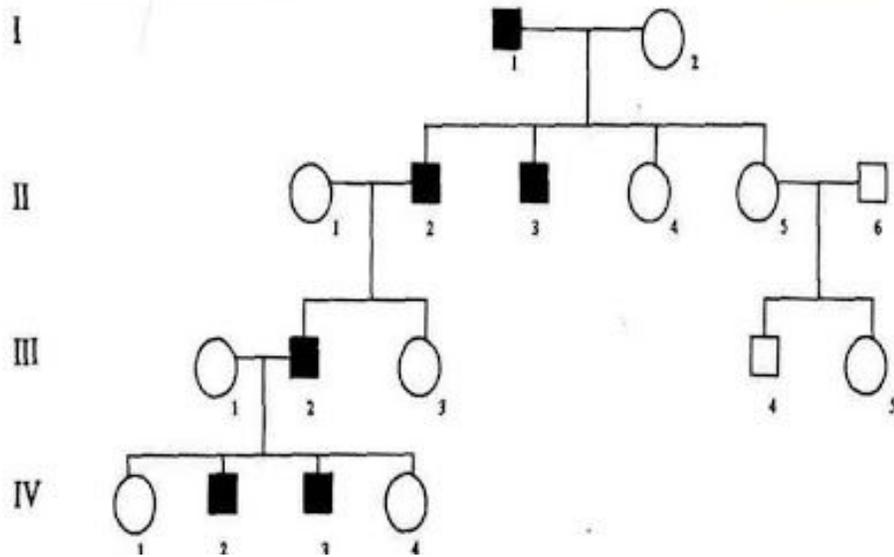
Сцепленное с полом наследование



- Примеры признаков: гипертрихоз ушных раковин, избыточный рост волос на средних фалангах пальцев кистей, азооспермия.
- Кроме совершенно безобидных признаков - оволосение ушной раковины и средних фаланг пальцев кистей, встречаются мутации генов, расположенных в Y-хромосоме, которые вызывают некоторые формы ихтиоза (рыбья кожа).
- Мутации в некоторых генах приводят к развитию рака яичек, простаты и другим гонадобластомам.

Сцепленное с полом наследование

- Признак передаётся всем мальчикам.
- Патологические мутации, затрагивающие формирование семенников или сперматогенез, наследоваться не могут, потому что такие индивиды стерильны.

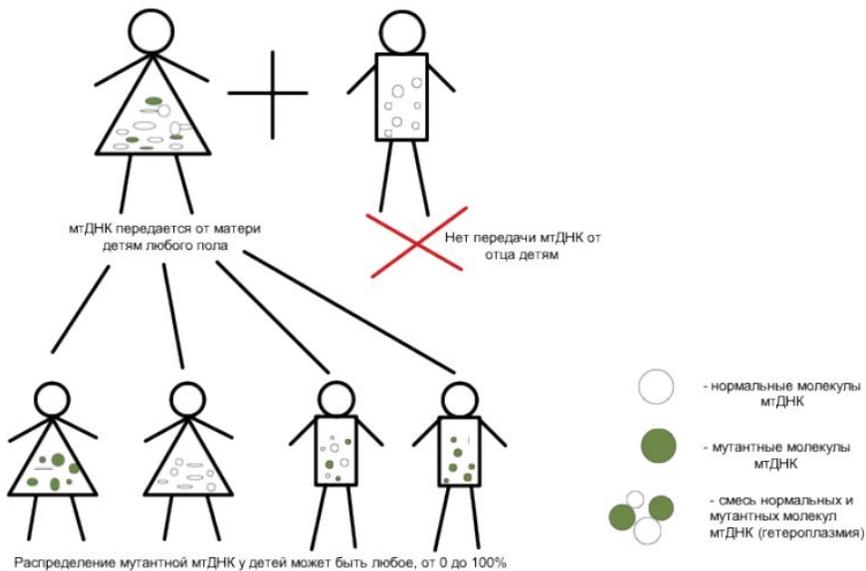


Сцепленное с полом наследование

Признаки человека, сцепленные с полом

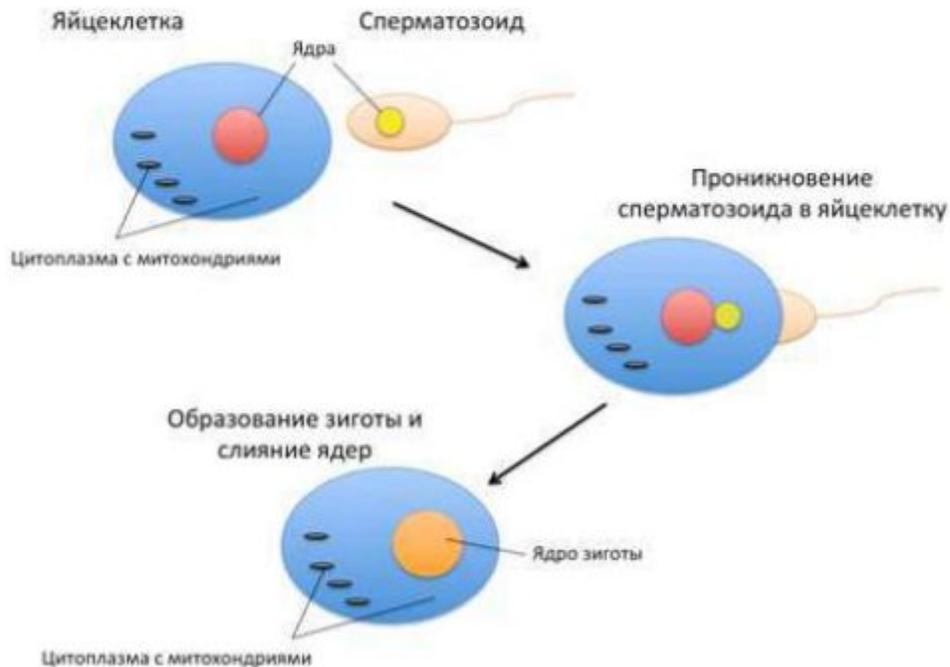
Тип наследования	Локализация генов	Примеры
X-сцепленный рецессивный	Негомологичный участок X-хромосомы	Гемофилия, разные формы цветовой слепоты, отсутствие потовых желез, некоторые формы мышечной дистрофии и пр.
X-сцепленный доминантный	Негомологичный участок X-хромосомы	Коричневый цвет зубной эмали, витамин D устойчивый рахит и пр.
Y-сцепленный	Негомологичный участок Y-хромосомы	Перепончатость пальцев ног, гипертрихоз края ушной раковины

Митохондриальное (цитоплазматическое) наследование



- Митохондриальное (цитоплазматическое) наследование характерно для особого класса наследственной патологии – митохондриальных болезней.
- Митохондриальные заболевания - группа наследственных заболеваний, связанных с дефектами в функционировании митохондрий, приводящими к нарушениям энергетических функций в клетках эукариот, в частности, человека.

Митохондриальное (цитоплазматическое) наследование



- Ряд редких болезней с необычной комбинацией неврологических и миопатических признаков, кардиомиопатии, диабет возникают вследствие мутаций митохондриальных генов.
- Для постановки диагноза митохондриального заболевания важен комплексный генеалогический, клинический, биохимический, морфологический и генетический анализ.

Митохондриальное (цитоплазматическое) наследование

- Признак передаётся только от матери.
- Пробанды и девочки, и мальчики.
- Пробанды отцы не передают признак ни дочерям, ни сыновьям.

