«Методы изучения наследственности: генеалогический, близнецовый, биохимический, цитогенетический, дерматоглифический, популяционно-статистический, имунногенетический»

1. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
2. Составление и анализ родословных схем.

Клинико-генеалогический метод условно включает <u>2 этапа:</u>
первый — составление родословной (сбор сведений о семье)
второй - генеалогический анализ.

<u>Пробандом</u> называется лицо, родословную которого необходимо

Рис. 3.3. Символы, используемые при составлении родословной

Генеалогический метод

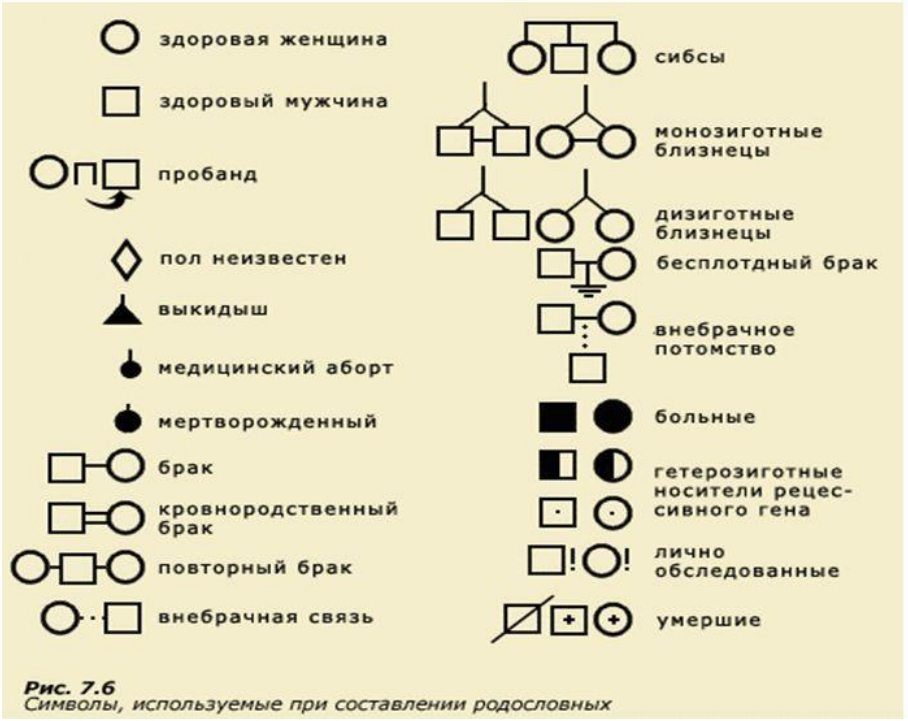
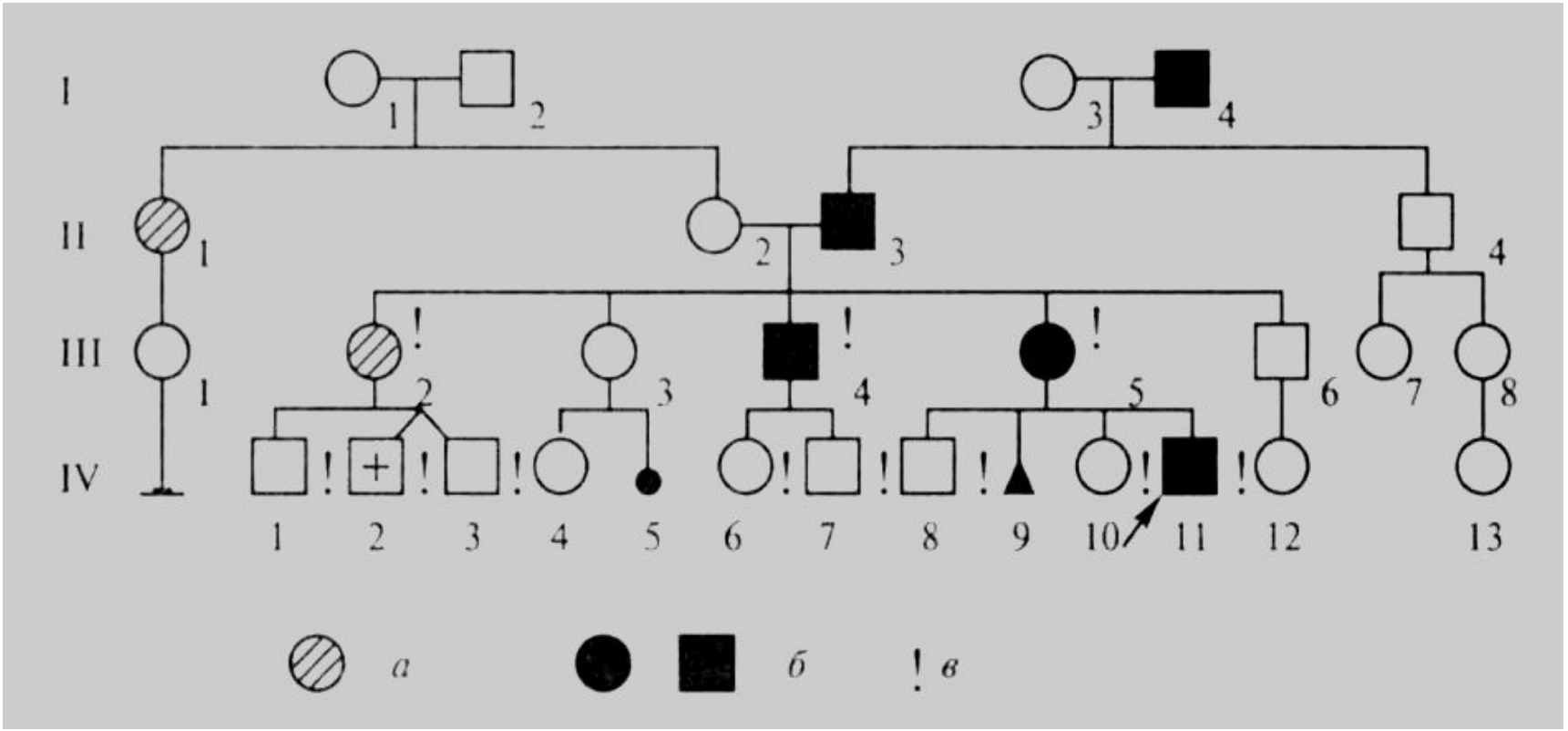


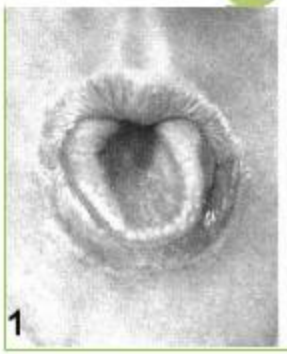
Рис. 7.6
Символы, используемые при составлении родословных

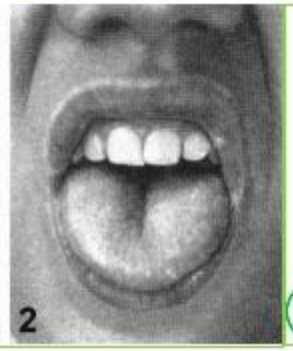
Генеалогический метод: метод анализа родословных в генетических исследованиях человека

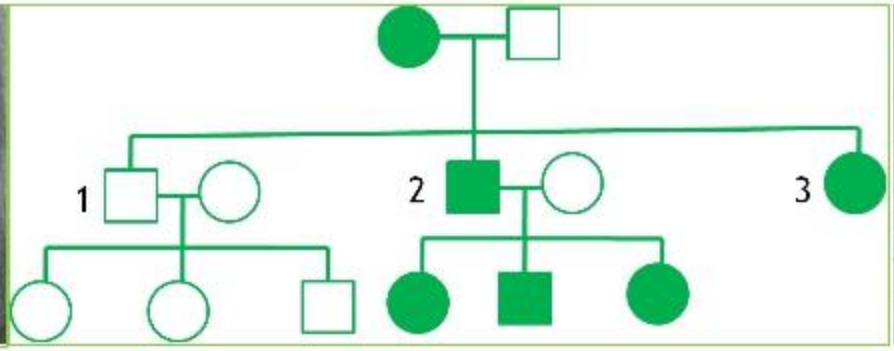
Рис. 1: Пример составления «клинической родословной»:
а – больные сахарным диабетом;
б – больные нейрофиброматозом; в – лично обследованные.



Аутосомно-доминантный тип наследования

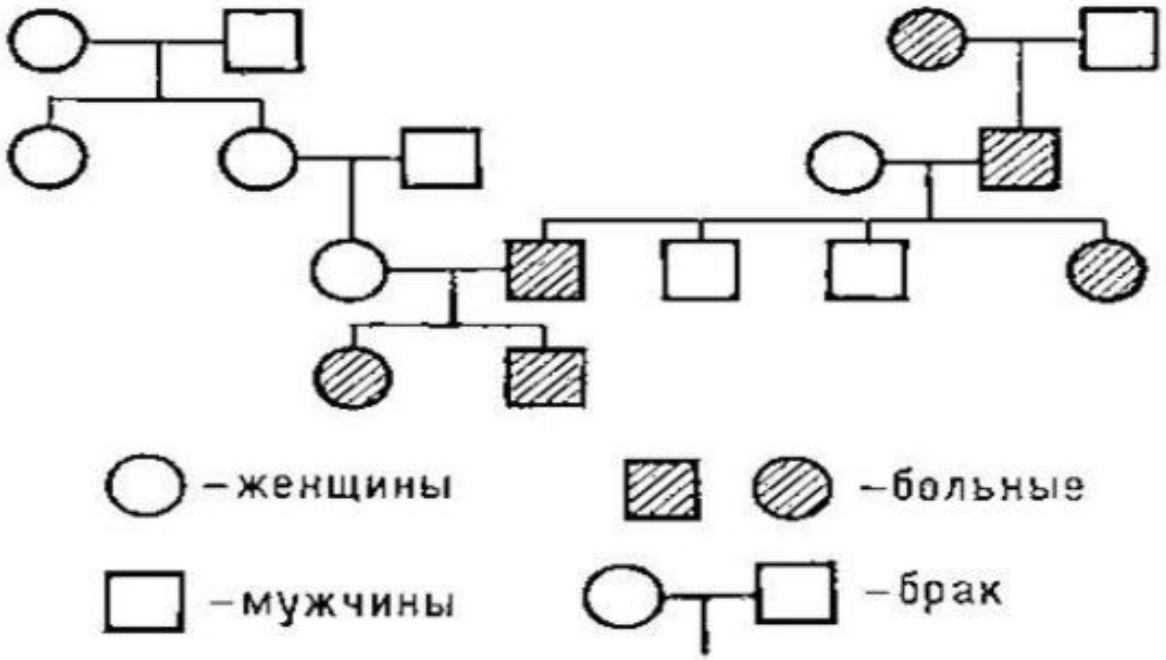




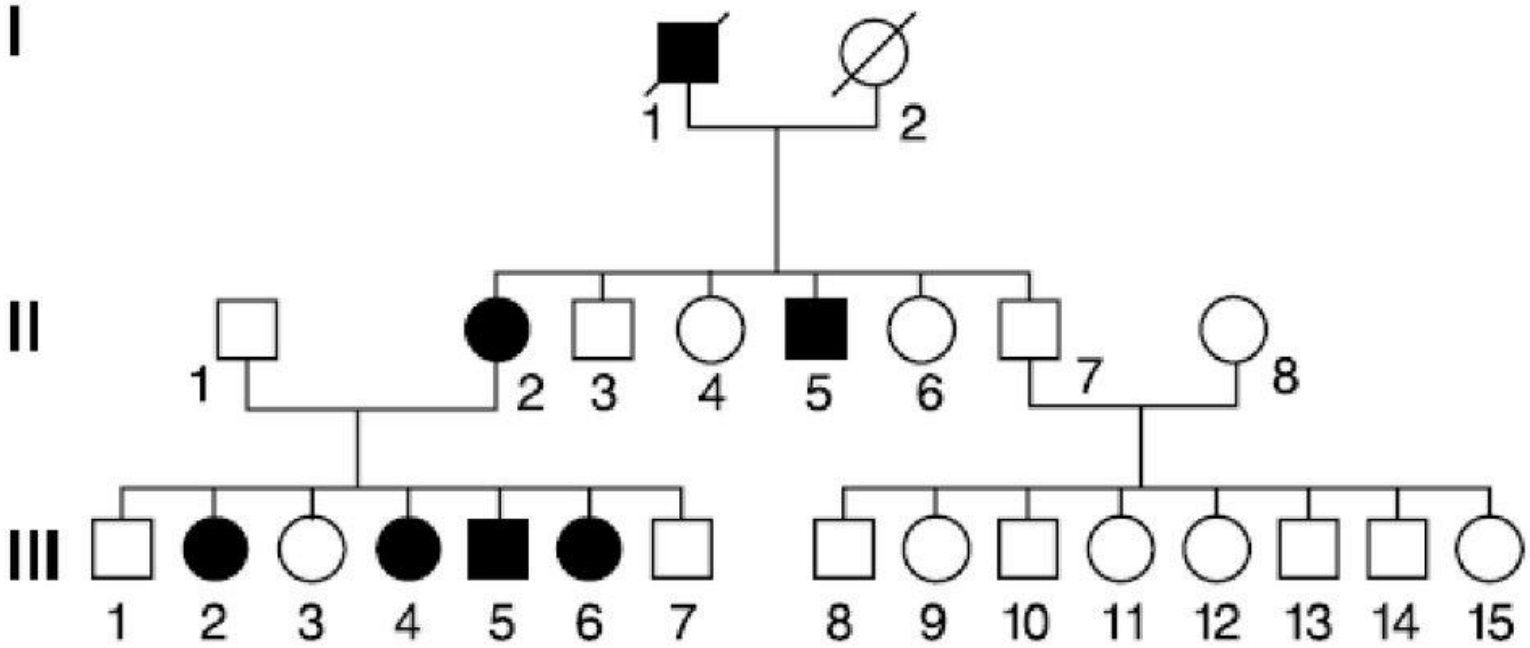


- В настоящее время описано около 3000 аутосомно-доминантных признаков: полидактилия, брахидактилия, синдактилия, раннее облысение, веснушки, белый локон, способность свертывать язык в трубочку и др.

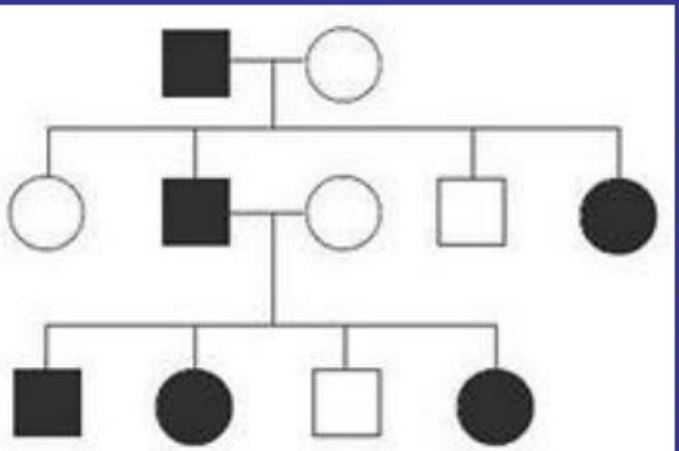
.Аутосомно-доминантный характер наследования



Аутосомно-доминантный тип наследования



Аутосомно-доминантный тип наследования



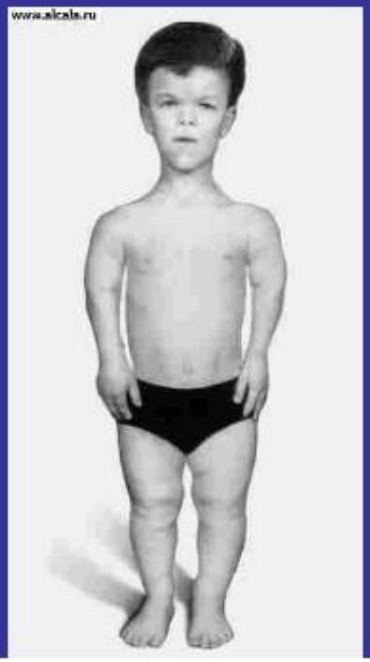
Особенности наследования:

1) больные встречаются в каждом поколении;

2) болеют как мужчины, так и женщины;

3) У здоровых родителей рождаются здоровые дети.

По аутосомно-доминантному типу наследуется полидактилия, ахондроплазия и др.



Ахондроплазия

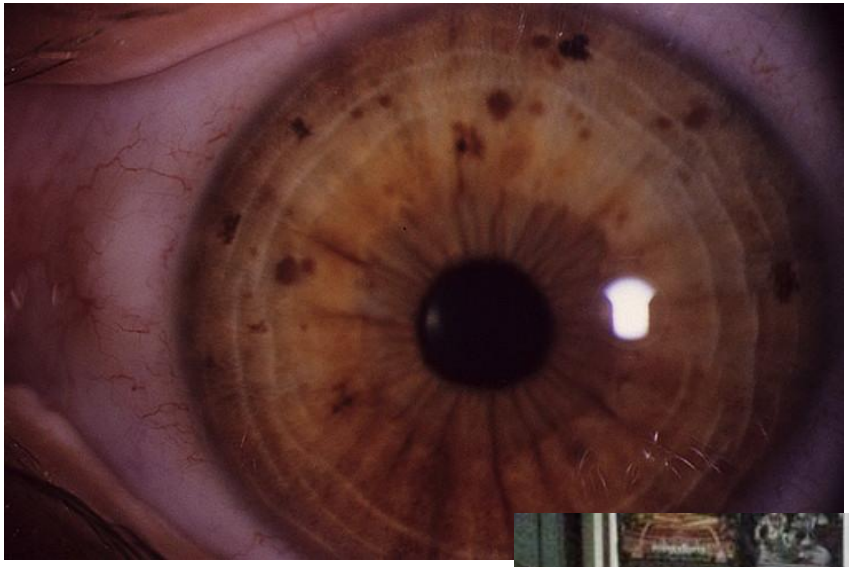
Полидактилия

Аутосомно-доминантный тип наследования: нейрофиброматоз

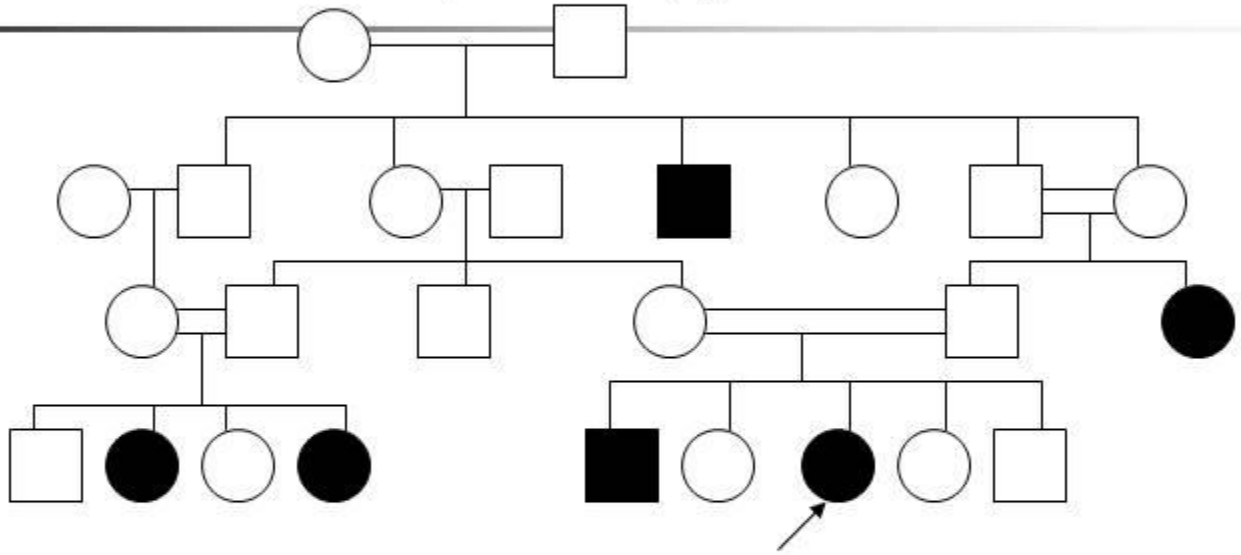
Аутосомно-доминантный тип наследования:

Нейрофиброматоз 1 типа

Аутосомно-доминантный тип наследования: нейрофиброматоз



Аутосомно-рецессивное наследование. Генотип пробанда - аа

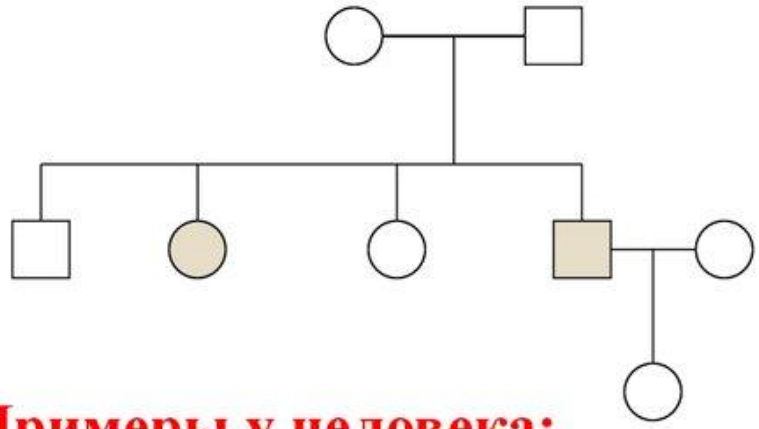


Для аутосомно-рецессивного наследования характерно следующее:

- Заболевание встречается редко, не во всех поколениях
- У больных родителей всегда рождаются только больные дети
- Больные дети встречаются и в тех семьях, где оба родителя здоровы
- Заболевание встречается с одинаковой частотой и среди мужчин, и среди женщин

Аутосомно-рецессивный (AR) тип наследования

1. Характерен пропуск поколений
2. Равно мужчины и женщины
3. «По горизонтали»
4. Вероятность у детей 25%, если у родителей признак не проявился



Примеры у человека:

Фенилкетонурия

Муковисцидоз

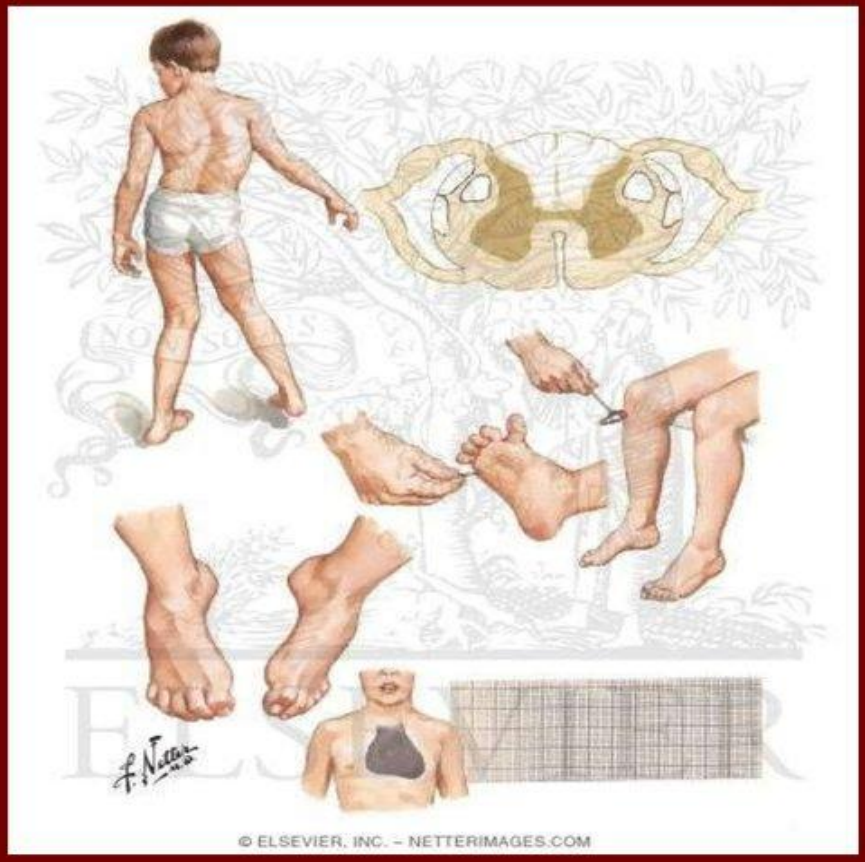
Адрено-генитальный синдром

Атаксия Фридрейха - G11.1 (спиноцеребеллярная дегенерация)

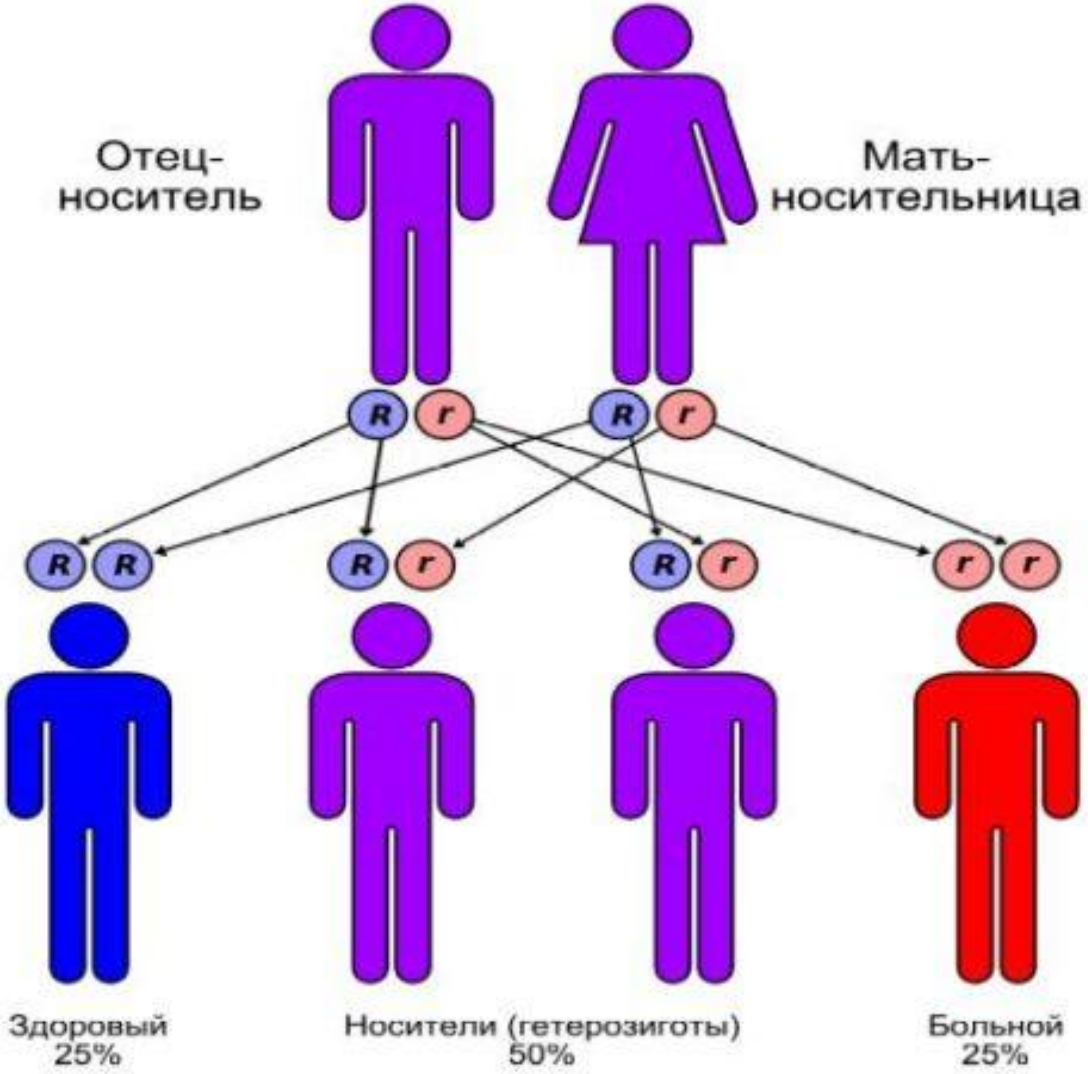
- **Частый вариант** ранней мозжечковой атаксии
- Начало **до 25 лет** (8-15)
- **Ген 9 хромосомы**, отвечающий за синтез белка фратаксина, регулирующий трансмембранный транспорт Fe
- **Мультиорганное поражение** - шаткость при ходьбе и падения, арефлексия, выпадение глубокой чувствительности в ногах, дизартрия, повышение тонуса в ногах по спастическому типу (гипотония), похудание мышц в дистальных отделах конечностей, скелетные деформации (кифосколиоз, деформация стопы, высокий свод стопы), кардиомиопатия, сахарный диабет
- **Частота возникновения** 2-10 случаев на 100 тыс. населения
- **Степень прогрессирования** различна, большинство больных умирают в возрасте до 30 лет

MyShared

Аутосомно-рецессивный тип наследования.



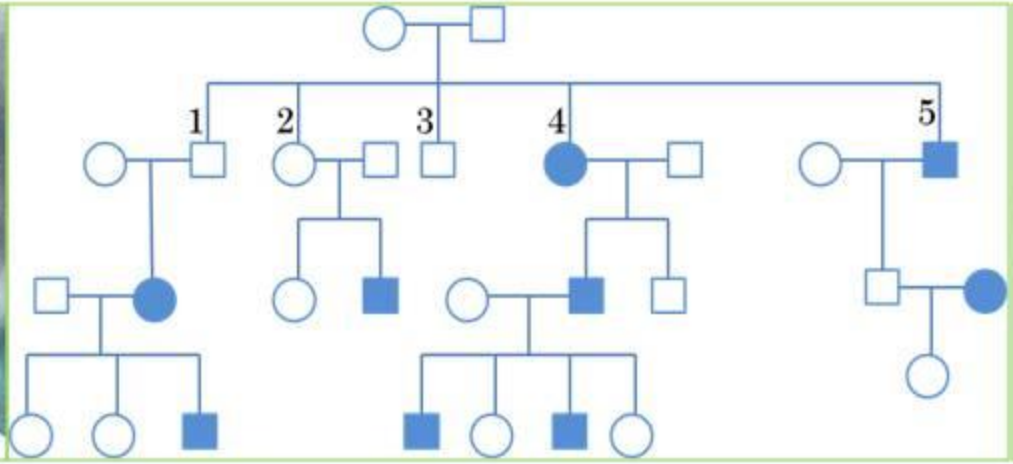
Муковисцидоз имеет аутосомно-рецессивный тип наследования



Аутосомно- рецессивный тип наследования

Альбинизм-
отсутствие пигментов

Аутосомно-рецессивный тип наследования



- По аутосомно-рецессивному типу наследуются глухота, немота, альбинизм, кариес зубов, сахарный диабет, рыжие волосы, леворукость, серповидно-клеточная анемия и другие признаки

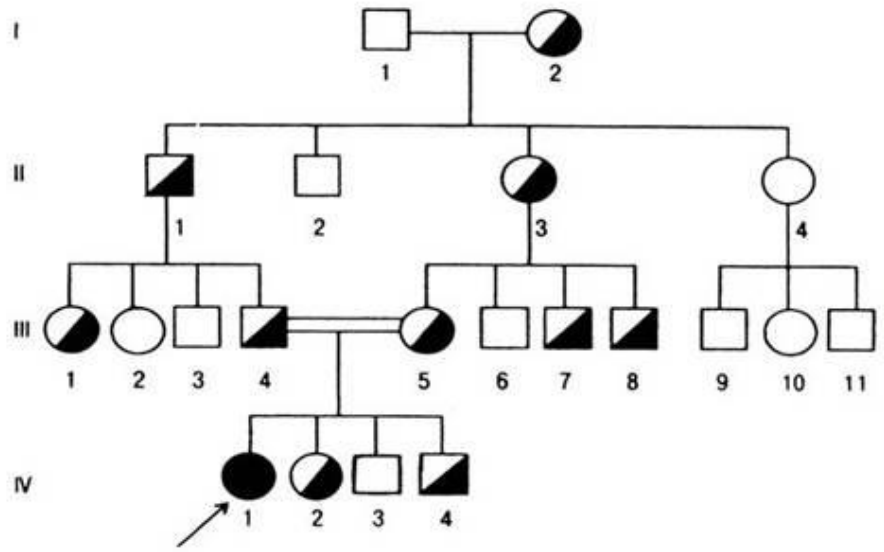
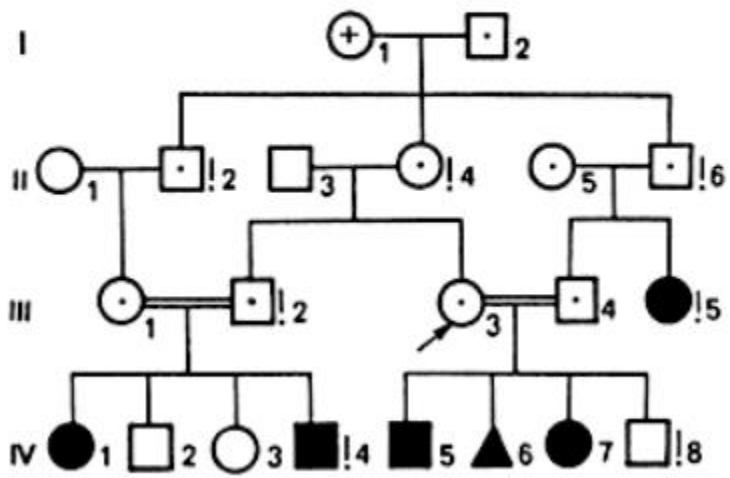


Рис. 3.61. Родословная с аутосомно-рецессивным типом наследования болезни (синдром Тея–Сакса — GM_2-ганглиозидоз).

Аутосомно-рецессивный (*муковисцидоз, ФКУ, СМА, АГС, мукополисахаридозы*) - ***популяционная частота*** - 0,25%

- 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

Аутосомно-рецессивный тип наследования



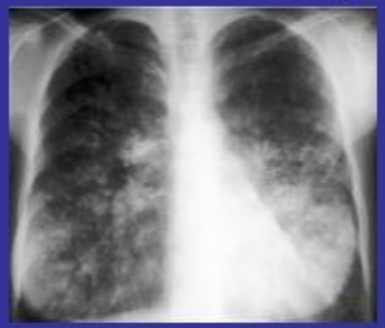
Родословная семьи с альбинизмом

Особенности наследования:
1) больные встречаются не в каждом поколении;
2) болеют как мужчины, так и женщины;
3) У здоровых родителей могут рождаться больные дети;
4) Вероятность рождения больных детей выше в близкородственных браках.

По аутосомно-рецессивному типу наследуются фенилкетонурия, альбинизм, муковисцедоз и др.

Альбинизм

Муковисцидоз



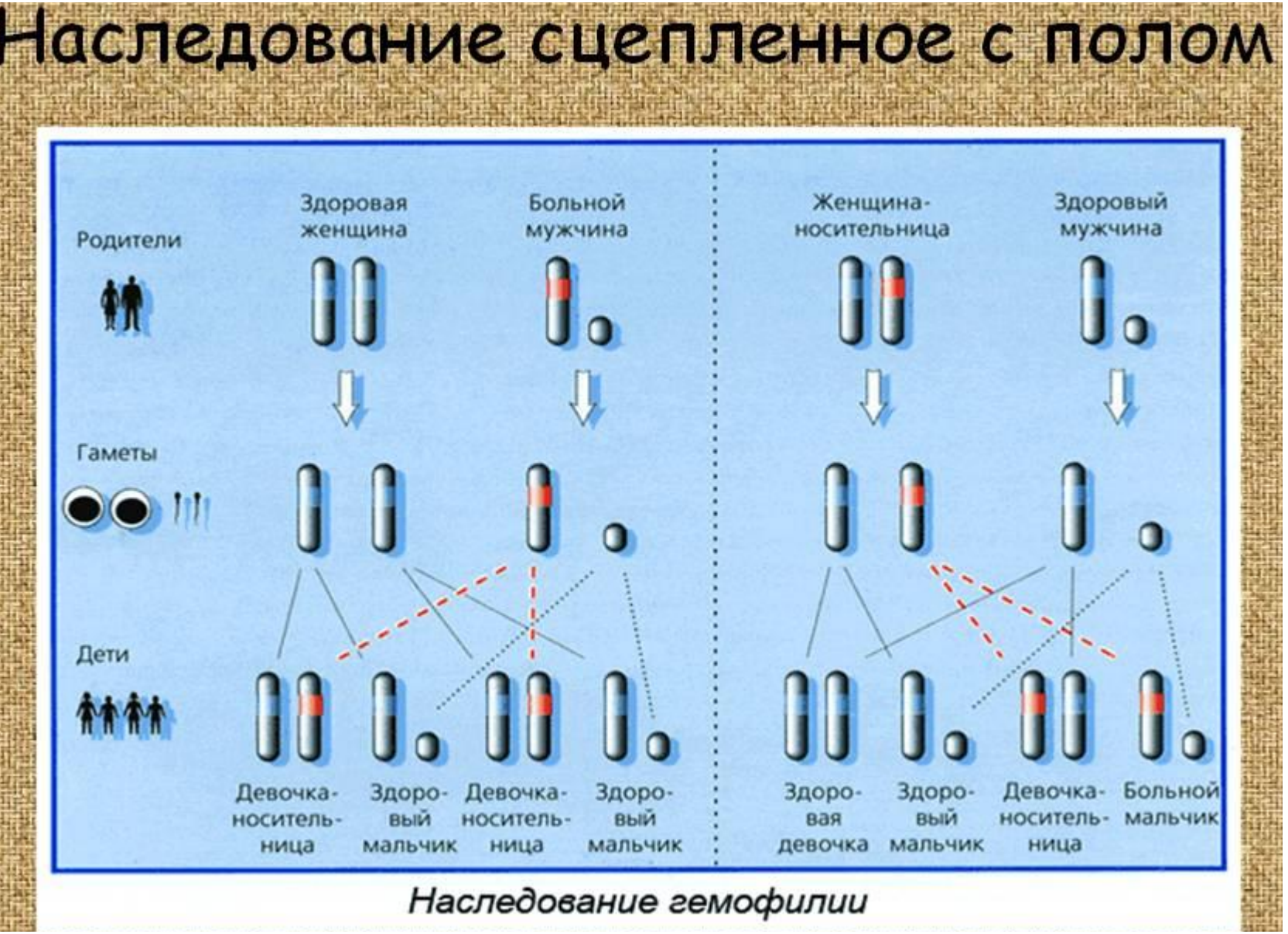
Дети с муковисцидозом страдают от застойных явлений в легких и испытывают проблемы с дыханием. Как правило они умирают в возрасте до 36 лет

Наследование признаков, сцепленных с полом

В зависимости от локализации гена в свою очередь выделяют следующие типы наследования:

Тип наследования	Локализация генов	Примеры
Х-сцепленный рецессивный	Негомологичный участок Х-хромосомы	Гемофилия, разные формы цветовой слепоты (протанопия, дейтеронопия), отсутствие потовых желез, некоторые формы мышечной дистрофии и пр.
Х-сцепленный доминантный	Негомологичный участок Х-хромосомы	Коричневый цвет зубной эмали, витамин D устойчивый рахит и пр.
Х-Y-сцепленный (частично сцепленный с полом)	Гомологичный участок Х- и Y-хромосом	Синдром Альпорта, общая цветовая слепота
Y-сцепленный	Негомологичный участок Y-хромосомы	Перепончатость пальцев ног, гипертрихоз края ушной раковины

Основные признаки наследования, сцепленного с полом:



Рецессивный Х-сцепленный тип наследования заболевания

Половые хромосомы не гомологичны

В Х-хромосоме несколько тысяч генов, а в Y – хромосоме всего 78 генов. Поэтому многие признаки наследуемые с Х-хромосомой проявляются у мужчин, даже если признак рецессивный.

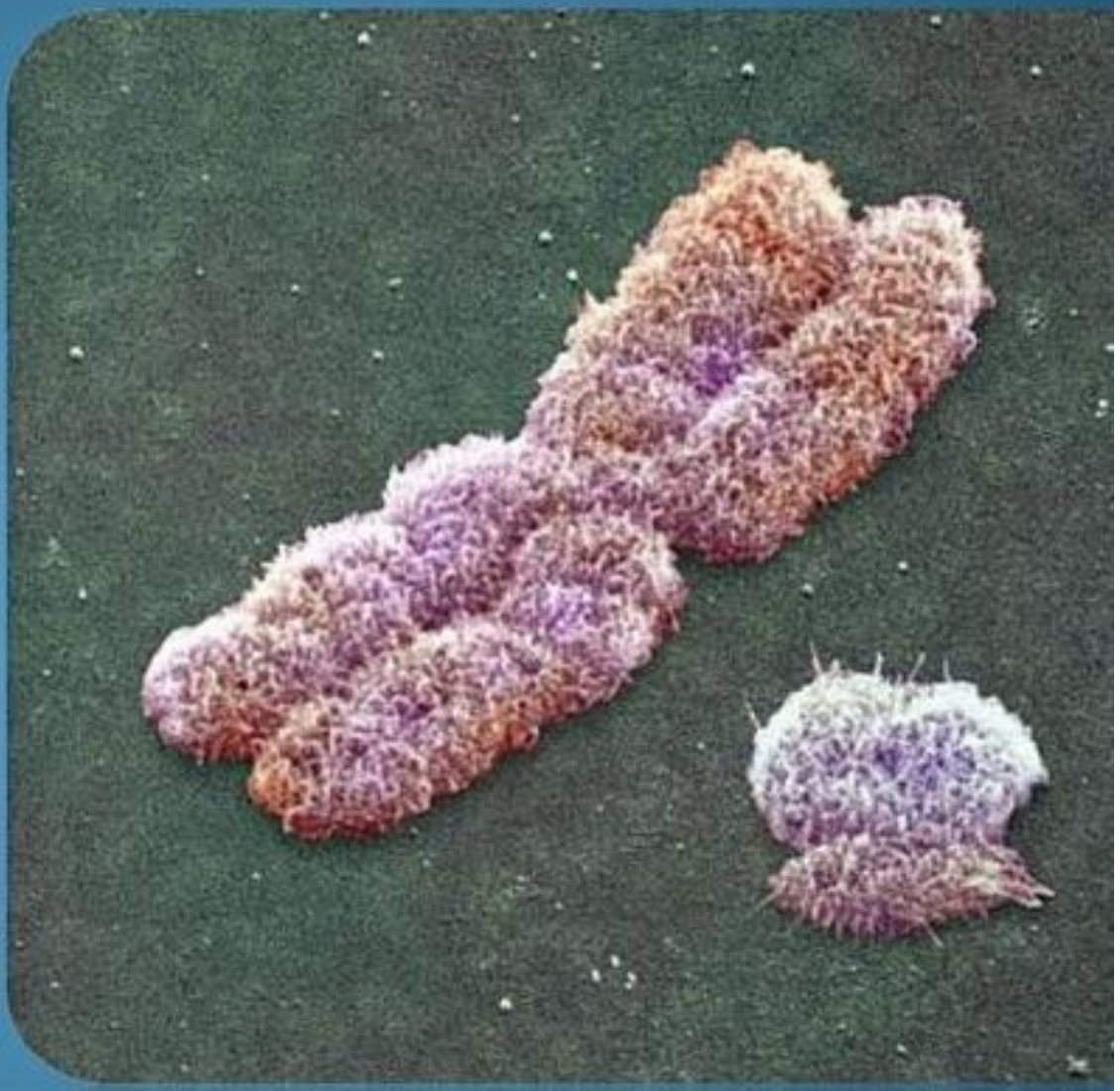
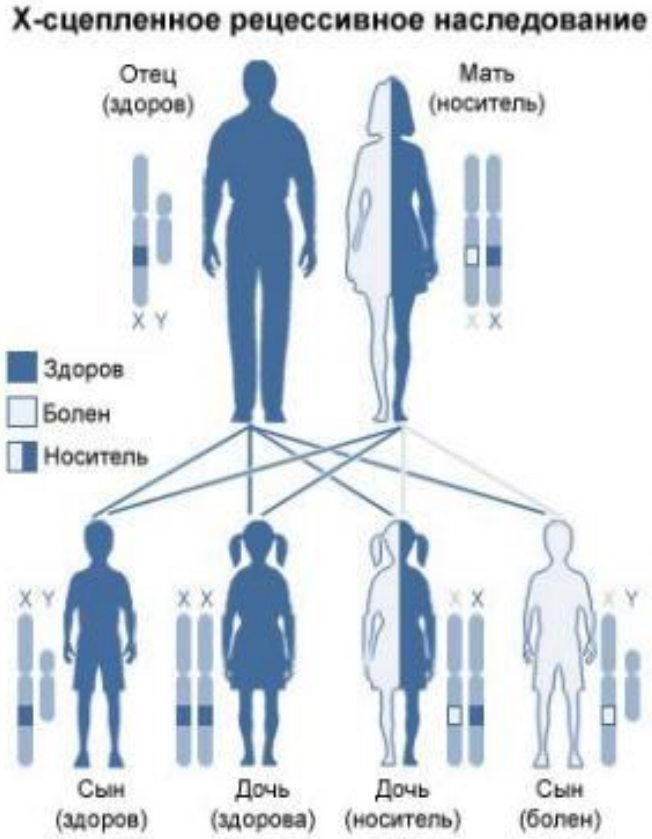


Схема наследования дальтонизма



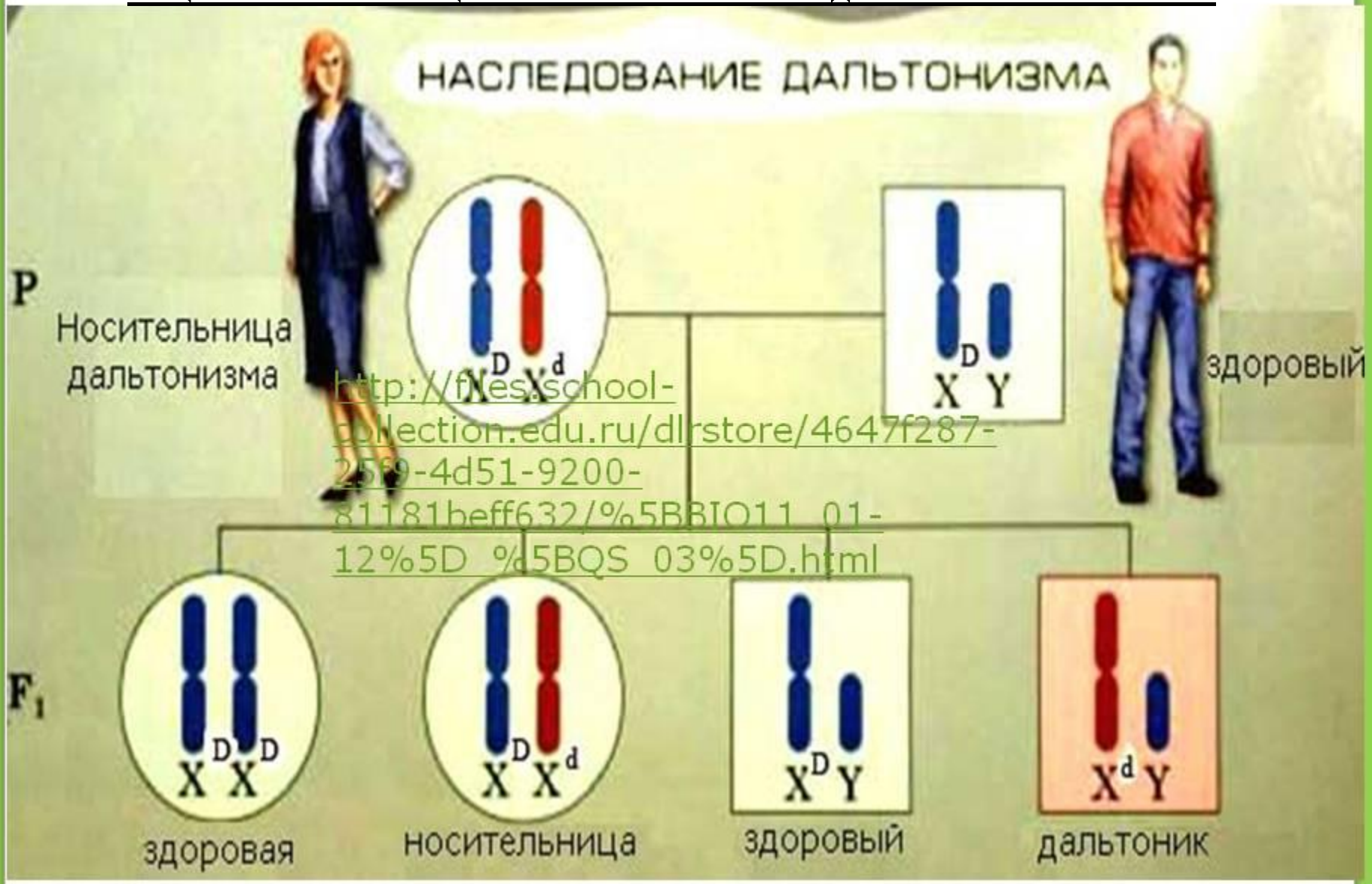
P	♀ X^DX^d	× ♂	X^DY	
гаметы	X^D	X^d	X^D	Y
F_1	♀ X^DX^D	♂ X^DY	♀ X^DX^d	♂ X^dY

Обозначения:

X^D – нормальное зрение

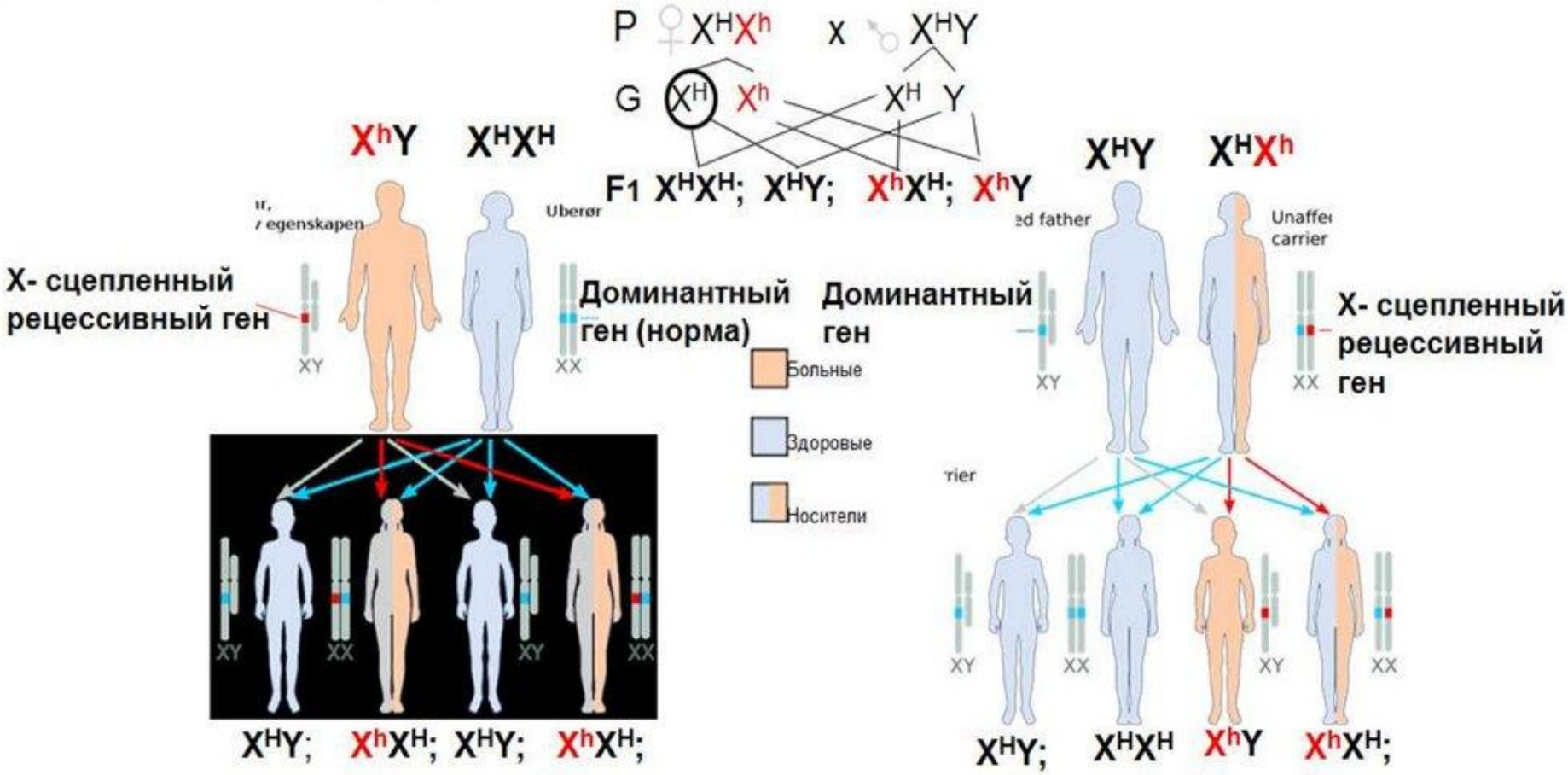
X^d – дальтонизм

Рецессивный Х-сцепленный тип наследования заболевания

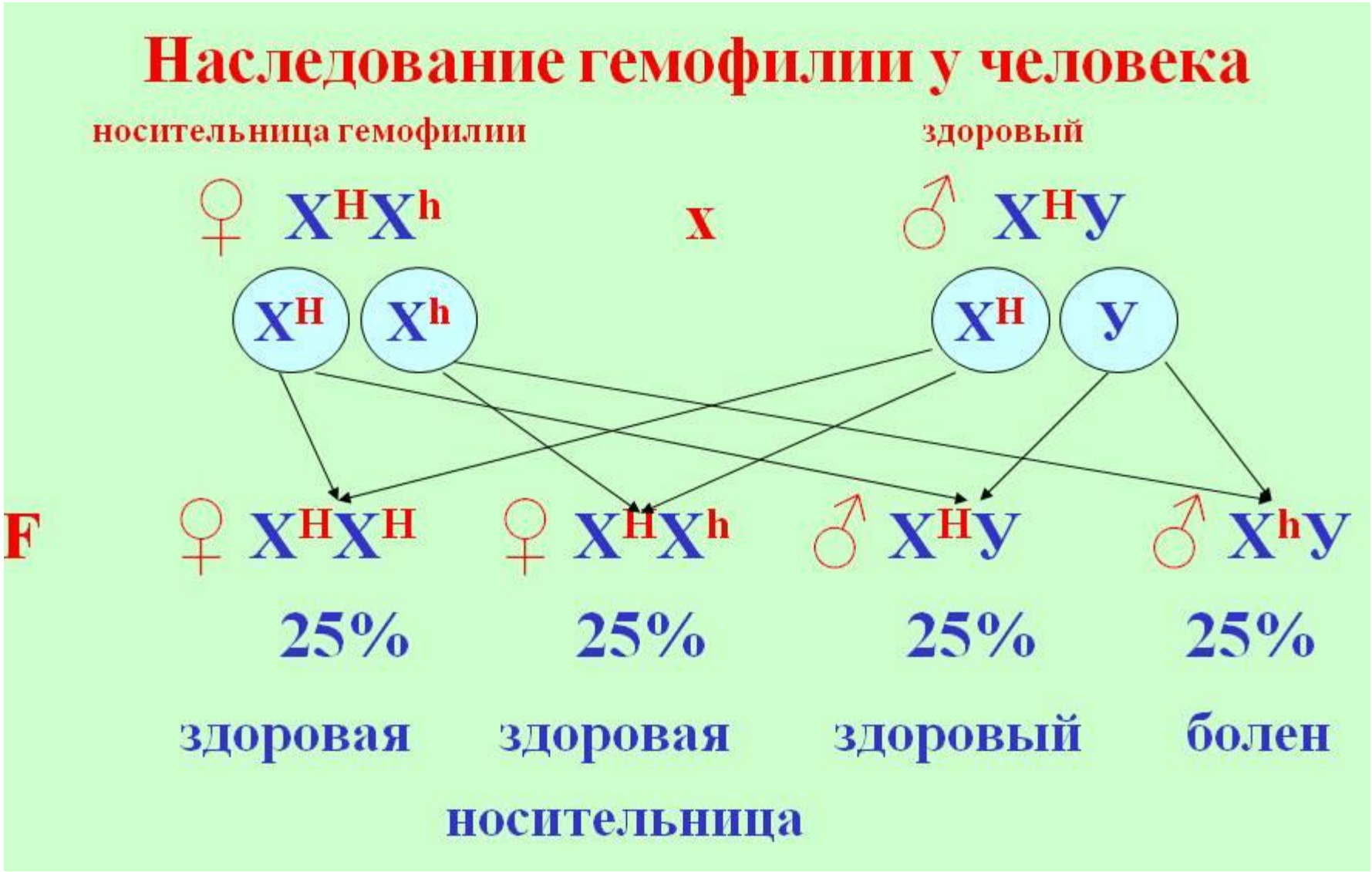


http://files.school-collection.edu.ru/dlrstore/4647f287-25f9-4d51-9200-81181beff632/%5BBIO11_01-12%5D_%5BQS_03%5D.html

4. Сцепленный с Х-хромосомой рецессивный тип наследования



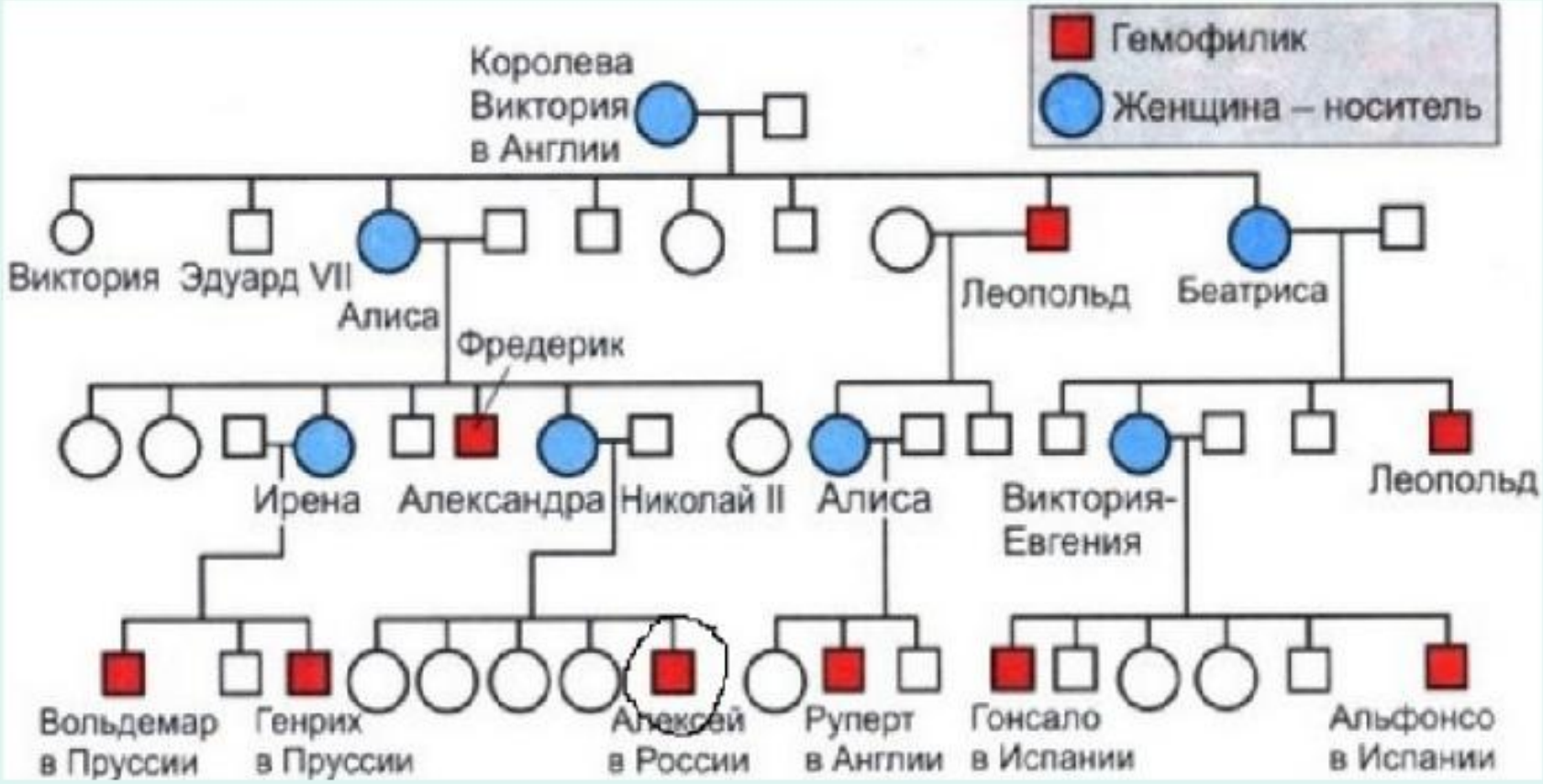
Рецессивный Х-сцепленный тип наследования заболевания



Рецессивный Х-сцепленный тип наследования заболевания

Наследование гемофилии

Родословная королевы Виктории



Наследование гемофилии

Х-сцепленный доминантный тип наследования

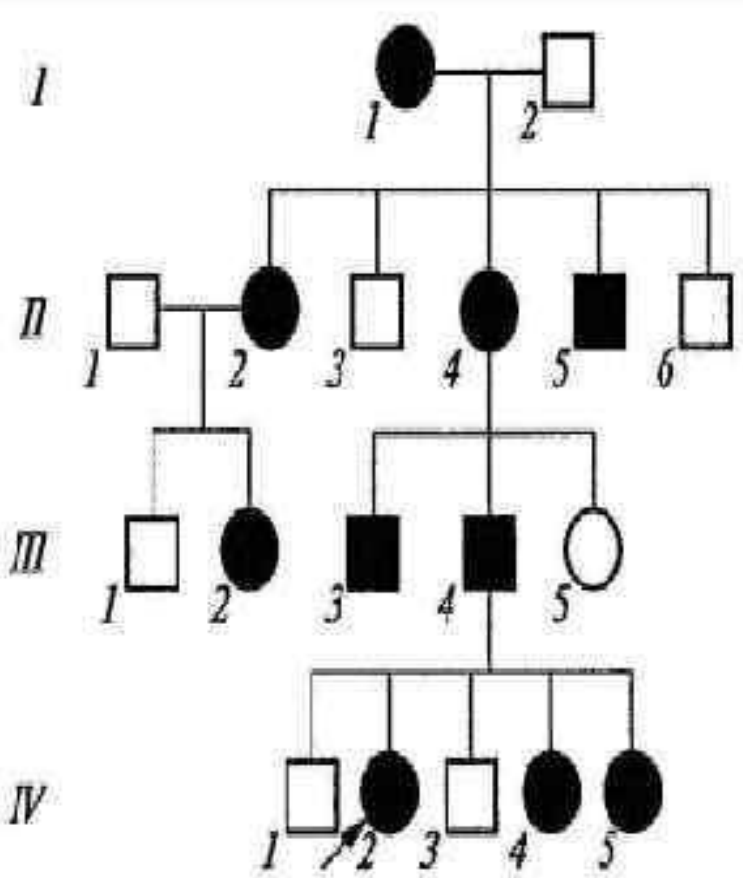
езнь встречается у мужчин и женщин, женщин примерно в два раза чаще;

ьной мужчина передает мутантный ль всем своим дочерям и не передает овьям, поскольку последние учают от отца Y-хромосому;

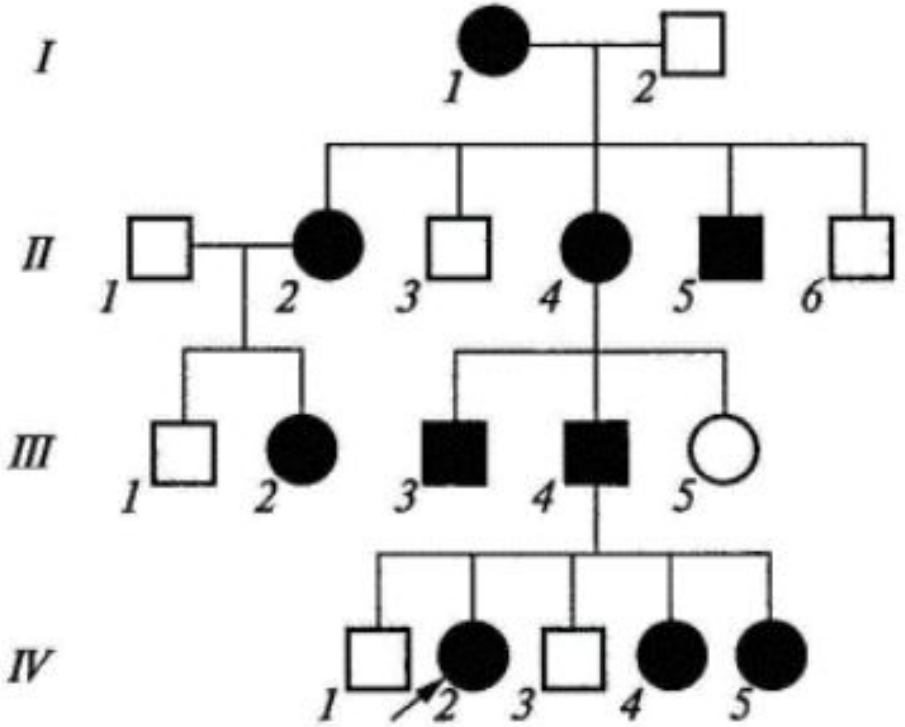
ьные женщины передают мутантный ль 50 % своих детей независимо от ;

щины в случае болезни страдают ее тяжело (они гетерозиготы), чем чины (являющиеся гемизиготами).

меры заболеваний: витамин D-стентный рахит, ротолицепальцевой дром типа I.



Доминантный Х-сцепленный тип наследования заболевания

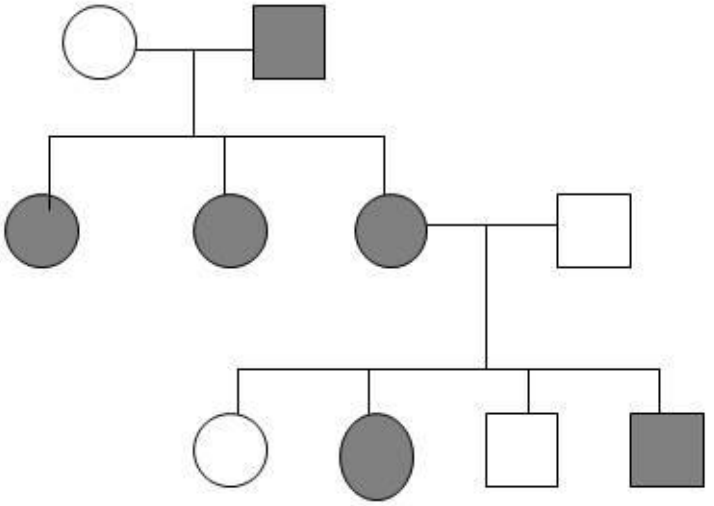


Родословная с доминантным Х-сцепленным типом наследования заболевания (витамин Д-резистентный рахит)

Доминантный Х-сцепленный тип наследования заболевания

Х-сцепленный доминантный (XD)

- Без пропуска поколений – по вертикали
- Женщины поражены в 2 раза чаще
- От отца передается всем дочерям; от матери 50% сыновей и дочерей.

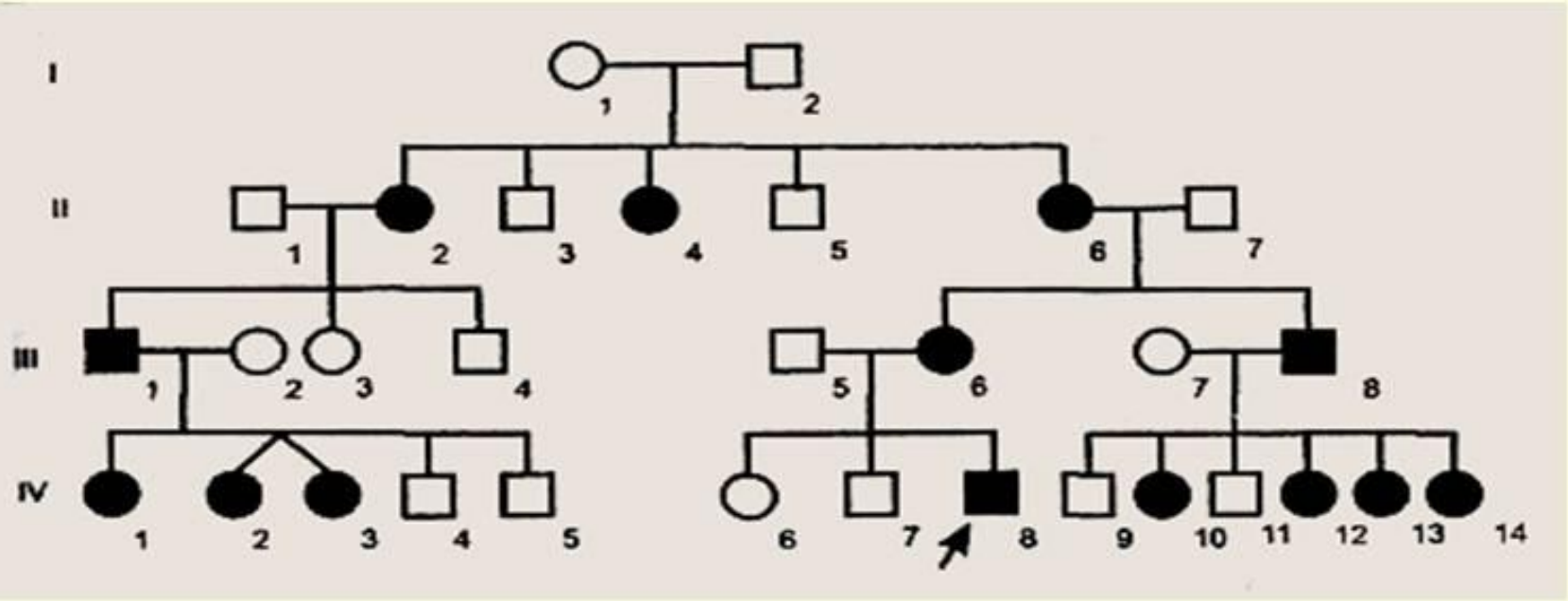


Примеры у человека:

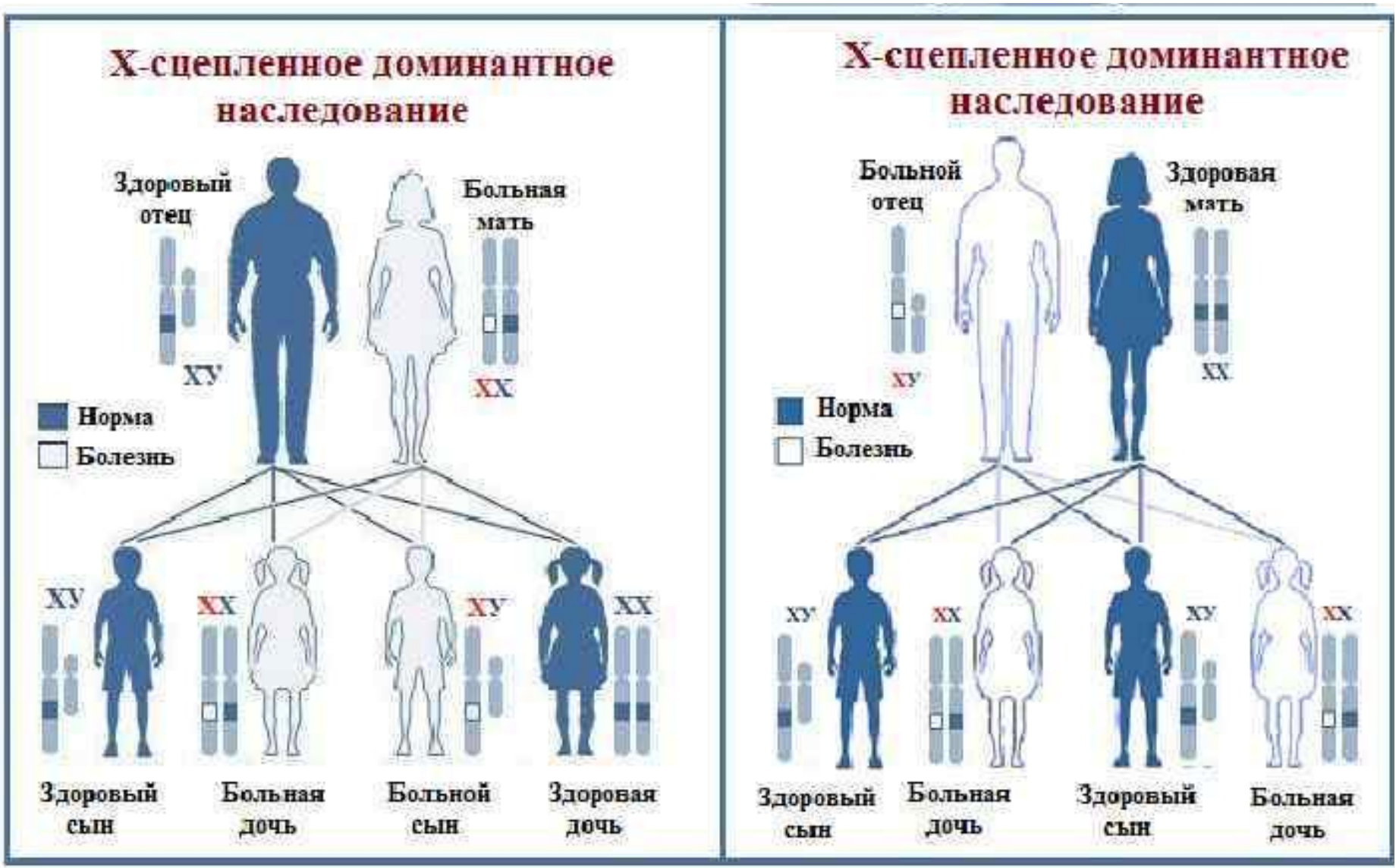
Рахит, резистентный к витамину Д

Коричневая эмаль зубов

X-сцепленный доминантный тип наследования сходен с аутосомно-доминантным, за исключением того, что мужчина передает этот признак только дочерям (сыновья получают от отца Y-хромосому). Примером такого заболевания является, устойчивая к лечению витамином D особая форма рахита.



Доминантный Х-сцепленный тип наследования заболевания



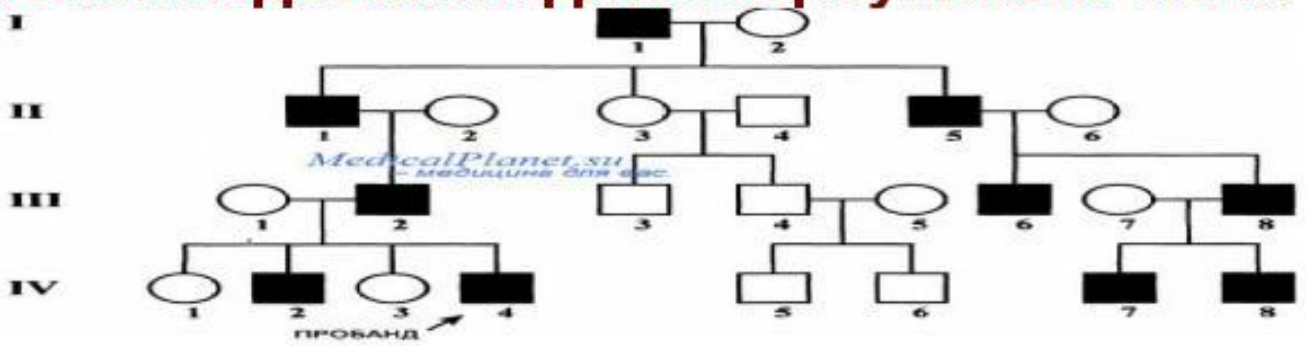
Y-сцепленное, или голандрическое, наследование признака

Типы наследования

- **Голандрический, или сцепленный с хромосомой У, тип наследования**

Особенности наследования:

- передача признака от отца всем сыновьям;
- *вертикальный* характер наследования признака;
- вероятность наследования для лиц мужского пола 100%.



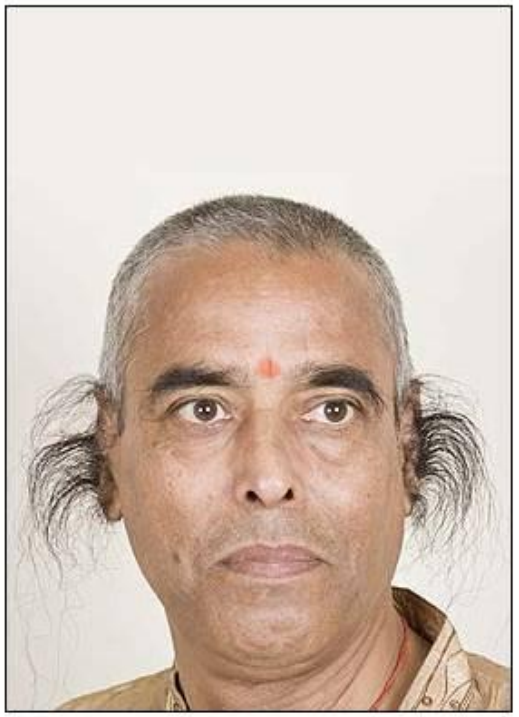
Примеры:

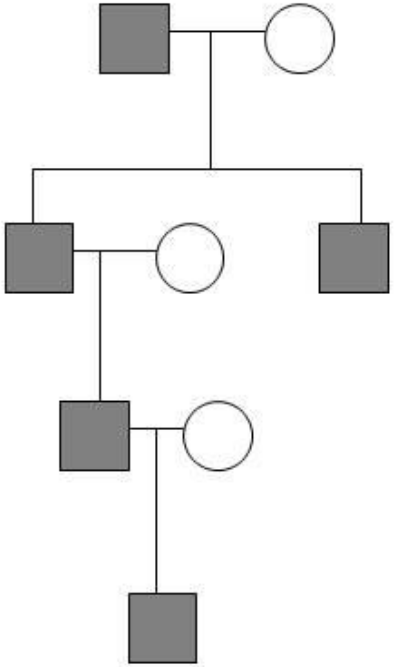
- гипертрихоз ушных раковин;
- избыточный рост волос на средних фалангах пальцев кистей.

Y-сцепленное, или голандрическое, наследование признака

Голандрический тип (Y) наследования

Передается по мужской линии без пропуска поколений





Пример у человека:

Гипертрихоз ушной раковины

Y-сцепленное, или голандрическое, наследование признака

Наследование генов, сцепленных с У-хромосомой

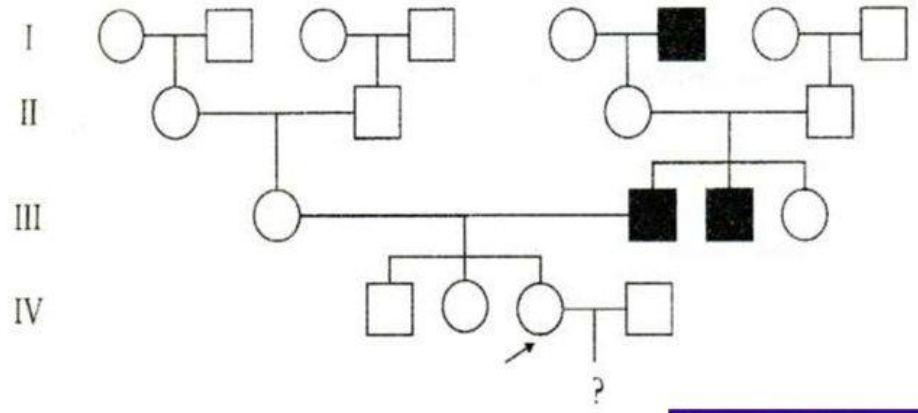
Ихтиоз- заболевание кожи. Рыбья чешуя

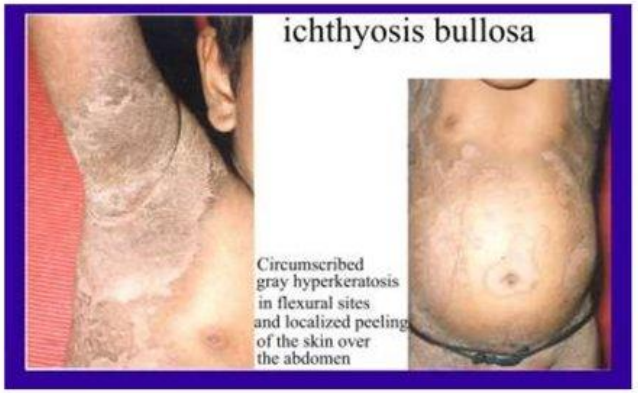
Гипертрихоз- излишняя волосатость

Термин: Лицо «оборотня»

Наиболее распространёнными болезнями из этой группы являются обычный ихтиоз с доминантным наследованием, обычный ихтиоз с рецессивным связанным с Х-хромосомой наследованием

Ихтиоз – заболевание кожи





Голандрическое наследование

Гены, расположенные в Y-хромосоме, передаются только по мужской линии, т.е. от отца к сыну и называется голандрическим типом наследования. Это, например, гены, контролирующие раннее облысение, повышенную волосатость ушей, развитие перепонок между пальцами ног.

Признаки, сцепленные с Y-хромосомой
Голандрические признаки

Перепонки между пальцами ног

Раннее облысение

Гипертрихоз мочки ушной раковины

Ихтиоз

MyShared

Примеры наследования некоторых орфофизиологических признаков. Доминантные и рецессивные признаки у человека.

Доминантные	Рецессивные
Нормальная пигментация кожи, глаз, волос	Альбинизм
Близорукость	Нормальное зрение
Нормальное зрение	Ночная слепота
Цветовое зрение	Дальтонизм
Катаракта	Отсутствие катаракты
Косоглазие	Отсутствие косоглазия
Толстые губы	Тонкие губы
Полидактилия (добавочные пальцы)	Нормальное число пальцев
Брахидактилия (короткие пальцы)	Нормальная длина пальцев
Веснушки	Отсутствие веснушек
Нормальный слух	Врожденная глухота
Карликовость	Нормальный рост
Нормальное усвоение глюкозы	Сахарный диабет
Нормальная свертываемость крови	Гемофилия
Круглая форма лица (R–)	Квадратная форма лица (rr)
Круглый подбородок (K–)	Квадратный подбородок (kk)
Ямочка на подбородке (A–)	Отсутствие ямочки (aa)
Брови не соединяются (N–)	Брови соединяются (nn)
Длинные ресницы (L–)	Короткие ресницы (ll)
Круглый нос (G–)	Заостренный нос (gg)
Круглые ноздри (Q–)	Узкие ноздри (qq)
Свободная мочка уха (S–)	Сросшаяся мочка уха (ss)

Спасибо за
внимание.