

# **Анализ родословных**

**Автор: Дубцова И.Н.  
учитель биологии  
МБОУ «Гимназия №42»  
г. Барнаула**

# Спектр применения генеалогического метода

---

- установление наследственного характера заболевания;
- определение типа наследования признака;
- оценка *пенетрантности* (вероятности проявления гена в фенотипе особи) гена;
- расшифровка механизмов взаимодействия генов.

# Особое место генеалогический метод занимает в медицинско-генетическом консультировании, являясь подчас единственным:

- при уточнении природы заболевания;
- при постановке диагноза наследственного заболевания;
- при оценке прогноза заболевания;
- при расчете риска для потомства и др.

Целью генеалогического анализа является установление генетических закономерностей.

# *Генеалогический метод*

---

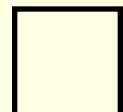
*включает в себя следующие этапы:*

- Составление родословной и ее графическое изображение;
- Генетический анализ полученных данных

# Система условных обозначений



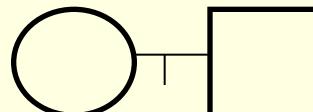
Женщина



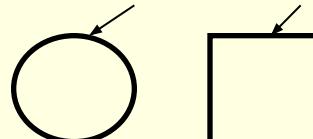
Мужчина



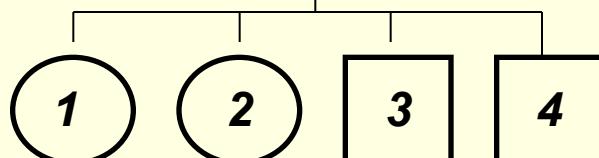
Обладатели признаков  
(или больные)



Брак



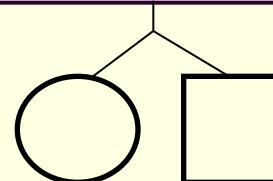
Пробанд



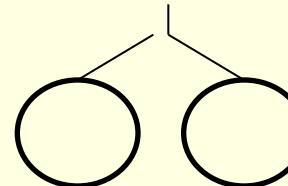
Дети от одного  
браха



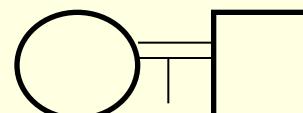
Мертворожденные



Разнояйцевые  
близнецы



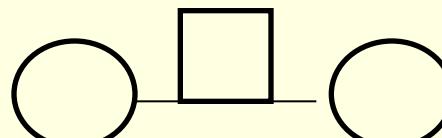
Однояйцевые  
близнецы



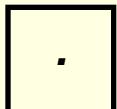
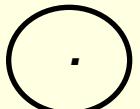
Близкородствен-  
ный брак



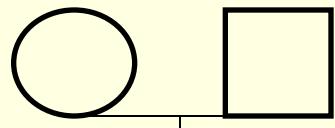
Умерли после  
рождения



Брак  
мужчины с  
двумя  
женщинами



## Гетерозиготные носители



Внебрачная дочь



Общее количество детей без указания пола (или  
пол неизвестен)

# *Правила составления графического изображения родословной*

---

- • начинают родословную с пробанда (особи, на которую составляется родословная). Братья и сестры располагаются в порядке рождения слева направо, начиная со старшего;
- • представители каждого поколения в родословной располагаются строго в один ряд;
- • римскими цифрами обозначаются поколения: слева от родословной сверху вниз;
- • арабскими цифрами нумеруется потомство одного поколения (весь ряд) слева направо последовательно (под каждым представителем — родственником).
- Таким образом, каждый член родословной имеет свой шифр, например II-3,III-6.

# Анализ родословной

Первая задача при анализе родословной — установление наследственного характера признака. Если в родословной встречается один и тот же признак (или болезнь) несколько раз, можно думать о его наследственной природе.

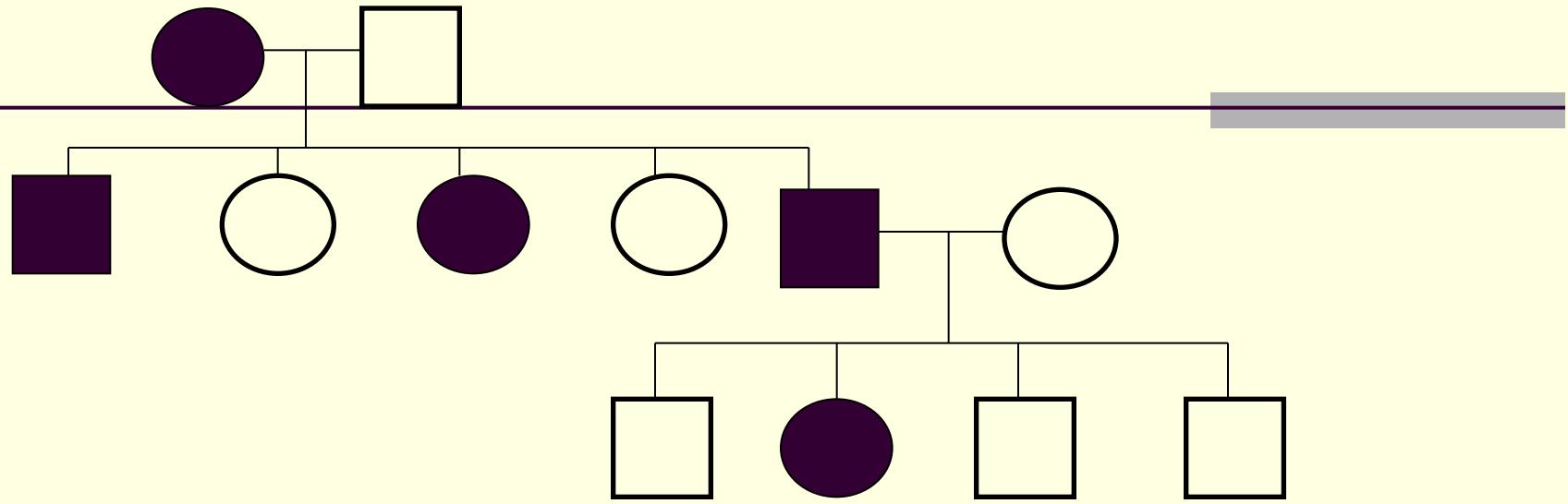
После того как установлен наследственный характер признака или заболевания, необходимо установить тип наследования. Для этого используют принципы генетического анализа и различные статистические методы обработки данных, полученных из родословной.

Точность анализа при этом будет зависеть от числа проанализированных поколений и количества персон в каждом поколении.

# *Критерии аутосомно-доминантного типа наследования*

- • заболевание проявляется в каждом поколении без пропусков («вертикальный» тип);
- • каждый ребенок от родителя, больного аутосомно-доминантным заболеванием, имеет 50%-ный риск унаследовать это заболевание;
- • непораженные дети больных родителей свободны от мутантного гена и имеют здоровых детей;
- • заболевание наследуется лицами мужского и женского пола одинаково часто и со сходной клинической картиной.

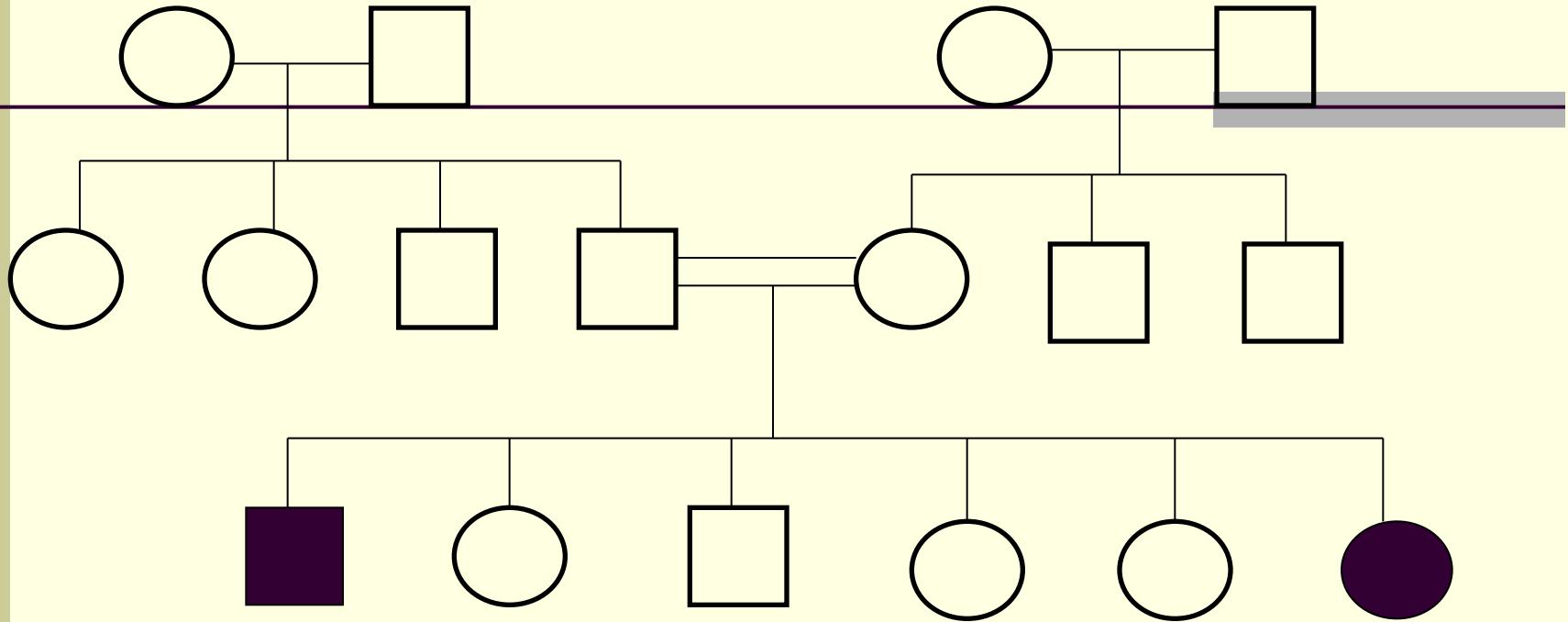
Примеры: брахидактилия (или короткопалость), полидактилия (или многопалость), арахнодактилия, некоторые формы близорукости и другие признаки.



# *Критерии аутосомно-рецессивного типа наследования*

- • родители больного ребенка, как правило, здоровы и являются гетерозиготными носителями патологического аллеля;
- • мальчики и девочки заболевают одинаково часто;
- • повторный риск рождения ребенка с аутосомно-рецессивным заболеванием составляет 25%;
- • «горизонтальное» распределение больных, т. е. пациенты чаще встречаются в пределах потомства одной родительской пары;
- • увеличение частоты больных детей в родственных браках, причем, чем реже аутосомно-рецессивные заболевания, тем чаще больные происходят из кровнородственных браков;
- • в браке двух пораженных родителей все дети больны.

Примеры: наследование мягких прямых волос, курносого носа, светлых глаз, тонкой кожи и резус-отрицательной первой группа крови, фенилкетонурии, многих форм нарушения зрения и слуха и т. д.



# *Признаки X-сцепленного рецессивного наследования*

- заболевание встречается в основном у лиц мужского пола;
- признак (заболевание) передается от больного отца через его фенотипически здоровых дочерей половине внуков;
- заболевание никогда не передается от отца к сыну;
- в браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочерей будут больны, 50% дочерей будут носителями, 50% сыновей также будут больны, а 50% сыновей — здоровые (при заболеваниях, не снижающих репродуктивную способность больных мужчин).

Примеры: гемофилия , дальтонизм и другие.

# *Признаки X-цепленного доминантного типа наследования*

---

- болезнь встречается у мужчин и женщин, но у женщин примерно в два раза чаще;
- больной мужчина передает мутантный аллель всем дочерям и не передает сыновьям, поскольку последние получают от отца Y-хромосому;
- больные женщины передают мутантный аллель 50% своих детей независимо от пола;
- женщины в случае болезни страдают менее (они гетерозиготны), чем мужчины.