

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
медико-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.

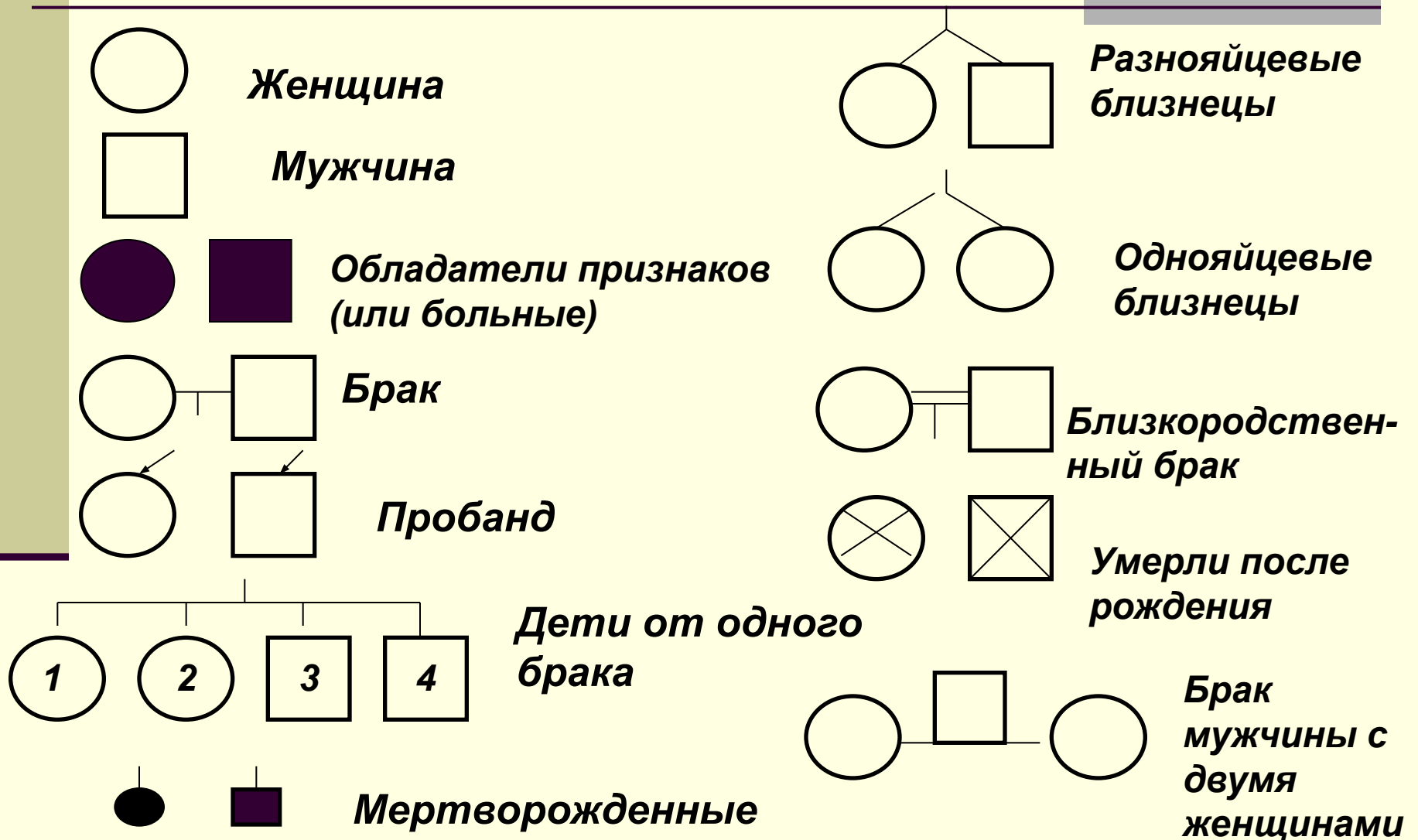
**Целью генеалогического анализа
является установление генетических
закономерностей.**

Генеалогический метод

включает в себя следующие этапы:

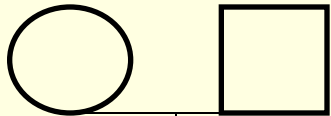
- **Составление родословной и ее графическое изображение;**
- **Генетический анализ полученных данных**

Система условных обозначений





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.

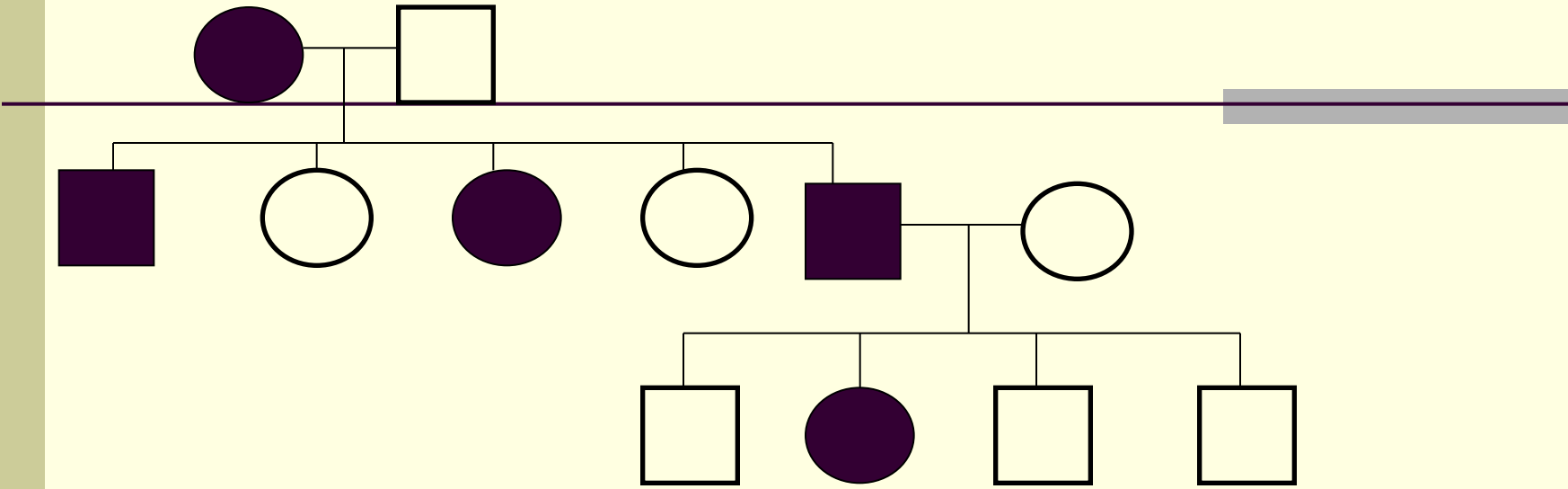
После того как установлен наследственный характер признака или заболевания, необходимо установить тип наследования. Для этого используют принципы генетического анализа и различные статистические методы обработки данных, полученных из родословной.

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.

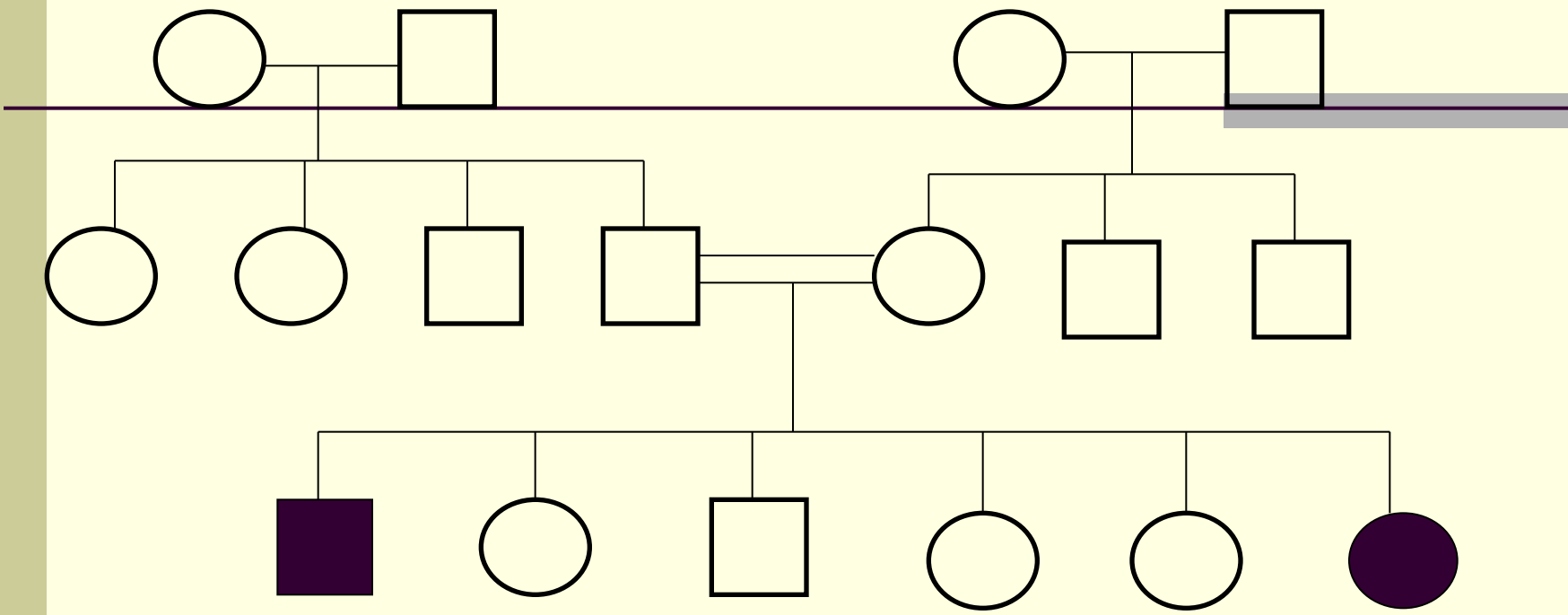
Примеры: брахидактилия (или короткопалость), полидактилия (или многопалость), арахнодактилия, некоторые формы близорукости и другие признаки.



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-сцепленного 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.**