

«Все мы стоим на плечах наших предков»

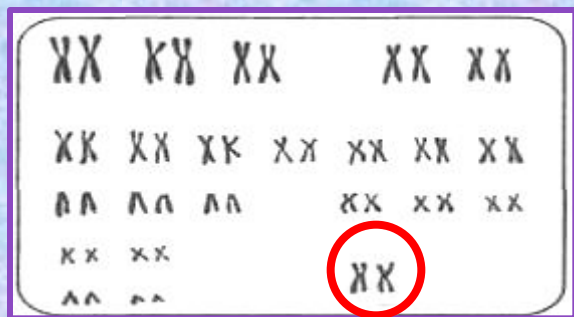


Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.

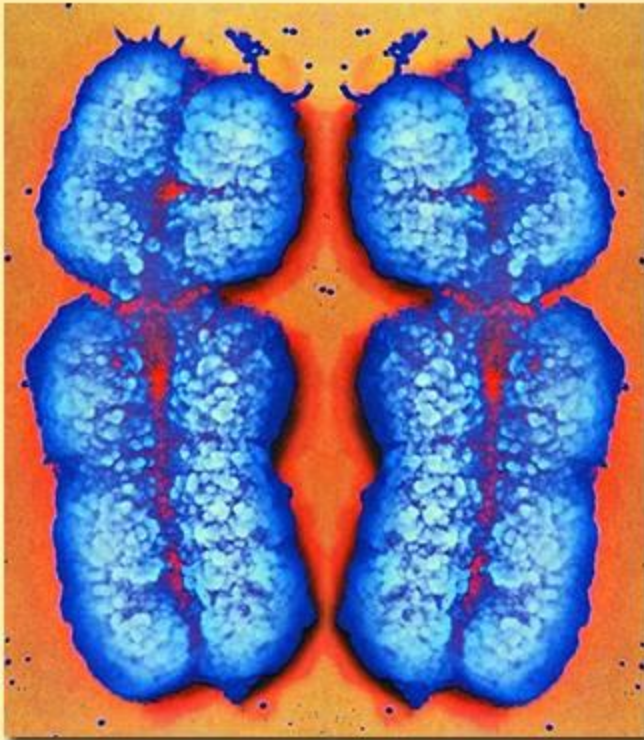


Карта хромосомного набора человека

Кариотип человека содержит 22 пары хромосом, одинаковых у мужского и женского организма, и одну пару хромосом, по которой различаются оба пола. Хромосомы, одинаковые у обоих полов, называются **аутосомами**. Хромосомы, по которым мужской и женский пол отличаются друг от друга - это **половые** или **гетерохромосомы**. Половые хромосомы у женщин одинаковы, их называют **X**-хромосомами. У мужчин имеется **X**-хромосома и одна **Y**-хромосома.



ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ



ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ ЖЕНЩИНЫ



ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ МУЖЧИНЫ

Пару хромосом, которой женский пол отличается от мужского, называют половыми хромосомами. У женщин половые хромосомы одинаковые — их обозначают XX, а в клетках у мужчин они разные — X и Y.

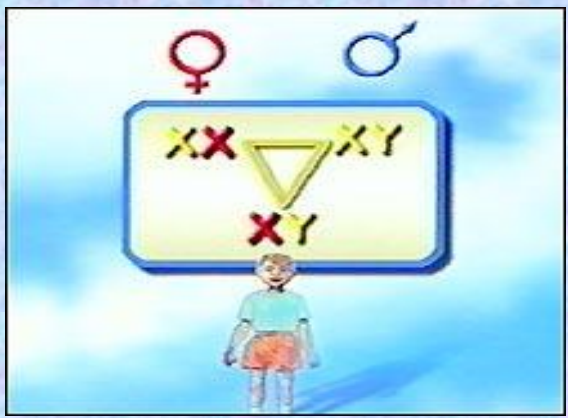
Генетическое объяснение соотношения полов у человека

В результате гаметогенеза все яйцеклетки имеют по одной X-хромосоме, а сперматозоиды - гаметы двух сортов: половина несет X-хромосому, половина — Y-хромосому. Пол потомка зависит от того, какой спермий оплодотворит яйцеклетку. Если яйцеклетка оплодотворяется сперматозоидом, несущим X-хромосому, развивается женский организм. Если яйцеклетка оплодотворяется сперматозоидом, несущим Y-хромосому, развивается мужской организм.

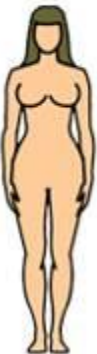




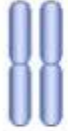


Фенотипы родительских особей	Самка (♀)	X	Самец (♂)	XY
Генотипы родительских особей (2n)	XX	x	X	Y
Мейоз				
Гаметы (n)	(X)	(X)	(X)	(Y)
Случайное оплодотворение				
Генотипы потомков (2n)	XX	XY	XX	XY
Фенотипы потомков	♀	♂	♀	♂

У раздельнополых организмов соотношение полов обычно составляет 1:1, т.е. самцы и самки встречаются одинаково часто

Женщины (XX) имеют одну X-хромосому от отца и одну X-хромосому от матери. Мужчина (XY) получает X-хромосому только от матери. Этим обусловлена особенность наследования генов, расположенных в половых хромосомах.



Хромосомное определение пола

	ГОМОГАМЕТНЫЙ ПОЛ	ГЕТЕРОГАМЕТНЫЙ ПОЛ
ЧЕЛОВЕК	♀  XX 	♂  XY 
ПТИЦА	♂  ZZ 	♀  ZW 

Пол, формирующий гаметы, одинаковые по половым хромосомам, называют гомогаметным, а неодинаковые – гетерогаметным.

Хромосомное определение пола

Пол, содержащий в своих клетках две X-хромосомы, называется **гомогаметным**, а содержащий и X- и Y-хромосомы - **гетерогаметным**.



У человека, большинства позвоночных, многих насекомых и двудомных растений гомогаметным является женский пол (XX), а гетерогаметным — мужской пол (XY).



У птиц, бабочек, рептилий, хвостатых амфибий гомогаметным является мужской пол (XX), а гетерогаметным — женский пол (XY). Половые хромосомы у этих видов иногда обозначают буквами W и Z, при этом самцы обозначаются символами ZZ, а самки WZ.

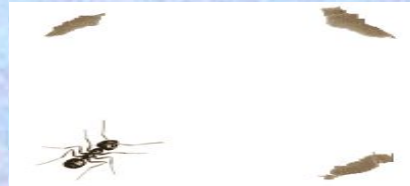


У прямокрылых (кузнечиков) гомогаметным является женский пол (XX), а моногаметным — мужской пол (XO).

Хромосомное определение пола



Гаплоидия широко распространена у пчел и муравьев. У этих организмов нет половых хромосом: самки — это диплоидные особи, а самцы — гаплоидные.



У некоторых животных определение пола зависит от внешних условий. Например, у морского червя бонелии, особи, которые в личиночной стадии остаются свободно плавающими, становятся самками, а личинки, прикрепившиеся к телу взрослой самки, превращаются в самцов в результате мускулинизирующего действия гормона, выделяемого самкой.



Признаки сцепленные с полом



Признаки, наследуемые с половыми хромосомами X и Y, получили название **сцепленных с полом**.

Y-хромосому называют генетически инертной или генетически пустой, так как в ней очень мало генов.

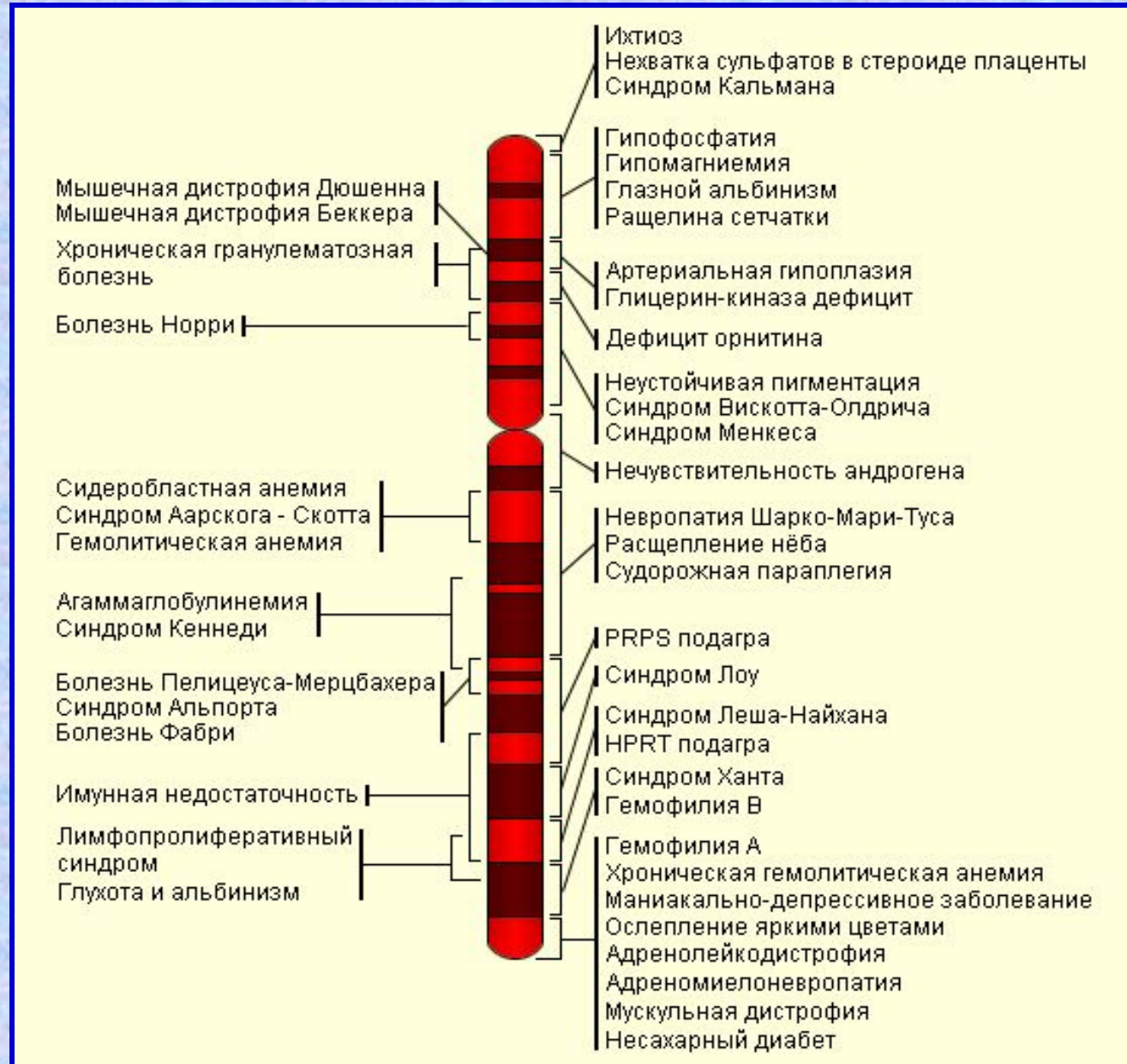
У человека на Y-хромосоме располагается ряд генов, регулирующих сперматогенез, проявления антигенов гистосовместимости, влияющих на размер зубов и т. д.

Известны аномалии, сцепленные с Y-хромосомой, которые от отца передаются всем сыновьям (чешуйчатость кожи, перепончатые пальцы, сильное оволосение на ушах).

Подробная карта X-хромосомы человека

Известно более 370 болезней сцепленных с X-хромосомой.

Поскольку у особей мужского пола одна X-хромосома, то все локализованные в ней гены, даже рецессивные, сразу же проявляются в фенотипе.



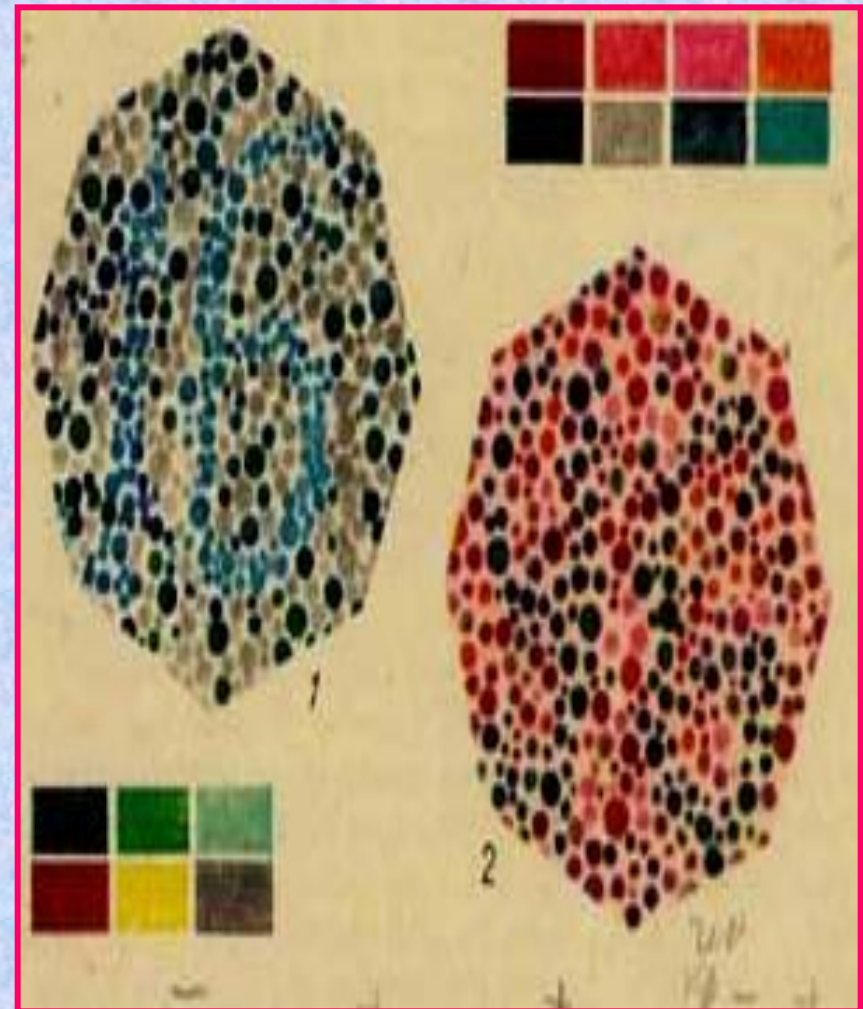
Сцепленное с полом наследование

Дальтонизм, частичная цветовая слепота, один из видов нарушения цветового зрения. Это заболевание впервые описано в 1794г. Дальтонизм встречается у 8% мужчин и у 0,5% женщин.

При выпадении одного из этих элементов наступает частичная цветовая слепота - **дихромазия**.

С помощью этих таблиц можно нарушение цветоощущения. В таблице № 1 люди с нормальным зрением видят цифру 16.

Люди с приобретенным расстройством зрения с трудом или вовсе не различают цифру 96 в таблице № 2.



Гемофилия

Гемофилия - сцепленное с полом рецессивное заболевание, при котором нарушается образование фактора VIII, ускоряющего свертывание крови. Ген, детерминирующий синтез фактора VIII, находится в участке **X-хромосомы**, не имеющем гомолога, и представлен двумя аллелями - доминантным нормальным и рецессивным мутантным.

Кровоточивость при гемофилии проявляется с раннего детства. Даже лёгкие ушибы вызывают обширные кровоизлияния - подкожные, внутримышечные. Порезы, удаление зуба и др. сопровождаются опасными для жизни кровотечениями, могут вызвать смерть.

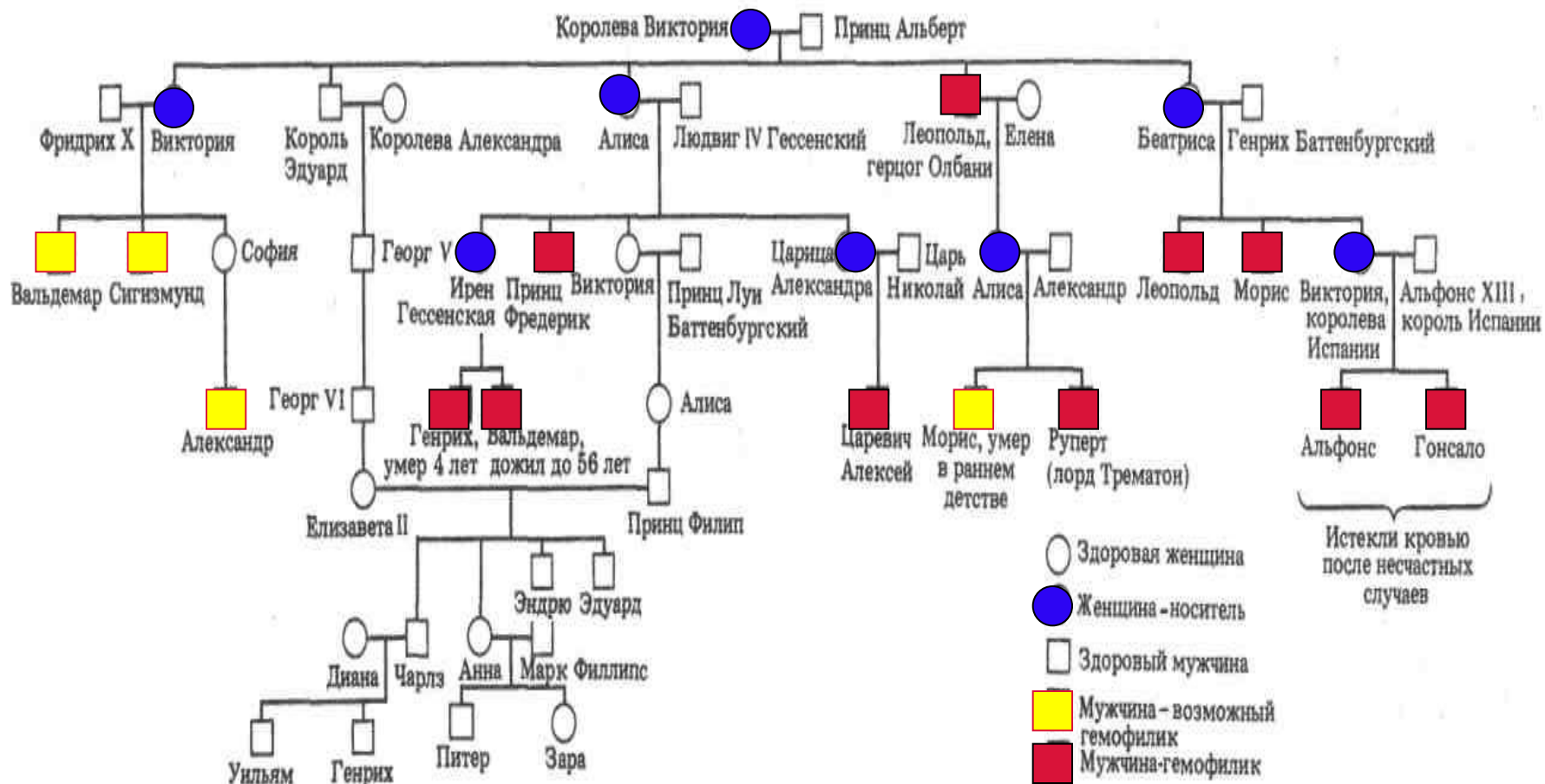
«Царская болезнь»



Это патологическая мутация в гене F8C была в генотипе наследника царского престола русского царя Алексея.

Гемофилия А – тяжелая наследственная болезнь, поражающая почти исключительно людей мужского пола. В среднем, один из 10 000 мальчиков рождается с этой патологией, и только в 70% случаев в его родословной можно найти указания на наследственную передачу мутантного гена. Это значит, что для каждой третьей семьи, в которой случилось такое несчастье, последнее является полной неожиданностью.

Родословная потомков английской королевы Виктории. Предполагают, что ген гемофилии возник в результате мутации у самой королевы Виктории или у одного из ее родителей.



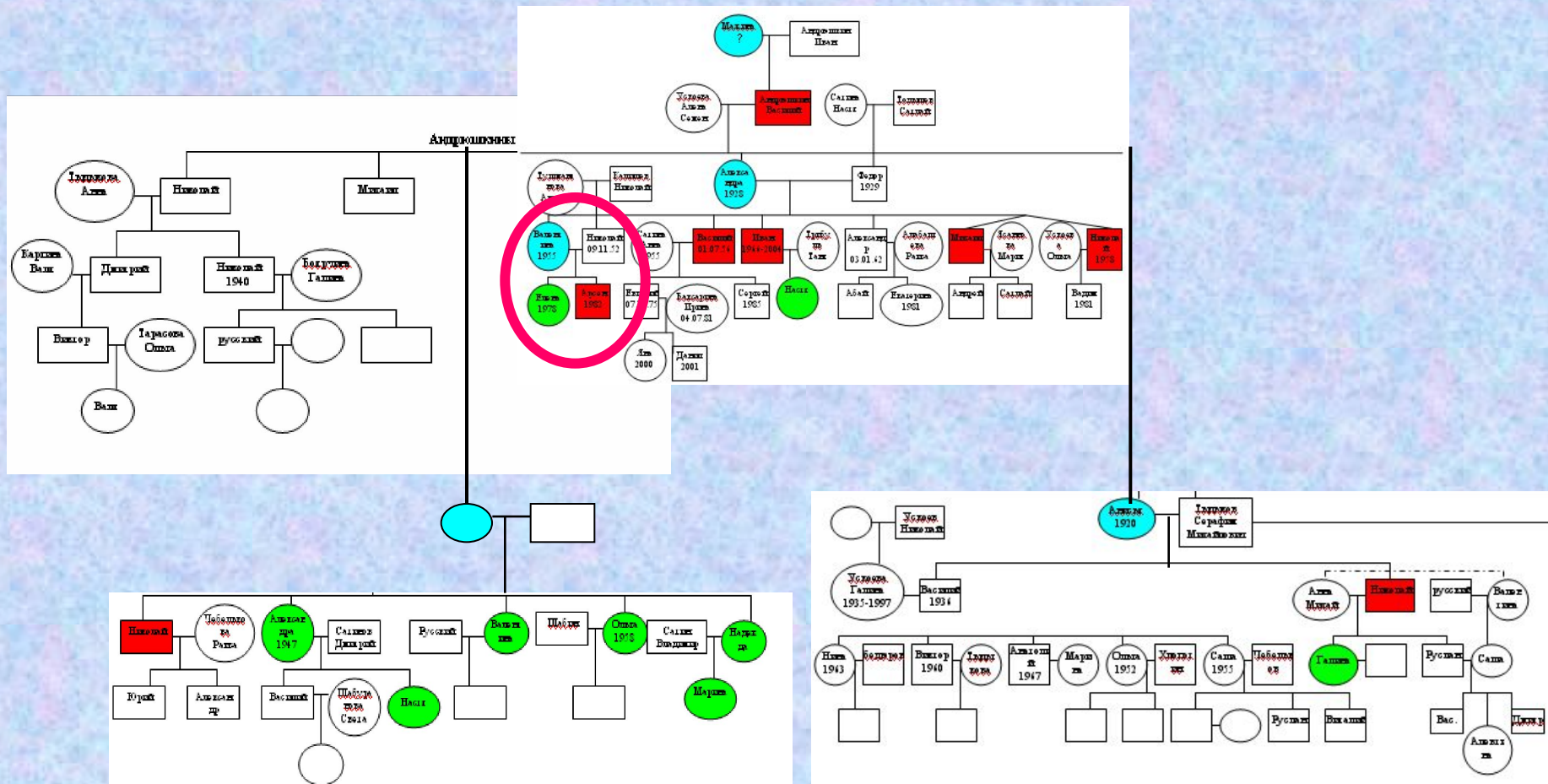
Родословная наследования гемофилии у телеутов Кемеровской области.

В Кемеровской области в Беловском районе проживает коренное население – телеуты, у которых наблюдается гемофилия.

Гемофилия прослеживается в пяти поколениях. Об этом свидетельствует родословная. Предполагают, что это вновь возникшая мутация, родоначальником которой был мужчина (либо его мать).

Сейчас это заболевание широко распространилось в данной популяции. Если в мире в среднем от 6,6 до 18 больных приходится на 10000 мужчин, то у телеутов частота заболевания гемофилией 3 человека на 1000 мужчин, что превышает мировой уровень в сотни раз. Таким образом, можно говорить о высокой накопляемости гена гемофилии в популяции телеутов. Возникает серьёзная опасность для данной народности, поскольку численность её всего 3, 5тысячи человек .

Родословная наследования гемофилии у телеутов Кемеровской области.



○ нормальная женщина

● Женщина- носитель

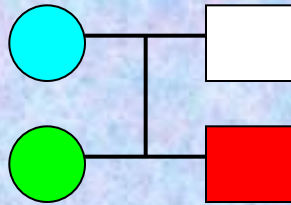
● Женщина- вероятный носитель

□ Нормальный мужчина

■ Мужчина - гемофилик

Задача

Изучив родословную наследования гемофилии у телеутов можно найти семью, в которой женщина – носитель вышла замуж за здорового мужчину. От этого брака родилось двое детей: мальчик – гемофилик и девочка – предполагаемый носитель заболевания.



Родители очень обеспокоены здоровьем своих детей и внуков. Дайте прогноз в отношении здоровья внуков в этой семье.

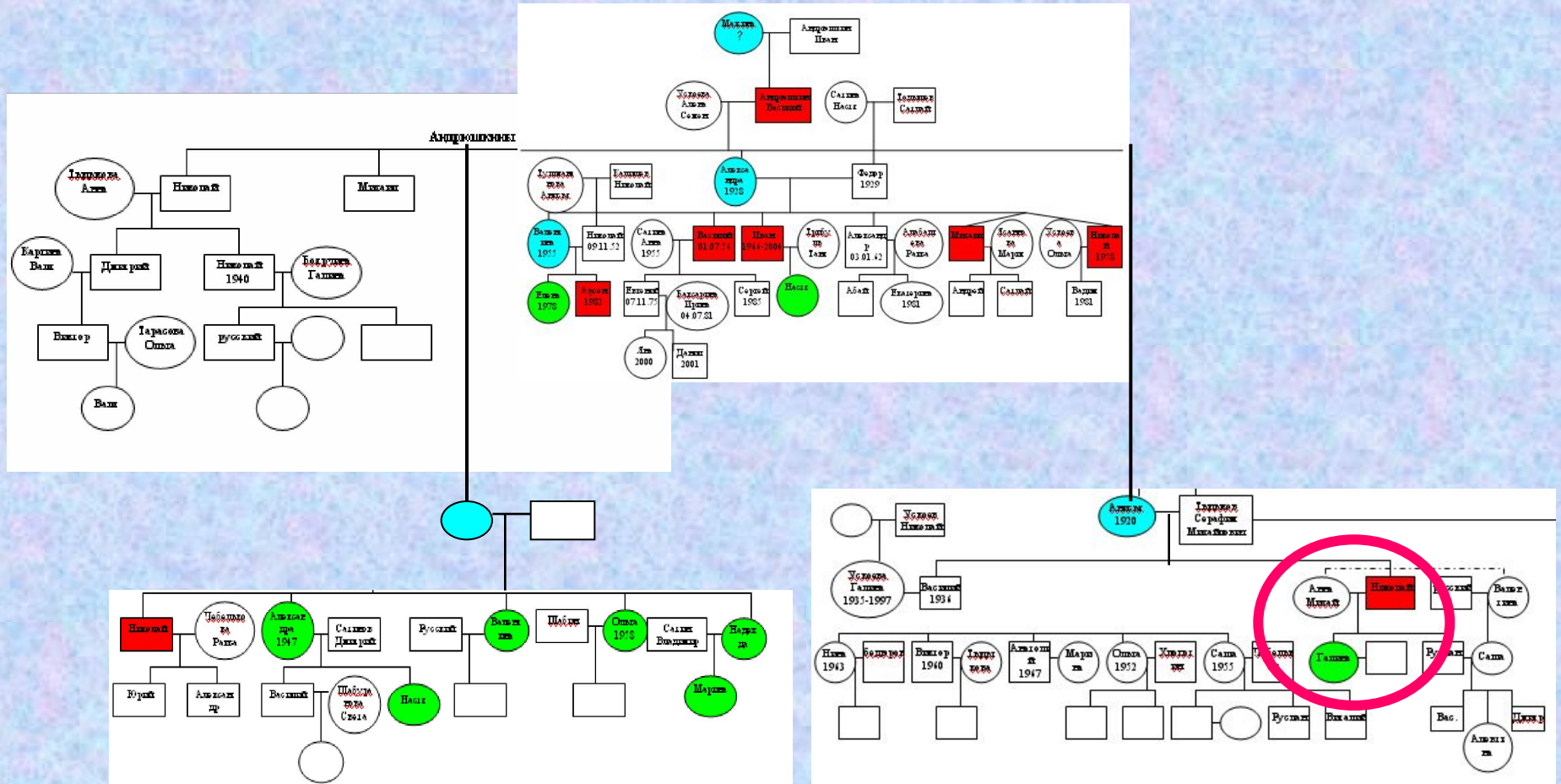
Схема наследования гемофилии

Мать — носитель гена гемофилии (XHXh), отец здоров (XHY).

	H — нормальный аллель (доминантный) h — аллель гемофилии (рецессивный) XX — женские хромосомы XY — мужские хромосомы				
Фенотипы родителей	Здоровая женщина (носитель)		×	Здоровый мужчина	
Генотипы родителей (2n)	X ^H X ^h		×	X ^H Y	
Мейоз					
Гаметы (n)	(X ^H)	(X ^h)	×	(X ^H)	(Y)
Случайное оплодотворение					
Генотипы потомков (2n)	X ^H X ^H	X ^H Y		X ^h X ^H	X ^h Y
Фенотипы потомков	Здоровая женщина	Здоровый мужчина		Здоровая женщина (носитель)	Мужчина с гемофилией

Особи женского пола, гетерозиготные по любому из сцепленных с полом признаков, фенотипически нормальны, но половина их гамет несет рецессивный ген. Несмотря на наличие у отца нормального гена, сыновья матерей-носителей с вероятностью 50% будут страдать гемофилией.

Родословная наследования гемофилии у телеутов Кемеровской области.



○ нормальная женщина

● Женщина- носитель

● Женщина- вероятный носитель

□ нормальный мужчина

■ Мужчина - гемофилик

Ответьте на вопросы

1. Как называются хромосомы, одинаковые у обоих полов?
2. Какие хромосомы называются половыми или гетерохромосомами?
3. От чего зависит пол будущего потомка?
4. Какой пол и почему называется гомогаметным?
5. Какой пол называется гетерогаметным?
6. Какой пол гомогаметен у человека, большинства позвоночных, многих насекомых и двудомных растений?
7. Какой пол гомогаметен у птиц, бабочек, рептилий, хвостатых амфибий?
8. Какие признаки называются сцепленными с полом?
9. Почему у особей мужского пола в фенотипе сразу проявляются даже рецессивные признаки, связанные с X-хромосомой?
10. Приведите примеры заболеваний, сцепленных с полом?

Задачи по теме «Наследование сцепленное с полом»

1. Гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X – хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали этой аномалией, родился сын с нормальными зубами. Каким будет второй сын?
2. У человека псевдогипертрофическая мышечная дистрофия заканчивается смертью в 10 – 20 лет. В некоторых семьях эта болезнь зависит от рецессивного сцепленного с полом гена. Болезнь зарегистрирована только у мальчиков. Если больные мальчики умирают до деторождения, то почему это заболевание не исчезает из популяции?
3. Гипертрихоз (вырастание волос на краю ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с Y –хромосомой. Какова вероятность рождения детей и внуков с этим признаком в семье, где отец и дедушка обладали гипертрихозом?