

Министерство здравоохранения Нижегородской области
ГБОУ СПО НО «Нижегородский медицинский базовый колледж»

Дисциплина
Генетика человека с основами медицинской
генетики
тема: «Наследование, сцепленное с полом»

Выполнил студент: Кравченко А.О.

Группа: 311-И ЛД

Проверила: Михайлова О.И.

Оценка: _____

г. Нижний Новгород
2015 г.

Содержание:

- ▶ Цель работы
- ▶ Задачи работы
- ▶ Наследование, сцепленное с полом
- ▶ Х-сцепленное доминантное наследование
- ▶ Родословная с доминантным Х-сцепленным типом наследования
- ▶ Гипофосфатемия
- ▶ Х-сцепленное рецессивное наследование
- ▶ Родословная с рецессивным Х-сцепленным типом наследования
- ▶ Гемофилия
- ▶ Механизм наследования гемофилии
- ▶ Дальтонизм
- ▶ Пример теста Ишихара
- ▶ Y-сцепленное наследование
- ▶ Родословная с Y-сцепленным типом наследования
- ▶ Гипертрихоз ушной раковины
- ▶ Выводы
- ▶ Глоссарий
- ▶ Список использованной литературы

Цель работы:

- ▶ Изучить сущность хромосомного определения пола, механизм наследования генов, сцепленных с полом.



Задачи работы:

- ▶ Раскрытие понятия и значения наследования, сцепленного с полом;
- ▶ Раскрытие всех видов наследования, сцепленного с полом;
- ▶ Рассмотрение основных примеров болезней, связанных с наследованием, сцепленным с полом;

Наследование сцепленное с полом

X-

**сцепленное
доминантное**

X-

**сцепленное
рецессивное**

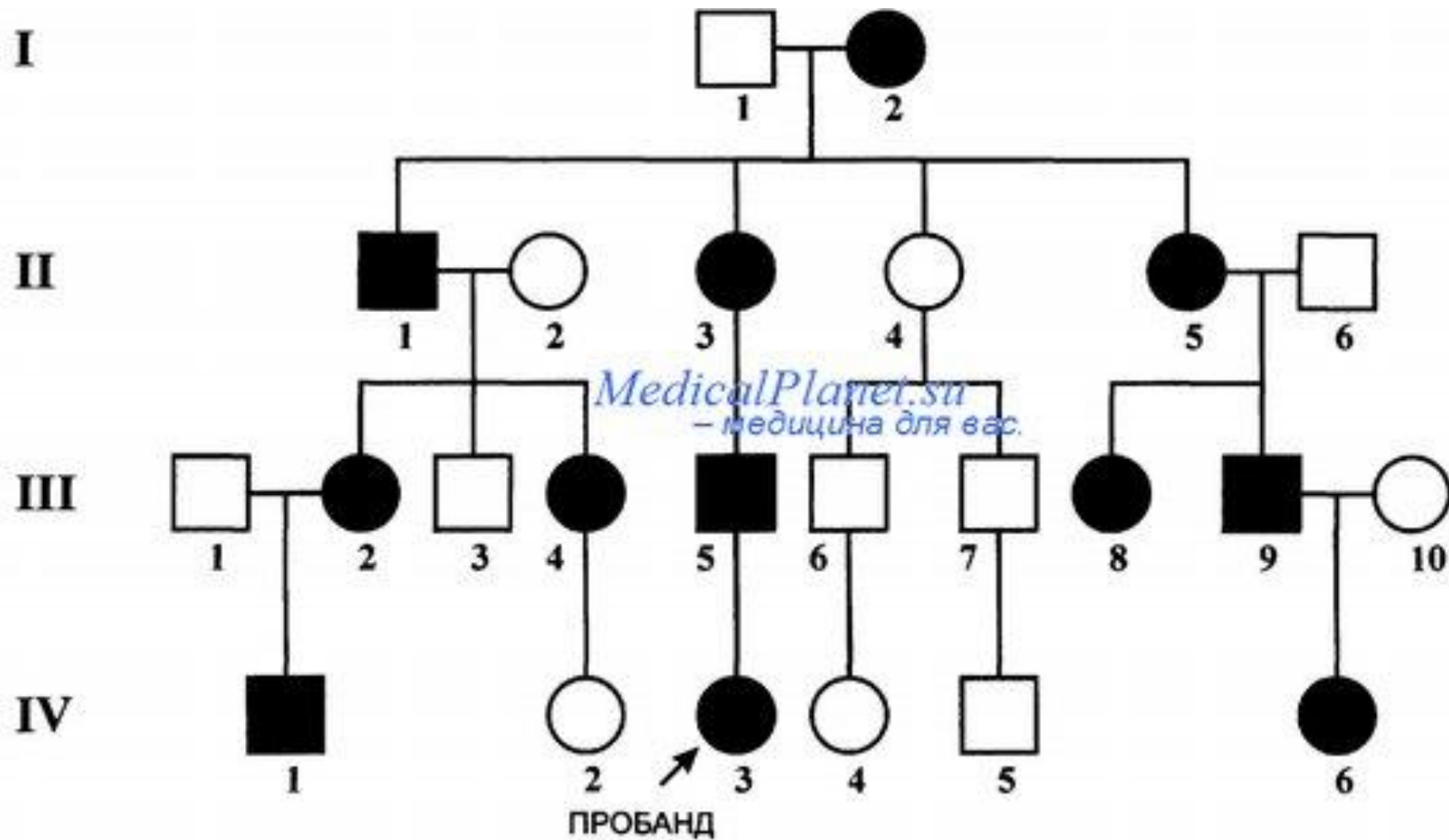
Y-

сцепленное

Х-сцепленное доминантное наследование

Основные характеристики:

- поражаются и мужчины и женщины, но больных женщин в 2 раза больше, чем мужчин;
- больные женщины в среднем передают патологический аллель половине сыновей и половине дочерей;
- больной мужчина передает патологический аллель всем дочерям и не передает сыновьям, поскольку они получают от отца Y-хромосому;
- в среднем женщины болеют легче (они гетерозиготные), чем мужчины (они гемизиготные).



Родословная с доминантным X-сцепленным типом наследования заболевания.
 Кругок— пол женский, квадрат— пол мужской, тёмный кругок и/или квадрат —
 больной.

Гипофосфатемия

Уменьшение концентрации фосфатов в сыворотке крови ниже нормы (меньше 0,8 ммоль/л, или 2,5 мг%).

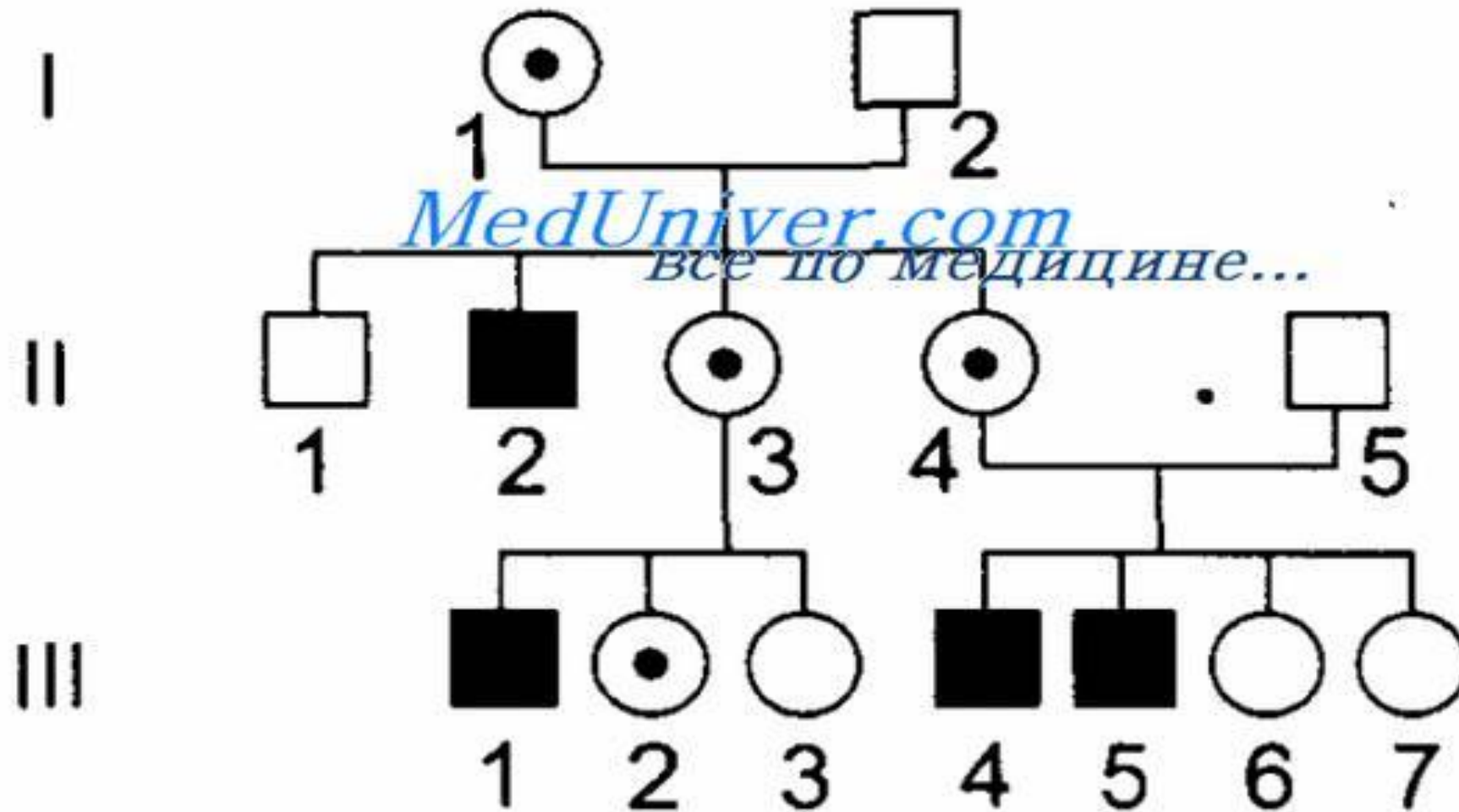
- У ребенка искривляются кости ног под влиянием массы тела в возрасте, когда он начинает ходить.
- Тетания, выраженная миопатия, рахитические четки, деформации грудной клетки, характерные для дефицитного по кальцию рахита, отсутствуют.
- У ребенка появляется переваливающаяся походка, плавно искривляются ноги, отмечается низкий рост.



Х-сцепленное рецессивное наследование

► Основные характеристики:

- больными бывают только мальчики;
- около $2/3$ больных происходят от матерей-носителей, $1/3$ больных происходят за счет новых мутаций в X-хромосоме матери;
- в унаследованных случаях у больных мальчиков могут быть больные братья и дяди по матери;
- новые мутации являются спорадическими или изолированными случаями;
- сестры больных братьев в унаследованных случаях имеют 50% шансы быть тоже носителями патологического аллеля;
- такие сестры-носители передают ген половине сыновей (они больные) и половине дочерей (они носители);
- здоровые мужчины не передают болезни.



Родословная с рецессивным X-сцепленным типом наследования заболевания.
 Кружок— пол женский, квадрат— пол мужской, тёмный кружок и/или квадрат — больной.

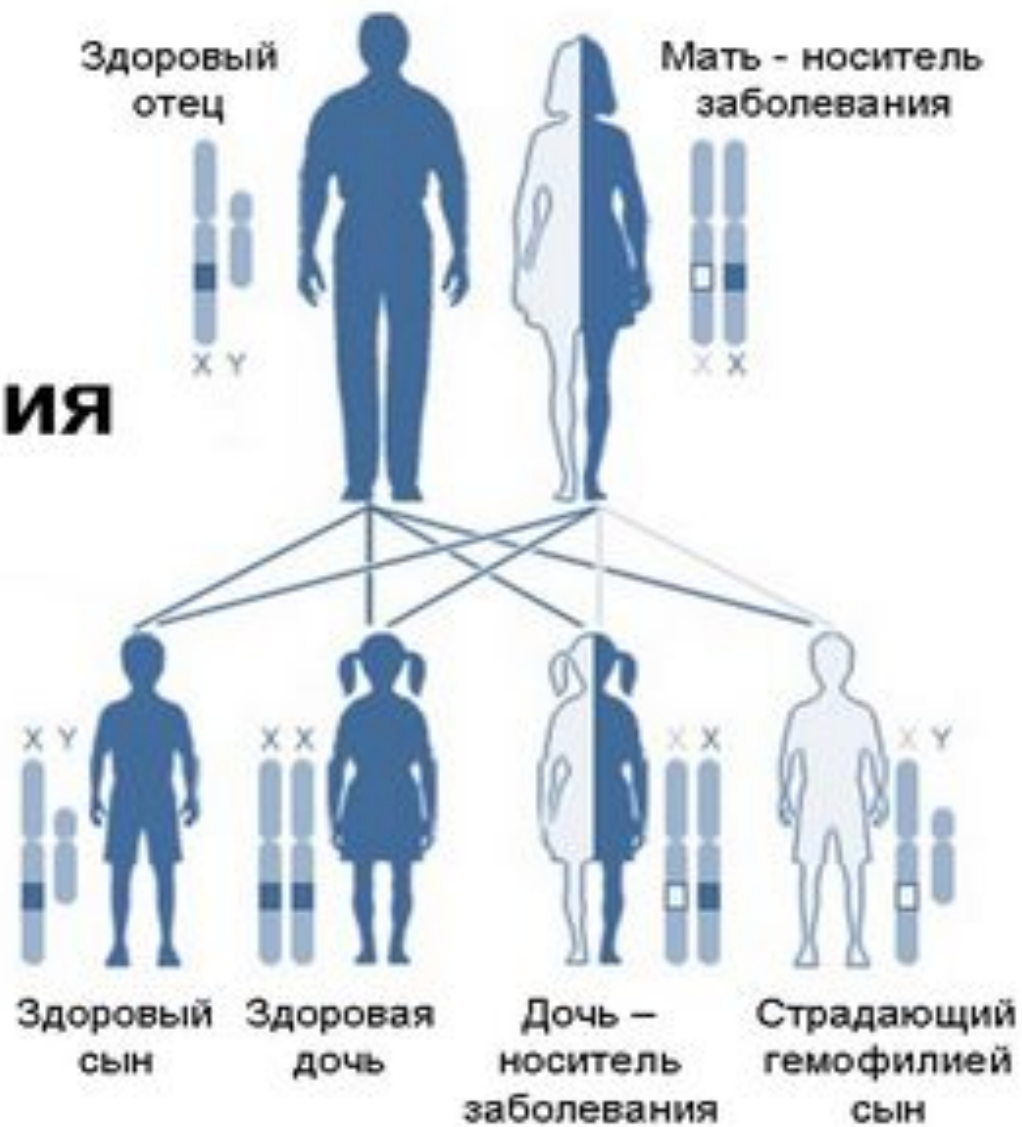
Гемофилия

Наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции - процессом свертывания крови ; при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме. У больных с тяжёлой формой гемофилии происходят частых кровоизлияния в суставы (гемартрозы) и мышечные ткани (гематомы).



- Гемофилия А вызывает недостаточность в крови необходимого белка — так называемого фактора VIII (антигемофильного глобулина). Такая гемофилия считается классической, она встречается наиболее часто, у 80—85 % больных гемофилией. Тяжёлые кровотечения при травмах и операциях наблюдаются при уровне VIII фактора — 5—20 %.
- Гемофилия В – недостаточность фактора плазмы IX (Кристмаса). Нарушено образование вторичной коагуляционной пробки.

Механизм наследования гемофилии

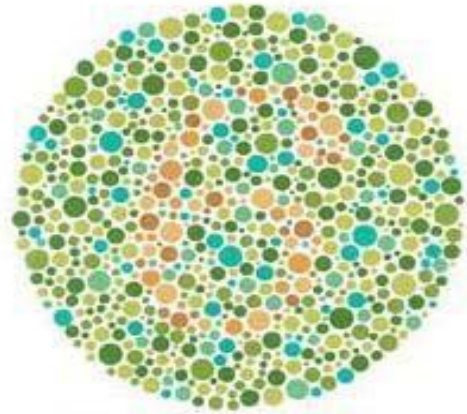


ДАЛЬТониЗМ

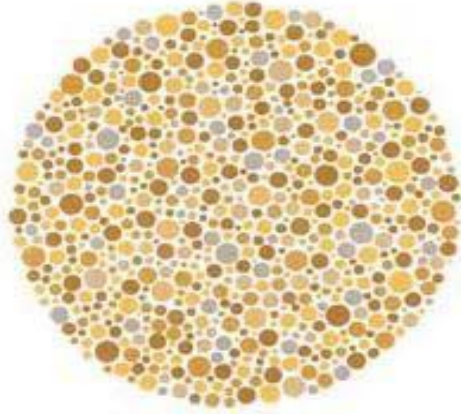
- ▶ Нарушенная способность адекватно воспринимать некоторые цвета, имеющая наследственную природу. Впервые дальтонизм был описан Джоном Дальтоном в 1794 году, который сам страдал частичной цветовой слепотой и не различал красный цвет (как и двое его братьев). Согласно статистических данных дальтонизм наблюдается у 0.5% женщин и 8% мужчин. При дальтонизме у человека утрачивается способность различать зеленый, синий, красный цвета (иногда сразу несколько).

- Дальтонизм
- Дихроматия
- Трихроматия
- Монохроматия
- Ахроматоптия

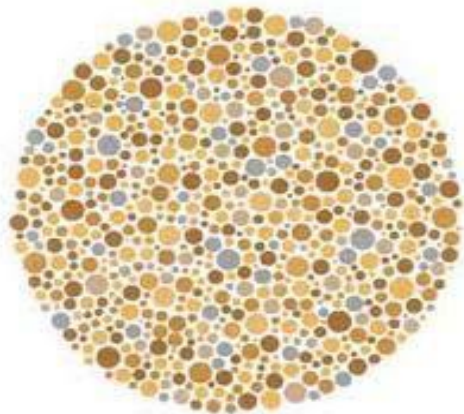
Пример теста Ишихара



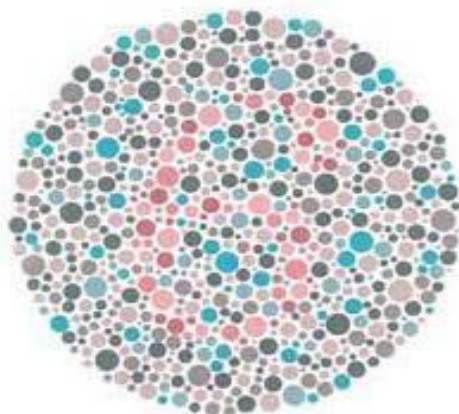
Здоровые люди



Протанопы



Дейтеранопы



Тританопы

здоровые люди видят цифру 6

92%

Нормальное зрение

2.7%

Дейтераномалия

0.66%

Протаномалия

0.59%

Протанопия

0.56%

Дейтеранопия

0.016%

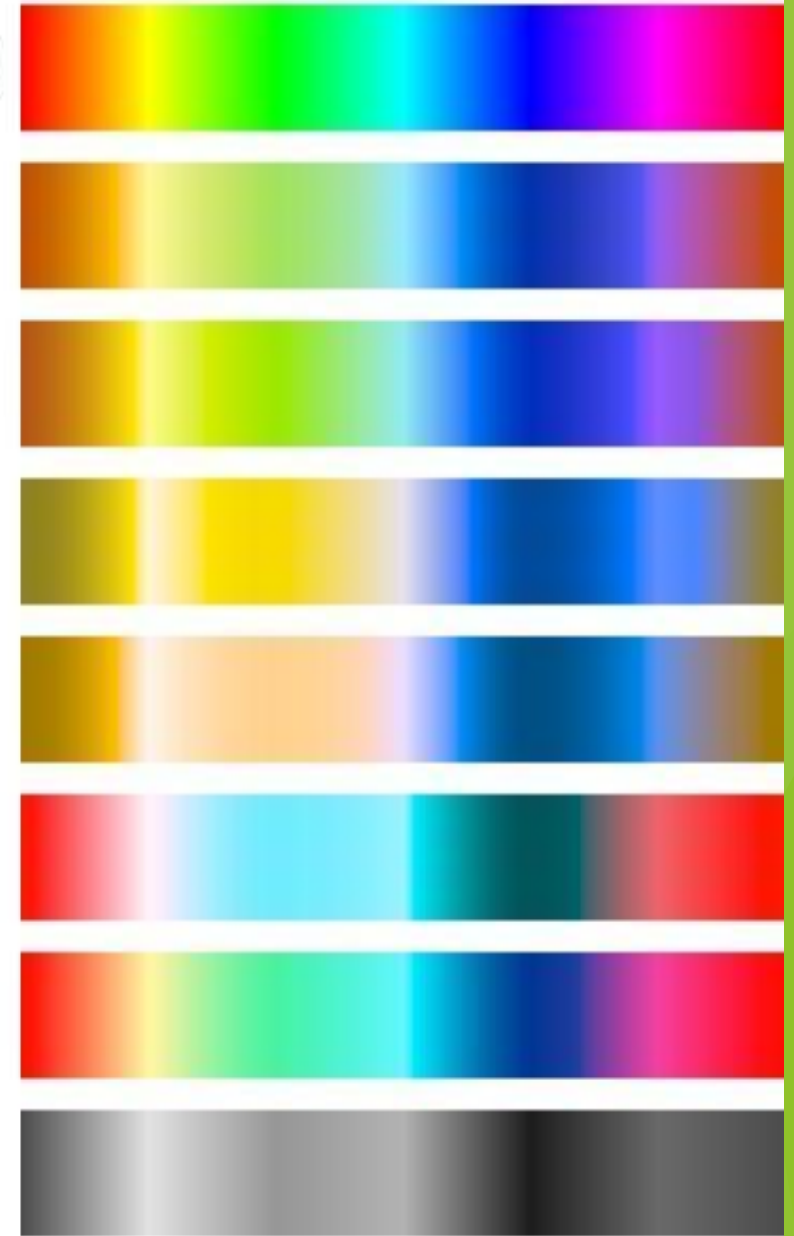
Тританопия

0.01%

Тританомалия

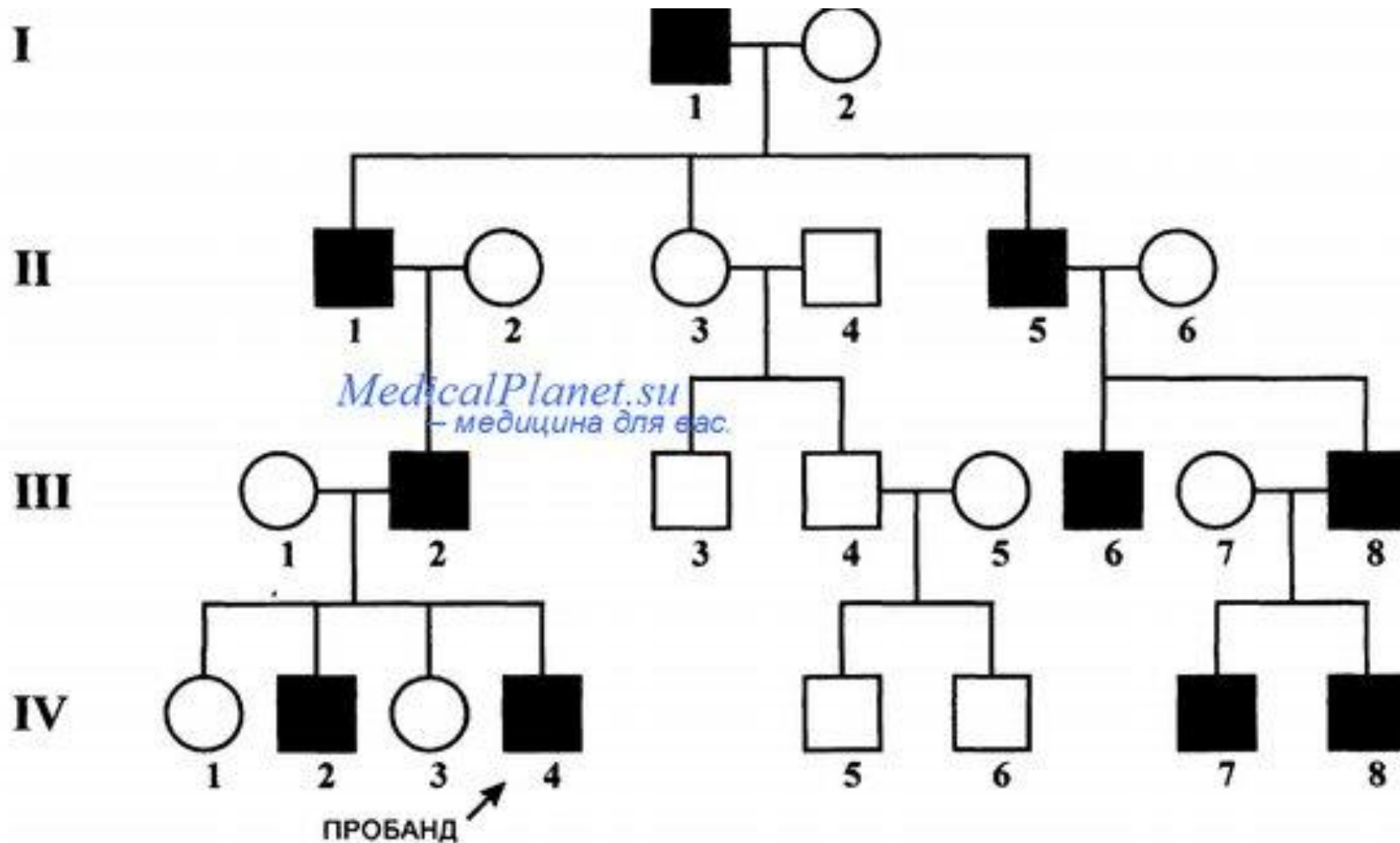
<0.0001%

Ахроматопсия



Y-сцепленное наследование

- ▶ *Особенности Y-сцепленного наследования* обусловлены наличием Y-хромосомы только у представителей мужского пола. Действие гена, локализованного в Y-хромосоме, обнаруживается только у мужчин и передается по мужской линии из поколения в поколение от отца к сыну. По такому типу у человека наследуется гипертрихоз ушной раковины. Кроме того, в Y-хромосоме локализуется еще ряд генов: детерминирующий развитие семенников, отвечающий за сперматогенез (фактор азооспермии), контролирующий интенсивность роста тела, конечностей и зубов.



Родословная с Y-сцепленным типом наследования. Кругок— пол женский, квадрат— пол мужской, тёмный кругок и/или квадрат — больной.

Гипертрихоз ушной раковины

Гипертрихоз – это чрезмерный рост волос на тех местах тела, которые не свойственны для данного пола, возраста или национальных особенностей. Так, рост волос на ногах у девочек и мальчиков до 9-10 лет – это гипертрихоз, а у женщин и мужчин – норма. Рост волос на спине и животе, груди у мужчин не считают патологией, а всего лишь атавизмом – наследием предков. А вот для женщины – это категорически признак проблемы. Рост волос в зоне ушной раковины, на щеках, на шее – это однозначный признак гипертрихоза.



Выводы:

- ▶ Таким образом, генные болезни (представленные в данной работе наследованием, сцепленным с полом) – различная по клиническим проявлениям группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне. Частота генных болезней составляет 1-2%. Первично возникшая генная мутация фенотипически проявится, только если ген приобретает свойство доминантности или располагается на X-хромосоме у мужчины, этим объясняется рождение больного ребенка с X-сцепленным заболеванием в семьях, где ранее такой патологии не регистрировалось.

Глоссарий:

- ▶ **Ахроматопсия** - отсутствие цветового зрения.
- ▶ **Дейтераномалия** – форма нарушения цветового зрения, характеризующаяся слабостью восприятия зеленого цвета.
- ▶ **Дейтеранопия** — характерна для 1 % людей, форма частичной цветовой слепоты, обычно врожденной, которая характеризуется пониженной чувствительностью к некоторым цветам, в основном к зелёному. У дейтеранопов отмечается недостаток пигмента М-колбочек, вследствие чего подверженные дейтеранопии относительно нечувствительны к средним длинам волн зелёной части спектра, но при этом воспринимают коротковолновую часть спектра как синий цвет и длинноволновую — как жёлтый. Светло-зелёный цвет воспринимается подверженными дейтеранопии как тёмно-красный, фиолетовый — как голубой, пурпурный — как серый. На сегодняшний день данная особенность неизлечима.
- ▶ **Дихромазия** – врожденное нарушение цветового зрения, при котором отсутствует функция одного из трех цвет ощущающих аппаратов.
- ▶ **Монохромазия** – врожденная полная цветовая слепота. Монохромат, т.е. человек, страдающий монохромазией, до некоторой степени различает цвета только по их яркости.
- ▶ **Протаномалия** – форма аномальной трихромазии, характеризующаяся преимущественно слабостью красного цвета.
- ▶ **Паранотропия** – врожденная частичная цветовая слепота, при которой отсутствует восприятие красного цвета.
- ▶ **Тританопия** — отклонение от нормального цветовосприятия крайне редко встречающееся у людей, форма частичной цветовой слепоты, обычно врожденной, которое характеризуется не возможностью отличать некоторые цвета и оттенки в областях сине–жёлтых, фиолетово–красных цветов.
- ▶ **Тринаптомалия** – нарушение цветового зрения, при котором ослаблено восприятие преимущественно фиолетового цвета.
- ▶ **Тринаптомазия аномальная** – растройство цветового зрения, характеризующееся ослаблением восприятия некоторых цветов.

Список использованной литературы:

1. http://vmede.org/sait/?id=Genetika_klin_bo4kov_2004&menu=Genetika_klin_bo4kov_2004&page=5
2. Малая медицинская энциклопедия.
— М.: Медицинская энциклопедия. 1991—96 гг.
3. http://vse-pro-geny.ru/ru_disease_1_Daltonizm_Дальтонизм-часть-первая.html
4. http://vmede.org/sait/?page=8&id=msprav_Genetika&menu=msprav_Genetika
5. <http://lekmed.ru/info/arhivy/patologiya-oporno-dvigatel'nogo-apparata-u-detej-32.html>
6. <http://www.hemostas.ru/society/publications/m2.shtml>
7. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Э.Д. Рубан. – изд. 4-е, стер. – Ростов н/Д: Феникс, 2014. – 209-210с.