РНИМУ
им. Н.И. Пирогова

Кафедра биологии имени академика В.Н. Ярыгина
педиатрического факультета

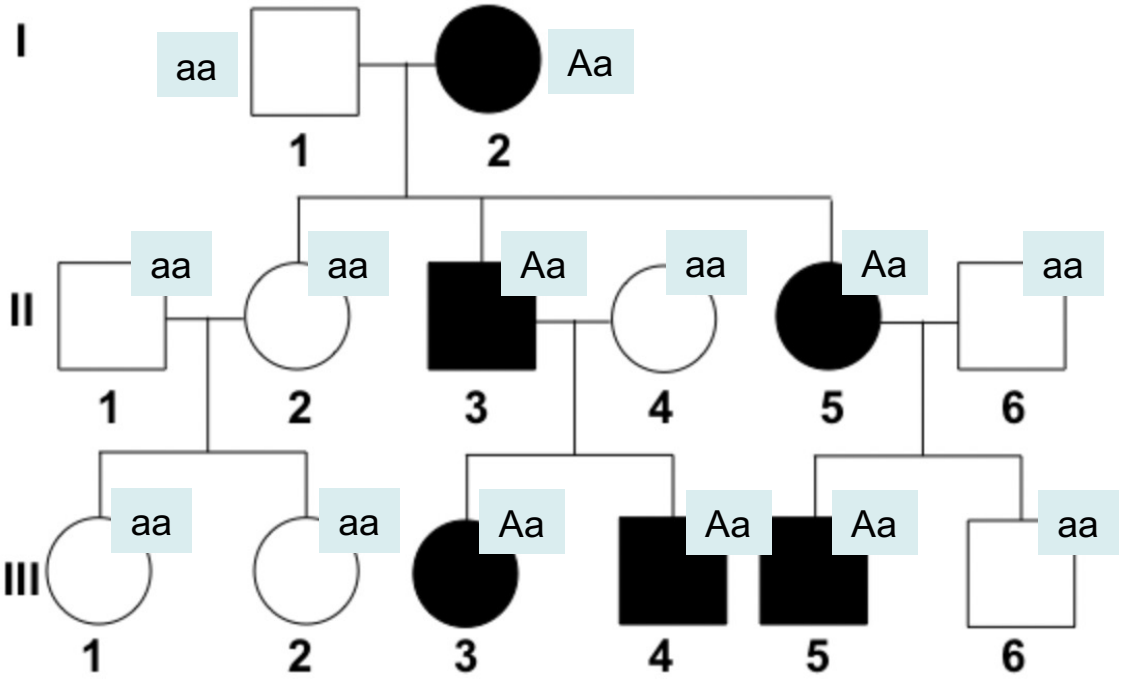
Примеры анализа родословных

РНИМУ им. Н.И. Пирогова

Анализ родословных

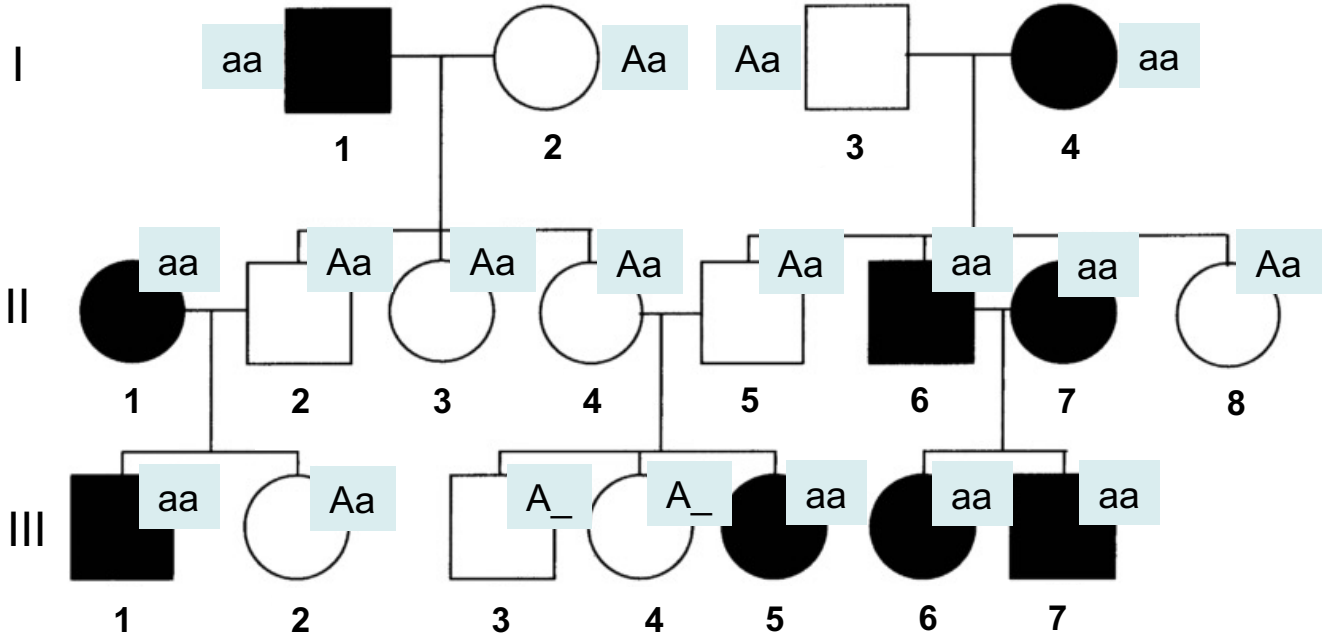
Общие указания
1. При анализе родословных необходимо ответить на три вопроса: 1) определить (написать) тип наследования признака и обосновать его; 2) определить генотипы всех членов родословной, в соответствии с выбранным типом наследования; 3) привести в качестве примера три заболевания с таким же типом наследования. 2. При обосновании типа наследования следует вначале опираться на общие признаки (наследование в поколениях и соотношение полов) и при необходимости дополнить обоснование частными генотипами и фенотипами конкретных членов родословной. 3. В ряде случаев, в одной и той же родословной может быть определено несколько типов наследования признака, что не является ошибкой. В такой ситуации, необходимо выбирать любой, из подходящих, типов наследования и оформить родословную в соответствии с пунктом 1, при этом отметив, что возможны иные типы наследования и указать их названия. 4. При определении генотипов членов родословной, возможна ситуация, когда не все генотипы могут быть определены однозначно. В этом случае необходимо записать оба варианта генотипа через дробь, или вместо второго аллеля оставить нижнее подчеркивание (например: АА/Аа или А_). Ситуация, когда генотип члена родословной можно определить однозначно, но этого не было сделано – признается ошибкой. При сцепленном с полом наследовании обязательно указание половых хромосом во всех генотипах. 5. При анализе родословной следует придерживаться следующего порядка действий: сначала определить тип наследования признака и простым карандашом записать его, затем определить и записать простым карандашом генотипы всех членов родословной. Если на этом этапе удалось расставить все генотипы и «ошибки» не обнаружилось, обосновать записанный ранее тип наследования и привести примеры признаков (заболеваний) с таким типом наследования. Если на этапе определения генотипов членов родословной была обнаружена «ошибка» - невозможность иметь соответствующие фенотипы и генотипы у родителей или потомков при таком типе наследования, то необходимо еще раз оценить родословную и выбрать иной тип наследования.

Пример анализа родословной с аутосомно-доминантным типом наследования



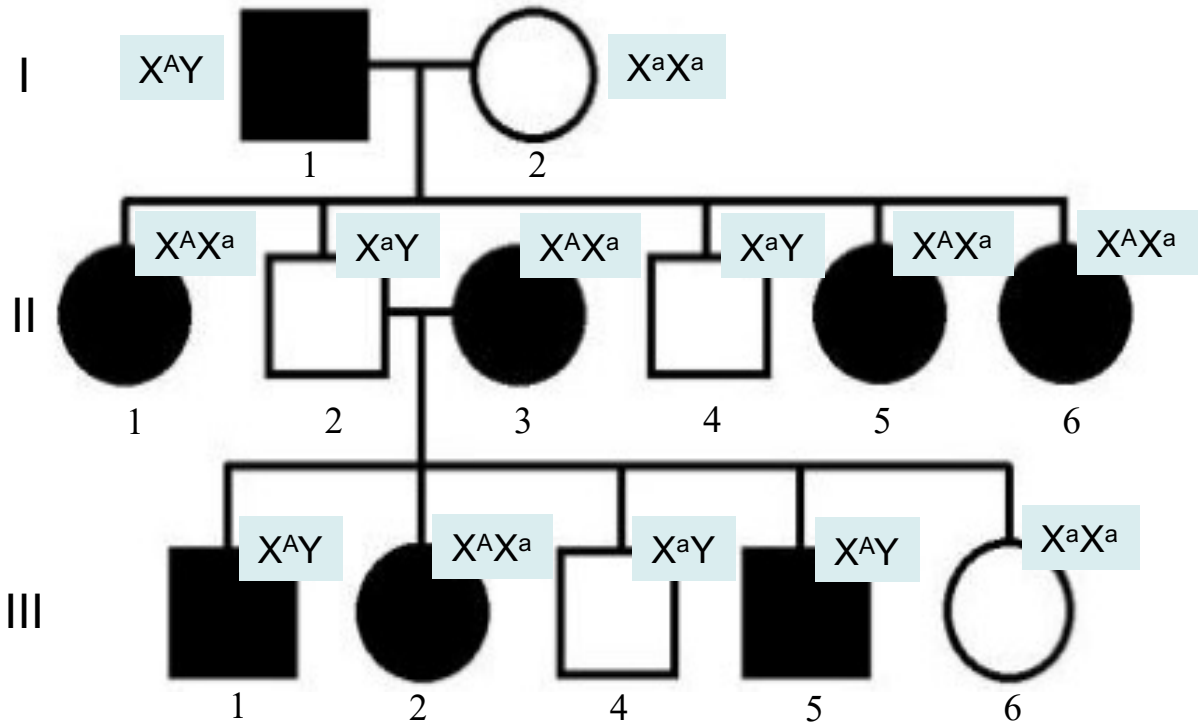
Описание
1. Представлена родословная с аутосомно-доминантным типом наследования. Этот вывод можно сделать опираясь на следующие факты: 1) признак встречается в каждом поколении, что говорит о доминантном характере наследования признака; 2) в родословной одинаковое соотношение мужчин и женщин с признаком (3:3). Родители с равной вероятностью передают признак сыновьям и дочерям, дети разного пола с равной вероятностью наследуют признак. Это говорит об аутосомном характере наследования признака. Также признак в данной родословной может наследоваться аутосомно-рецессивно. 2. Всем членам родословной расставлены генотипы. 3. Примеры заболеваний с аутосомно-доминантным типом наследования: полидактилия, ахондроплазия, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло, хорея Гентингтона, нейрофроматоз I типа.

Пример анализа родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования



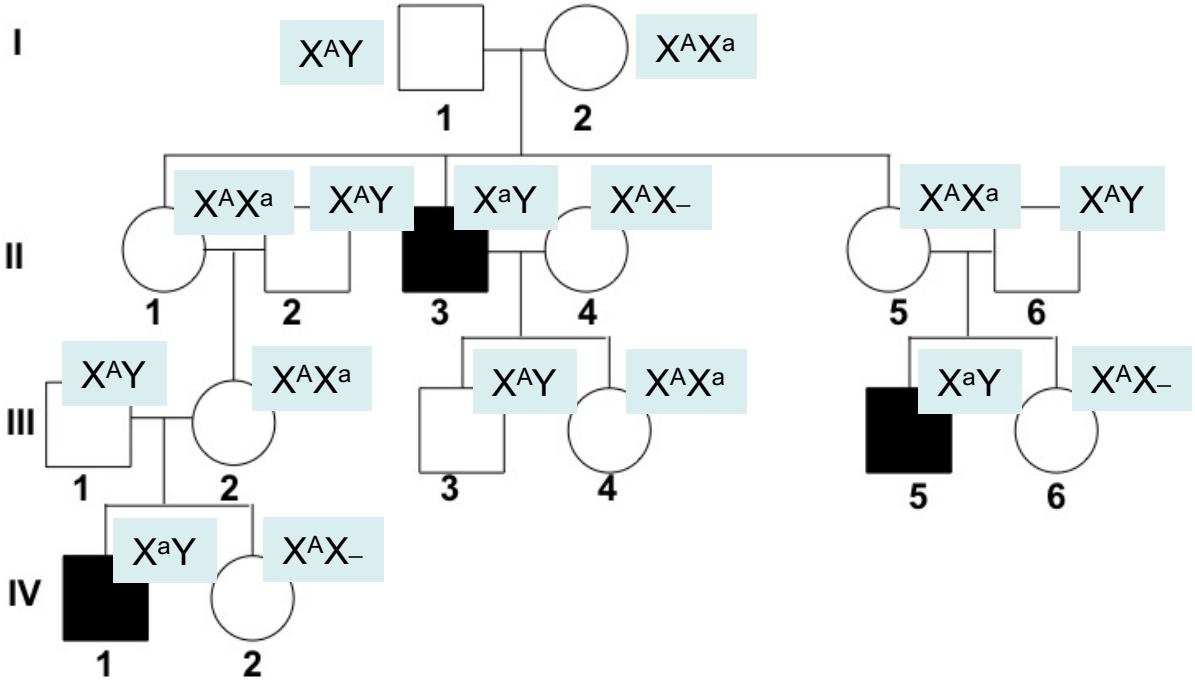
Описание
1. Представлена родословная с аутосомно-рецессивным типом наследования. Этот вывод можно сделать опираясь на следующие факты: 1) признак встречается с пропусками поколении (у родителей 1 и 2 нет детей с признаком), что говорит о рецессивном характере наследования признака; 2) в родословной одинаковое соотношение мужчин и женщин с признаком (4:4). Родители с равной вероятностью передают признак сыновьям и дочерям, дети разного пола с равной вероятностью наследуют признак. Это говорит об аутосомном характере наследования признака. 2. Всем членам родословной расставлены генотипы. 3. Примеры заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования: муковисцидоз, фенилкетонурия, галактоземия, андрогенитальный синдром, серповидно-клеточная анемия.

Пример анализа родословной с Х-сцепленным доминантным типом наследования



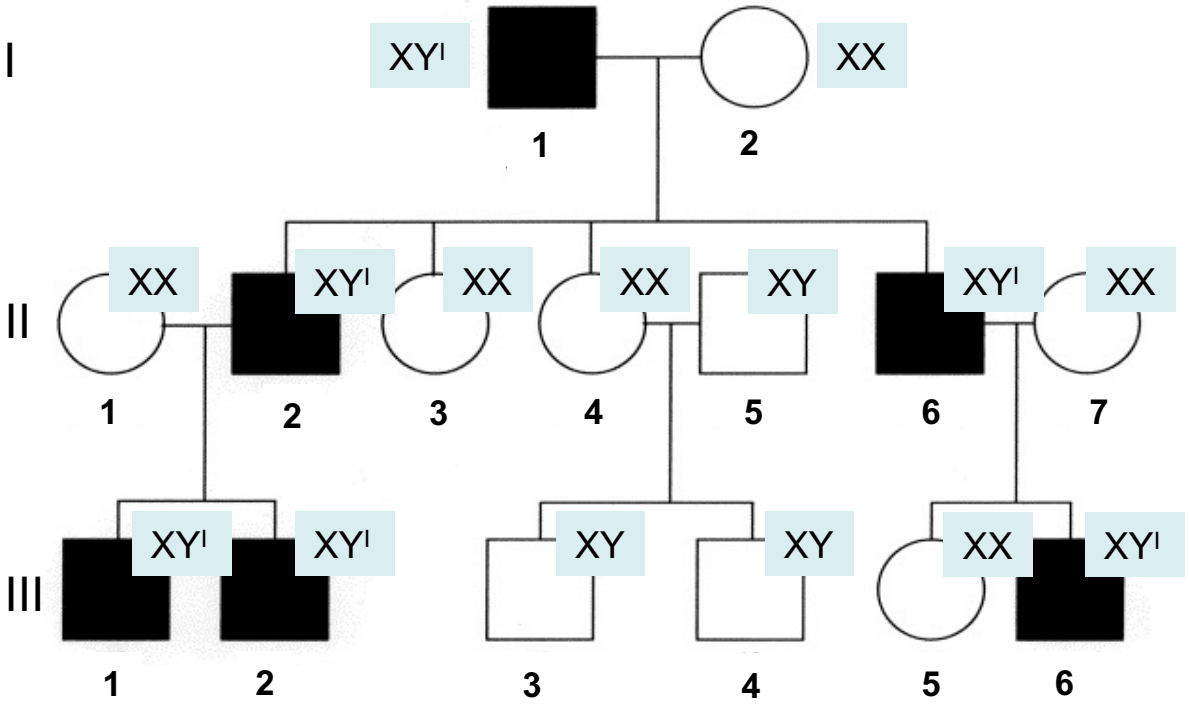
Описание
1. Представлена родословная с Х-сцепленным доминантным типом наследования. Этот вывод можно сделать опираясь на следующие факты: 1) признак встречается в каждом поколении, что говорит о доминантном характере наследования признака; 2) в родословной преобладают женщины с признаком (5:3). Сыновья наследуют признак от матери, а дочери — от отца и от матери. Это говорит о Х-сцепленном характере наследования признака. 2. Всем членам родословной расставлены генотипы. 3. Примеры заболеваний с Х-сцепленным доминантным типом наследования: гипоплазия эмали зубов, синдром Гольтца-Горлина, витамин D-резистентный рахит.

Пример анализа родословной с Х-сцепленным рецессивным типом наследования



Описание
1. Представлена родословная с Х-сцепленным рецессивным типом наследования. Этот вывод можно сделать опираясь на следующие факты: 1) признак встречается с пропусками поколений, что говорит о рецессивном характере наследования признака; 2) в родословной присутствуют только мужчины с признаком. При этом у мужчин без признака, есть сыновья с признаком - исключается Y-сцепленный тип наследования. Сыновья наследуют признак от матери, а дочери — от отца и от матери. Это говорит о Х-сцепленном характере наследования признака. Также признак в данной родословной может наследоваться аутосомно-рецессивно. 2. Всем членам родословной расставлены генотипы. 3. Примеры заболеваний с Х-сцепленным рецессивным типом наследования: дальтонизм, гемофилия, мышечная дистрофия Дюшенна-Беккера, ангидрозная эктодермальная дисплазия, синдром Хантера.

Пример анализа родословной с Y-сцепленным (голандрическим) типом наследования



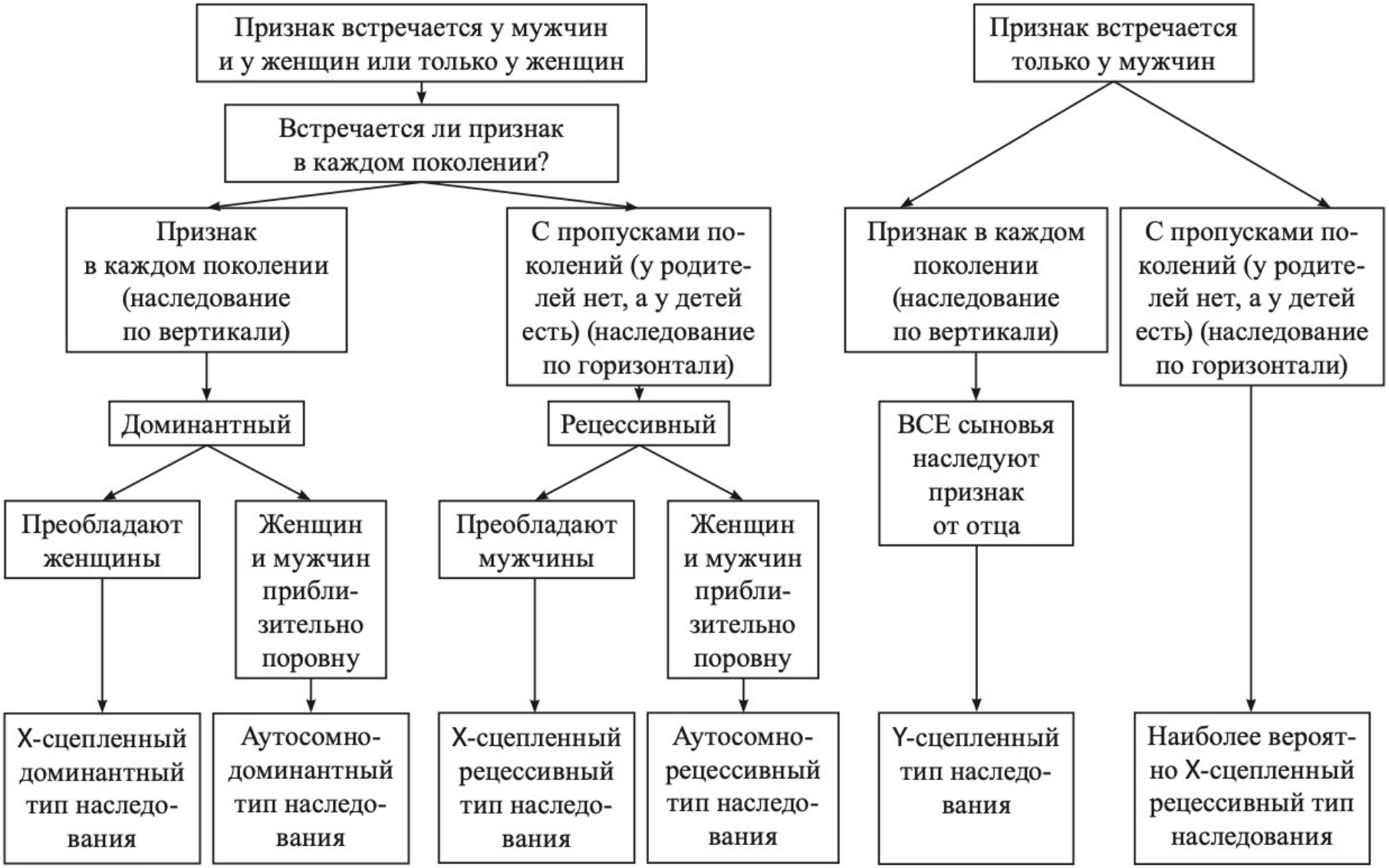
Описание
1. Представлена родословная с Y-сцепленным (голандрическим) типом наследования. В родословной присутствуют только мужчины с признаком (6). При этом у отца с признаком, все сыновья имеют признак. Признак встречается в каждом поколении. Эти факты говорят о Y-сцепленном (голандрическом) типе наследования. 2. Всем членам родословной расставлены генотипы. 3. Примеры заболеваний с Y-сцепленным (голандрическим) типом наследования: гипертрихоз ушной раковины, наличие перепонок между пальцами ног, азооспермия.

Приложение

Анализ родословных

Обратите внимание
- При обосновании аутосомного наследования необходимо не только сравнивать количество особей мужского и женского пола (особенно, когда соотношение особей с признаком в родословной не 1:1), но и то, что признак от родителей передается с равной вероятностью сыновьям и дочерям, а дети разного пола с равной вероятностью наследуют признак - При обосновании Х-сцепленного наследования важно, что сыновья наследуют данный признак от матери (по материнской линии), а дочери — от отца и от матери. Поэтому при Х-сцепленном доминантном типе наследования признак чаще проявляется у особей женского пола, а при Х-сцепленном рецессивном типе наследования - у особей мужского пола, т.к. ген находится в гемизиготном состоянии. Также у здорового отца не может быть больных дочерей, а проявление признака происходит крест-накрест: от матери к сыну, от отца к дочери. Кроме этого, если в родословной присутствуют только мужчины с признаком, необходимо исключить Y-сцепленный вариант наследования признака, указав, что у отца без признака есть сын с признаком (или наоборот).

Примерная схема анализа родословных*



* При достаточном числе потомков, наиболее вероятные типы наследования. Анализ проводить по каждой семье отдельно.