

РАЗДЕЛ VII

ГЕНЕТИКА ПОЛА

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Пол - это совокупность морфологических, физиологических, биохимических, поведенческих и других признаков организма, обуславливающих репродукцию (воспроизведение) себе подобных.

Признаки пола делят на две группы: первичные и вторичные. **Первичные половые признаки** принимают непосредственное участие в процессах воспроизведения (гаметогенез, осеменение, оплодотворение). Это наружные и внутренние половые органы. Они формируются к моменту рождения.

Вторичные половые признаки не принимают непосредственного участия в репродукции, но способствуют привлечению особей разного пола. Они зависят от первичных половых признаков и развиваются под воздействием половых гормонов (у человека в 11-15 лет). К таким признакам относятся особенности развития костно-мышечной системы, волосяного покрова, тембр голоса, поведение и др.

Соматические признаки особей, обусловленные полом, подразделяются на три группы: **ограниченные полом, контролируемые полом и сцепленные с полом.**

Развитие **признаков, ограниченных полом**, обусловлено генами, расположенными в аутосомах особей обоих полов, которые проявляются только у особей одного пола (ген подагры есть и у мужчин и у женщин, но проявляет свое действие только у мужчин).

Развитие **признаков, контролируемых полом**, обусловлено генами, расположенными также в аутосомах особей обоих полов, но экспрессивность и пенетрантность их различна у лиц разного пола (развитие волосяного покрова и облысение у человека).

Признаки, развитие которых обусловлено генами, расположенными в негомологичных участках половых хромосом, **называются сцепленными с половыми хромосомами** (гоносомное наследование).

Признаки, развитие которых детерминируют гены, расположенные в негомологичном участке X-хромосомы, называются **сцепленными с X-хромосомой (с полом)**. Таких признаков для человека описано около 200

(нормальное цветовое зрение и дальтонизм, нормальное свертывание крови и гемофилия и др.).

Голандрические признаки детерминируются генами, расположенными в негомологичном участке Y-хромосомы (проявляются у мужчин). Таких генов описано 6 (ген одной из форм ихтиоза, обволошенности наружного слухового прохода и ушных раковин, средних фаланг пальцев рук и др.).

Аномалии сочетания половых хромосом. При нарушении течения митоза могут образовываться особи - гинандроморфы. Содержание половых хромосом в разных клетках таких особей может быть разное (мозаичность). У человека могут быть разные случаи мозаицизма: XX/XXX, XY/XXY, X0/XXX, X0/XXY и др.

При нормальном течении мейоза у женского организма образуется один тип яйцеклеток, содержащих X-хромосому. Однако, при нарушении расхождения половых хромосом могут образовываться еще два типа - с двумя половыми хромосомами (XX) и не содержащие половых хромосом (0).

У мужского организма в норме образуется два типа сперматозоидов, содержащих X- и Y-хромосому. При нарушении расхождения половых хромосом возможны варианты гамет: сперматозоиды с двумя половыми хромосомами (XY) и без половых хромосом (0).

Возможные комбинации половых хромосом в зиготе у человека:

ж \ м	X	Y	XY	0
X	XX	XY	XXY	X0
XX	XXX	XXY	XXXY	XX*
0	X0	Y0	XY*	00

XX - нормальный женский организм.

XXX - синдром трисомии X. Частота встречаемости 1:800-1:1000. Кариотип 47, XXX. Женщина с мужеподобным телосложением. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. Иногда наблюдается умственная отсталость. Нарушена функция яичников; иногда могут иметь детей. Повышен риск заболевания шизофренией.

X0 - синдром Шерешевского - Тернера. Частота встречаемости 1:2000 - 1:3000. Кариотип 45, X0. Фенотип женский. Соматические признаки: рост

135 - 145 см, крыловидная кожная складка шеи (от затылка к плечам), низкое расположение ушей, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков. В 25% случаев имеются пороки сердца и аномалии почек. Интеллект страдает редко. Недоразвитие яичников приводит к бесплодию. Эффективно раннее гормональное лечение.

$X^H Y$ - нормальный мужской организм.

$X^H X^H$ и $X^H X^H Y$ - синдром Кляйнфельтера. Частота встречаемости 1:400 - 1:500. Кариотип - 47, $X^H Y$; 48, $X^H X^H Y$ и др. Фенотип мужской. Женский тип телосложения, гинекомастия. Высокий рост, относительно длинные руки и ноги. Слабо развит волосяной покров. Интеллект снижен. Вследствие недоразвития семенников слабо развиты первичные и вторичные половые признаки, нарушен процесс сперматогенеза. Половые рефлексы сохранены. Иногда эффективно раннее лечение мужскими половыми гормонами.

Y^0 и 00 - зиготы нежизнеспособны.

$X^H Y^*$ - нормальный мужской организм. Его особенность заключается в том, что обе половые хромосомы он получил от отца.

$X^H X^*$ - нормальный женский организм, но обе половые хромосомы получены от матери.

Иногда возможны случаи увеличения числа Y-хромосом: $X^H Y^H$. Такие больные имеют довольно высокий рост и агрессивное поведение. Могут быть аномалии зубов и костной системы. Половые железы развиты нормально.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Рecessивный ген гемофилии (несвёртываемость крови) сцеплен с полом. Отец девушки страдает гемофилией, тогда как её мать в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии)?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Гемофилия	X^h	$X^h X^h, X^h Y$
Нормальная свертываемость крови	X^H	$X^H X^H, X^H Y$

Отец девушки - гемофилик, значит, единственная X-хромосома в его генотипе несёт рецессивный ген. Эту хромосому он передал своей дочери. Мать девушки и её предки здоровы: следовательно, полученная от неё дочерью вторая X-хромосома имеет доминантный ген нормальной свертываемости крови. Таким образом, в генотипе невесты только одна из двух X-хромосом несёт ген гемофилии (X^hX^H). X-хромосома в генотипе здорового жениха не содержит этого гена (иначе он был бы болен). Сыновья от этого брака получают от отца Y-хромосому, не содержащую генов свертываемости крови, а от матери - с одинаковой вероятностью - либо X-хромосому с геном гемофилии (X^h), либо X-хромосому с геном нормальной свертываемости крови (X^H). В зависимости от этого сыновья будут страдать гемофилией или будут здоровы. Дочери же получают от отца X-хромосому, с геном нормальной свертываемости крови. Поэтому они в любом случае будут здоровыми, но с вероятностью 50% могут оказаться гетерозиготными носителями гена гемофилии (полученного с X-хромосомой от матери).

Если ввести генетические обозначения, то набор половых хромосом у отца девушки X^hY , у её матери - X^HX^H , у самой девушки - X^HX^h , у жениха X^HY .

В результате такого брака могут родиться дети со следующими генотипами и фенотипами:

$$\begin{array}{l}
 P. \quad X^HX^h \quad \times \quad X^HY \\
 G. \quad \begin{array}{c} \textcircled{X^h} \quad \textcircled{X^H} \end{array} \quad \begin{array}{c} \textcircled{X^H} \quad \textcircled{Y} \end{array} \\
 F_1. \quad X^HX^h, \quad X^HX^H, \quad X^hY, \quad X^HY \\
 \text{здоровая девочка -} \quad \text{здоровая девочка} \quad \text{больной мальчик} \quad \text{здоровый мальчик.} \\
 \text{носитель гена гемофилии}
 \end{array}$$

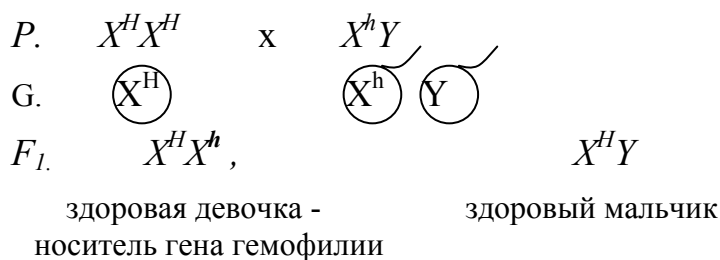
Для того, чтобы выяснить генотипы и фенотипы внуков обоего пола, рассмотрим следующие случаи:

1. Если здоровый сын женится на здоровой девушке, ни один их ребёнок (внук первой пары) не будет страдать гемофилией, так как в генотипах родителей нет рецессивного гена.

Генетическая запись брака:

$$\begin{array}{l}
 P. \quad X^HX^H \quad \times \quad X^HY \\
 G. \quad \begin{array}{c} \textcircled{X^H} \end{array} \quad \begin{array}{c} \textcircled{X^H} \quad \textcircled{Y} \end{array} \\
 F_1. \quad X^HX^H, \quad X^HY \\
 \text{здоровая девочка} \quad \text{здоровый мальчик}
 \end{array}$$

2. Если же на здоровой девушке женится больной сын первой пары, то генетическая запись брака следующая:



3. Если в брак со здоровым мужчиной вступит дочь первой пары, не являющаяся носителем гена гемофилии, то все их дети будут, естественно, здоровы.



4. Если же в такой брак вступит дочь первой пары - гетерозиготный носитель гена гемофилии, то половина её сыновей окажутся гемофиликами (они получают от матери X-хромосому), а все её дочери будут фенотипически здоровы, но из них 50% могут оказаться носителями гена гемофилии (гетерозиготное состояние).



При обсуждении генетических задач необходимо помнить о статистическом (вероятностном) характере получаемых результатов: количество детей даже в многодетных семьях недостаточно для того, чтобы можно было применять закон больших чисел и ожидать, что фактическое расщепление по фенотипу будет близким к теоретическому. Но если рассматривать не отдельный брак, а все браки такого типа в популяции человека, то согласие теории с практикой будет достаточным.

Задача 2. Гипертрихоз (волосяной покров по краю ушной раковины) передаётся как голландрический признак (через Y-хромосому), а полидакти-

лия (шестипалость) - как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать - полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребёнок в этой семье будет также без обеих аномалий?

Решение. Так как гипертрихоз наследуется как голандрический признак, то ген, отвечающий за его проявление, всегда проявляется фенотипически у мужчин. Условно обозначим ген гипертрихоза, находящийся в Y-хромосоме, буквой z .

Признак	Ген	Генотип
Гипертрихоз	Y^z	$X Y^z$
Норма	Y^Z	$X Y^Z$
Шестипалость	A	$A-$
Пятипалость	a	aa

Так как отец имел гипертрихоз и был пятипалым, его генотип $X Y^z aa$. У матери не было гипертрихоза, но она была шестипалой. В этой семье родилась нормальная девочка. Ее генотип $XXaa$.

$P.$ $XXA-$ х $X Y^z aa$

$F_1.$ $XXaa$

Один ген пятипалости она получила от отца, а второй ген пятипалости могла получить только от матери. На основе этого решаем, что мать была гетерозиготна по гену шестипалости. Ее генотип $XXAa$.

Оформляем генетическую запись брака таких родителей:

$P.$ $XXAa$ х $X Y^z aa$

$G.$ $(XA)(Xa)$ $(Xa)(Y^z a)$

$F_1.$ $XXaa$; $XXAa$; $X Y^z Aa$; $X Y^z aa$

Без обеих аномалий возможно лишь 1/4 детей, или 25% (девочки).

Задача 3. Отец и сын - дальтоники, а мать различает цвета нормально. Правильно ли будет сказать, что в этой семье сын унаследовал свой недостаток зрения от отца?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
---------	-----	---------

Дальтонизм	X^d	X^dX^d, X^dY
Нормальное зрение	X^D	X^DX, X^DY

$P.$ X^DX^d х X^dY

$F_1.$ X^dY

Сын не может унаследовать дальтонизм от отца, так как ген дальтонизма находится в X-хромосоме, а отец передает сыновьям Y-хромосому. Поэтому сын унаследует ген дальтонизма только от матери вместе с ее X-хромосомой.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. В диплоидном наборе у гороха содержится 14 хромосом, у кукурузы - 20, у дрозофилы - 8, у голубя - 16, у человека 46 хромосом;

а) сколько хромосом содержится в половых клетках гороха, кукурузы, дрозофилы, голубя, человека?

б) сколько аутосом и половых хромосом содержится в соматических клетках дрозофилы, голубя, человека?

Задача 2. У дрозофилы, млекопитающих и человека гомогаметен женский пол, а гетерогаметен - мужской. У птиц - гомогаметен мужской пол, а гетерогаметен - женский. Какие половые хромосомы содержатся в соматических клетках:

а) у самки дрозофилы?

б) у самца дрозофилы?

в) у курицы?

г) у петуха?

д) у женщины?

е) у мужчины?

Задача 3. Сколько типов гамет, различающихся по половым хромосомам, образуется при гаметогенезе:

а) у самки дрозофилы?

б) у самца дрозофилы?

в) у курицы?

г) у петуха?

д) у женщины?

е) у мужчины?

Задача 4. У человека рецессивный ген (h) гемофилии А (резко сниженная свёртываемость крови) локализован в X-хромосоме;

а) какие типы гамет образует женщина с нормальной свёртываемостью крови, гетерозиготная по гену гемофилии?

б) какие типы гамет образует гомозиготная женщина с нормальной свёртываемостью крови?

Задача 5. У человека рецессивный ген (c) цветовой слепоты (дальтонизма) локализован в X хромосоме;

а) какие типы гамет образует женщина с нормальным зрением, отец которой страдал цветовой слепотой?

б) какие типы гамет образует мужчина с нормальным зрением, отец которого страдал цветовой слепотой?

Задача 6. Отсутствие потовых желез у человека передаётся как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Не страдающий этим недостатком юноша женится на девушке, отец которой лишён потовых желез, мать и её предки здоровы. Какова вероятность, что сыновья и дочери от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез?

Задача 7. Дочь дальтоника выходит замуж за сына другого дальтоника, причём жених и невеста различают цвета нормально. Каким будет зрение у их детей?

Задача 8. Какие дети могли бы родиться от брака гемофилика с женщиной, страдающей дальтонизмом, а, в остальном, имеющей благополучный генотип?

Задача 9. В семье, где отец болен гемофилией, а мать фенотипически здорова и имеет благополучный генотип, родился мальчик. Какова вероятность наличия у него гемофилии?

Задача 10. Отец страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом. Могут ли дети получить от него только один из этих патологических генов?

Задача 11. У некоторых женщин наблюдается хромосомная болезнь, связанная с тем, что в их кариотипе имеется одна X-хромосома. Обнаруживается ли в клетках этих женщин тельце Барра (X-хроматин)?

Задача 12. Мужчина с нормальной свёртываемостью крови взволнован известием о том, что сестра его жены родила мальчика гемофилика (он думает о здоровье своих будущих детей). В какой мере могло бы его успокоить сообщение, что среди родственников его жены по материнской линии гемофилия никогда не наблюдалась?

Задача 13. В генотипе людей, страдающих болезнью Кляйнфельтера, имеется не две, а три половые хромосомы - X, X, Y. С какими нарушениями мейоза может быть связано возникновение такого хромосомного набора? Укажите другие возможные отклонения от нормы комплекса половых хромосом в генотипе человека.

Задача 14. Гены гемофилии (h) и дальтонизма (d) локализованы в X-хромосоме на расстоянии 10 морганид. Женщина, отец которой страдал обоими заболеваниями, а мать таких генов не имела, вышла замуж за здорового мужчину. Определите вероятность рождения ребенка, страдающего:

- 1) обоими заболеваниями;
- 2) одним из них;
- 3) фенотипически здорового.

Задача 15. Женщина правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за мужчину правшу, голубоглазого и дальтоника. У них родилась дочь левша, голубоглазая и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет левшой, голубоглазым и дальтоником?

Задача 16. У человека дальтонизм и гемофилия обусловлены сцепленными с полом рецессивными генами d и h , их нормальные аллели - D и H . У женщины шесть сыновей: двое из них страдают дальтонизмом, но имеют нормальную свертываемость крови; трое страдают гемофилией при нормальном зрении; один страдает и дальтонизмом и гемофилией. Каков генотип матери? Почему она имеет сыновей трех разных фенотипов? Могут ли у такой женщины родиться здоровые сыновья и дочери?

Задача 17. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине нормальной по зрению и слуху. У них родились сын глухой и дальтоник, дочь дальтоник, но с нормальным слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X-хромосомой, а глухота - аутосомный признак.

Задача 18. Гипертрихоз (рост волос по краю ушной раковины) наследуется как голандрический признак (ген находится в Y хромосоме), а альбинизм как рецессивный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз и был гетерозиготен по гену нормальной пигментации кожи, а мать была альбиносом, родилась здоровая девочка. Какова вероятность рождения следующего ребенка здоровым?

Задача 19. Гипертрихоз наследуется как голандрический (сцепленный с Y-хромосомой) признак, который проявляется лишь к 17 годам. Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где женщина нормальна по обоим признакам, а муж страдает только гипертрихозом, родился мальчик с признаками ихтиоза. Определите:

- а) вероятность проявления гипертрихоза у мальчиков;
- б) вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий.

Задача 20. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя имели гипоплазию эмали, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка с нормальными зубами.

Задача 21. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие пототделения, нарушение терморегуляции) наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Здоровый мужчина женился на здоровой женщине, отец которой имел данное заболевание. Какова вероятность рождения больных детей в этой семье?

Задача 22. Кареглазая женщина с нормальным зрением, отец которой был голубоглазым и имел цветовую слепоту, вышла замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. Какова вероятность рождения в

этой семье мальчика с карими глазами и дальтоника; девочки голубоглазой с цветовой слепотой?

Задача 23. Потемнение зубов детерминируется двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосоме, а второй в негомологичном участке X-хромосомы. У родителей, которые имели темные зубы, родились мальчик и девочка с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения следующего ребенка с нормальным цветом зубов, если установлено, что темный цвет зубов у матери обусловлен геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца - аутосомным геном.

Задача 24. Пигментный ретинит (прогрессирующее сужение поля зрения и усиливающая ночная слепота) наследуется тремя способами: как аутосомно-доминантный признак, как аутосомно-рецессивный признак и как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Определите вероятность рождения больного ребенка в семье, где мать больна и гетерозиготна по трем парам генов, а отец здоров и не имеет патологических генов.

Задача 25. У родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилик (сцепленный с X-хромосомой рецессивный тип наследования). У родителей нормальное свертывание крови. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные у него группы крови.

Задача 26. В семье, где муж дальтоник, а жена здорова и не имеет в генотипе патологического гена, родилась девочка с синдромом Шерешевского-Тернера. Какова вероятность, что она окажется дальтоником?

Задача 27. Укажите формулу кариотипа:

а) при синдроме Клайнфельтера;

б) при синдроме Шерешевского - Тернера.