

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Кафедра Молекулярной биологии и генетики

РЕФЕРАТ

По дисциплине «Методы и объекты генетического  
анализа»

Тема: Анализ независимого наследования при локализации  
генов.

Студент 301 группы \_\_\_\_\_ Головин Мирон Дмитриевич

Преподаватель \_\_\_\_\_ Замарин Антон Александрович

Волгоград

2021

Сцепленные с полом признаки определяются генами, расположенными в половых хромосомах (XX у женщин и XY у мужчин). При локализации гена в Y-хромосоме наследование происходит по мужской линии и называется голандрическим наследованием. Признак передается от больного отца к сыновьям, внукам, правнукам и т.д., так как сыновья получают от отцов Y-хромосому. Дочери больных мужчин здоровы и их дети также здоровы, поскольку дочери получают от отцов X-хромосому. Особенности наследования признаков, определяемых генами, локализованными в половых хромосомах, объясняются тем, что в Y-хромосоме генов совсем немного, и значительная часть из них не гомологична генам X-хромосомы. В Y-хромосоме находятся гены, детерминирующие развитие семенников, отвечающие за сперматогенез, контролирующие интенсивность роста и т.п. Классическим примером голандрического наследования является гипертрихоз ушных раковин. При X-сцепленном наследовании женщины, имеющие в норме две X-хромосомы, могут быть гомозиготными и гетерозиготными. Гетерозиготные женщины будут являться мозаиками по проявлению признака, в связи с тем, что в их соматических клетках одна из X-хромосом инактивируется, причем инактивация происходит совершенно случайно. Поэтому часть клеток тела будет иметь активную X-хромосому с рецессивным аллелем гена ( $X_a$ ), а другая часть – с доминантным аллелем ( $X_A$ ) (см. выше). Инактивированная X-хромосома несет только небольшое количество работающих генов в коротком плече и называется тельцем Барра. Иногда гетерозиготные женщины ( $X_A X_a$ ) могут оказаться больными из-за случайной инактивации X-хромосомы с нормальным доминантным аллелем в большинстве клеток. Чем больше клеток будут иметь работающую X-хромосому с мутантным рецессивным аллелем, тем тяжелее будет выражено заболевание. Проявление отдельных признаков заболевания при рецессивном X-сцепленном наследовании можно наблюдать у

гетерозиготных женщин. Например, при синдроме хрупкой (ломкой) X-хромосомы (синдром Мартина-Белла) у 30% гетерозиготных носительниц наблюдается потеря памяти. Рецессивные X-сцепленные заболевания встречаются относительно редко. К этой группе болезней можно отнести мышечную дистрофию Дюшенна (1:3 000 живорожденных мальчиков), синдром тестикулярной феминизации, или синдром Морриса (1:65 000 мальчиков), гемофилия А и В (1:2 500 живорожденных мальчиков), наследственная недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФДГ) и др. В случае родственного брака возможно рождение больных дочерей. Например, в чешской семье в родственном браке, заключенном между дважды двоюродными больным гемофилией братом и здоровой сестрой, родились две дочери, больные гемофилией. Мать этих девочек была здоровой гетерозиготной носительницей рецессивной мутации, а обе дочери страдали гемофилией средней степени тяжести, также как и больной отец, поскольку у них синтезировались факторы свертываемости крови, имеющие незначительные повреждения. В случае X-сцепленного доминантного типа наследования у больного отца все дочери больны, а сыновья здоровы, поскольку дочери получают от отцов X-хромосому с патологическим геном, а сыновья получают Y-хромосому. Если же в семье больна мать, и она является гетерозиготой, то у нее могут быть больные и здоровые сыновья и дочери

В последние десятилетия накопилось много фактов, свидетельствующих о наличии большого числа отклонений от менделевских типов наследования. К немэнделирующим заболеваниям с нетрадиционным типом наследования, относятся митохондриальные болезни, однородительские дисомии, болезни геномного импринтинга, а также болезни экспансии, обусловленные присутствием динамических мутаций.

Анализ же явлений сцепленного наследования, кроссинговера, сравнение

генетической и цитологической карт позволяют сформулировать основные положения хромосомной теории наследственности:

- Гены находятся в хромосомах.
- Гены расположены в хромосоме в линейной последовательности.
- Различные хромосомы содержат неодинаковое число генов. Кроме того, набор генов каждой из негомолгичных хромосом уникален.
- Аллели генов занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах.
- Гены одной хромосомы образуют группу сцепления, то есть наследуются преимущественно сцеплено (совместно), благодаря чему происходит сцепленное наследование некоторых признаков. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом данного вида (у гомогаметного пола) или больше на 1 (у гетерогаметного пола).
- Сцепление нарушается в результате кроссинговера, частота которого прямо пропорциональна расстоянию между генами в хромосоме (поэтому сила сцепления находится в обратной зависимости от расстояния между генами).
- Каждый биологический вид характеризуется определённым набором хромосом — кариотипом.

Список использованных источников:

1. [https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A5%D1%80%D0%BE%D0%BC%D0%BE%D1%81%D0%BE%D0%BC%D0%BD%D0%B0%D1%8F\\_%D1%82%D0%B5%D0%BE%D1%80%D0%B8%D1%8F\\_%D0%BD%D0%B0%D1%81%D0%BB%D0%B5%D0%B4%D1%81%D1%82%D0%B2%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D0%BE%D1%81%D1%82%D0%B8](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A5%D1%80%D0%BE%D0%BC%D0%BE%D1%81%D0%BE%D0%BC%D0%BD%D0%B0%D1%8F_%D1%82%D0%B5%D0%BE%D1%80%D0%B8%D1%8F_%D0%BD%D0%B0%D1%81%D0%BB%D0%B5%D0%B4%D1%81%D1%82%D0%B2%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D0%BE%D1%81%D1%82%D0%B8)
2. <https://kpfu.ru/docs/F716383723/030207.pdf>
3. <https://kpfu.ru/portal/docs/F1196490575/posobie.po.genanalizu.pdf>
4. [https://www.1spbgmu.ru/images/home/universitet/Struktura/Fakultety/F\\_v\\_isshego\\_sestrinskogo\\_obrazovaniya/2015/samostoyatelnaya\\_rabota/2015\\_med\\_genetika\\_dlya\\_studentov\\_VSO.pdf](https://www.1spbgmu.ru/images/home/universitet/Struktura/Fakultety/F_v_isshego_sestrinskogo_obrazovaniya/2015/samostoyatelnaya_rabota/2015_med_genetika_dlya_studentov_VSO.pdf)
5. [http://window.edu.ru/resource/085/79085/files/08-crossing\\_text.pdf](http://window.edu.ru/resource/085/79085/files/08-crossing_text.pdf)