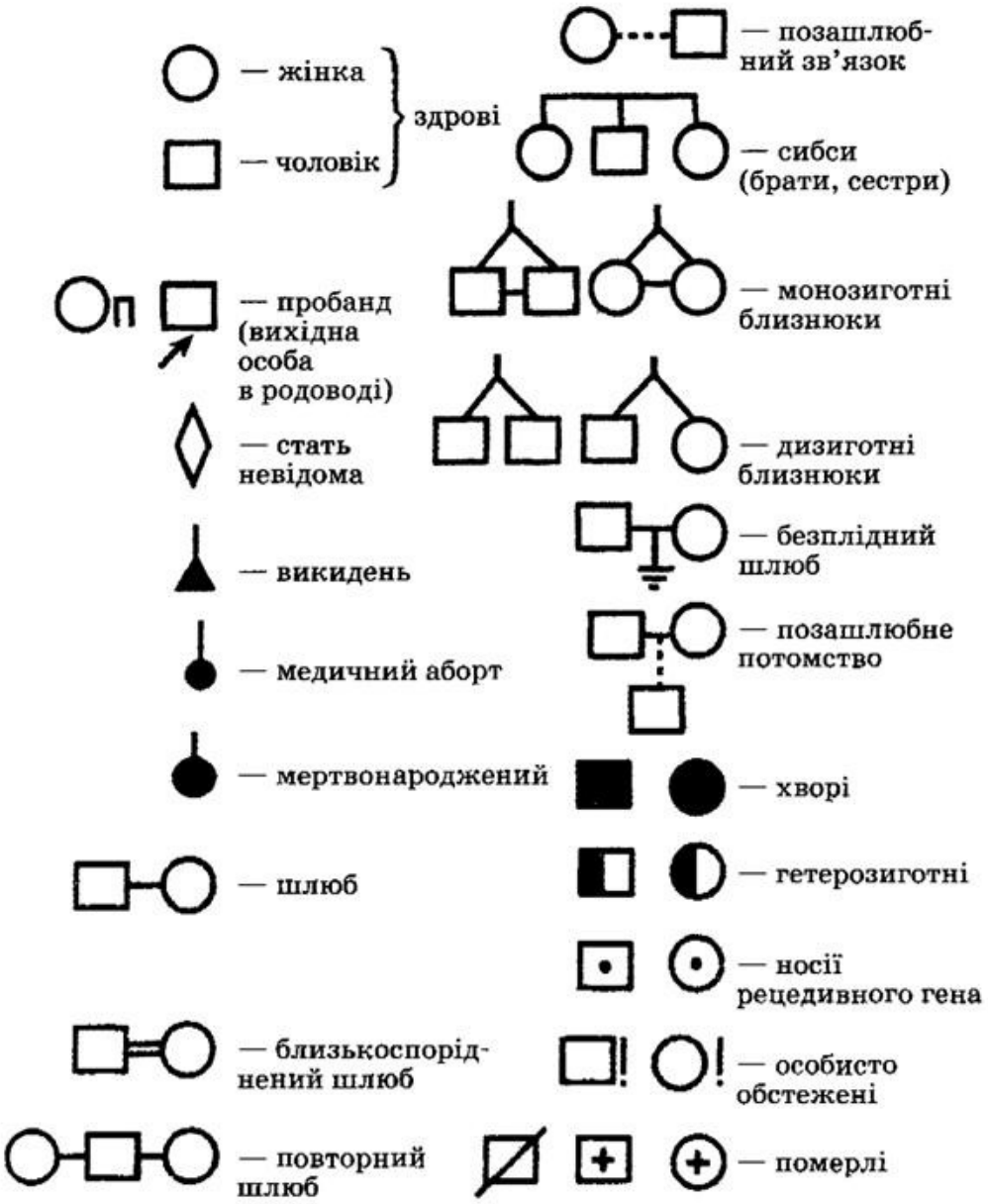
Практичне заняття № 4

ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ МЕТОД. СКЛАДАННЯ ТА АНАЛІЗ РОДОВОДІВ

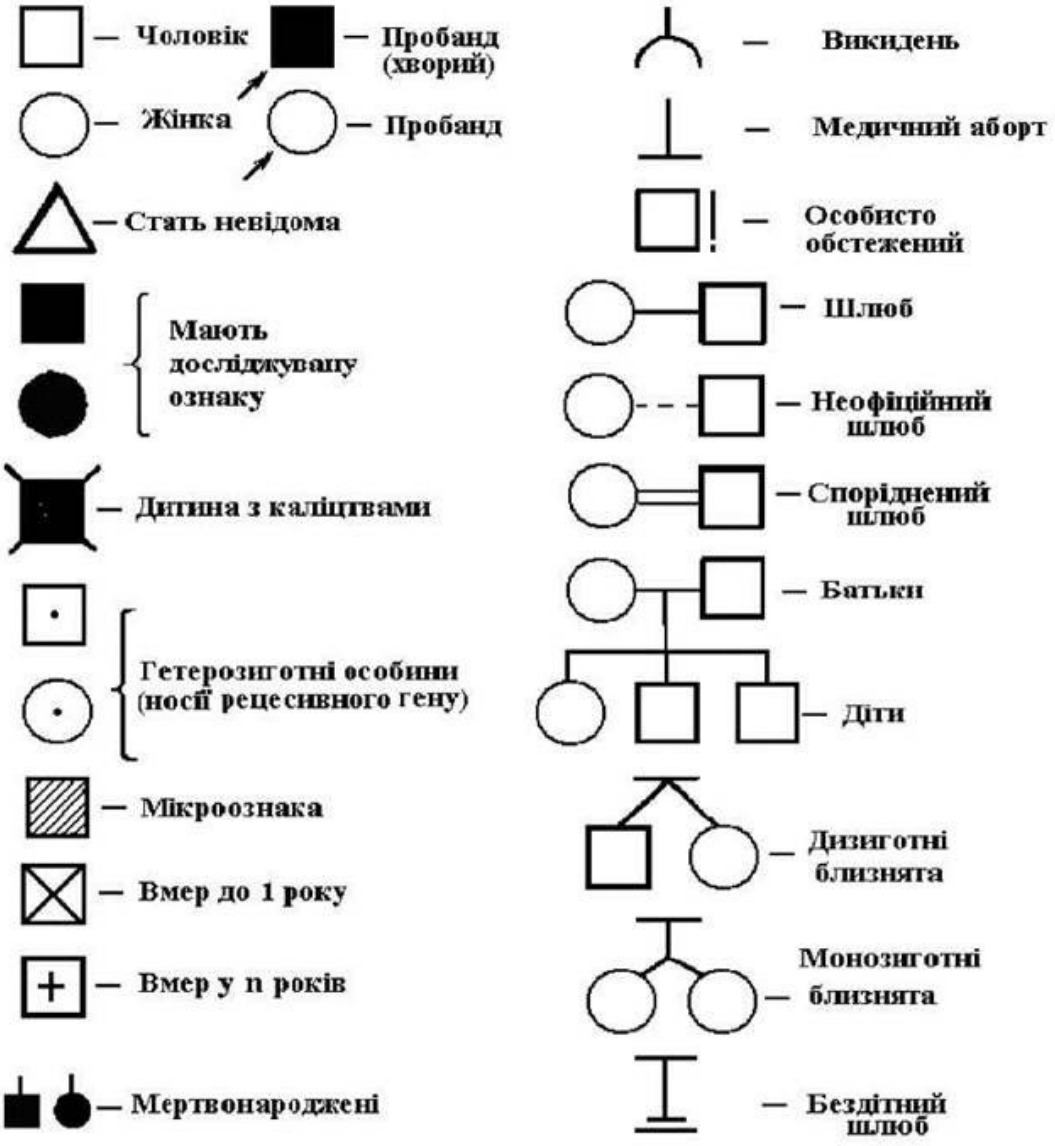
1. Правила складання родоводів.
2. Складання та аналіз родоводів.
3. Особливості родоводів при різних типах успадковування.

1. Правила складання родоводів.

1.1. Ознайомитись з умовними позначеннями, які використовуються в родоводах. Записати їх у зошит



Інший варіант позначень (*записувати не треба*):



1.2. Розглянути і записати правила складання родоводів

1. Складання родоводу починають від пробанда (особи, родовід якої складається). Зображують покоління пробанда і його дітей, потім - його батьків.
2. При наявності в родині декількох дітей (сибсів) їх зображують зліва направо, від найстаршого до молодших.
3. Покоління розташовують суворо по лініях, попередні - вище, наступні - нижче. При дуже великих родоводах покоління розташовують по концентричних колах.
4. Покоління нумерують римськими цифрами, які розміщують зліва від родоводу, нумерація іде зверху вниз. Представників одного покоління нумерують арабськими цифрами зліва направо. Таким чином, кожна особа отримує власний шифр (II-3, III-1).

5. Реєстрація осіб, що мають спорідненість з пробандом (до 3-4 поколінь), повинна бути якнайповнішою. Якщо відомостей про членів родини немає, необхідно хоча б вказати на їх наявність або можливість їх наявності.
6. Дружини та чоловіки родичів пробанда можуть не зображуватись, якщо вони здорові і не мають генів, що впливають на розвиток аналізованої хвороби.

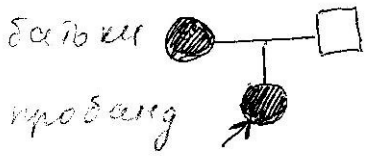
2. Складання та аналіз родоводів.

Прошу записати в зошит умови задач та їх розв'язання (не хід міркувань, а остаточний запис)

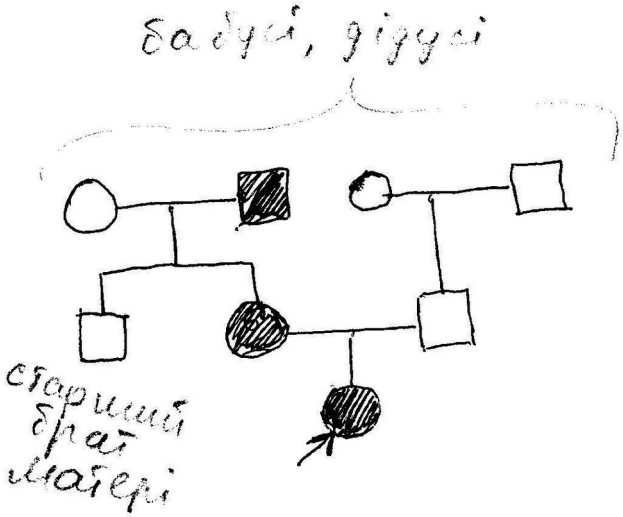
А) Пробанд – дівчинка, хвора на синдром Марфана (аутосомне домінантне захворювання). Братів і сестер не має. Синдром Марфана мають мати дівчинки та її дідусь по материнській лінії. Старший брат матері здоровий. По лінії батька дівчинки всі здорові.

Порядок виконання завдання

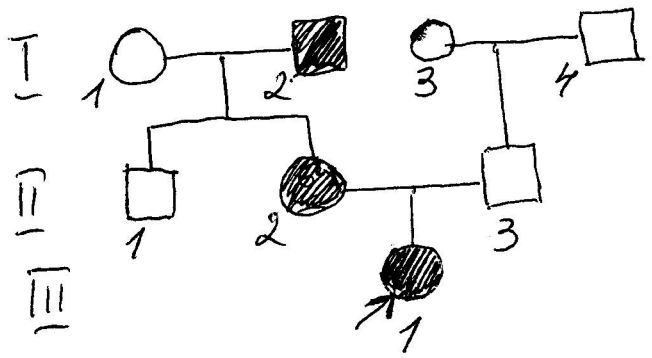
1. Записуємо позначення генів: А – синдром Марфана, а – здорова людина.
2. Поетапно складаємо родовід. Спочатку позначаємо пробанда, потім її батьків:



2. Зображуємо всіх інших членів родини:



3. Нумеруємо:



4. Аналізуємо, тобто визначаємо, точно або з певною ймовірністю, генотипи членів родини. При цьому враховують відомості про фенотипи цих людей, а також закономірності передавання генів від батьків потомству.
Зручно складати таблицю відповідності генотипів і фенотипів:

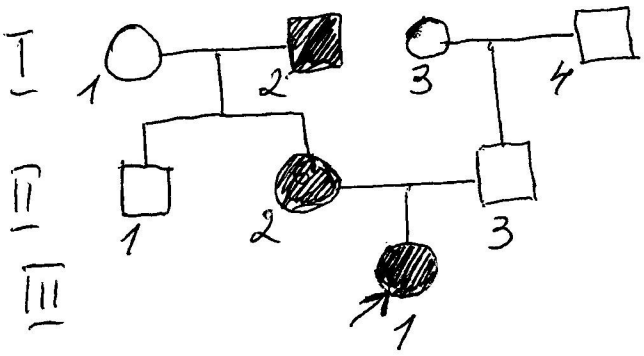
Фенотип	Генотип
Синдром Марфана	АА, Аа
Здоровий	аа

Після цього починаємо міркувати:
1) всі здорові люди в родоводі мають генотип аа;
2) пробанд може мати генотип АА або Аа, але відомо, що її батько здоровий, тобто аа; отже пробанд може бути тільки гетерозиготним – Аа;
3) мати пробанда з тих же міркувань має генотип Аа (в ней мати здорова, аа);
4) батько пробанда, крім хворої доньки, має ще здорового сина (аа), тому він також гетерозиготний.
Записуємо генотипи членів родини. Кожен з них отримує позначення, яке складається з номера покоління та номера особи в ньому. Осіб в одному поколінні можна перелічувати через кому.

5. Остаточно запис задачі виглядає так:

А- синдром Марфана
а - здорові

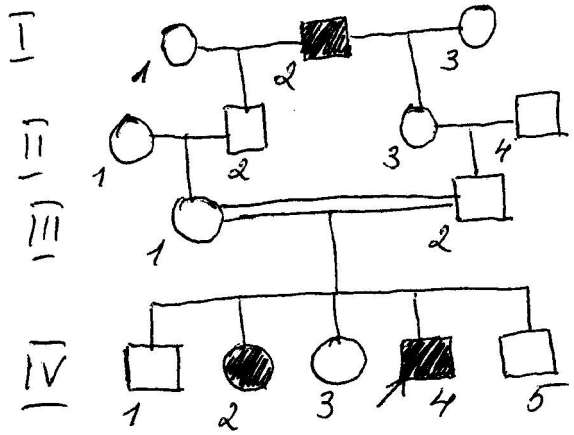
Фенотип	Генотип
Синдр. Марф.	АА, Аа
Здоровий	аа



I - 1, 3, 4; II - 1, 3 - аа
I - 2; II - 2, III - 1 - Аа

Б) Хлопчик, хворий на рецесивну природжену глухоту, – 4 дитина в багатодітній сім'ї. Його найстарший брат – здоровий, після нього народились дві сестри, одна з яких глуха, наймолодший брат в цій родині здоровий. Батьки, бабусі та дідусі пробанда мають нормальний слух. Батькова мати є зведеною сестрою материного батька: вони є дітьми одного батька від двох шлюбів. Цей чоловік (прадідусь пробанда) був глухим.

1. Запис родоводу.



2. Аналізуємо

1) усі хворі люди в родині мають генотип аа;

2) носіями (Аа) точно є батьки пробанда (оскільки мають хворих дітей), батько матері та батькова мати (їх батько хворий);

3) здорові сибси пробанда можуть бути носіями, ймовірність цього визначається за схемою схрещування, яку скорочено записуємо поруч з родоводом (1АА:2Аа:1аа), оскільки аа їх не стосується, то їх генотип Аа з ймовірністю 66,7%, АА – 33,3%;

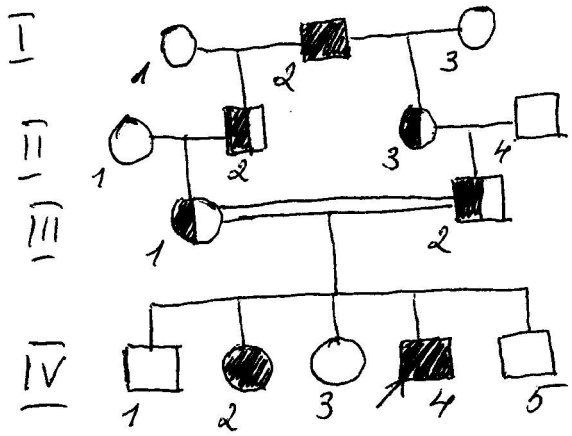
4) залишились особи I – 1, 3; II – 1, 4. У родоводі немає свідчень про те, що вони можуть бути носіями. Але кожен член популяції може мати певний ген з ймовірністю, яка визначається частотою цього гена в популяції. Так ми і пишемо.

3. Остаточний запис задачі:

А - нормальний слух

а - глухота

Фенотип	Генотип
глухота	аа
норм. слух	АА, Аа



Аа х Аа

АА Аа Аа ~~аа~~

1 2 1

1 : 2

33,3% : 66,7%

I -2; IV -2,3 – аа

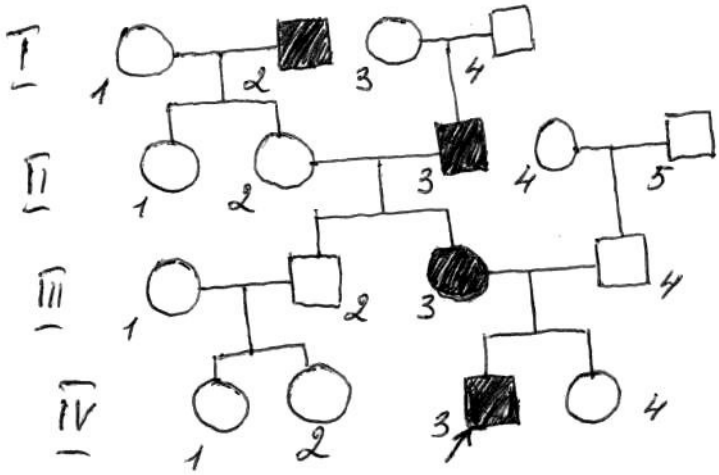
II -2,3; III -1,2 – Аа

IV – 1,3,5 – 66,7% Аа, 33,3% аа

I -1,2; II -1,4 – можуть бути носіями згідно частоти гетерозигот у популяції

В) Пробанд – хлопчик з дальтонізмом (Х-зчеплена рецесивна патологія), має здорову молодшу сестру. Батько, бабуся і дідусь з боку батька здорові. Мати пробанда хвора на дальтонізм, дальтонізм був також у батька матері, хоча його батьки були здоровими. Старший брат матері здоровий, його дружина також здорова, в них дві здорові доньки. Бабуся пробанда з боку матері здорова, має здорову старшу сестру, їх мати здорова, батько (прадідусь пробанда) має дальтонізм.

1. Запис родоводу.



2. Аналізуємо:

1) усі здорові чоловіки мають генотип X_AY, усі хворі чоловіки – X_aY;

2) хвора жінка, III-3, має генотип X_aX_a;

3) носіями (X_AX_a) точно є: жінка I-3, син якої хворий; жінки II-1,2, які мають хворого батька; сестра пробанда, IV-4, яка має хвору матір;

4) всі інші жінки в родоводі можуть бути носіями згідно частоти гетерозигот у популяції.

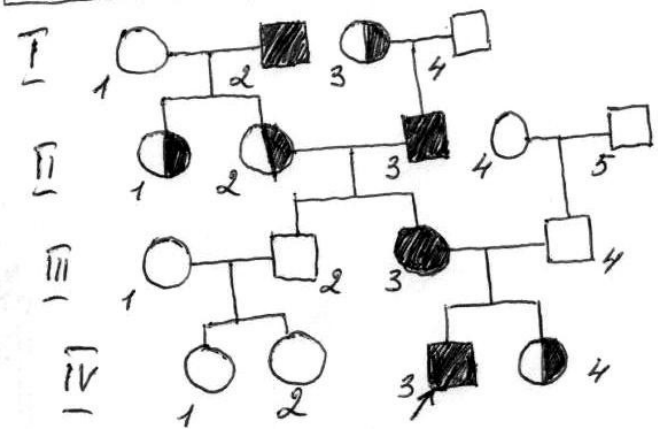
X_a - дальтонізм; X_A - норм. зір

Чоловіки

Фенотип	Генотип
Дальтон.	X_aY
норм. зір	X_AY

Жінки

Фенотип	Генотип
Дальтон.	X_aX_a
норм. зір	X_AX_A; X_AX_a



Аналіз під родоводом запишіть самостійно, за зразком попередніх задач.

Наступні родоводи складіть та проаналізуйте самостійно.

Г) Пробанд – хлопчик, хворий на галактоземію (аутосомна рецесивна хвороба). Має двох здорових старших сестер. Батьки, бабусі та дідусі пробанда здорові. Старша сестра матері пробанда заміжня, має старшого здорового сина і молодшу доньку, хвору на галактоземію; чоловік цієї жінки та його батьки здорові.

Д) Пробанд – хлопчик з Х-зчепленою рецесивною атрофією зорового нерва. Має здорових середню сестру і молодшого брата. Батьки, бабусі і дідусь з батькової сторони пробанда здорові. Батько матері пробанда хворий на атрофію зорового нерва. Мати пробанда має здорову молодшу сестру, ця сестра заміжня (чоловік і його батьки здорові), має здорову доньку.

3. Особливості родоводів при різних типах успадковування.

Цей матеріал треба записати в зошит і вивчити.

3.1. Розглянути особливості родоводів при різних типах успадковування:

Аутосомно-домінантний

- кожний хворий член сім'ї, як правило, має хворих батька чи матір;
- захворювання передається з покоління в покоління, хворі є в кожному поколінні;
- у здорових батьків – діти здорові;
- чоловіки та жінки хворіють у рівній мірі;
- імовірність народження хворої дитини, якщо хворий один з батьків, становить 50%.

Відхилення від цих закономірностей можливі при неповній пенетрантності гена, різній експресивності, залежності хвороби від статі, виникненні захворювання внаслідок нової мутації.

Аутосомно-рецесивний

- від здорових батьків можуть народжуватись хворі діти;
- у хворої людини можуть народжуватись здорові діти;
- в одній сім'ї хвороба частіше зустрічається на окремих горизонталях (серед сибсів), ніж на вертикалях (батьки-діти);
- в родоводах часто зустрічаються споріднені шлюби;
- батьки хворих дітей обов'язково мають патологічний ген;
- в шлюбі двох гетерозиготних осіб імовірність народження хворої дитини 25%.

Відхилення від цих правил можливі в тих же випадках, що і для аутосомно-домінантних захворювань. Крім того, родовід може приймати вигляд псевдодомінантного успадковування, якщо даний рецесивний ген часто зустрічається в популяції, або в родині часті споріднені шлюби.

Х-зчеплений домінантний

- хворі діти народжуються в сім'ях, де хворий хоча б один з батьків;

- у здорових батьків всі діти здорові;
- захворювання простежується в кожному поколінні;
- у хворого батька всі дочки хворі, всі сини здорові;
- у хворої матері імовірність народження хворої дитини 50% незалежно від статі;
- хворих жінок вдвічі більше, ніж хворих чоловіків.

Х-зчеплений рецесивний

- хворіють переважно чоловіки;
- захворювання спостерігається у чоловіків-родичів пробанда по материнській лінії;
- син ніколи не успадковує хворобу батька;
- у хворої жінки обов'язково хворий батько, хворими будуть всі її сини;
- у шлюбі хворого чоловіка та здорової жінки всі діти будуть здоровими, але у дочок можливе народження хворих синів;
- у шлюбі здорового чоловіка та гетерозиготної жінки імовірність народження хворого сина - 50%, хворих дочок не буде.

Голандричний (Y-зчеплений)

- хворіють тільки чоловіки;
- якщо ген хвороби має повну пенетрантність, то всі сини хворого чоловіка – хворі.

Мультифакторіальні хвороби (формуються під впливом одного або кількох генів, а також середовища)

- імовірність захворювання залежить від ступеня спорідненості з хворими членами родини;
- чим більше хворих родичів, тим вище ризик захворювання, народження кожної хворої дитини збільшує цей ризик, здорової – зменшує (наприклад, при цукровому діабеті народження хворої дитини в сім'ї, де перша дитина хвора, а батьки здорові, має імовірність 5-10%; якщо хворий один з батьків і перша дитина - 10-20%; якщо хворі обидва батьки і перша дитина - 40%);
- передавання ознаки не відповідає менделівським закономірностям;
- генетичний прогноз залежить від тяжкості хвороби у родичів, яка визначається кількістю наявних у них дефектних генів;
- ризик збільшується, якщо в сім'ї хворіють особи, що відносяться до більш стійкої статі.