

ТЕМА: ПОЗАХРОМОСОМНА (ЦИТОПЛАЗМАТИЧНА) СПАДКОВІСТЬ У ЛЮДИНИ

1. Моногенне успадкування ознак у людини

Моногенним називається такий тип успадкування, коли спадкова однака контролюється одним геном.

Аутосомно-домінантне успадкування моногенних ознак. Внаслідок того, що домінантні гени, які викликають розвиток захворювання, у гомозиготному стані здебільшого летальні, то всі шлюби між здоровими і хворими належать до типу $Aa \times aa$, де A — домінантний ген, який визначає розвиток спадкового захворювання, а — рецесивний ген.

За цього типу успадкування хвороб переважають такі умови: кожна хвора людина має хворого одного з батьків; захворювання передається спадково; хворі є в кожному поколінні; у здорових батьків діти будуть здоровими; захворіти можуть і чоловіки, і жінки однаково часто, оскільки ген локалізується в ауто-сомі; імовірність народження хворої дитини, якщо хворий один із батьків, становить 50 %.

За таким типом успадковуються деякі нормальні й патологічні ознаки: біле пасмо волосся; темне волосся; товста шкіра; горбинка на перенісці; здатність згортати язик трубочкою; ямочка на підборідді; праворукість; короткозорість та ін.

Аутосомно-рецесивне успадкування моногенних ознак. Якщо рецесивні гени локалізовані в аутосомах, то з'являються вони тільки в разі шлюбу двох гетерозигот або гомозигот за рецесивним алелем.

За аутосомно-рецесивним типом успадковуються такі ознаки в людини: тонка шкіра; 0(I) група крові; група крові Rh-; світлі очі; нормальний зір; прямий ніс; хвороби обміну речовин (фенілкетонурія, галактоземія та ін.).

Аутосомно-рецесивний тип успадкування хвороб має ряд характерних рис: від здорових батьків народжуються хворі діти; від хворого батька народжуються здорові діти; хворіють в основному сибси (брати, сестри), а не батьки і діти, як за домінантного типу успадкування; у родоводі переважає більший відсоток близькородинних шлюбів; усі здорові батьки хворих дітей є гетерозиготними носіями патологічного гена; однаково часто хворіють чоловіки і жінки; у гетерозиготних носіїв співвідношення хворих і здорових дітей складає 1:3.

2. Полігенне успадкування ознак у людини

Більшість кількісних ознак організмів визначається декількома неалельними генами (полігенами). У цьому випадку два або більше домінантних алелів однаковою мірою впливають на розвиток однієї й тієї ж ознаки. Їхня дія підсумовується. Тому полімерні гени позначають однією літерою латинського алфавіту з цифровим індексом, наприклад: A_1A_1 і a_1a_1 , A_2A_2 і a_2a_2 , A_3A_3 і a_3a_3 т. д.

Полімерними генами визначається багато морфологічних, фізіологічних і патологічних особливостей: зріст; маса тіла; статура; колір волосся; розумові здібності; величина артеріального тиску та ін.

Пігментація шкіри у людини визначається п'ятьма або шістьма полімерними генами. У корінних жителів Африки (негроїдної раси) переважають домінантні алелі, у представників європеїдної раси — рецесивні. Тому мулати мають проміжну пігментацію, але в разі шлюбів мулатів у них можлива поява як більш, так і менш інтенсивно пігментованих дітей.

3. Позахромосомна (цитоплазматична) спадковість у людини

Позахромосомна (цитоплазматична) спадковість — це передача потомству певних ознак та властивостей, які визначаються спадковими факторами, що локалізовані у мітохондріях цитоплазми.

Мітохондріальний геном містить 13 генів і низку послідовностей, що кодують різні РНК. Успадкування відбувається не за законами Менделя, а лише за материнською лінією: від матері — до нащадків. Мітохондріальна ДНК яйцеклітини не піддається рекомбінації та успадковується цілком. Мітохондрії сперматозоїда розташовані лише в середині та в кінці джгутика, який під час запліднення не проникає в яйцеклітину. Таким чином, у зиготі опиняються лише мітохондрії, успадковані від матері разом з цитоплазмою яйцеклітини.

Нуклеотидна послідовність зазнає змін від покоління до покоління тільки за рахунок мутацій, які відбуваються в десяток разів інтенсивніше, ніж у ядерній ДНК.