

GENETYKA CZŁOWIEKA

CECHA AUTOSOMALNA, RECESYWNA

1. Choroba może wystąpić u rodzeństwa, ale często nie jest obserwowana u innych krewnych – tzw. **poziomy wzór** dziedziczenia.
2. Mężczyźni i kobiety chorują z tą samą częstością.
3. Heterozygoty (nosiciele) występują licznie w stosunku do homozygot.
4. 1/4 potomstwa nosicieli choruje.
5. Rodzice dzieci, u których występuje bardzo rzadka recesywna, autosomalna choroba są często spokrewnieni.

CECHA AUTOSOMALNA, DOMINUJĄCA

1. Choroba występuje w każdym pokoleniu - tzw. **pionowy wzór** dziedziczenia.
2. Występuje tak samo często u kobiet, jak i u mężczyzn.
3. Osoby chore są najczęściej heterozygotami; 1/2 potomstwa pary, w której jedno z rodziców choruje jest chora.
4. Pojawienie się choroby w rodzinie, w której nikt wcześniej nie chorował jest zazwyczaj wynikiem nowej mutacji.
5. Wystąpienie choroby u osoby niosącej zmutowany allel jest zależne od **penetracji**. Niepełna penetracja oznacza, że zdarzają się osoby, które nie wykazują objawów choroby mimo posiadania zmutowanego allelu. Penetrację wyraża się jako prawdopodobieństwo wystąpienia objawów u osoby niosącej zmutowany allel, zwykle w % (czyli 100% to pełna penetracja).
6. Nasilenie i rodzaj objawów u osób z tą samą mutacją mogą być różne – mówi się w takim przypadku o różnej **ekspresywności**. Przykładowo – nerwiakowłókniakowatość wywoływana przez mutacje w genie NFI (należącym do supresorów nowotworów) może mieć formy od łagodnej (plamy na skórze) do bardzo ostrej (ciężkie nowotwory złośliwe).

CECHA SPRZĘŻONA Z PŁCIĄ, RECESYWNA

1. Poziomy wzór dziedziczenia.
2. Większość chorych to mężczyźni.
3. Jeżeli matka jest nosicielką, a ojciec jest zdrowy to 1/2 synów choruje, a 1/2 córek to nosicielki.
4. Synowie chorych mężczyzn i zdrowych kobiet nie otrzymują zmutowanego allelu, natomiast wszystkie córki są nosicielkami.
5. Wszyscy synowie chorej matki (homozygoty) chorują, a wszystkie córki są nosicielkami.
6. Heterozygotyczne nosicielki wykazują niekiedy częściowe (zwykle podkliniczne) objawy - w związku z losowym charakterem inaktywacji jednego z dwóch chromosomów X w części ich komórek allel prawidłowy nie ulega ekspresji.

CECHA SPRZĘŻONA Z PŁCIĄ, DOMINUJĄCA

1. Bardzo rzadko spotykany typ dziedziczenia.
2. Pionowy wzór dziedziczenia.
3. Wszystkie córki chorych mężczyzn są chore, a ich synowie zdrowi.
4. Chore kobiety są najczęściej heterozygotami: połowa ich potomstwa ze zdrowymi mężczyznami jest

chora, niezależnie od płci.

CECHA MITOCHONDRIALNA

1. Choroba jest dziedziczona wyłącznie po matce.
2. Na ogół występuje z tą samą częstością u mężczyzn i kobiet.
3. Nasilenie i charakter objawów dla tej samej mutacji może być różnorodny.
4. W komórkach chorych zmutowany i prawidłowy mtDNA może występować równocześnie, proporcje mogą decydować o charakterze i nasileniu objawów.
5. Objawy dotyczą zwykle tkanek o najwyższym zapotrzebowaniu energetycznym (mięśnie, układ nerwowy).

Wymagana wiedza:

- Prawa Mendla
- Sprzężenie z płcią
- Dziedziczenie płci
- Znajomość następujących pojęć
 - chromatyna
 - euchromatyna
 - heterochromatyna
 - centromer
 - telomer
 - ciało Barra
 - kariotyp
 - ploidalność