



Естественно-научная грамотность Подмосковья

Взаимодействие неаллельных генов Наследственные заболевания человека

апреля 2026г.

Спикер: Кузнецова Юлия Александровна
ГОУ ВО МО ГГТУ, эксперт ЕГЭ по биологии

Сайт: Единое содержание общего образования
<https://edsoo.ru/>



Федеральная рабочая программа



**ПЕРЕЧЕНЬ (КОДИФИКАТОР) РАСПРЕДЕЛЕННЫХ ПО КЛАССАМ
ПРОВЕРЯЕМЫХ ТРЕБОВАНИЙ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ
ОСНОВНОЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ**



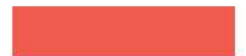
Теоретический материал



ВПР



ЕГЭ



[Главная](#)[Новости](#)[Конструктор рабочих программ](#)[Рабочие программы](#)[Методические материалы](#)

Рабочие программы

[НАЧАЛЬНОЕ ОБЩЕЕ ОБРАЗОВАНИЕ](#)[ОСНОВНОЕ ОБЩЕЕ ОБРАЗОВАНИЕ](#)[СРЕДНЕЕ ОБЩЕЕ ОБРАЗОВАНИЕ](#)[ВНЕУРОЧНАЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ](#)

Федеральная рабочая программа по учебному предмету
«Русский язык»

[Скачать PDF](#)

Федеральная рабочая программа по учебному предмету
«География» базовый уровень (обновлено на 01 сентября
2024 года)

[Скачать PDF](#)

Федеральная рабочая программа по учебному предмету
«Биология» базовый уровень

[Скачать PDF](#)

Федеральная рабочая программа по учебному предмету
«Биология» углублённый уровень

[Скачать PDF](#)



ИНСТИТУТ СТРАТЕГИИ
РАЗВИТИЯ ОБРАЗОВАНИЯ
федеральное государственное
бюджетное научное учреждение

ФЕДЕРАЛЬНАЯ РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
СРЕДНЕГО ОБЩЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

БИОЛОГИЯ

(углублённый уровень)

(для 10–11 классов образовательных организаций)

Москва – 2023

Содержание обучения

10 КЛАСС: углубленный уровень

Тема 12. Закономерности наследственности

Моногибридное скрещивание. Первый закон Менделя – закон единообразия гибридов первого поколения. Правило доминирования. Второй закон Менделя – закон расщепления признаков.

Цитологические основы моногибридного скрещивания. Гипотеза чистоты гамет.

Анализирующее скрещивание. Промежуточный характер наследования.

Расщепление признаков при неполном доминировании.

Дигибридное скрещивание. Третий закон Менделя – закон независимого наследования признаков.

Цитологические основы дигибридного скрещивания.

Сцепленное наследование признаков. Работы Т. Моргана. Сцепленное наследование генов, нарушение сцепления между генами. Хромосомная теория наследственности.

Генетика пола. Хромосомный механизм определения пола. Аутосомы и половые хромосомы.

Гомогаметный и гетерогаметный пол. Генетическая структура половых хромосом. Наследование признаков, сцепленных с полом.

Генотип как целостная система. **Плейотропия – множественное действие гена. Множественный аллелизм. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность. Эпистаз. Полимерия.**



• **Биология. 10–11 классы. Углубленный уровень** (под ред. В. К. Шумного и Г. М. Дымшица). Издательство «Просвещение». Этот УМК считается классическим для профильных биоклассов; к нему также выпускается практикум с задачами.

• **Биология. Биологические системы и процессы. 10–11 классы. Углубленный уровень** (А. В. Теремов, Р. А. Петросова). Издательство «Мнемозина». Учебник отличается подробным изложением механизмов наследственности и изменчивости.

• **Биология. 10–11 классы. Углубленный уровень** (В. В. Пасечник и др., линия «Линия жизни»). Издательство «Просвещение». Современное издание с акцентом на практическую и проектную деятельность.

- Федеральная рабочая программа среднего общего образования: биология (углубленный уровень) [Электронный ресурс] Режим доступа: <http://edsoo.ru>
- *Гончаров О.В.* Генетика. Задачи. – Саратов: Лицей, 2005. – 352 с. (Серия «Биология»).
- *Теремов А.В., Петросова Р.А.* Как обучать биологии: Биологические системы и процессы. 10 класс. Методическое пособие для учителя/ А.В. Теремов, Р.А. Петросова. – М.: Гуманитар. изд. центр ВЛАДОС, 2015. – 183 с.

Неаллельные гены — это гены, расположенные в различных участках (**локусах**) хромосом и кодирующие неодинаковые белки.

Неаллельные гены могут взаимодействовать между собой, тогда один признак проявляется под действием совокупности нескольких генов.

Различают 4 типа неаллельного взаимодействия генов:

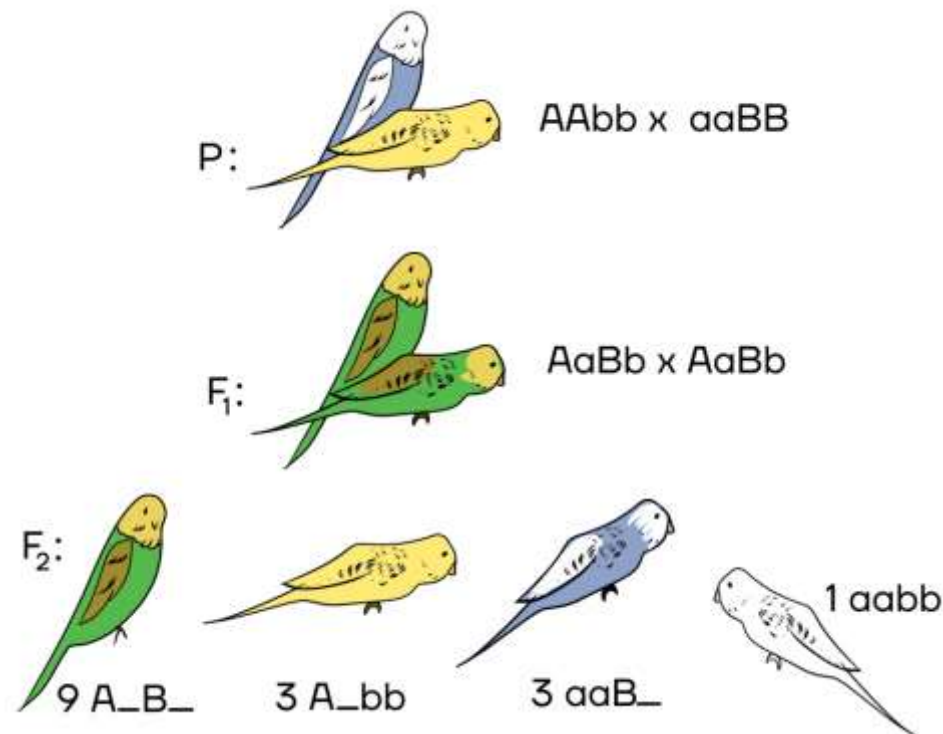
1. Комплементное взаимодействие генов
2. Эпистаз
3. Полимерия
4. Плейотропия

Комплементарность- наследование признаков, гены которых при совместном присутствии в генотипе обуславливают развитие такого признака, какой каждый в отдельности не определяют.

Особенности расщепления потомства от скрещивания при комплементарном взаимодействии генов зависят от того, имеют ли эти гены самостоятельное фенотипическое проявление:

9:3:3:1 каждый доминантный ген имеет самостоятельное фенотипическое проявление, сочетание в генотипе двух этих генов обуславливает развитие нового фенотипического проявления, а их отсутствие не дает развития признака.

ген А обуславливает развитие голубой окраски оперения волнистых попугайчиков,
ген В –жёлтой, попугайчики с генотипом А_В_
имеют зелёную окраску, а с генотипом ааbb – белую



9:7 доминантные и рецессивные аллели комплементарных генов не имеют самостоятельного фенотипического проявления.

Например,

пурпурная окраска венчика цветка у душистого горошка развивается только при совместном сочетании в генотипе доминантных генов А и В, во всех остальных случаях окраска отсутствует, и венчик оказывается белым

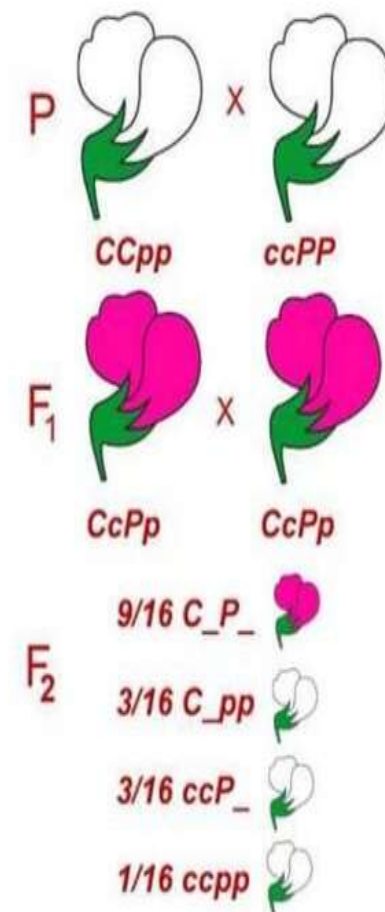
- С – белая окраска цветка
- с – альбинизм
- Р – белая окраска
- р – нет эффекта

Р ♀ CCpp белая окраска × ♂ ccPP белая окраска

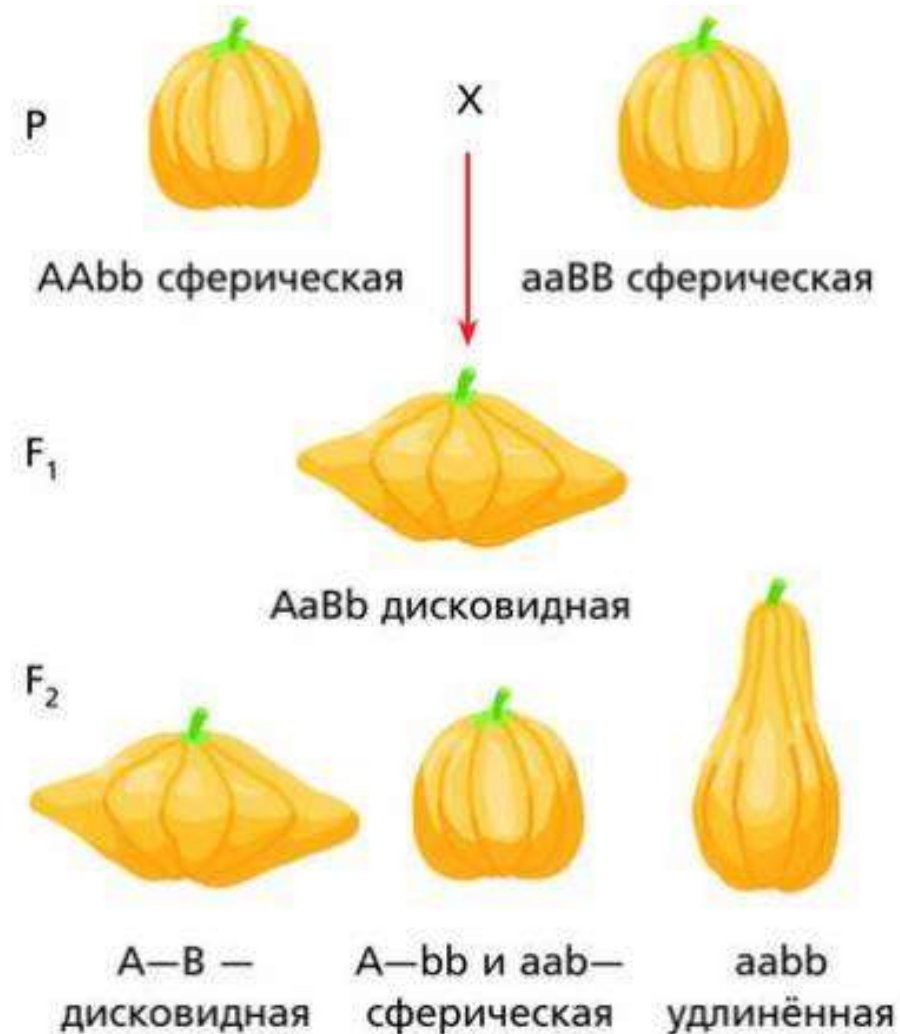
Ф₁ CcPp – красная окраска цветка; возникновение нового признака при сочетании в одном генотипе генов из разных аллельных пар

Ф₂ соотношение по фенотипу
9 : 7

MP



9:6:1 сочетание доминантных аллелей комплементарных генов обеспечивает формирование одного признака, сочетание рецессивных аллелей этих генов – другого, а наличие в генотипе только одного из доминантных генов – третьего. Например, тыквы с генотипом $A_B_$ имеют дисковидную форму плода, с генотипом $aabb$ – удлинённую, а с генотипами A_bb и $aaB_$ – сферическую.



Задача: у норки известно два рецессивных гена – r и i , гомозиготность по каждому из которых, или по обоим одновременно, обуславливает платиновую окраску меха. Дикая коричневая окраска получается при наличии обоих доминантных аллелей R и I . При каком типе скрещивания двух платиновых норок все их потомство будет коричневым?

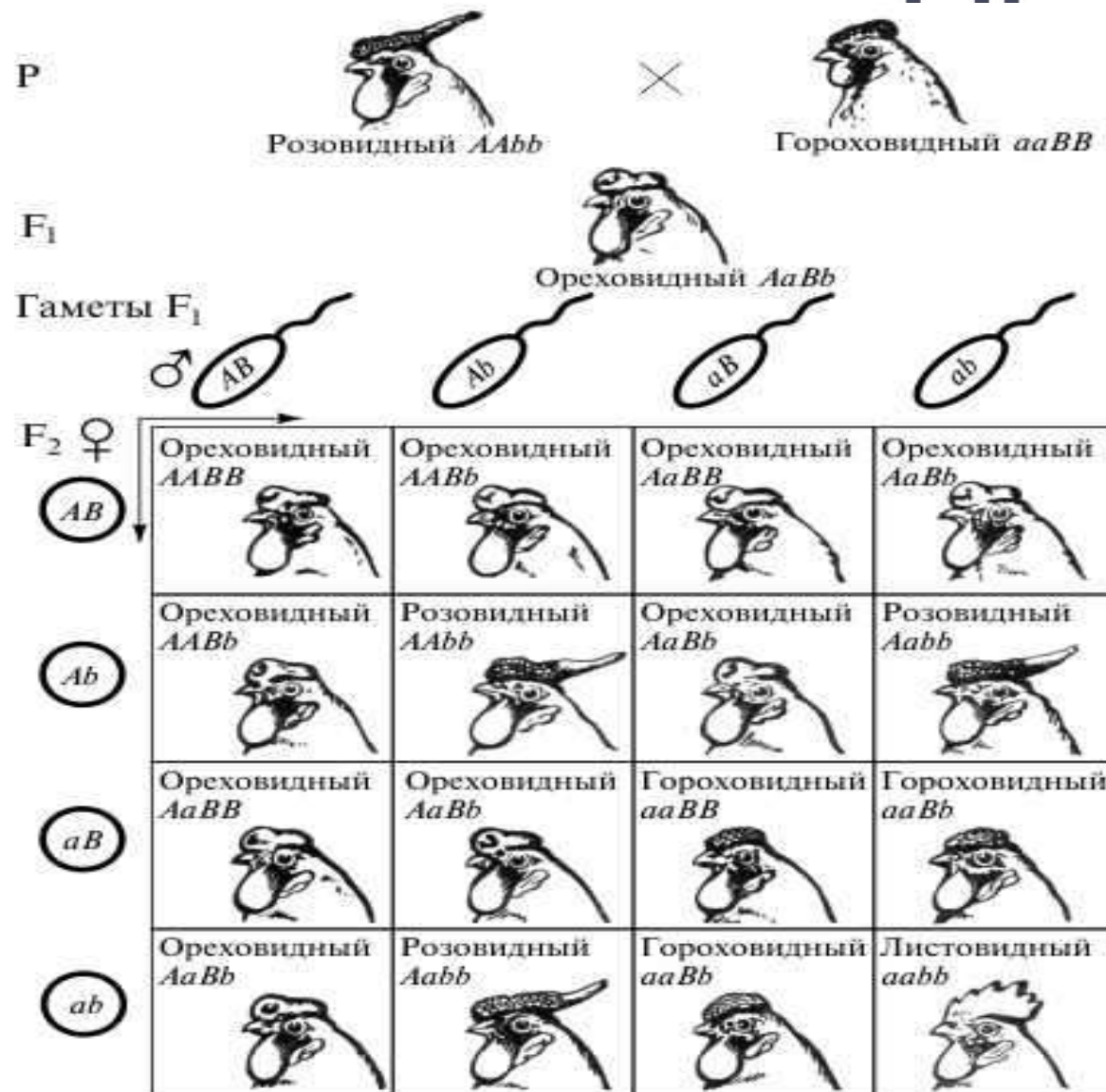
Платиновые норки должны быть обязательно гомозиготны по каждому из двух рецессивных генов - r и i или по обоим одновременно, т.е. генотип особей должен быть — $rrii$, $rrIi$, $rRii$, $RRii$ или $rrII$. Дикую коричневую окраску будут иметь особи с генотипом $RrIi$. В случае, если при скрещивании двух платиновых норок всё их потомство будет коричневым, генотип одного родителя должен быть гомозиготен по рецессивному гену r , а по гену i – гетерозиготен; другой родитель, наоборот, гомозиготен по гену i и гетерозиготен по гену r . Тогда для скрещивания необходимо взять животных с генотипами $rrII$ и $RrIi$.

Р: ♀ $RRii$ X ♂ $rrII$
 платиновая окраска платиновая окраска

Г: Ri rI

F₁: $RrIi$
 Коричневая (дикая) окраска

Задача: В определении формы гребня у кур принимают участие два неаллельных гена. Доминантный ген А контролирует развитие розовидного гребня, а доминантный ген В — гороховидного. Комбинация рецессивных аллелей этих генов $aabb$ вызывает развитие простого гребня. Ореховидный гребень развивается при наличии в генотипе обоих доминантных генов. Какого расщепления по фенотипу следует ожидать в F₁ при скрещивании курицы с розовидным гребнем и петуха с гороховидным гребнем? двух дигетерозигот?



Задача: Среди ферментов, участвующих в образовании хлорофилла у ячменя, имеется два фермента, отсутствие которых приводит к нарушению синтеза этого пигмента. Если нет одного из них, то растение становится белым, если нет другого – желтым. При отсутствии обоих ферментов растение также белое. Синтез каждого фермента контролируется доминантным геном. Гены находятся в разных хромосомах. Какое потомство следует ожидать при самоопылении гетерозиготного по обоим генам ячменя?

Генотипы родителей: $AaBb$ (дигетерозиготы)

Гены:

A — фермент 1, a — нет фермента 1 (желтый).

B — фермент 2, b — нет фермента 2 (белый)

Фенотипы потомства (решетка Пеннета) : 9 $A_B_$
(доминантные по обоим генам) — зеленые (норм).

3 $aaB_$ (нет фермента 1) — желтые.

3 A_bb (нет фермента 2) — белые

1 $aabb$ (нет обоих) — белые.

Итого: 9 зеленых : 3 желтых : 4 белых.



Эпистаз — это взаимодействие неаллельных генов, где один ген (эпистатичный, супрессор) подавляет действие другого (гипостатичного).

У лошадей доминантный ген С определяет серую окраску шерсти. В то же время он является супрессором по отношению к генам В, определяющим вороную масть и в - рыжую масть. То есть, вороная и рыжая масти могут проявляться только в случае рецессивной гомозиготы по гену С. Определите расщепление потомства по фенотипу в случае скрещивания двух дигетерозиготных серых лошадей

Решение задачи:

В - вороная масть (В-сс),

в - рыжая масть (ввсс),

С - серый цвет, он же ген-супрессор,

с - ген, не оказывающий ингибиторного действия.

Р ВвСс × ВвСс

ВС, Вс ВС, Вс

вС, вс вС, вс

Фенотипы: серые лошади - 12 частей,

вороные - 3 части,

рыжие - 1 часть потомков.

F:

ВС

Вс

вС

вс

ВС

ВВСС

ВВсс

ВвСС

ВвСс

Вс

ВВсс

Ввсс

ВвСс

Ввсс

вС

ВвСС

ВвСс

ввСС

ввСс

вс

ВвСс

Ввсс

ввСс

ввсс

У кур породы леггорн окраска перьев обусловлена наличием доминантного гена А. Если он находится в рецессивном состоянии, то окраска не развивается. На действие этого гена оказывает влияние ген В, который в доминантном состоянии подавляет развитие признака, контролируемого геном А. Определить вероятность рождения окрашенного цыпленка от скрещивания кур с генотипом ААВb и ааВb.

Решение:

А — ген, который обуславливает формирование окраски;
 а — ген, который не обуславливает формирование окраски;
 В — ген, который подавляет формирование окраски;
 b — ген, который не оказывает влияния на формирование окраски.
 aaBB, aaBb, aabb — белая окраска (в генотипе отсутствует аллель А),
 AAbb, Aabb — окрашенное оперение (в генотипе присутствует аллель А и отсутствует аллель В),
 AABV, AABb, AaBV, AaBb — белая окраска (в генотипе присутствует аллель В, который подавляет проявление аллеля А. Таким образом, при данном скрещивании вероятность получения в потомстве белых цыплят равна 75% (генотипы: AaBV, AaBb и AaBb), а окрашенных — 25% (генотип Aabb).

P:	♀ AABb + белые куры	X	♂ aaBb белые куры
G:	AB, Ab		aB, ab
F ₁ :	AaBV, белые куры 25%	AaBb, белые куры 25%	AaBb, белые куры 25% Aabb окрашенные куры 25%

Ответ:

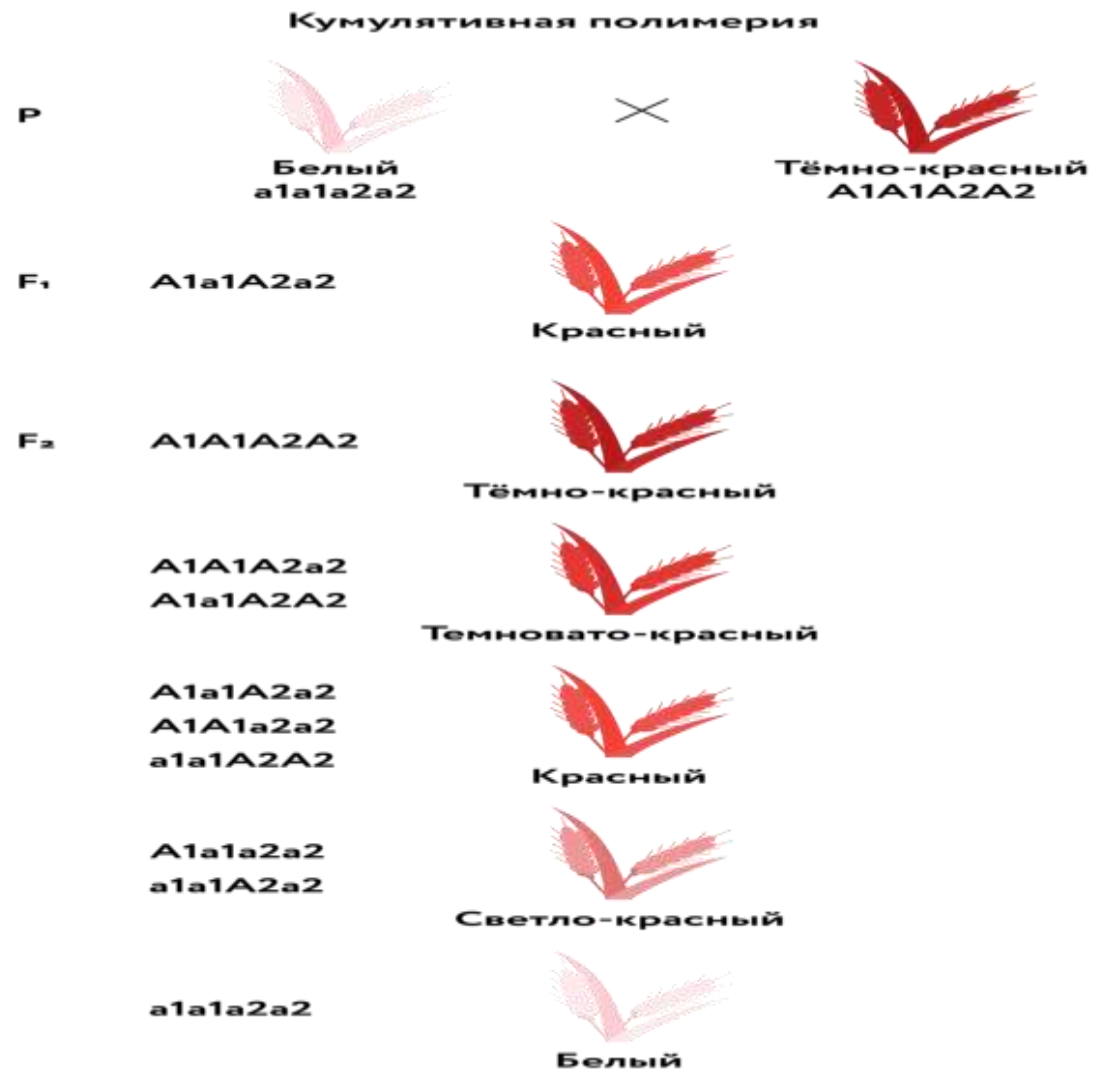
Вероятность рождения окрашенного цыпленка (Aabb) — 25%.А).



Полимерия — это тип взаимодействия неаллельных генов, при котором несколько генов влияют на развитие одного признака.

Кумулятивная полимерия: Степень выраженности признака зависит от **количества** доминантных аллелей (эффект суммируется: больше генов — ярче признак). Примеры: цвет кожи у человека, масса плодов, яйценоскость кур, расщепление 1:4:6:4:1.

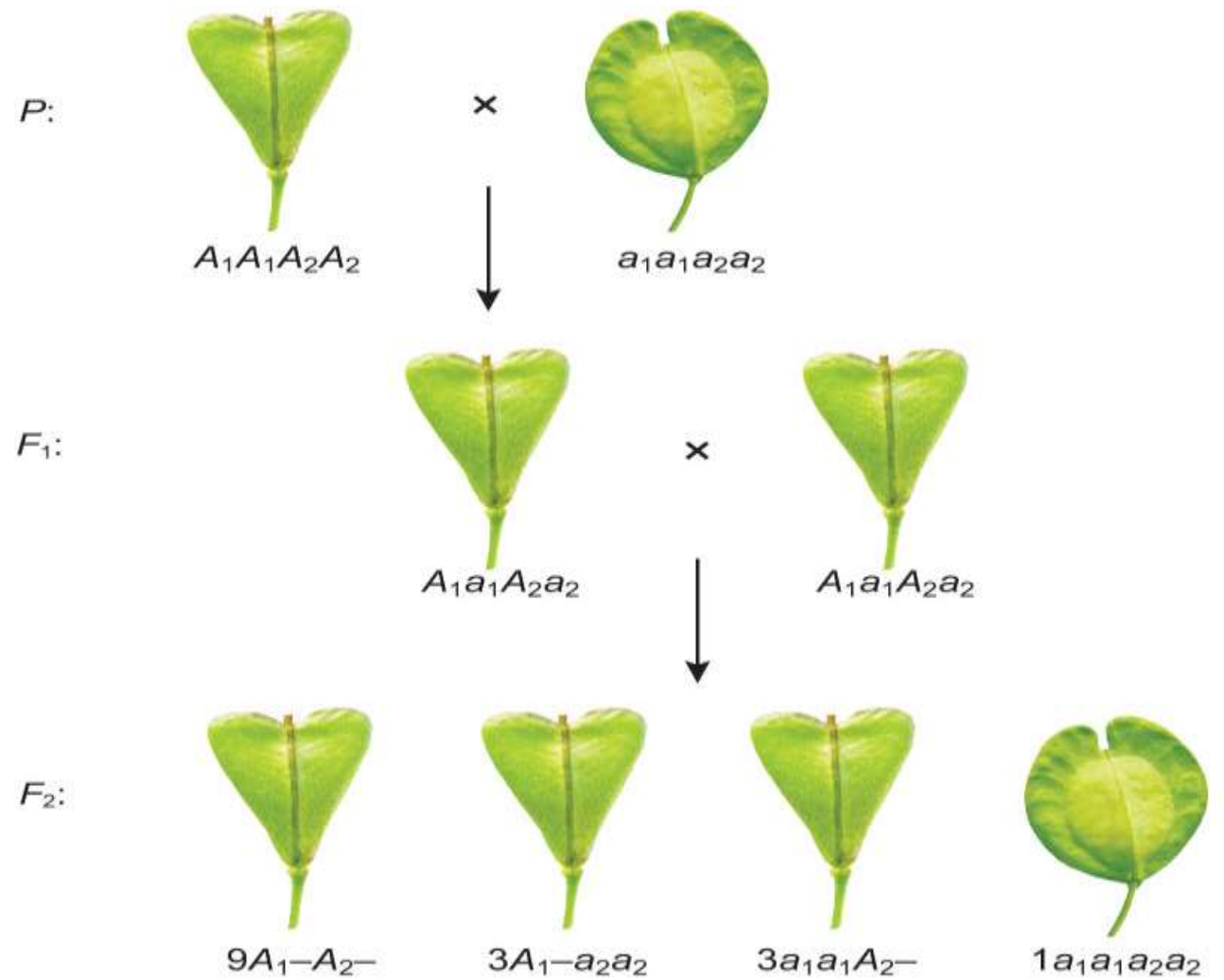
Если представить, что за интенсивность окраски зерна отвечают два гена, то организм с доминантным гомозиготным генотипом будет иметь наиболее яркую окраску, а организм с рецессивным гомозиготным генотипом — наиболее светлую. Все промежуточные комбинации дадут различные степени проявления признака.



Некумулятивная полимерия:

Признак проявляется одинаково при наличии *хотя бы одного* доминантного аллеля (количество не влияет, эффект не суммируется).

Пример: форма плодов пастушьей сумки, расщепление 15:1



Задача: длина ушей у кроликов определяется четырьмя аллелями двух неаллельных генов по типу кумулятивной полимерии: при отсутствии в генотипе доминантных аллелей этих генов уши имеют длину около 12 см, а каждый доминантный аллель дает прибавку к длине ушей в 4 см.

При скрещивании самки с ушами длиной 12 см с самцом, имеющим 28 - сантиметровые уши, все потомки имели уши длиной около 20 см. Полученных потомков скрестили между собой.

Составьте схемы решения задачи. Определите генотипы родительских особей и генотипы, фенотипы возможного потомства в двух скрещиваниях. Какова вероятность рождения во втором скрещивании кроликов с длиной ушей 16 см? Укажите генотипы этих потомков.

1	P	♀ $a_1a_1a_2a_2$ уши 12 см	×	♂ $A_1A_1A_2A_2$ уши 28см
	G	a_1a_2		A_1A_2
	F ₁	$A_1a_1A_2a_2$ — уши 20 см		
2	P	♀ $A_1a_1A_2a_2$ уши 20 см	×	♂ $A_1a_1A_2a_2$ уши 20 см
	G	$A_1A_2, A_1a_2, a_1A_2, a_1a_2$		$A_1A_2, A_1a_2, a_1A_2, a_1a_2$
	F ₂	1 $A_1A_1A_2A_2$ — уши 28 см 4 (2 $A_1A_1A_2a_2$, 2 $A_1a_1A_2A_2$) — уши 24 см 6 (1 $A_1A_1a_2a_2$, 4 $A_1a_1A_2a_2$, 1 $a_1a_1A_2A_2$) — уши 20 см 4 (2 $A_1a_1a_2a_2$, 2 $a_1a_1A_2a_2$) — уши 16 см 1 $a_1a_1a_2a_2$ — уши 12 см		
3	Вероятность рождения во втором скрещивании кроликов с длиной ушей 16 см, составляет 4/16 (1/4; 0,25; 25%), их генотипы $A_1a_1a_2a_2$ и $a_1a_1A_2a_2$.			

Задача: высота растения определяется четырьмя аллелями двух неаллельных несцепленных генов по типу полимерии.

Максимальная высота взрослого растения составляет 210 мм.

Минимальная высота гомозиготного по рецессивным аллелям взрослого растения составляет 190 мм. Скрещивали растение высотой 210 мм с растением с высотой 190 мм, все полученное гибридное потомство было единообразным.

При самоопылении гибридов первого поколения получилось фенотипическое расщепление классов потомков в количественном соотношении 1:4:6:4:1.

Составьте схемы двух скрещиваний. Определите генотипы родительских особей и генотипы, фенотипы (высоту гибридов) возможного потомства в двух скрещиваниях. Объясните изменение высоты растений у возможных потомков во втором скрещивании.

- | | | | | |
|---|----------------|------|---|------|
| 1 | P | AABB | × | aabb |
| | G | AB | | ab |
| | F ₁ | AaBb | | |
-
- | | | | | |
|---|----------------|---|---|----------------|
| 2 | P | AaBb | × | AaBb |
| | G | AB, Ab, aB, ab | | AB, Ab, aB, ab |
| | F ₂ | 1 AABB — 210 мм;
2AaBB, 2AABb — 205 мм;
4AaBb, 1AAbb, 1aaBB — 200 мм;
2Aabb, 2aaBb — 195 мм;
1 aabb — 190 мм; | | |
- 3 С увеличением в генотипе количества рецессивных аллелей указанных генов высота растения уменьшается (на 5 мм)
- или
- 3 С увеличением в генотипе количества доминантных аллелей указанных генов высота растения увеличивается (на 5 мм)

Плеотропия (множественное действие гена) — это генетическое явление, при котором один ген влияет на развитие нескольких признаков или свойств организма.

Примеры плеiotропии:

1. У человека (синдром Марфана): Мутация одного гена вызывает дефекты соединительной ткани, что одновременно приводит к арахнодактилии («паучьи пальцы»), подвывиху хрусталика и патологии сердечно-сосудистой системы.

2. У животных (ген окраски): Ген, отвечающий за рыжий цвет волос у человека, также влияет на чувствительность кожи к ультрафиолету.

3. У растений: Ген, контролирующий окраску цветка, может влиять на цвет стебля и семян

Доминантные плеiotропные мутации часто оказываются летальными у гомозигот (например, ген платиновой окраски у лис, серой окраски шерсти у овец).

Задача: у овец доминантный аллель гена серой окраски шерсти в гомозиготном состоянии вызывает гибель эмбрионов. Окраска шерсти может быть серая или черная. Гены, контролирующие окраску шерсти и наличие или отсутствие рогов, наследуются независимо. В анализирующем скрещивании серой рогатой овцы в потомстве получилось расщепление по фенотипу 1:1:1:1. Какое расщепление по фенотипу получится при скрещивании серых рогатых гибридов из F_1 с серыми безрогими гибридами из F_1 ? Составьте схемы скрещиваний. Определите генотипы родительских особей, генотипы и фенотипы потомства в двух скрещиваниях и их соотношение во втором скрещивании. Объясните полученное фенотипическое скрещивание в F_2 .

1 Анализирующее скрещивание:

P	♀ AaBb	×	♂ aabb
G	AB, Ab, aB, ab		ab
F ₁	AaBb — серые рогатые; Aabb — серые безрогие; aaBb — чёрные рогатые; aabb — чёрные безрогие;		

2	P	♀ AaBb	×	♂ Aabb
	G	AB, Ab, aB, ab		Ab, ab
	F ₂	2AaBb — серые рогатые; 2Aabb — серые безрогие; 1aaBb — чёрные рогатые; 1aabb — чёрные безрогие;		

3 В F_2 получается расщепление по фенотипу 2:2:1:1, так как особи с генотипам AABb и AAbb гибнут на эмбриональной стадии.



Наследственные заболевания человека

Все наследственные заболевания можно разделить на группы по нескольким принципам:

- по типу наследования;
- патогенетическим механизмам нарушений в организме;
- по типу мутаций, которые произошли в клетке;
- по преимущественному поражению той или иной системы;
- по используемым методикам лабораторной диагностики, позволяющим поставить диагноз

Классификация наследственной патологии **по уровню локализации мутаций** в системе хранения генетической информации отражает типы наследственных заболеваний и выделяет

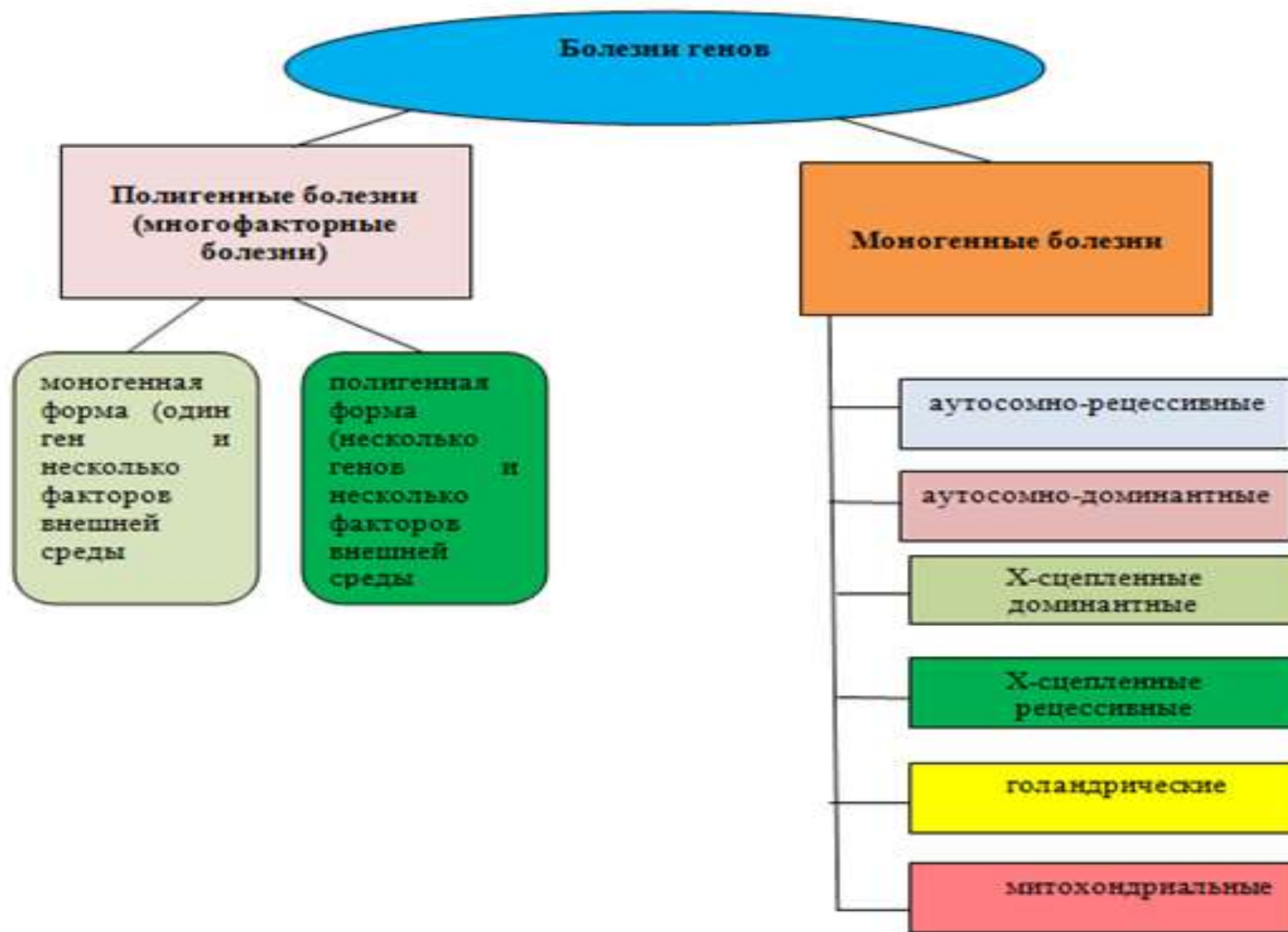
- геномные,
- хромосомные
- генные (моногенные) болезни
- многофакторные
- эпигенетические
- и болезни микросателлитных tandemных повторов



Примерами хромосомных болезней с нарушением числа половых хромосом могут служить триплоидия X (кариотип 47 XXX), синдром Шерешевского-Тернера (кариотип 45 X), синдром Джейкобса (Якобса) (кариотип 47 XYX либо 48 XYXX), синдром Клайнфельтера (кариотип 47 XXY либо 48 XXXY).

Примерами хромосомных болезней с нарушением числа соматических хромосом являются синдром Патау (трисомия по 13 паре хромосом), синдром Эдвардса (трисомия по 18 паре), синдром Дауна (трисомия по 21 паре), синдром Лежена или синдром «кошачьего крика» (делеция короткого плеча 5 хромосомы).

Хромосомные аномалии составляют в материале спонтанных абортусов до 70% в первые 2-4 недели беременности.



Генные или моногенные заболевания появляются при возникновении мутации в структуре определенного гена и передаются по наследству в соответствии с типом наследования.

Моногенные заболевания **по типу наследования** можно разделить на аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, X-сцепленные доминантные и рецессивные, Y-сцепленные (голандрические), митохондриальные

Примеры распределения наследственных заболеваний по типу наследования

Тип наследования

Примеры наследственных заболеваний

Аутосомно-доминантные заболевания

Ахондроплазия, нейрофиброматоз Реклингаузена, ретинобластома, семейная гиперхолестеринемия, синдром Крузона, синдром Марфана, синдром Холтера-Орама, хорея Гентингтона и др.

Аутосомно-рецессивные заболевания

Алкаптонурия, альбинизм, болезнь Тея-Сакса, врожденная гиперплазия коры надпочечников, фенилкетонурия, галактоземия, синдром Гурлера, синдром Моркио, пропионовая ацидурия и др.

X-сцепленные доминантные заболевания

Гипофосфатемия, орофациодигитальный синдром, синдром недержания пигмента, синдром Альпорта, синдром Блоха – Сульцбергера, синдром Ретта и др.

Примеры распределения наследственных заболеваний по типу наследования

Тип наследования

Примеры наследственных заболеваний

Х-сцепленные рецессивные заболевания

Гемолитическая анемия, гемофилия А и В, миодистрофия Дюшена-Бекера, синдром Менкеса, синдром Хантера, Х-сцепленная адренолейкодистрофия, Х-сцепленный ихтиоз, синдром Аарскога-Скотта и др.

Голандрические заболевания

Азооспермия, Y-сцепленный гипертрихоз ушных раковин, частичная делеция хромосомы Y и др.

Митохондриальные заболевания

Нейропатия зрительного нерва Лебера (LHON), синдром Ли, синдром MELAS (митохондриальная энцефалопатия), синдром MERF, синдром NARP, синдром Кернса-Сейра, синдром Альперса, синдром Пирсона и др.

Фенилкетонурия — аутосомно-рецессивное заболевание, вызванное мутацией гена фенилаланингидроксилазы (длинное плечо хромосомы 12); В основе болезни — дефицит фенилаланин-4-гидроксилазы, обеспечивающей конверсию фенилаланина в тирозин, что приводит к накоплению в тканях и физиологических жидкостях фенилаланина и его метаболитов.

Отмечается вялость, отсутствие/ потеря интереса к окружающему, иногда наоборот, повышенная раздражительность, беспокойство, гипертонус мышц, гиперрефлексия, экзематозная сыпь. Характерен «мышинный запах» пота и мочи, который объясняется выделением фенилацетата, фенилпирувата. Во втором полугодии жизни наблюдается регресс в моторном и психоречевом развитии: дети перестают реагировать на обращенную речь, узнавать мать, не фиксируют взгляд и не реагируют на яркие игрушки, не переворачиваются на живот, не сидят.

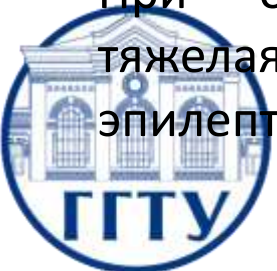
Физическое развитие нарушено в меньшей степени, однако, выявляется некоторое уменьшение окружности головы или даже микроцефалия, более позднее прорезывание зубов. У большинства нелеченых детей светлые волосы, голубые глаза. Кожа почти полностью лишена меланина и имеет повышенную чувствительность к инсоляции и травмам, поэтому нередко наблюдаются тяжелая экзема, дерматит, фолликулярный кератоз, повышенная склонность к гнойничковым инфекциям.

При отсутствии лечения развивается тяжелая умственная отсталость и эпилептические приступы

Больной фенилкетонурией

Слабая пигментация кожи, волос,
радужной оболочки глаз,
умеренная степень олигофрении

Олигофрения является следствием
плейотропного
(множественного) действия гена



Галактоземия (ГАЛ) – группа наследственных нарушений обмена углеводов, характеризующихся снижением или отсутствием активности одного из ферментов, участвующих в метаболизме галактозы, приводящих к накоплению в организме избытка галактозы и ее метаболитов, оказывающих токсическое воздействие на различные органы и системы, включая печень, центральную нервную систему, хрусталик глаза и др.,

развивается хроническая печеночная недостаточность и тяжелое поражение нервной системы с резким отставанием психомоторного развития, что приводит к глубокой инвалидизации и уменьшению продолжительности жизни.





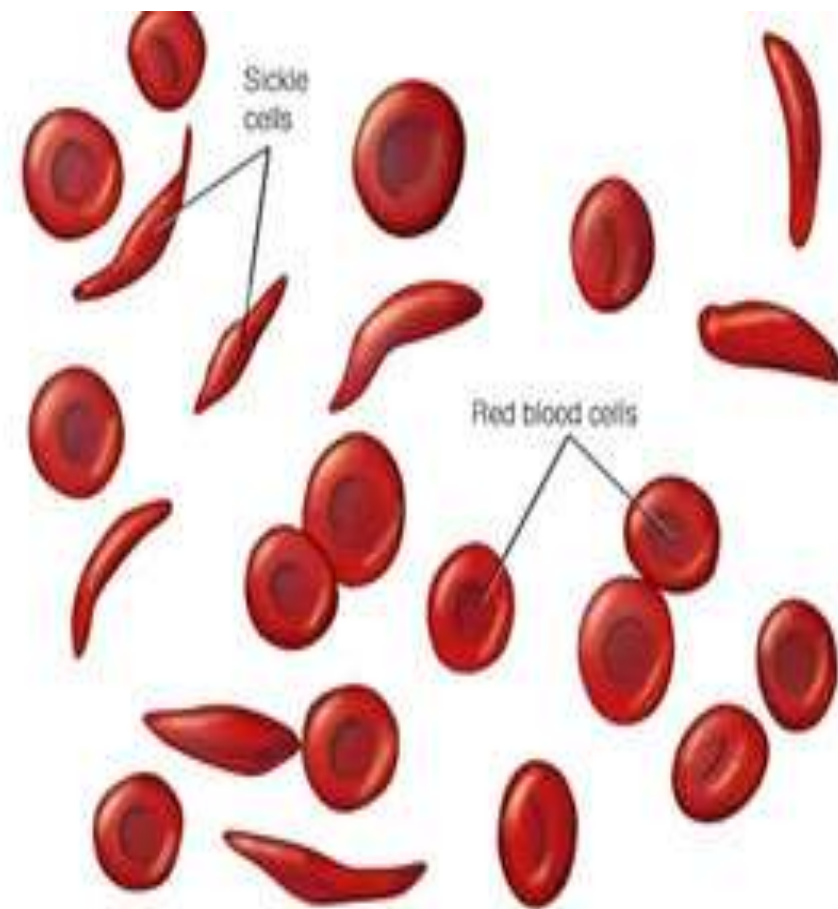
Заболевание обычно манифестирует в первые дни - недели жизни, быстро прогрессирует и в отсутствии лечения носит жизнеугрожающий характер. На фоне вскармливания молоком у новорожденного появляется рвота, диарея, мышечная гипотония, сонливость, вялость.

Останавливается прибавка в массе тела, наблюдается вялое сосание, появляются и нарастают признаки поражения печени, часто сопровождающиеся гипогликемией, желтухой и гепатомегалией; нередко отмечается кровоточивость в связи с гипокоагуляцией; у многих больных возникает нарушение функции канальцев почек.

Наиболее тяжелым проявлением галактоземии у новорожденных является сепсис.

Серповидноклеточная анемия — наследственное заболевание, которое характеризуется нарушением строения гемоглобина — кислородпереносящего белка в эритроцитах. Вызывается мутацией в гене HBB, отвечающем за выработку гемоглобина. Эта мутация приводит к синтезу аномальной формы гемоглобина, называемого гемоглобином S.

В результате патологии эритроциты приобретают кристаллическое строение и форму серпа, что приводит к затруднению кровотока и впоследствии вызывает болевой синдром и повреждение органов. СКА чаще всего встречается у лиц африканского, средиземноморского, ближневосточного и индийского происхождения. Заболевание имеет различные проявления, наиболее тяжелым из которых является анемия.





Синдром Дауна

Данная аномалия является самой частой формой хромосомной патологии человека и проявляется трисомией по 21 хромосом (95%). В основе болезни Дауна лежит нерасхождение по 21-й паре хромосом либо в яйцеклетке во время мейоза, либо на ранних стадиях дробления зиготы.

Основные факты о связи возраста матери и синдрома Дауна:

Риски по возрасту:

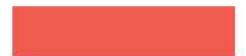
- До 25 лет: ~1 на 1400–1562 случая.
- До 30 лет: ~1 на 1000 случаев.
- В 35 лет: ~1 на 350 случаев.
- К 40 годам: ~1 на 100 случаев.
- К 45 годам: ~1 на 30–35 случаев.



Мальчики и девочки с болезнью Дауна рождаются с одинаковой частотой. Масса и длина тела при рождении обычно соответствуют доношенному ребенку. Голова меньших размеров со скошенным затылком. Лицо плоское, с косым монголоидным разрезом глаз, широкой переносицей, маленьким носом, большим языком часто не вмещающимся во рту.

У больных рот полуоткрытый, на губах часто трещины, могут быть аномалии зубов, ушных раковин. Суставы имеют большую подвижность, пальцы короткие, на ладони пролегает глубокая борозда («обезьянья борозда»). Мышцы гипотоничные, живот увеличен, часто имеются врожденные пороки сердца.

Грудная клетка деформирована. Умственное развитие больных отстаёт, возможно развитие тяжелой идиотии. Синдром Дауна сопровождается расстройствами эндокринных желез и нарушением обмена веществ.



Синдром Патау. Этот синдром был описан К. Патау с соавт. (1960) как синдром множественных врожденных

пороков развития, сопровождающийся трисомией по 13-й хромосоме (рис. 21). При рождении эти дети имеют малую массу тела, хотя рождаются в срок, у беременных ими женщин отмечается многоводие. Характерен внешний вид больного: окружность черепа уменьшена, низкий лоб, узкие глазные щели, запавшая переносица, типична расщелина губы, нёба.

Характерная микрофтальмия, помутнение роговицы. Из аномалий костно - мышечной системы наиболее постоянны полидактилия и флексорное положение кистей. Интеллект нарушен, 95 % таких больных умирают в возрасте до года, этому способствуют врожденные пороки сердца (дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородки), органов пищеварения, поликистоз почек.

При синдроме Патау всегда поражены гениталии: у мальчиков обычно отмечается крипторхизм, а у девочек дупликация матки и влагалища.



Синдром «кошачьего крика». Этот синдром связан с делецией короткого плеча 5-й хромосомы (описан в 1963 г.). Плач новорожденных похож на крик кошки, что связано с аномалиями развития гортани и голосовых связок. Дети плохо растут, отстают в психическом развитии. Внешний вид больных имеет особенности: микроцефалия, лицо круглое с гипертелоризмом, микрогнатия, эпикант, уши неправильные и низко расположенные, короткая шея.

Врожденные пороки внутренних органов встречаются сравнительно редко, наиболее часто порочно развитым оказывается сердце. Большинство детей умирает в раннем возрасте, однако описаны больные старших возрастов, в частности – 53 летняя женщина.



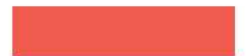
Синдром Клайнфельтера (47. ХХУ).

Частота встречаемости составляет 2 из 1 000 новорожденных мальчиков. Обязательный признак заболевания — гипоплазия гонад. Для мужчин с синдромом Клайнфельтера характерен высокий рост, пропорции тела — евнухоидные. Скелет развит по женскому типу (широкий таз, узкие плечи), отмечается гинекомастия и ожирение, слабый рост волос на лице (или он отсутствует); на лобке отмечается рост волос по женскому типу. Половой член уменьшен или нормальных размеров, нарушен сперматогенез и в результате этого мужчины бесплодны. Умственное развитие отстает, и до наступления периода полового развития этот признак является ведущим. Однако встречаются лица и с нормальным интеллектом.

Помимо хромосомного набора 47, ХХУ могут быть лица с синдромом Клайнфельтера и с набором хромосом 48, ХХХУ, 49, ХХХХУ и др. Замечено: чем больше число Х-хромосом, тем больше умственная отсталость, вплоть до идиотии.



Изменение кариотипа может быть и в виде 47, ХУУ, 48, ХХУУ. У этих лиц помимо клинических черт синдрома Клайнфельтера в поведении могут наблюдаться агрессивность, немотивированные поступки.



Синдром Шерешевского— Тернера (45X0)

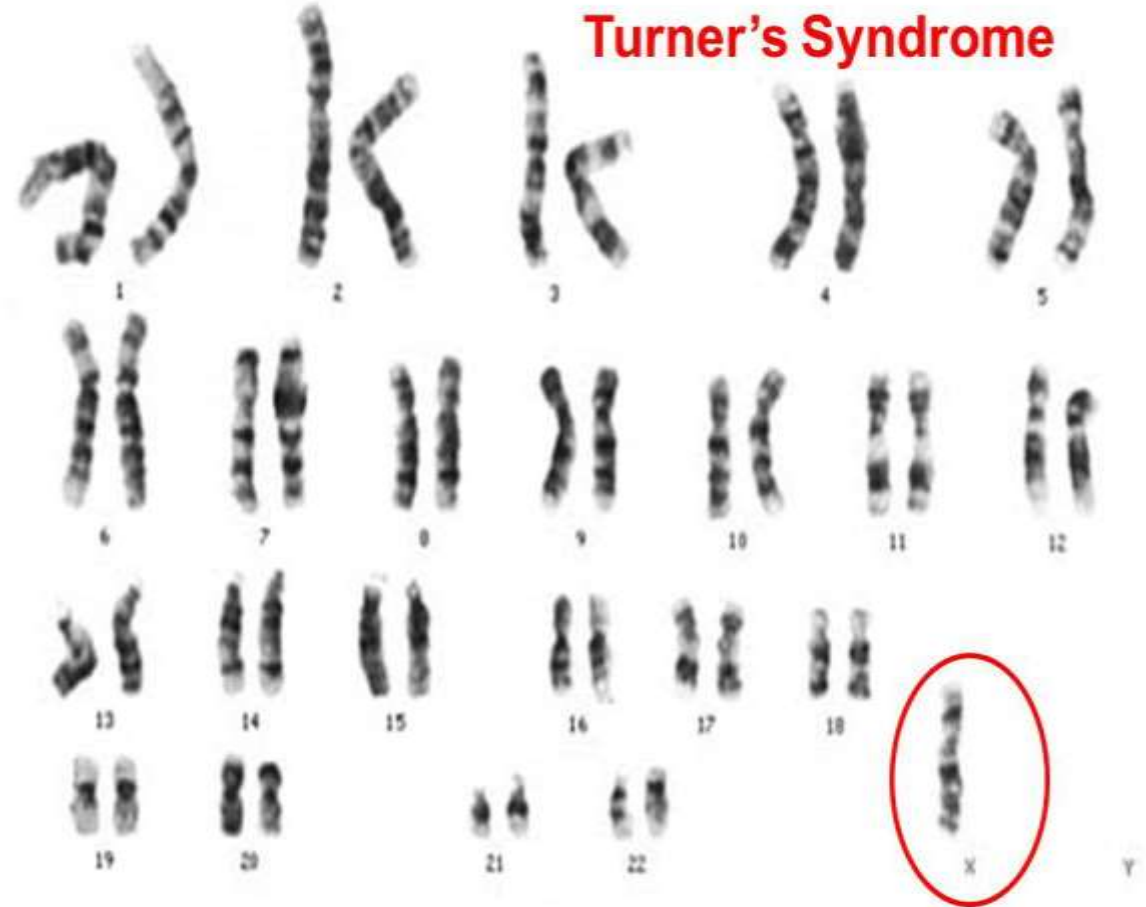
Основой развития этого заболевания служит нарушение расхождения половых хромосом.

При этом синдроме возможны различные варианты мозаицизма (45X0/46XY; 45X0/47XXX и др.). Частота рождения больных составляет 1 из 3000.

Фенотипические особенности: птоз, эпикант, нистагм; высокое (готическое) небо; микрогнатия; деформация ушной раковины; короткая толстая шея; низкий рост волос на затылке, крыловидные складки шеи; «вдавленная» грудная клетка,

широко расставленные, «втянутые» соски; сколиоз; отечность кистей/стоп (лимфостаз); пигментные невусы, гипертрихоз; витилиго; cubitus valgus; деформация Маделунга; вальгусная деформация ног; алопеция; дисплазия ногтевых пластинок

Turner's Syndrome



Множественные пороки развития: пороки сосудов сердца (стеноз устья аорты, дилатация аорты, аневризма), пороки почек («подковообразная» почка, аплазия почки, аномалии сосудов почек). Низкий рост. Задержка полового развития (дисгенезия гонад, гипергонадотропный гипогонадизм).

В результате хромосомных аномалий у девочек нарушается процесс созревания яичников, отмечается задержка или полное отсутствие полового созревания и, как следствие, развитие бесплодия. Эндокринологические нарушения: аутоиммунный тиреоидит, гипотиреоз, нарушение толерантности к углеводам, гипергонадотропный гипогонадизм.

Годовой курс NeoFamily по биологии 2026

Подготовка в спокойном темпе на 80+



Предзаказ по самым низким ценам!

3 веба / в нед

83 — средний балл

Практика в дз и пробниках

Подробнее



NeoFamily



Биология

1 КРУПНЫЙ тг-канал



Войти

Регистрация



Банк заданий



Варианты ЕГЭ



Умный справочник



Чат с методистом



Нейротест

Банк заданий > Биология

Банк заданий ЕГЭ-2026: Биология

+ Создать вариант



Раздел

Тема

Показать

Часть

Линия

Источник

Q Поиск

Code





Спасибо за внимание!

ЦНПМ