

Dziedziczenie grup krwi

Są 4 grupy krwi: A, B, AB, 0 . Za ich dziedziczenie odpowiadają 3 różne allele. Dwa z nich są dominujące: I^A oraz I^B . warunkują one powstawanie antygenów A i B na powierzchni czerwonych krwinek = erytrocytów. Trzeci allele to allele recesywne ,oznaczany „ i „. Ludzie o genotypie ii nie mają antygenów na powierzchni erytrocytów i mają grupę krwi 0.

Grupę krwi określa też obecność lub brak tzw. czynnika Rh. Gen kodujący ten antygen ma dwa allele: dominujący D i recesywny d. Osoby mające dominujący allele mają grupę krwi Rh +.

Antygeny A i B oraz czynnik Rh dziedziczone są niezależnie.

Rodzic	Rodzic			
	0	A	B	AB
0	0	0 lub A	0 lub B	A lub B
A	0 lub A	0 lub A	0, A, B lub AB	A, B lub AB
B	0 lub B	0, A, B lub AB	0 lub B	A, B lub AB
AB	A lub B	A, B lub AB	A, B lub AB	A, B lub AB

ojciec	matka	dziecko
0	0	0
A	A	A lub 0
A	0	A lub 0
A	B	A, B, 0 lub AB
A	AB	A, B lub AB
B	B	B lub 0
B	0	B lub 0
B	AB	A, B lub AB

Grupa krwi

Genotyp

A

$I^A I^A$ lub $I^A i^0$

B

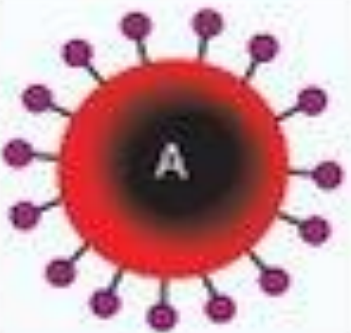
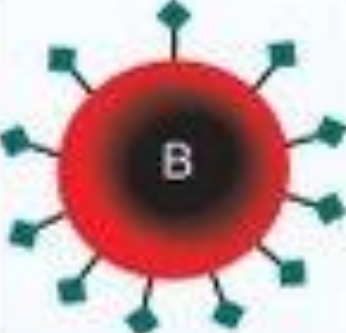
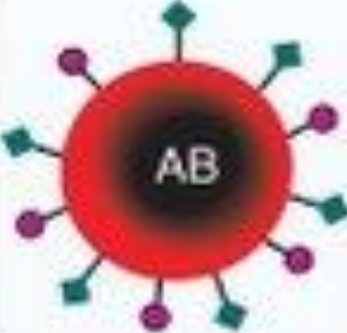







$I^B I^B$ lub $I^B i^0$

AB


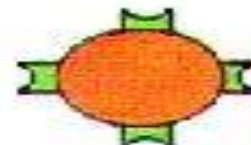
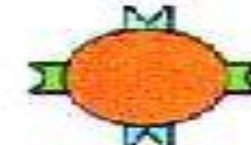




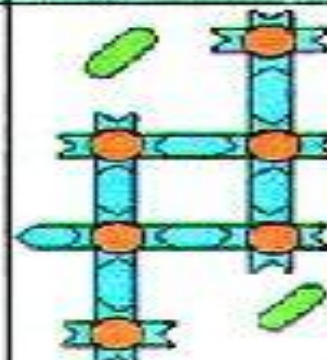
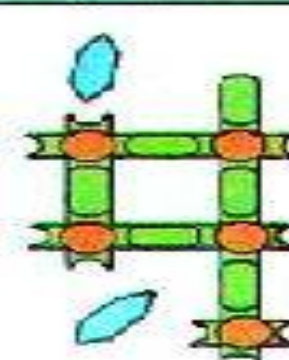
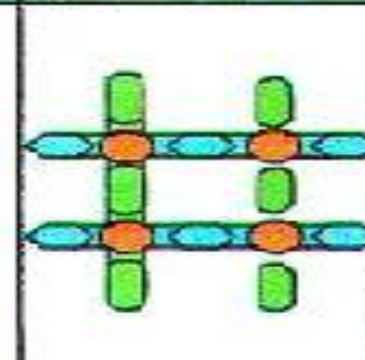
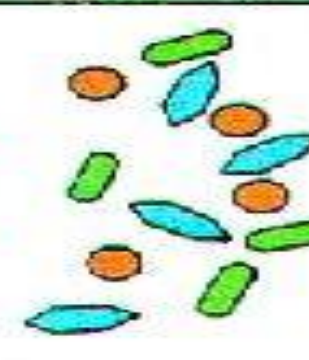
$I^A I^B$

0

$i^0 i^0$

	Group A	Group B	Group AB	Group O
Red blood cell type				
Antibodies present	 Anti-B	 Anti-A	None	 Anti-A and Anti-B
Antigens present	 A antigen	 B antigen	 A and B antigens	No antigens

Public Domain Figure by InvictaHOG: Wikipedia
http://en.wikipedia.org/wiki/Image:ABO_blood_type.svg

Grupa krwi	A	B	AB	O
antygeny na powierzchni czerwonych krwinek	 antygen A	 antygen B	 antygen A i B	 brak antygeny
w osoczu występują	 przeciwciała anty-B	 przeciwciała anty-A	brak przeciwciał	 przeciwciała anty-A i anty-B
zlepianie się krwinek z	 przeciwciałami anty-B	 przeciwciałami anty-A	 przeciwciałami anty-A i anty-B	 brak zlepiania się
częstość występowania w Europie	43%	14%	6%	37%

1 Cechy grup krwi

Genotyp człowieka składa się z 22 par takich samych chromosomów zwanych autosomami oraz jednej pary chromosomów płci zwanych heterosomami lub allosomami. Chromosomy płci mogą być różne.

Kobiety mają 2 chromosomy płci XX,

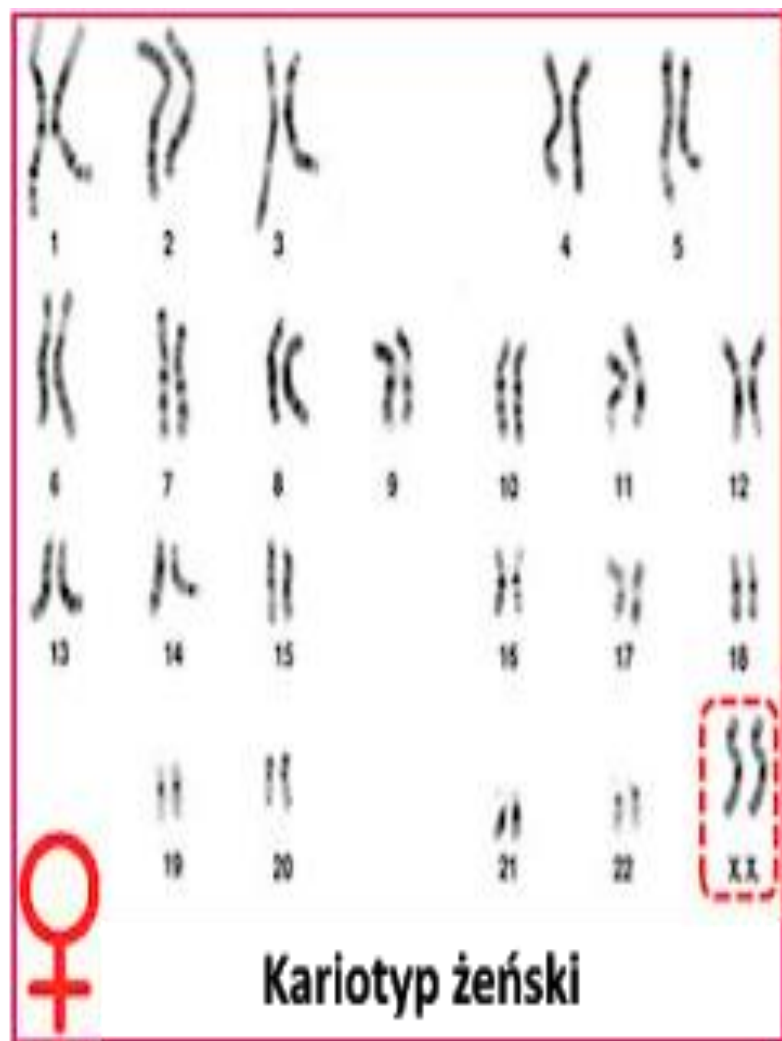
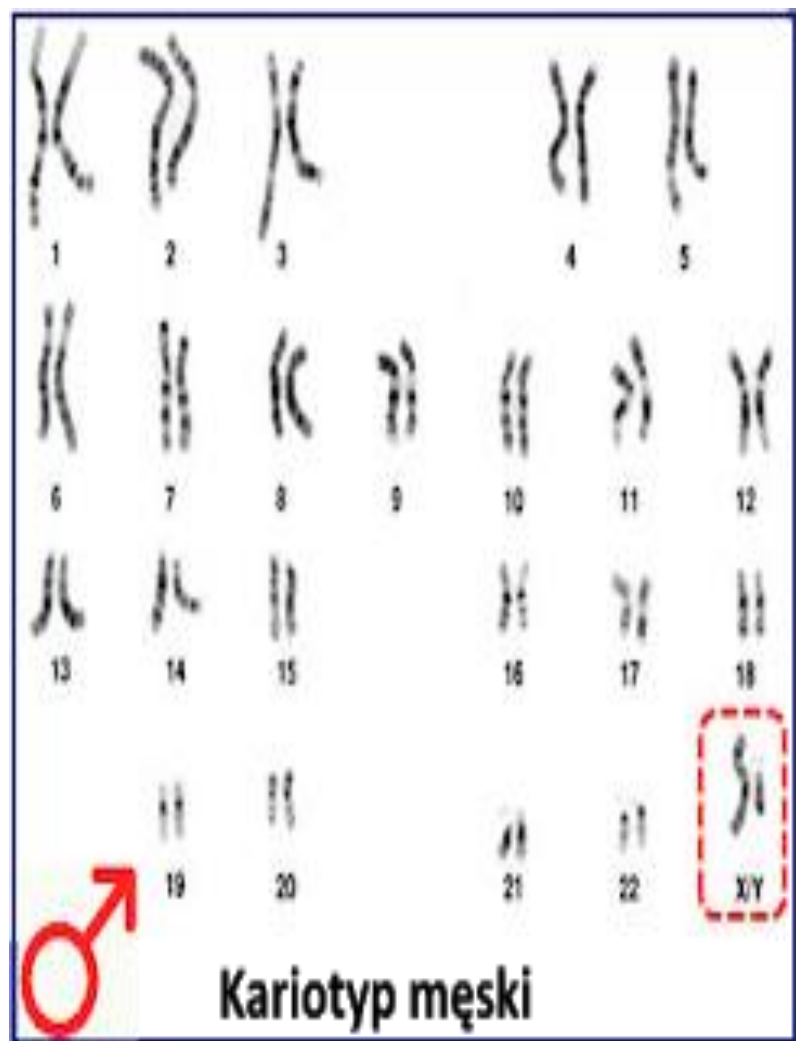
a mężczyźni – jeden chromosom X i jeden chromosom Y.

Prawidłowy kariotyp kobiety oznacza się 46,XX.

Prawidłowy kariotyp męczyzny – jako 46, XY.

Chromosom X zawiera wiele genów kodujących białka niezbędne do prawidłowego funkcjonowania organizmu.

W chromosomie Y znajdują się geny warunkujące wykształcenie męskich cech płciowych.



P:



Gamety:

♀ XX ♂ XY	X	X
X	XX	XX
Y	XY	XY

Krzyżówka genetyczna – dziedziczenie płci

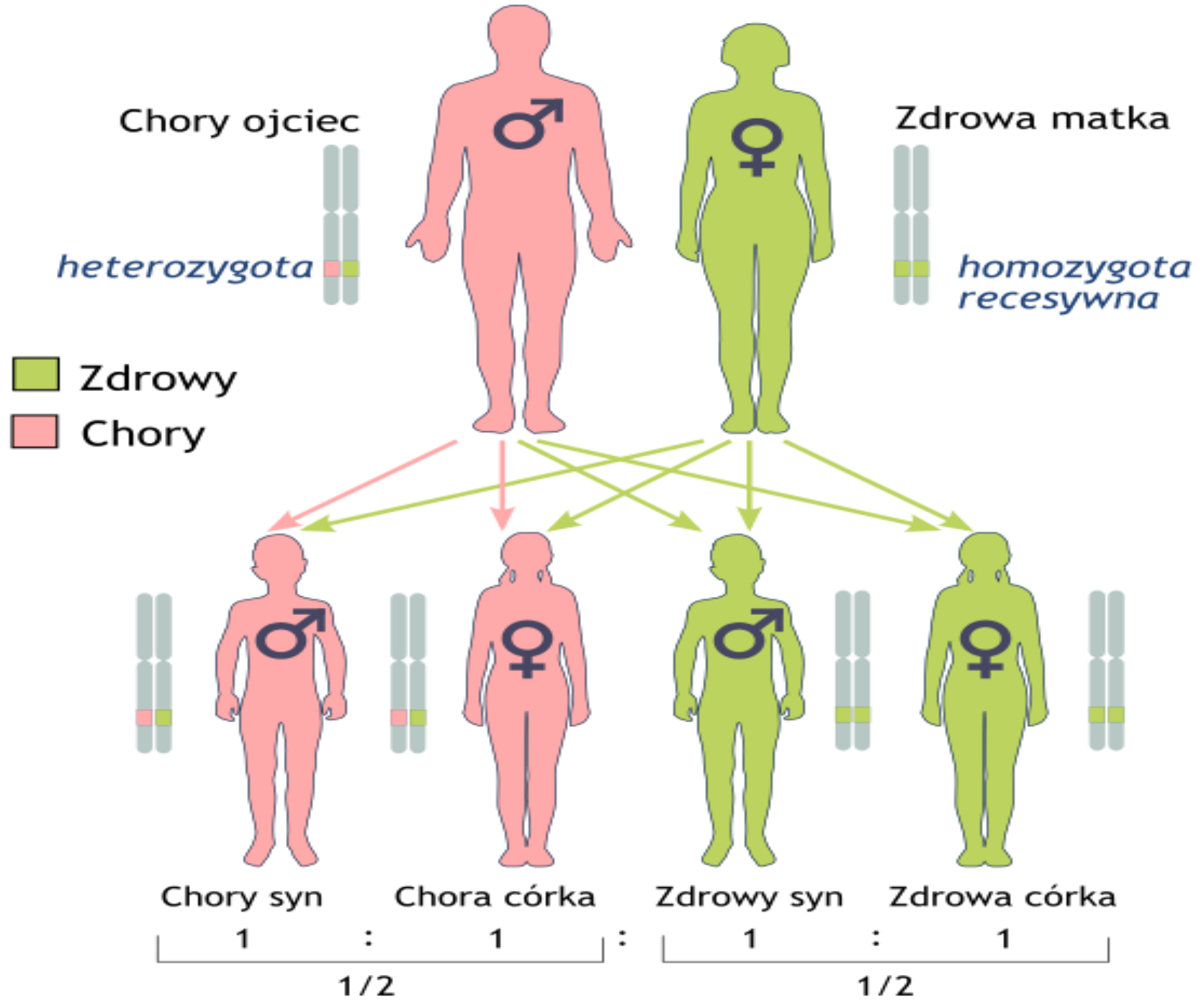
Choroby sprzężone z płcią są determinowane przez obecność alleli na chromosomie X. Przy chorobach recesywnie dziedziczonych, aby choroba ujawniła się u kobiety, oba chromosomy X muszą posiadać recesywny allel (kobieta musi być homozygotą, heterozygotyczna kobieta jest nosicielką), natomiast choroba ujawni się u mężczyzny gdyż posiadają oni tylko jeden chromosom X (samiec jest hemizygotą). Czasem u kobiet heterozygot obserwuje się wystąpienie takiej choroby bez pełnych objawów klinicznych ze względu na lionizację czyli losową inaktywację jednej kopii chromosomu X. Istnieją także choroby sprzężone z płcią o dziedziczeniu dominującym, do nich należy np. zespół Retta.

Do chorób sprzężonych z chromosomem X należą, między innymi:

- dystrofia mięśniowa Duchenne'a**
- ślepotę barw czyli daltonizm**
- hemofilia A**

I.	P:	♀ $X^H X^h$ nosicielka	×	♂ $X^H Y^{(-)}$ zdrowy	
	G:	X^H, X^h		X^H, Y	
	F:	♀ $X^H X^H$, zdrowa	♀ $X^H X^h$, nosicielka	♂ $X^H Y^{(-)}$, zdrowy	♂ $X^h Y^{(-)}$, chory

Sposób dziedziczenia autosomalny dominujący (dziedziczenie AD) –
w genetyce sposób dziedziczenia,
w którym cecha dziedziczona jest
w sprzężeniu z chromosomami innymi niż
chromosomy płci i ujawnia się zarówno w
układzie heterozygotycznym jak
i homozygotycznym (w przeciwieństwie
do dziedziczenia autosomalnego
recesywnego).



Choroby dziedziczone AD

Przykłady chorób dziedziczonych się AD:

- zespół Aperta
- siatkówczak
- pląsawica Huntingtona
- zespół policystycznych nerek

Dziedziczenie autosomalne recesywne – w genetyce sposób dziedziczenia, w którym cecha dziedziczona jest w sprzężeniu z chromosomami innymi niż chromosomy płci i ujawnia się tylko w układzie homozygotycznym, co oznacza, że obydwa allele genu muszą kodować daną cechę.

Przykłady chorób dziedziczających się autosomalnie recesywnie:

albinizm

alkaptonuria

anemia sierpowata

fenyloketonuria

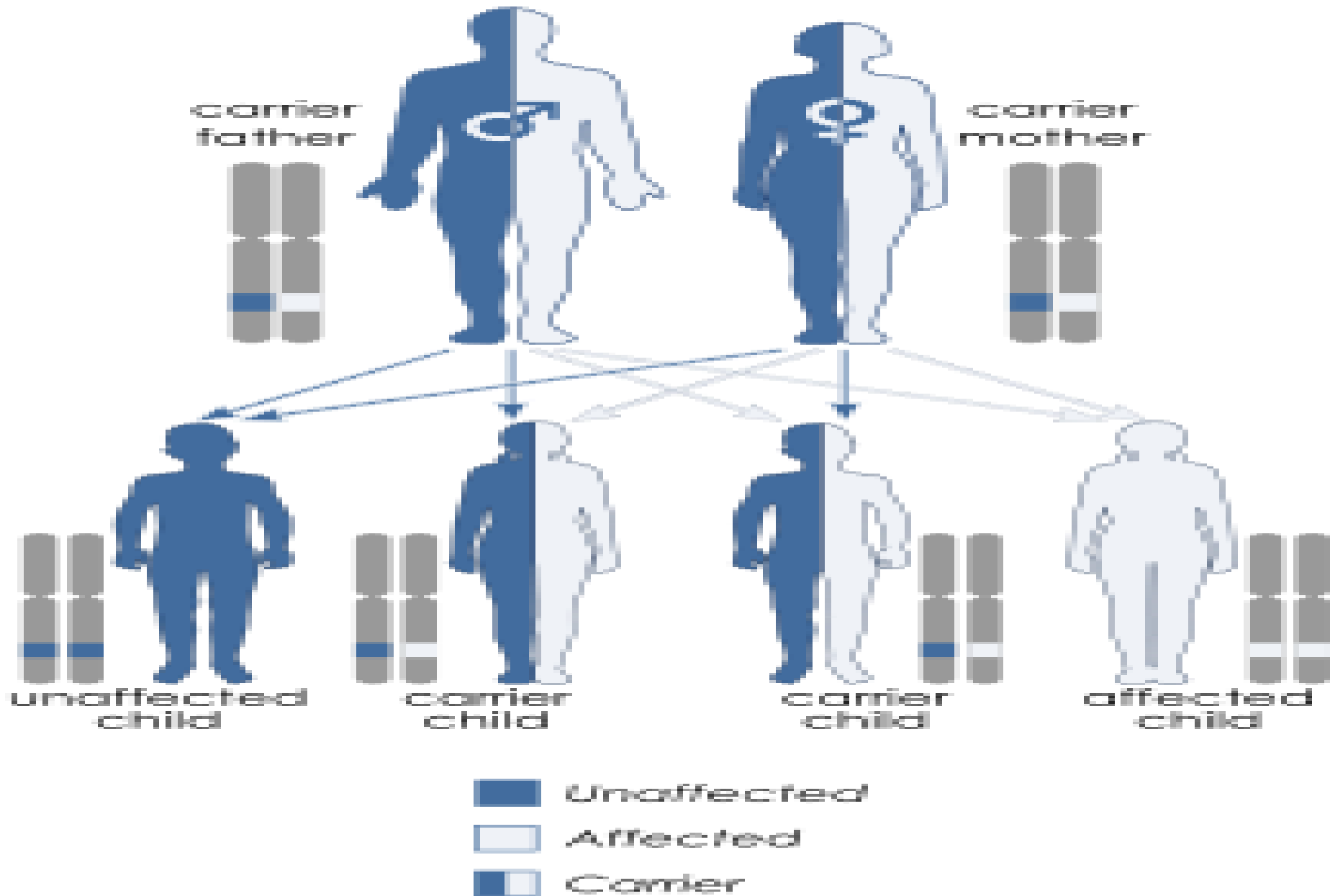
galaktozemia

mukowiscydoza

rdzeniowy zanik mięśni

skóra pergaminowa

Autosomal recessive inheritance



Aberracje chromosomowe

Najczęstszymi aberracjami są trisomie, polegające na występowaniu w komórce nie dwóch lecz trzech chromosomów homologicznych zamiast dwóch. Ich przyczyną może być nieprawidłowa segregacja chromosomów w czasie podziału meiotycznego w procesie dojrzewania komórek jajowych i plemników lub nieprawidłowa segregacja chromosomów podczas mitozy w komórkach zarodka lub działanie promieniowania jonizującego. Aberracje chromosomowe wywołują takie choroby genetyczne i zespoły jak zespół Downa, Patau i Edwardsa.

Zespół Downa – przyczyną tej choroby genetycznej jest trisomia chromosomu 21 pary. Objawia się charakterystycznymi rysami twarzy, niepełnosprawnością intelektualną różnego stopnia oraz wadami rozwojowymi, zwłaszcza serca. Na zespół Downa szczególnie narażone są dzieci urodzone przez kobiety powyżej 40. r.ż, chociaż ostatnie wyniki badań wolnego krążącego we krwi matki DNA płodu rzucają nowe światło na tę tezę.

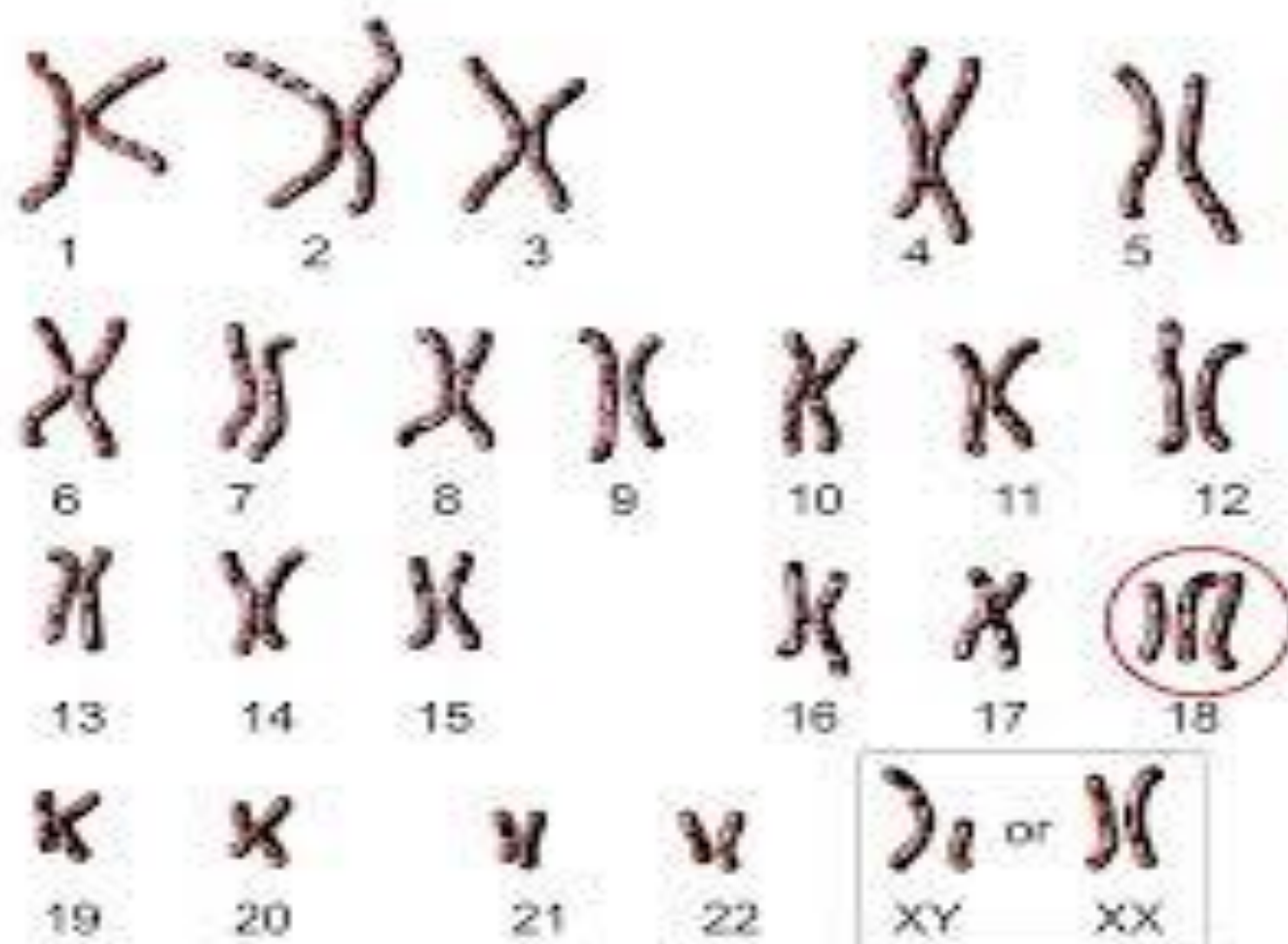


Zespół Patau – ta choroba genetyczna polega na trisomii chromosomu 13 pary. Ujawnia się pod postacią znacznej hipotrofii oraz wrodzonych wad rozwojowych, zwłaszcza wadą serca i rozszczepem wargi i/lub podniebienia. Dzieci z tą wadą rzadko dożywają 1 roku życia.



Zespół Edwardsa – jego przyczyną jest trisomia chromosomu 18 pary. Schorzenie to polega na obecności ciężkich wrodzonych wad rozwojowych, które są przyczyną zgonu dzieciństwa 1.r.ż.

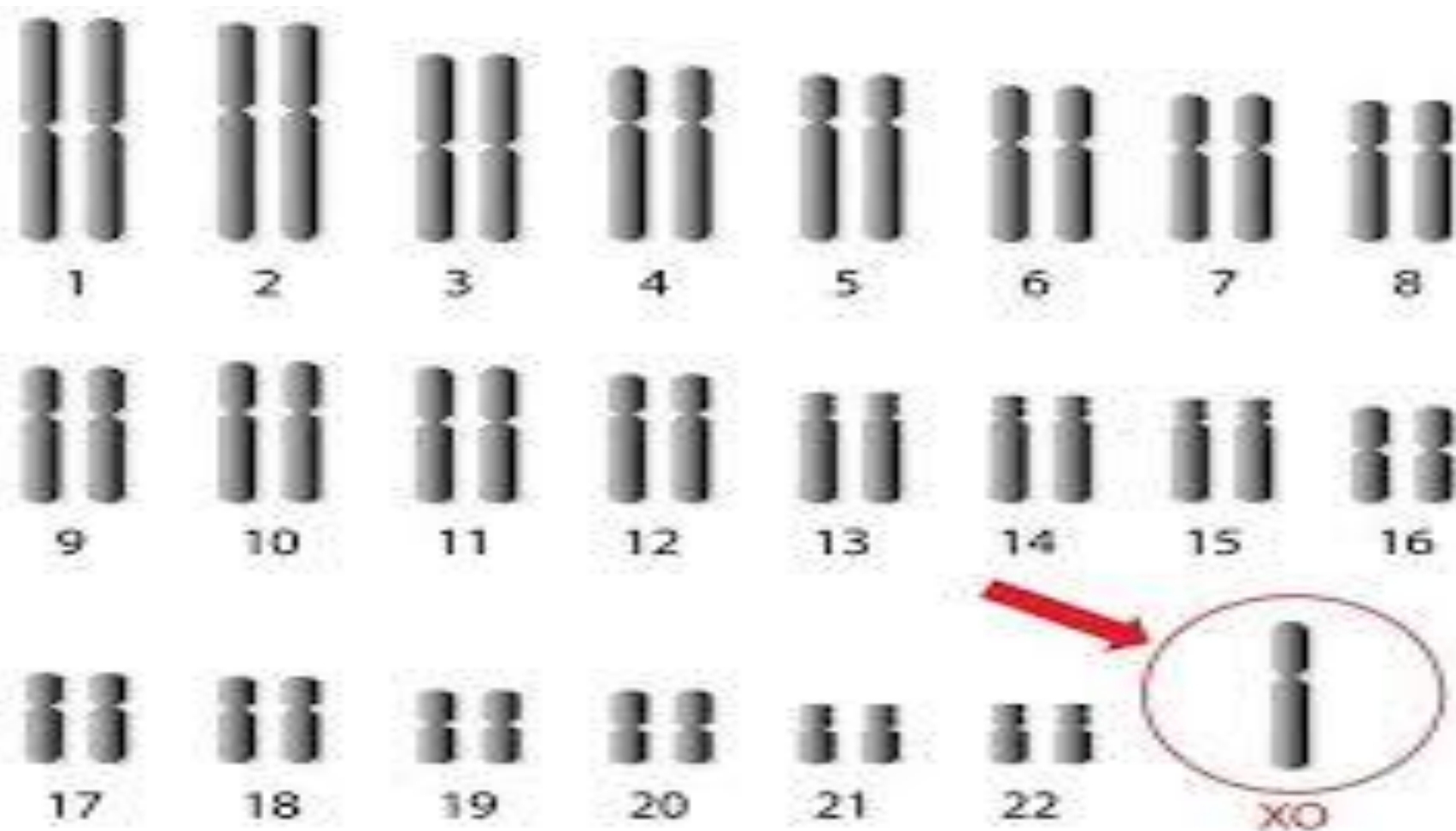




Zaburzenia liczby chromosomów płci

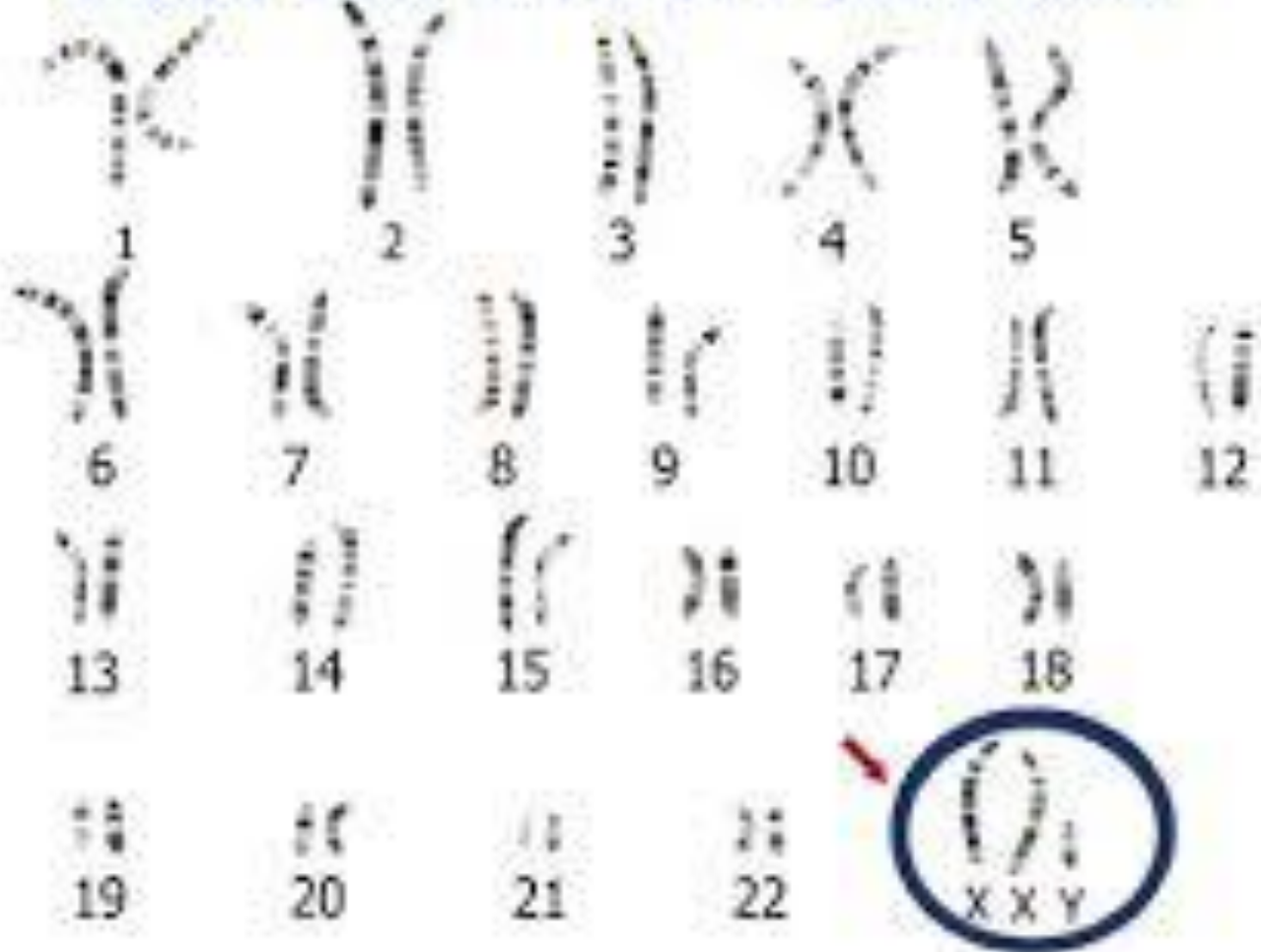
Zaburzenia liczby chromosomów płci mogą polegać m.in. na posiadaniu dodatkowego chromosomu X (u kobiet lub mężczyzn) albo Y (u mężczyzn). Kobiety z dodatkowym chromosomem X (trisomia chromosomu X) mogą mieć problemy z płodnością. Z kolei, mężczyźni z dodatkowym chromosomem Y charakteryzują się zwykle wyższym wzrostem i, w świetle niektórych wyników badań, zaburzeniami zachowania, w tym nadpobudliwością.

Zespół Turnera – ta choroba genetyczna wiąże się z występowaniem tylko jednego prawidłowego chromosomu X u kobiet (zwykle jest to monosomia chromosomu X). Osoby cierpiące na zespół Turnera charakteryzują się niższym wzrostem, mogą posiadać szeroką szyję, niedorozwojem drugo- i trzeciorzędowych cech płciowych, w tym brakiem owłosienia łonowego i niedowykształconymi piersiami, oraz są niepłodne;



Zespół Klinefeltera – przyczyną tej choroby genetycznej jest dodatkowy chromosom X u mężczyzny (XXY). Mężczyzna z zespołem Klinefeltera jest niepłodny (brak wytwarzania plemników, tzw. azoospermia) oraz mogą u niego występować zaburzenia zachowania oraz niekiedy niepełnosprawność intelektualna.

ZESPÓŁ KLINEFELTERA



Zmiana struktury chromosomów

Do tej grupy chorób genetycznych należą delecje, duplikacje oraz mikrodelecje i mikroduplikacje. Delecje polegają na ubytku fragmentu chromosomu. Są one przyczyną wielu chorób.

Zespół kociego krzyku – ta choroba genetyczna jest skutkiem delecji krótkiego ramienia chromosomu 5 pary. Wśród objawów zespołu występują niepełnosprawność intelektualna różnego stopnia oraz wrodzone wady rozwojowe i cechy dysmorfii w budowie. Jednym z typowych objawów jest charakterystyczny płacz noworodka po porodzie, przypominający miauczenie kota.



