

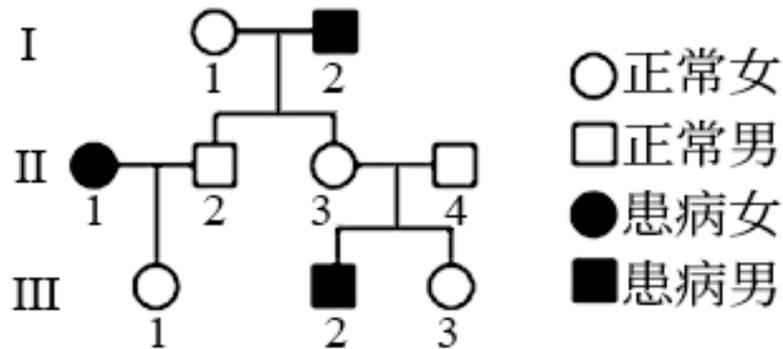
人类遗传病



课程引入

高考真题再现

(2022·海南) 假性肥大性肌营养不良是伴X隐性遗传病，该病某家族的遗传系谱如图。下列有关叙述正确的是()



- A. II-1的母亲不一定是患者
- B. II-3为携带者的概率是 $1/2$
- C. III-2的致病基因来自 I-1
- D. III-3和正常男性婚配生下的子女一定不患病

答案

【答案】 A

【解析】

A.假性肥大性肌营养不良是伴X隐性遗传病，女性患者的两条X染色体一条来自父亲，一条来自母亲，Ⅱ-1的母亲一定携带致病基因，但不一定是患者，A正确；

B.由于Ⅱ-3的父亲为患者，致病基因一定会传递给Ⅱ-3，所以Ⅱ-3一定为携带者，B错误；

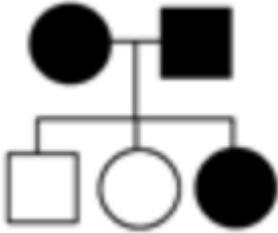
C.Ⅲ-2的致病基因来自Ⅱ-3，Ⅱ-3的致病基因来自其父亲Ⅰ-2，C错误；

D.Ⅱ-3一定为携带者，设致病基因为a，则Ⅲ-3基因型为 $1/2X^AX^A$ 、 $1/2X^AX^a$ ，和正常男性 X^AY 婚配生下的子女患病概率为 $1/2 \times 1/4 = 1/8$ ，即可能患病，D错误。

常见遗传病的特点



常见遗传病的特点

遗传病类型	遗传特点	典型图谱	举例
常染色体隐性遗传病	无性别差异 隐性纯合患病 多为隔代遗传		白化病 苯丙酮尿症 先天性聋哑
常染色体显性遗传病	无性别差异 含致病基因即患病 多为世代相传		多指、并指 软骨发育不全

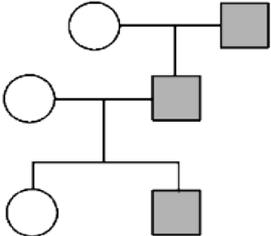


常见遗传病的特点

遗传病类型	遗传特点	典型图谱	举例
X隐性 遗传病	交叉遗传 多为隔代遗传 男患多于女患 女患，父子必患		红绿色盲 血友病 进行性肌营养不良
X显性 遗传病	交叉遗传 多为世代相传 女患多于男患 男患，母女必患		抗维生素D佝偻症 钟摆型眼球震颤



常见遗传病的特点

遗传病类型	遗传特点	典型图谱	举例
Y染色体遗传病	传男不传女 男患父子必患	 <p>A pedigree chart illustrating Y-linked inheritance. It shows three generations. In the first generation, a male (square) is affected. He has two children: a female (circle) and a male (square). The affected male in the first generation has a son who is affected in the second generation. This son has two children: a female and a male. The affected male in the second generation has a son who is affected in the third generation. This pattern shows that the trait is passed from father to son, and only males are affected.</p>	外耳道多毛症
多基因遗传病	多为家族聚集 易受环境影响 群体发病率高	—	原发性高血压 冠心病 哮喘病 青少年型糖尿病
染色体异常遗传病	后果严重 多为胚胎致死	—	猫叫综合征 唐氏综合征 特纳氏综合征



常见遗传病的特点

概念辨析

① “先天性疾病” ≠ 遗传病

如母亲妊娠期被病毒感染，胎儿患有先天性心脏病、先天性白内障等

② 家族性疾病 ≠ 遗传病

如夜盲症常具有家族性，但不是遗传病，主要由于家族饮食缺乏维生素A

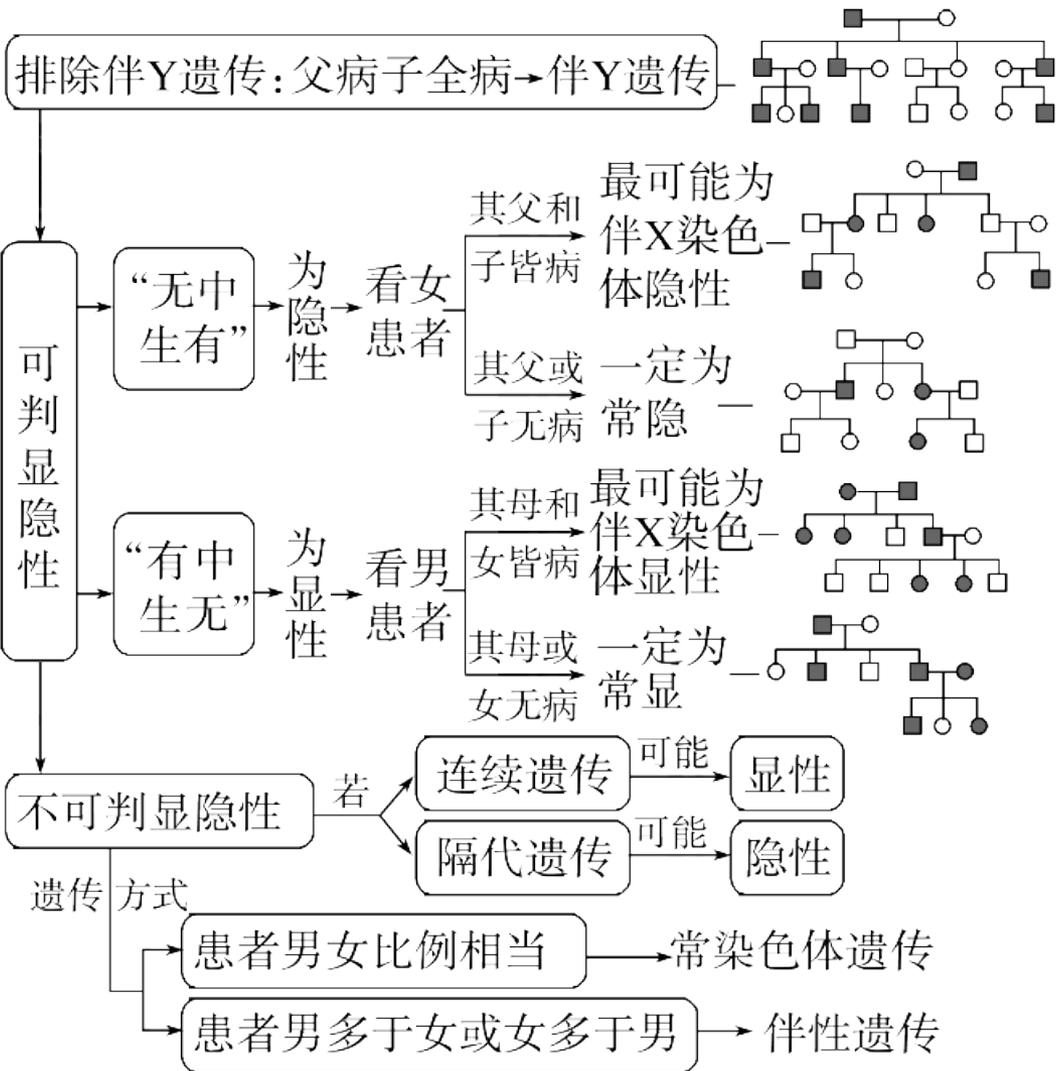
③ 遗传病 ≠ 生下来就发病

如血友病、进行性肌营养不良(几岁~十几岁)、遗传性小脑运动失调(三十岁)等

遗传系谱图的分析

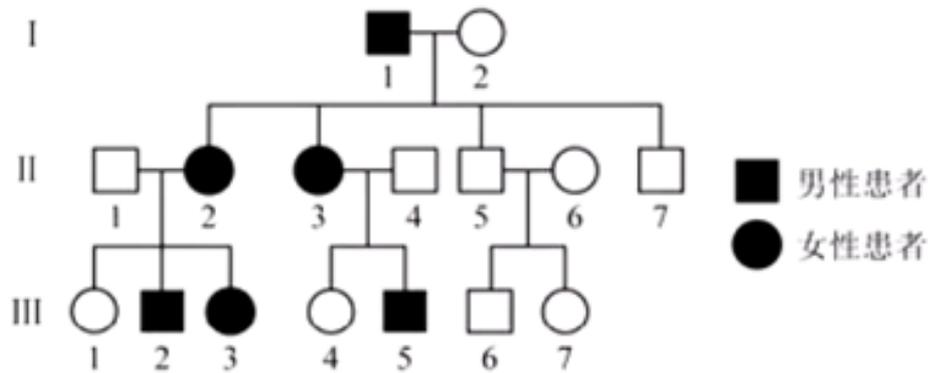


遗传系谱图的分析



课堂练习

(2021·北京) 如图为某遗传病的家系图，已知致病基因位于X染色体。对该家系分析正确的是 ()



- A. 此病为隐性遗传病
- B. III - 1和III - 4可能携带该致病基因
- C. II - 3再生儿子必为患者
- D. II - 7不会向后代传递该致病基因

答案

【答案】 D

【解析】

A.由以上分析可知，该病为显性遗传病，A错误；

B.该病为伴X染色体显性遗传病，Ⅲ - 1和Ⅲ - 4都正常，因此不可能携带该致病基因，B错误；

C.Ⅱ - 3为杂合子，其再生儿子有一半的概率为患者，C错误；

D.Ⅱ - 7正常，其不含致病基因，因此不会向后代传递该致病基因，D正确。

概率计算

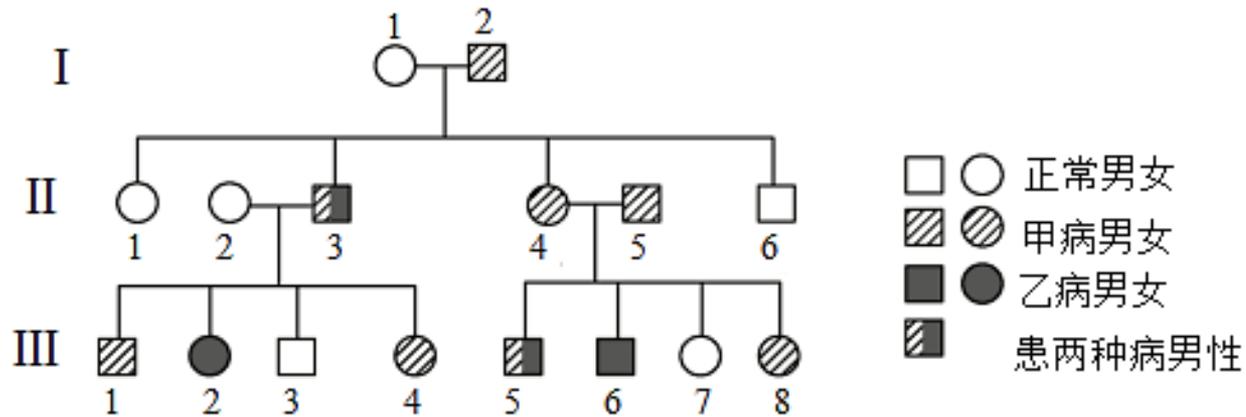


概率计算

序号	类型	计算公式
已知	患甲病的概率为 m	则不患甲病概率为 $(1-m)$
	患乙病的概率为 n	则不患乙病概率为 $(1-n)$
①	同时患两病概率	$m \cdot n$
②	只患甲病概率	$m \cdot (1-n)$
③	只患乙病概率	$n \cdot (1-m)$
④	不患病概率	$(1-m)(1-n)$
拓展 求解	患病概率	①+②+③或 $1-④$
	只患一种病概率	②+③或 $1-(①+④)$

课堂练习

某家系中有甲、乙两种单基因遗传病（如图），其中一种是伴性遗传病，相关分析不正确的是（ ）



- A. 甲病是常染色体显性遗传病，乙病是伴X染色体隐性遗传
- B. II-3的致病基因均来自于 I -2
- C. II-2有一种基因型， III-8基因型有四种可能
- D. 若 III-4与 III-5结婚，生育一患两种病孩子的概率是 $\frac{5}{12}$

答案

【答案】 B

【解析】

A. II_4 、 II_5 患甲病，其女儿 III_7 不患甲病，故甲病是常染色体显性遗传病； II_4 、 II_5 不患乙病，其儿子 III_5 、 III_6 患乙病，故乙病是隐性遗传病，题干“其中一种是伴性遗传病”，故乙病是伴X隐性遗传病，A正确；

B. II_3 甲病的致病基因来自于 I_2 ，乙病的遗传方式是伴X的致病基因来自于 I_1 ，B错误；

C. 假设甲病的致病基因为A，乙病的致病基因为b， II_2 的基因型为 aaX^BX^b ； II_4 、 II_5 的基因型分别是 AaX^BX^b 、 AaX^BY ， III_8 的基因型为 AAX^BX^B 、 AAX^BX^b 、 AaX^BX^B 、 AaX^BX^b ，C正确；

D. III_4 的基因型为 AaX^BX^b ， III_5 的基因型为 $1/3AAX^bY$ 、 $2/3AaX^bY$ ，所以后代患两种病的概率是：患甲病的概率是 $1 - (2/3 \times 1/4) = 5/6$ ，患乙病的概率是 $1/2$ ，所以患两种病的概率是 $(5/6) \times (1/2) = 5/12$ ，D正确。



概率计算

归纳总结：男孩(女孩)患病概率 \neq 患病男孩(女孩)概率

(1) 由常染色体上的基因控制的遗传病

① 患病概率与性别无关，不存在性别差异，因此：

$$\text{男孩患病概率} = \text{女孩患病概率} = \text{患病孩子概率}$$

② “患病”与“男孩”（或“女孩”）是两个独立事件，因此需把患病概率 \times 性别比例，此时：

$$\text{患病男孩概率} = \text{患病女孩概率} = \text{患病孩子概率} \times 1/2$$



概率计算

归纳总结：男孩(女孩)患病概率 \neq 患病男孩(女孩)概率

(2) 由性染色体上的基因控制的遗传病：

致病基因位于性染色体上，它的遗传与性别连锁，“男孩患病”是指男孩中患病的，不考虑女孩；“患病男孩”则是所有孩子中患病的男孩，二者主要是概率计算的范围不同。

患病男孩的概率 = 患病男孩在后代全部孩子中的概率，男孩患病的概率 = 后代男孩中患病的概率。

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/288031077110007001>