# 14. Х - свързано унаследяване – генеалогични критерии, закономерности, особености. Заболявания с Х – свързан тип на унаследяване.

**Полово свързани гени**

* Гените, локализирани върху X или Y хромозомата се наричат полово свързани гени
* Мъжете са хемизиготи по отношение на гените върху Х – хромозомата
* Жените унаследяват по една Х – хромозома от всеки родител
* Синовете и дъщерите на жените хетерозиготи за Х – свързан ген могат да унаследят патологичния алел с вероятност 50%
* Директно предаване на Х – свързания белег от баща на син не може да се осъществи

**X – доминантно унаследяване**

* Рядко срещащи се състояния
* Мъжкият пол е по-тежко засегнат (някои гени са с летален ефект)
* Жените предават белега на половината от своите деца (дъщери и синове), т.е. генетичният риск е 50%
* Мъжете предават патологичния алел на всички свои дъщери и на нито един от своите синове

**X – рецесивно унаследяване**

* **Eкспресия на мутантния алел в женския пол в хомозиготно състояние**
* **Патологичният алел винаги се експресира в мъжкия пол**
* **Белегът се предава от клинично здрави жени носителки на някои от синовете им**
* **Жените хомозиготи предават белега на всички свои синове**

**Критерии за Х – рецесивно унаследяване**

* **Засегнат е предимно мъжкия пол**
* **Бащите не предават белега на своите синове**
* **Дъщерите на засегнатите мъже са облигатни хетерозиготи**
* **1/2 от синовете на жените носителки ще бъдат засегнати**
* **1/2 от дъщерите на жените носителки ще бъдат също носителки**
* **В мъжкия пол белегът винаги се експресира**
* **Жените хомозиготи проявяват клиничния фенотип за разлика от хетерозиготите**
* **Засегнатите мъже унаследяват белега от клинично здрави жени**
* **Засегнатите жени унаследяват заболяването от болен баща и болна майка или майка хетерозигот**

# Витамин D – резистентен рахит Ot rakovodstvoto 94str

Х – доминантен тип на унаследяване

Хромозомен локус – Хр22.2-р22.1

По – тежка клинична картина в мъжкия пол: нисък ръст, рахитични промени по дългите кости, genu varum

Патогенеза – нарушена бъбречна реабсорбция на фосфати (Фамилна хипофосфатемия)

# Ot rakovodstvoto 94str