

第六章 单基因遗传病

(single gene disease)

泰山护理职业学院
冰

安立

第三节 性染色体遗传

(Sex-linked inheritance , SL)

性连锁遗传：一些性状或疾病的基因位于性染色体（X 或 Y 染色体）上，这些性状或疾病将随着性染色体的传递而传递，这种遗传方式称为**性连锁遗传**（ sex-linked inheritance , SL ）或称**伴性遗传**。

根据性染色体不同以及性染色体上致病基因的性质不同，可将性连锁遗传分为：

X 连锁显性遗传 (X-linked dominant inheritance, XD)

X 连锁隐性遗传 (X-linked recessive inheritance, XR)

Y 连锁遗传 (YL) (Y-linked inheritance, YL)

●常见的 SL 遗传病有：红绿色盲、血友病、色素失调症、假肥大性肌营养不良、抗维生素 D 佝偻病、遗传性肾炎等。

血友病



色素失调症

假肥大大型肌营养不良



抗维生素 D 佝偻病

一些 X 连锁遗传病的发病率

疾病名称	发病率 (‰)	疾病名称	发病率 (‰)
先天性红绿色盲	42.00	先天性智力低下	1.80
血友病 A	0.10	鳞癣症	0.16
血友病 B	0.01~0.10	假肥大型肌营养不良	0.20
抗维生素 D 佝偻病	0.01~0.10	无汗性外胚层发育不良	0.01~0.10
慢性肉芽肿	0.10	色素失调症	0.10

X 连锁遗传病的共同特点:

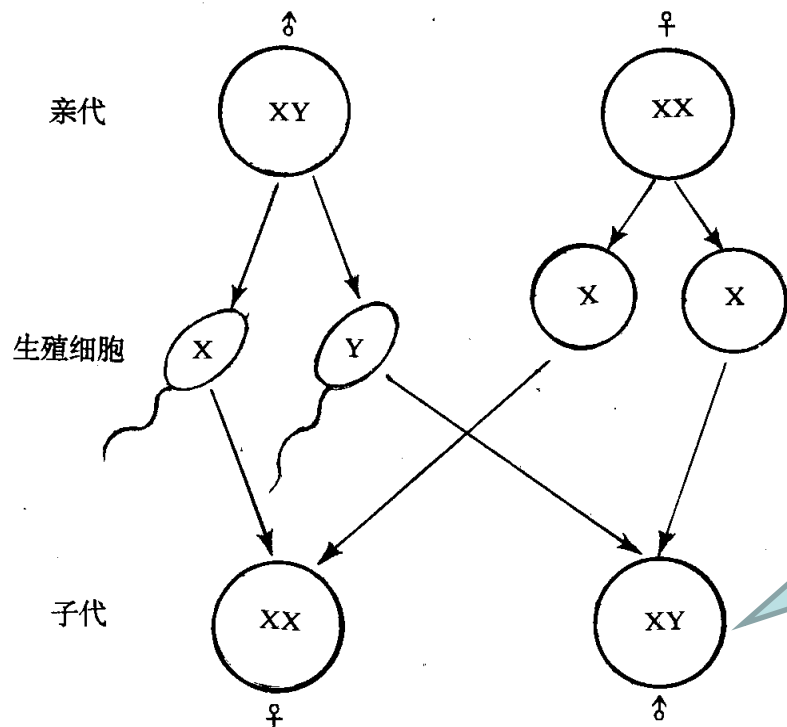
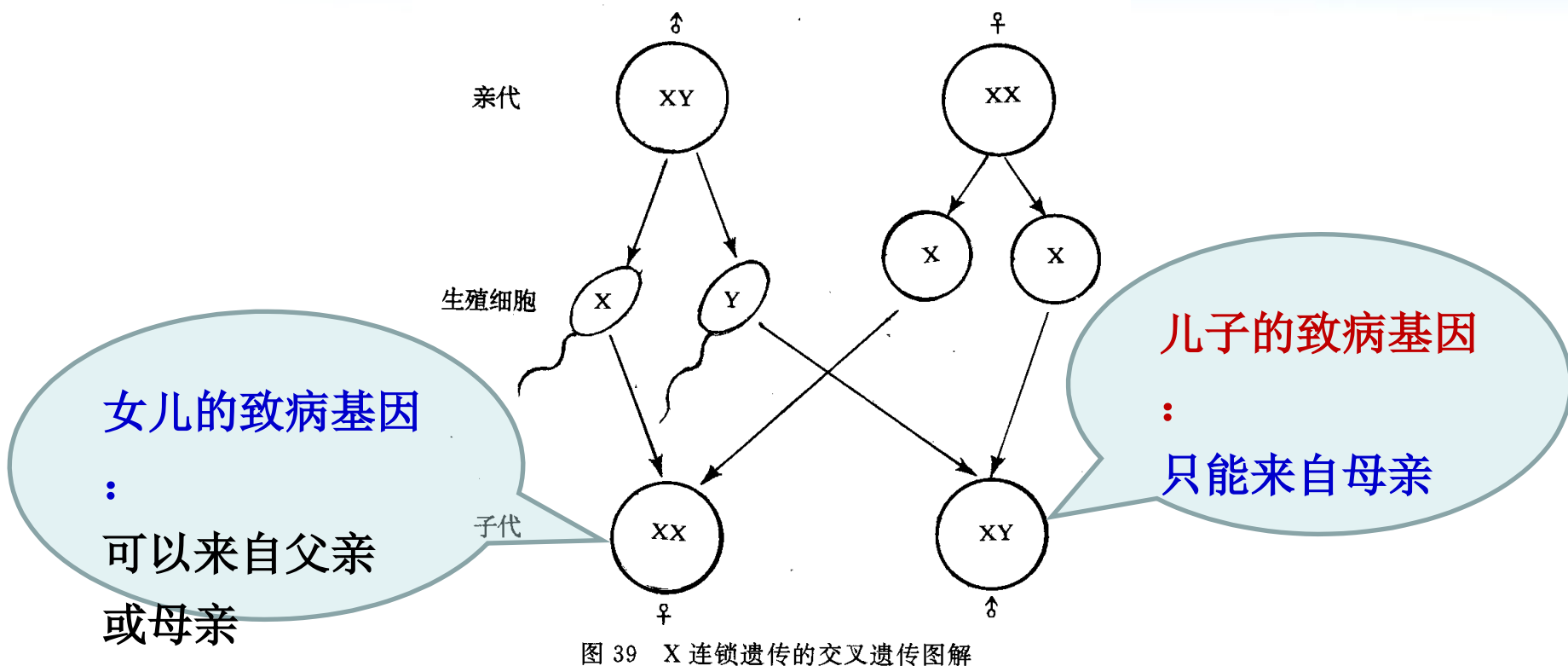


图 39 X 连锁遗传的交叉遗传图解

不论致病基因是显性基因还是隐性基因，只要男性的 X 染色体上带有致病基因，就会发病。

1、半合子：由于男性只有 1 条 X 染色体，因此男性只有成对基因中的一个成员，故称为**半合子**（hemizygote）。

X 连锁遗传病的共同特点:



2、在 X 连锁遗传中，由于男性的 X 染色体是母亲传来的，将来只能传给女儿，不传给儿子，不存在从男性到男性的传递，这种遗传称为**交叉遗传** (criss-cross inheritance)

(一) X 连锁显性遗传病及系谱特点

●X 连锁显性遗传 (XD) : 一些性状或疾病的基因位于 X 染色体上, 其基因的性质又是显性的, 这种遗传方式称为 X 连锁显性遗传 (X-linked dominant inheritance, XD) 。

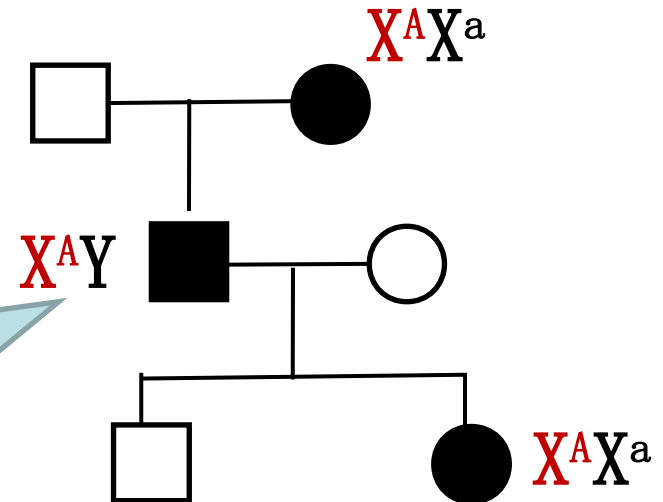
●X 连锁显性遗传病: 由 X 染色体上的显性致病基因引起的疾病, 称为 X 连锁显性遗传病。

AD 遗传病基因型及表型

- 致病基因 X^A
- 正常基因 X^a
- 女: X^AX^A , X^AX^a 患者
 X^aX^a , 正常

- 男: X^AY 患者
 X^aY 正常

女性患者是
男性患者的
2 倍



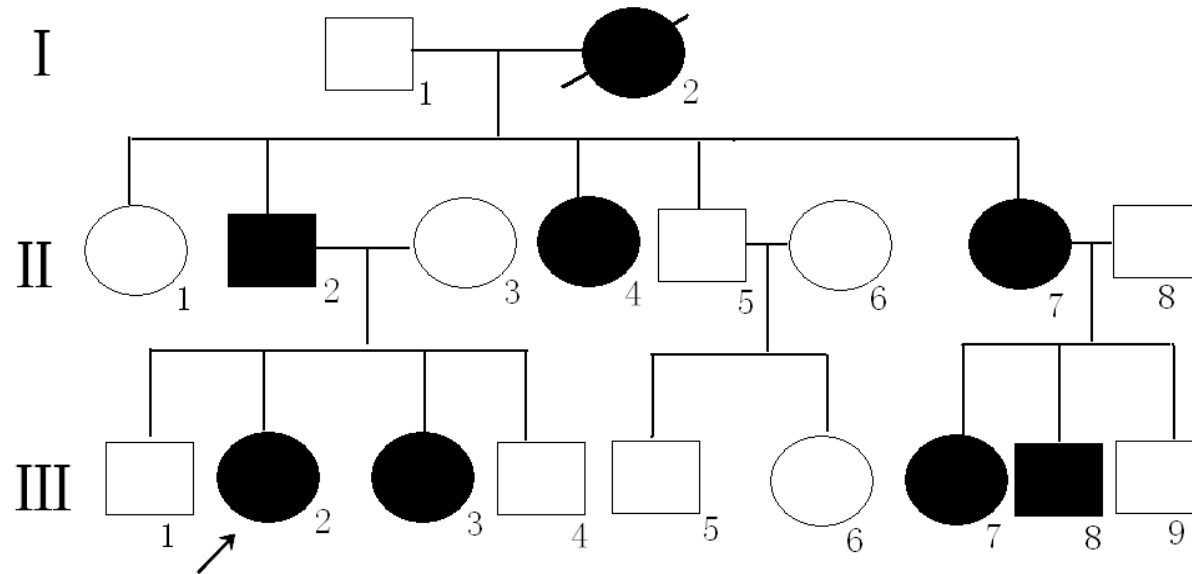
男性患者的母亲
一定是患者
男性患者的女儿
一定是患者

抗维生素 D 佝偻病

- 患者由于肾小管对磷重吸收障碍，肠道对磷、钙的吸收不良，导致血磷下降，尿磷增多而影响骨质钙化，形成佝偻病。
- 患儿多于 1 周岁左右发病，最先出现的症状为“O”形腿，严重的有进行性骨骼发育畸形，多发性骨折，骨疼，不能行走，生长发育缓慢等症状。
- 女性患者较男性轻，可能是杂合子患者，正常的等位基因的补偿作用。



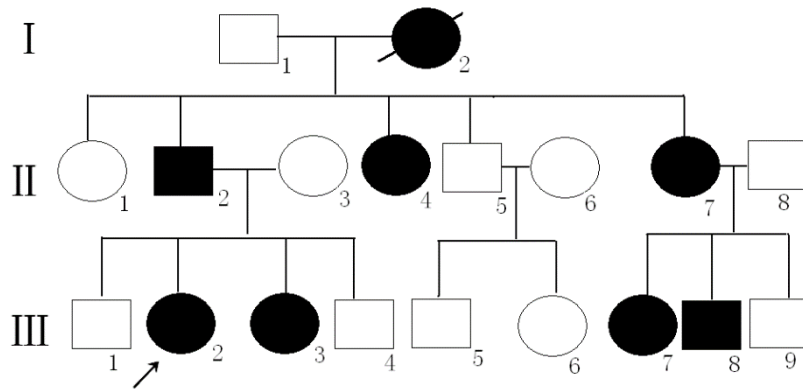
抗维生素 D佝偻病系谱分析



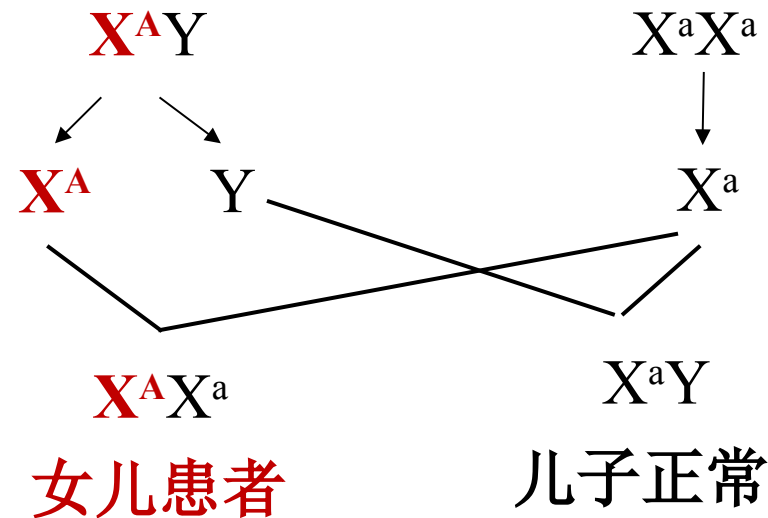
连续传递

女性患者多于男性患者

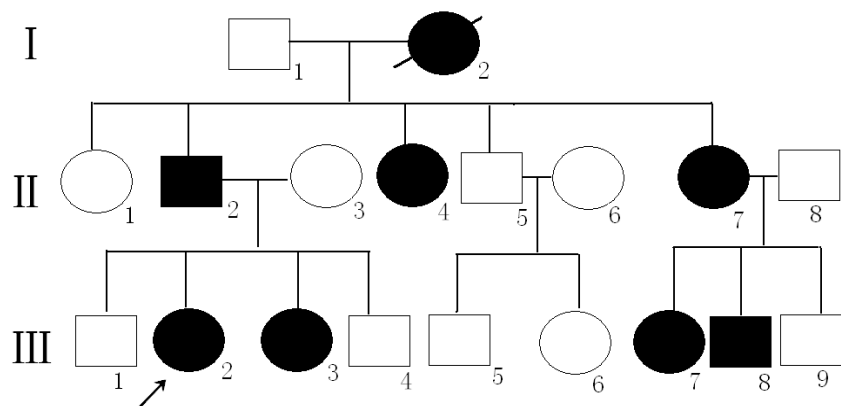
X 连锁显性遗传婚配类型：



男性患者 X 正常女性



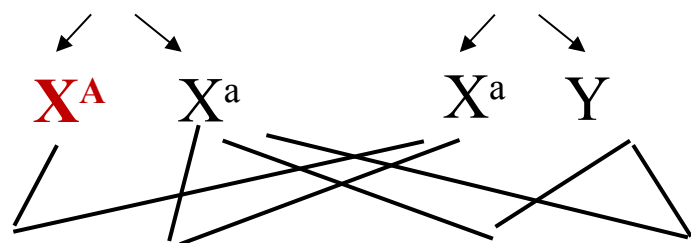
● 男性患者 ($X^A Y$) 与正常女性 ($X^a X^a$) 婚配，女儿都发病，儿子都正常。



女性患者 X 正常男性

$X^A X^a$

$X^a Y$



$X^A X^a$

$X^a X^a$

$X^A Y$

$X^a Y$

女儿患者

女儿正常

儿子患者

儿子正常

$1/2$

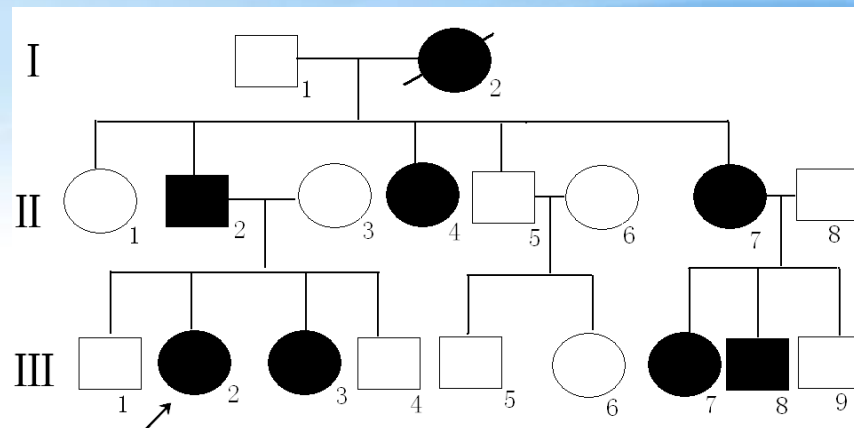
$1/2$

$1/2$

$1/2$

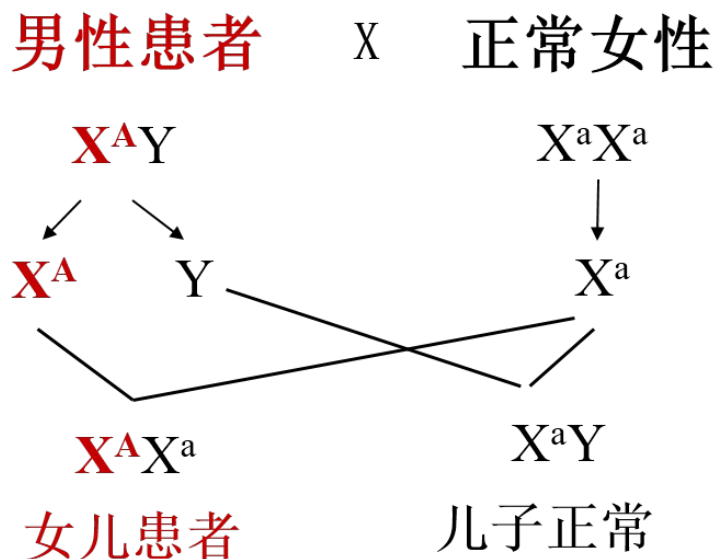
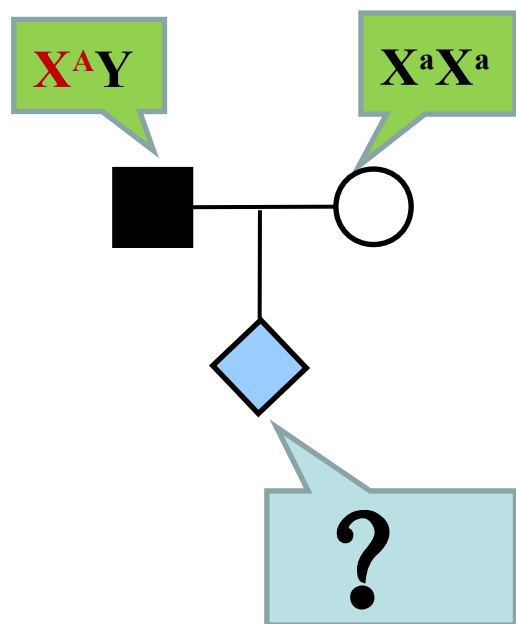
●杂合子女性患者 ($X^A X^a$) 与正常男性 ($X^a Y$) 婚配，儿子和女儿各有 $1/2$ 为患者。

XD 遗传病系谱特点：



1. 系谱中**女性患者多于男性患者**，女性患者病情较轻。
2. 患者的双亲中，必有一人为该病患者。若患者为男性，其母亲必然是患者。
3. 男性患者的后代中，女儿全部为患者，儿子全正常。
4. 女性患者的后代中，子女各有 $1/2$ 的患病风险。
5. 系谱中可以看到**连续传递**，遵循**交叉遗传**。

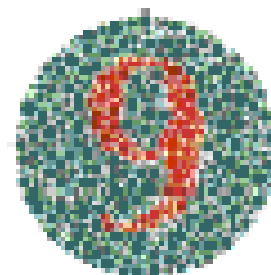
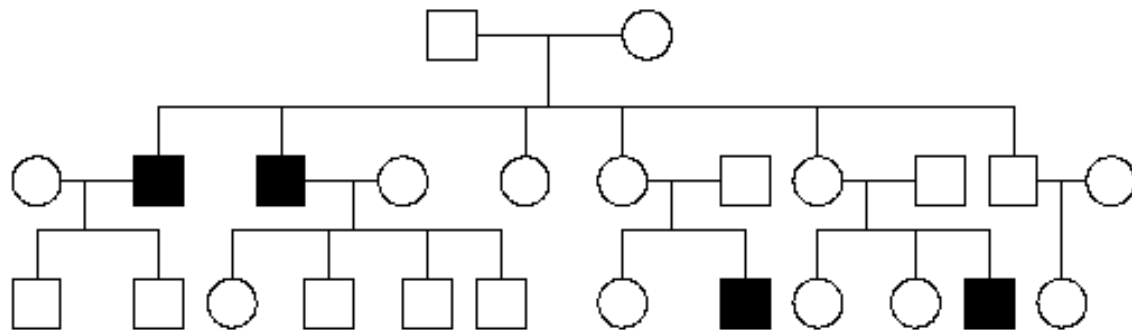
案例分析：遗传性肾炎是典型的 X 连锁显性遗传病，又称为眼 - 耳 - 肾综合症，现有一个男性患者，其妻子正常。请推测这对夫妇子女的发病情况。



儿子，全部正常
女儿，全部为患者

(二) X 连锁隐性遗传及系谱特点

- **X 连锁隐性遗传**：一些性状或疾病的基因位于 **X 染色体**上，其基因的性质又是**隐性**的，这种遗传方式称为 X 连锁隐性遗传（X-linked recessive, XR）



- **X 连锁隐性遗传病**：由 X 染色体上的隐性致病基因引起的疾病，称为 X 连锁隐性遗传病。

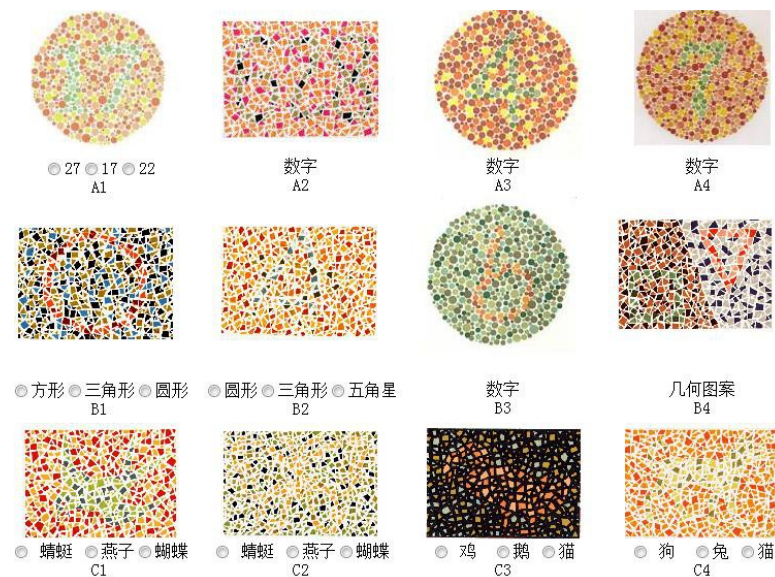
AR 遗传病基因型及表型

- 致病基因 X^a
- 正常基因 X^A
- 女: X^AX^A , 正常
 X^AX^a 携带者
 X^aX^a , 患者
- 男: X^AY , 正常
 X^aY , 患者

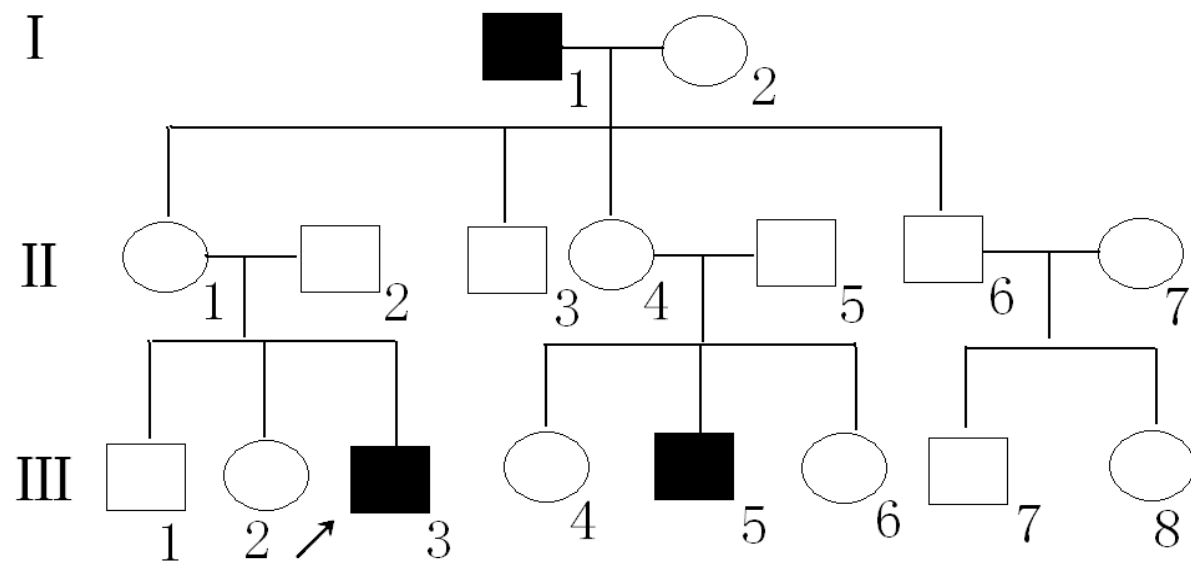
男性发病率明显
高于女性,
系谱中往往只有
男性患者

例如：红绿色盲

- 临床表现：为对红绿颜色的辨别力降低，其致病基因位于 Xq28 。
- 发病率在男、女性别中差别很大，在我国男性发生率为 7.0%，女性发病率为 0.49%。



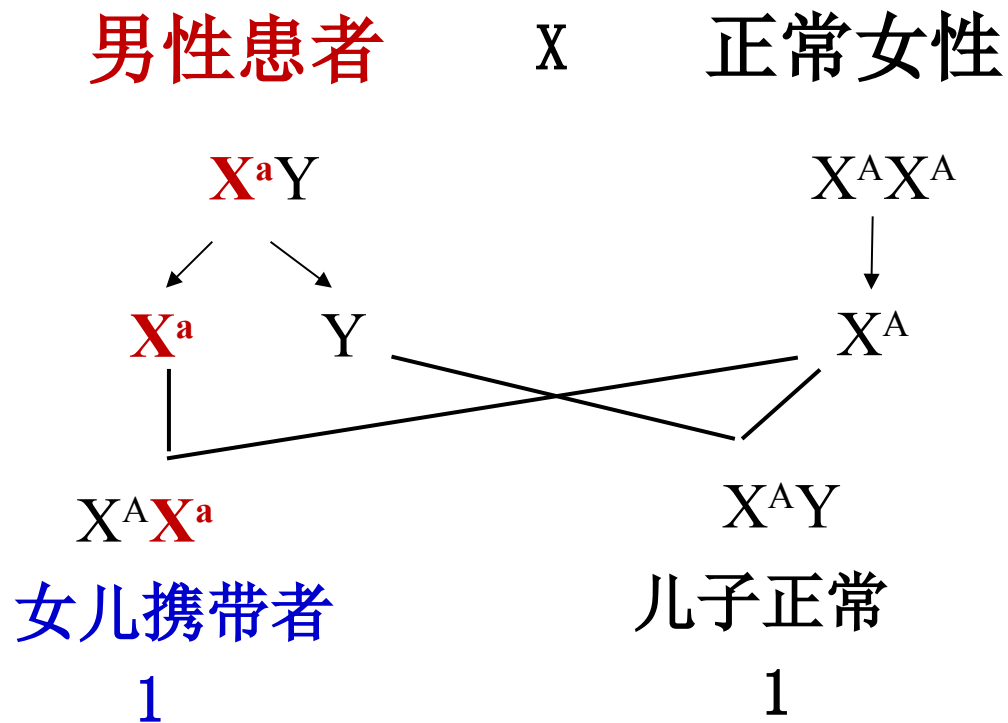
一个红绿色盲系谱分析



隔代相传

系谱中往往只有男性患者

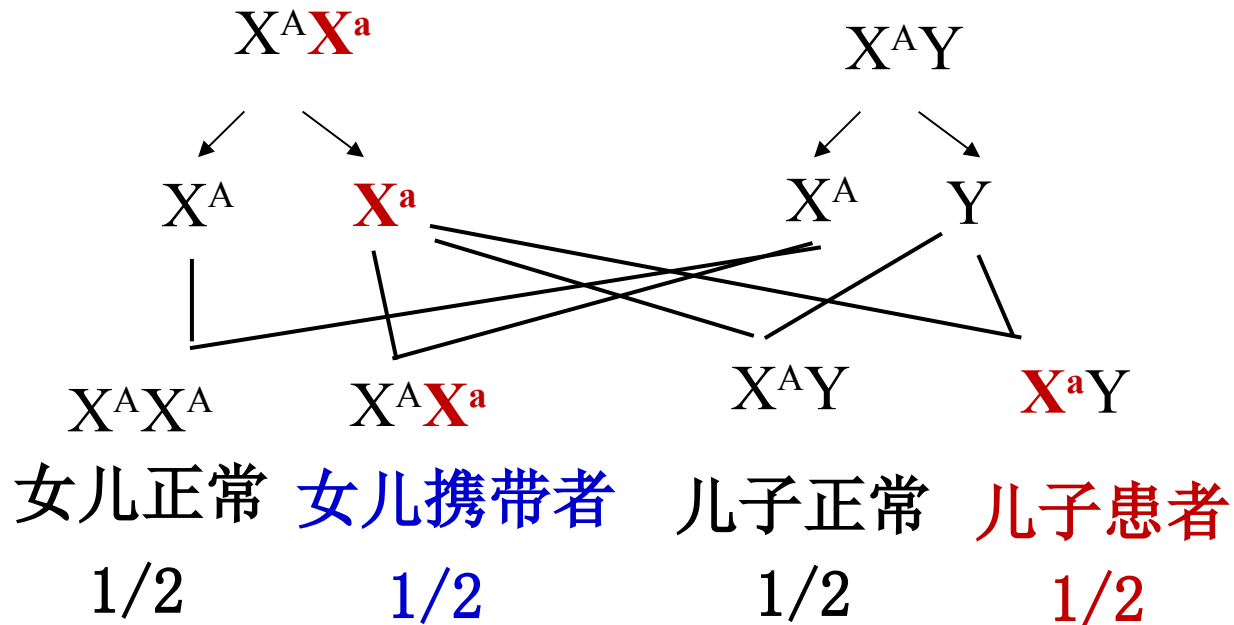
X 连锁隐性遗传婚配类型：



● 男性患者 (X^aY) 与正常女性 (X^AX^A) 婚配，

儿子都正常，女儿都是携带者。

女性携带者 X 正常男性

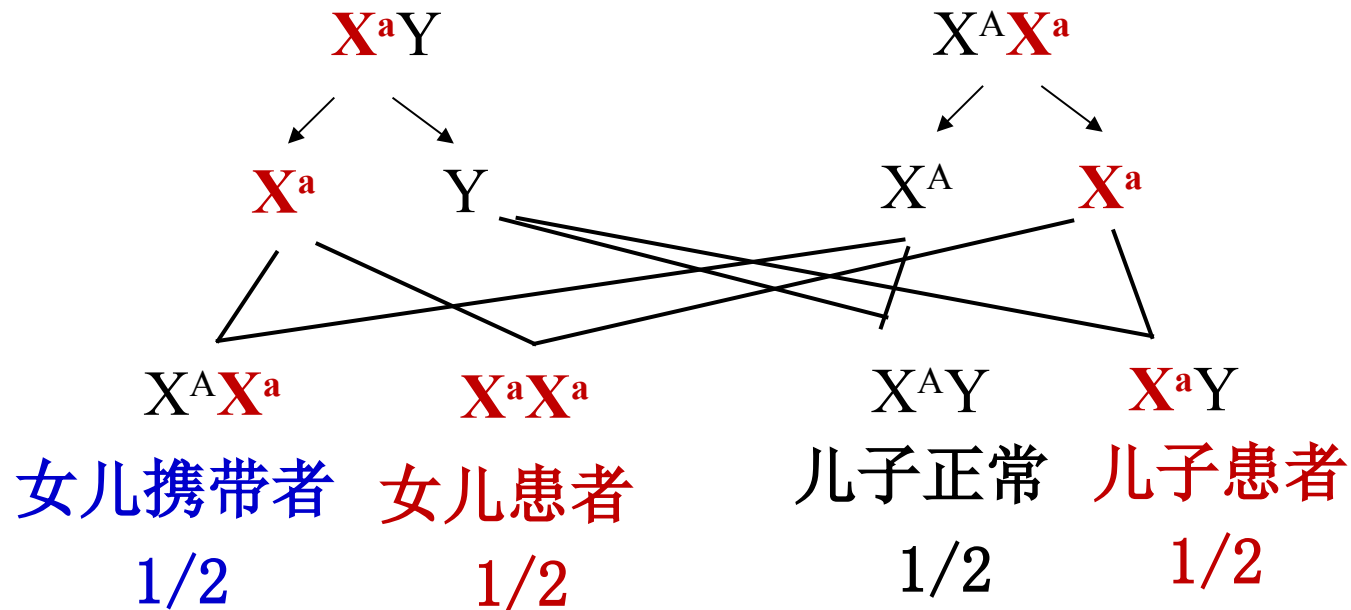


- 女性携带者 ($X^A X^a$) 与正常男性 ($X^A Y$) 婚配
儿子有 1/2 为患者，女儿都不发病。

男性患者

X

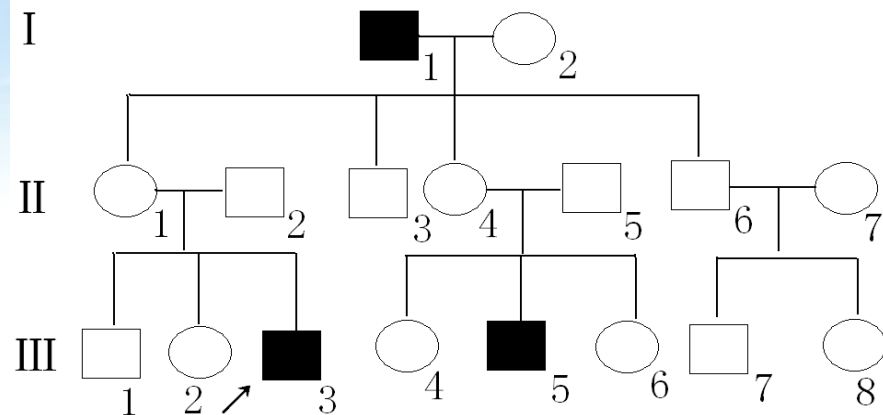
携带者女性



- 男性患者 (X^aY) 与杂合子正常女性携带者 (X^AX^a) 婚配， 儿子将有 $1/2$ 为患者， $1/2$ 正常； 女儿 $1/2$ 携带者， $1/2$ 将会患病。

XR 遗传病系谱特点

:



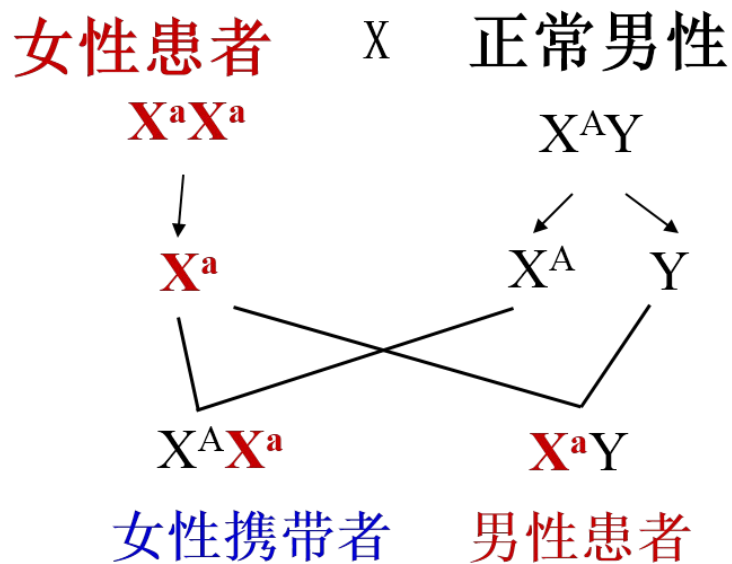
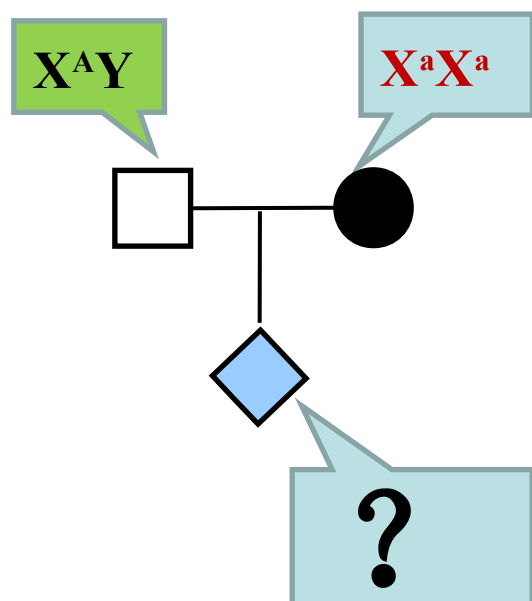
1. 男性患者多于女性患者，系谱中往往只有男患者。
2. 双亲无病时，儿子可能发病，女儿不会发病；儿子如果发病，母亲是携带者，女儿也有 $1/2$ 的可能性为携带者。
3. 男患者的兄弟、外祖父、舅父、姨表兄弟、外甥、外孙等有可能是患者。
4. 如果女性是患者，其父亲一定是患者，母亲一定是携带者。
5. 隔代传递。

案例分析 1：

- **血友病**是一组遗传性出血性疾病，其主要特征为凝血时间延长，患者终身具有轻微损伤后出血倾向，本组疾病分为甲乙丙三种。**甲型血友病（凝血因子Ⅷ缺乏症）**，是一种典型的 X 连锁隐性遗传病。
- 临床表现：患者由于血浆中缺乏凝血因子Ⅷ，导致凝血活酶不能形成，不能使纤维蛋白原变成纤维蛋白，导致凝血障碍。患者可反复出血，形成瘀斑、血肿、积血，颅内出血可导致死亡。



现有一个血友病女性患者，与一正常男性婚配，问这对夫妇子女的发病情况。



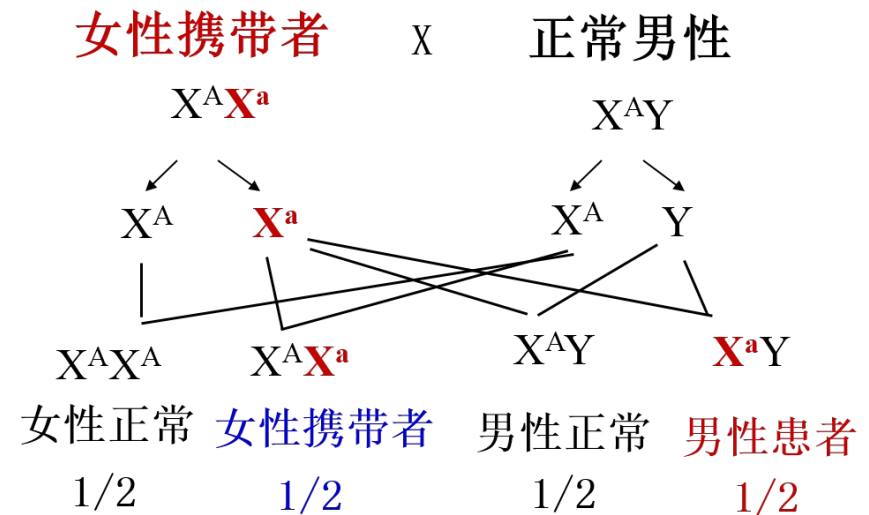
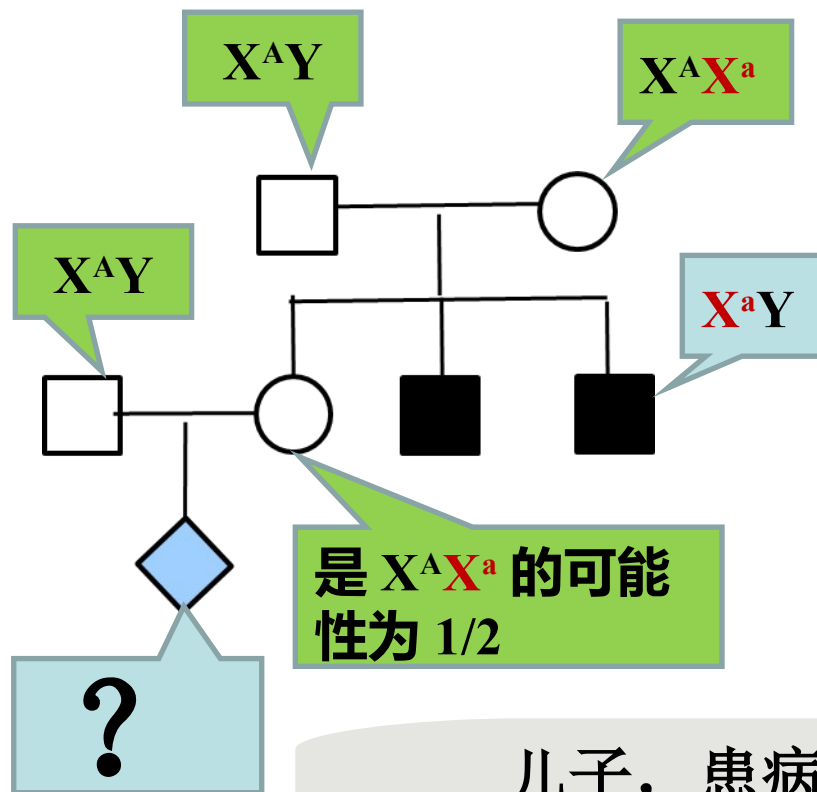
男孩，全部都是患者
女孩，全部都是携带者

案例分析 2：

- 假肥大性肌营养不良（DMD）是最常见的一类进行性肌营养不良症。
- 患儿自 1 岁以后开始逐渐出现站立和行走困难，双侧腓肠肌逐渐呈假性肥大，腱反射减弱或消失。部分患者表现为行为异常。病变呈进行性加重，常到 10 岁时已不能行走，大多数患儿最终卧床不起，并发痉挛、褥疮、肺炎而在 20 岁前死亡。



一位表型正常女性前来咨询：她父母均正常，有两个弟弟患有假肥大型肌营养不良症 (**XR**)。如果她与正常男性结婚，婚后生男孩的发病风险有多大？生女孩的发病风险有多大？

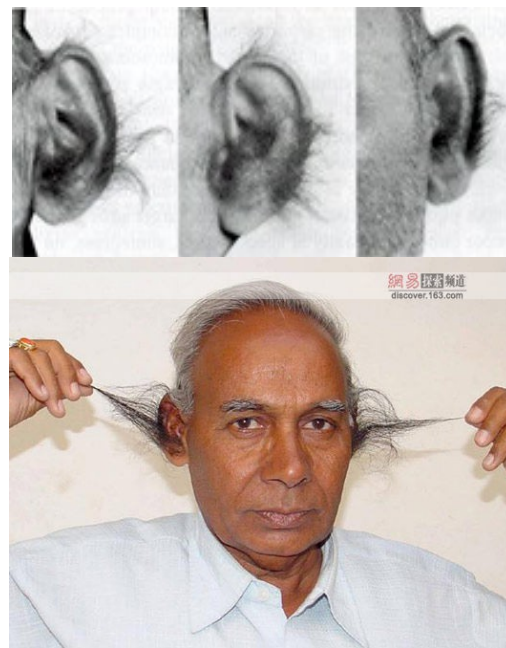
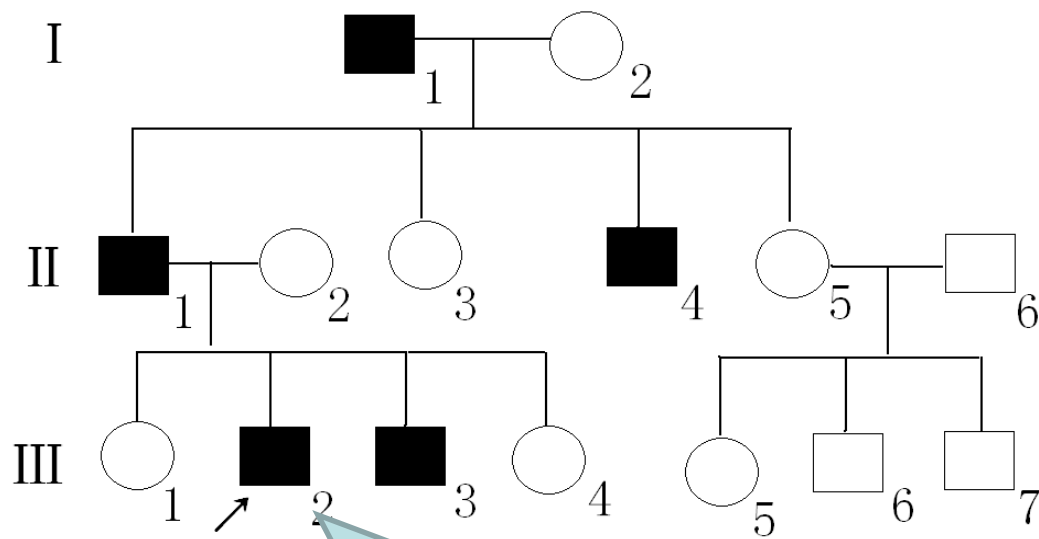


儿子，患病的几率为 $1/2 * 1/2 = 1/4$
 女儿，全部正常

（三）Y 连锁遗传及其系谱特点

- **Y 连锁遗传：**一种性状或疾病的基因位于 Y 染色体上，这些基因随着 Y 染色体而传递，这种遗传方式称为 Y 连锁遗传（ Y-linked inheritance ， YL ）。
- **Y 连锁遗传方式：**由男性向男性传递，即父传子，子传孙，表现为**全男性遗传**。

例如：外耳道多毛症



家族中所有的儿子
都是外耳道多毛症
，全男性传递。

练习:

1、有一家庭，父亲是红绿色盲，母亲色觉正常，他们的儿子是红绿色盲的几率

-  A . 0 B . $1/2$ C . $1/4$ D . 100%

2、色盲家系中，男性的致病基因必定传给

-  A . 女儿 B . 孙子 C . 儿子 D . 侄子

3、在一个家庭中，母亲是抗维生素D性佝偻病患者，父亲正常，请问他们的儿子和女儿的情况各是怎样的（ ）

- A . 全正常  B . 儿子和女儿中都是一半正常，另一半是患者
C . 儿子是患者，女儿正常 D . 儿子正常 女儿是患者

4、在一个血友病的家族中，夫妻两人正常，有一个男孩是血友病患者，请问这个男孩的下列亲属中可能也发病的是：

- A. 妹妹 B. 祖父 C. 弟弟 D. 叔父

5、一对正常夫妇生了一对“龙凤双胞胎”，其中男孩色盲，女孩正常，则此夫妇的基因型是：

- A. X^bY 、 X^BX^B B. X^BY 、 X^BX^b
C. X^BY 、 X^bX^b D. X^bY 、 X^BX^b

6、正常女性，同遗传性佝偻病男性结婚，所生男孩正常，女孩都是佝偻病患者，此遗传方式为

- A. 常染色体显性遗传 B. 常染色体隐性遗传
C. X染色体显性遗传 D. X染色体隐性遗传

7、交叉遗传是指 _____ 的遗传方式。

A. Y 染色体上基因

 B. X 染色体上基因

C. 常染色体上基因

D. 线粒体基因

8、一个男子把 X 染色体上的致病基因传给他孙女的几率是

A. $1/2$

B. $1/4$

 C. 0

D. $1/8$

9、当一种疾病的传递方式为男性→男性→男性时，这种疾病最有可能是

 A. 从性遗传

B. 限性遗传

C. Y 连锁遗传病

D. X 连锁显性遗传病

5 类单基因遗传病传递特点比较

遗传方式	连续传递 / 非连续传递	男女发病几率	举例
AR	隔代相传	男女均等	白化病
AD	代代相传	男女均等	短指症
XR	隔代相传	男性远远多于女性	红绿色盲 血友病 A
XD	代代相传	女性多于男性	抗 VD 佝偻病
YL	代代相传	全部为男性	外耳道多毛症



谢谢观看

泰山护理职业学院
冰

安立