

Lecția 8. Transmiterea ereditară a unor caractere patologice

Cunoașterea modului de transmitere al caracterelor umane este utilă și în înțelegerea modului de transmitere al unor boli genetice (transmiterea ereditară a unor caractere patologice):

1. Boli ereditare produse de alele dominante localizate pe autozomi:
 - a) **sindactilia** – degetele sunt unite la mâini și/sau la picioare;
 - b) **polidactia** – degete suplimentare la mâini și/sau la picioare.

2. Boli ereditare produse de alele recesive localizate pe autozomi:
 - a) **albinismul** – absența melaninei din piele, păr, ochi; ochii sunt albaștri, albiștii au rezistență scăzută la expunere la soare;
 - b) **cretinismul gușogen** – incapacitate de producere a hormonilor tiroidieni, afectează creșterea și intelectul.

3. Boli ereditare produse de alele dominante localizate pe heterozomi:

Rahitismul – rezistență la vitamina D, codificat de gena R, localizată pe cromozomul X.

4. Boli ereditare produse de alele recesive localizate pe heterozomi:
 - a) **daltonismul** – incapacitate de a distinge/vedea anumite culori (în special roșu), codificat de gena d;

XX – femeie sănătoasă;
 X^dX , XX^d – femeie sănătoasă, purtătoare;
 X^dX^d – femeie cu daltonism;
XY – bărbat sănătos;
 X^dY – bărbat cu daltonism.

 - b) **hemofilia** – timp de coagulare al sângelui de 6 – 7 ori mai lung decât în mod normal, cu risc de hemoragie letală.