

## Содержание

[Введение. Человек и здоровье.](#)

[Гемофилия – наследственное заболевание.](#)

[Характеристика гемофилии.](#)

[Лечение гемофилии.](#)

[Профилактика гемофилии.](#)

[Это интересно.](#)

[Это интересно.](#)

[Задачи для самостоятельного решения.](#)

[Словарь.](#)

*« ...9/10 нашего счастья основано на здоровье.*

*При нем все становится источником наслаждения, тогда*

*Как без него решительно никакое внешнее благо не*

*может доставить удовольствия».*

*Артур Шопенгауэр*

### **Введение**

**Здоровье** – это первая и важнейшая потребность человека, определяющая способность его к труду и обеспечивающая гармоническое развитие личности. Оно является важнейшей предпосылкой к познанию окружающего мира, к самоутверждению и счастью человека. Активная долгая жизнь - это важное слагаемое человеческого фактора.

**Здоровье** – это бесценное достояние не только каждого человека, но и всего общества. При встречах, расставаниях с близкими и дорогими людьми мы желаем им доброго и крепкого здоровья, так как это - основное условие и залог полноценной и счастливой жизни.

**Здоровье** – это полное физическое, психическое и социальное благополучие, а не только отсутствие болезней или физических дефектов.

**Здоровье** – это бесценный дар, который преподносит человеку природа. Без него очень трудно сделать жизнь интересной и счастливой. Мы должны помнить, что наше здоровье в наших руках. Но как часто, мы, растрчиваем этот дар попусту, забывая, что потерять здоровье легко, а вот вернуть его очень и очень трудно. Сохранять и укреплять здоровье нам помогает медицина. Но случается так, что и она оказывается бессильна.

Большая беда, когда в семье рождается ребёнок с серьёзным заболеванием. Всего известно 5000 наследственных болезней, из них – 2000 тяжелейшие расстройства. [В начало](#)

## **Наследование гемофилии.**

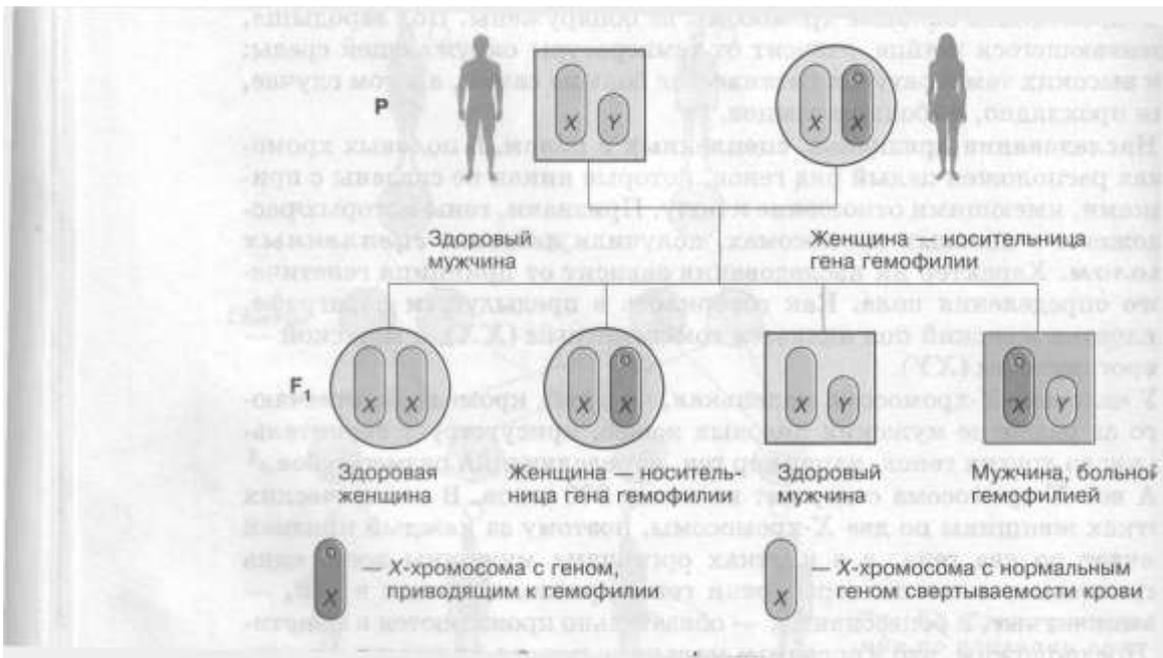
**Гемофилия** – наследственное заболевание, характеризующее пониженной свёртываемостью крови (или полной несвёртываемостью); наследуется связано с полом.

О том, что гемофилия – заболевание семейное, наследственное знали давно. Ещё в Талмуде (II век нашей эры) описаны смертельные кровотечения у мальчиков после обряда обрезания. И предписывалось всех родственников мужского пола по материнской линии, рождающихся впоследствии в таких семьях, не обрезать. Заметьте: по женской линии. Ещё в помине не было никакой генетики, а уже знали. Что болезнь передаётся только через мать, дочку, внучку...

Страдают гемофилией только мальчики. Но при этом их дети – мальчики и девочки – всегда здоровы. Однако у этих, казалось бы, совершенно здоровых девочек впоследствии рождаются больные мальчики. Почему?



Разгадка кроется в X – хромосоме. У женщины 2 одинаковые половые хромосомы – XX, а у мужчин разные – XY. Так вот на самом конце длинного плеча X – хромосомы локализуются гены двух из известных 13 факторов свёртывания крови: это VIII и IX факторы.



Обозначим X – хромосому с геном гемофилии через  $X_r$ , без гена гемофилии –  $X_z$ , а безразличную в интересующем нас отношении Y – хромосому – Y. тогда набор половых хромосом может выглядеть следующим образом:

$\text{♀ } X_z X_z$  – здоровая женщина (в результате мейоза образуется один сорт гамет  $X_z$ )



нормальный ген VIII (IX) фактора свёртываемости крови, который обеспечит его достаточный синтез. И всё будет благополучно до тех пор. Пока носительница гена гемофилии не передаст дефектную X – хромосому своему сыну. В этом случае мальчик обязательно заболеет. [В начало](#)

## **Характеристика гемофилии.**

Повышенная кровоточивость, т.е. гемофилия, вызвана дефицитом факторов свёртываемости крови в организме. Гемофилия – заболевание, которое входит в группу геморрагических диатезов (предрасположение к кровоизлияниям), представляя собой нарушения свёртываемости крови (коагулопатия). Дословно гемофилия – склонность к кровоточивости и кровоизлияниям. Характерны длительные, неадекватные повреждению, травме или операции кровотечения или кровоизлияния, иногда без видимой причины – спонтанные.

Как самостоятельное это заболевание было описано в 1784 году (Фордайс), а термин «гемофилия» предложен в 1928 году (Хопф).

Гемофилия может быть тяжёлой, средней или лёгкой формы. Это зависит оттого, мутацию какого рода претерпел ген фактора свёртываемости крови.

Классическая гемофилия (до 80% случаев) обусловлена дефицитом VIII фактора (антигемофильный глобулин). Её именуют гемофилия А. Гемофилия В (болезнь Кристмаса) связана с дефицитом IX фактора – плазменного компонента тромбопластина. На её долю приходится ещё до 13% всех разновидностей гемофилии.

Гемофилия С происходит от недостаточности IX фактора (плазменного предшественника тромбопластина) частота её не превышает 1,5%, а остальные 0,5% связаны с дефицитом других плазменных факторов свёртываемости крови. Как и гемофилия С, не являются истинными гемофилиями парагемофиоия, или гипопроакцелеринемия (дефицит фактора V), ангиогемофилия (дефицит фактора Видленбранда), гипопроконвертинемия (дефицит фактора VII), болезнь Стюарта – Пауэр (дефицит фактора X).

Если при истинных гемофилиях А и В наблюдается рецессивный, сцепленный с полом тип наследования, то при гемофилии С отмечается аутосомнодоминантный тип наследования.

Гемофилия даёт о себе знать обильным кровотечением уже во время рождения ребёнка, обрезания пуповины. А в дальнейшем при прорезывании

зубов. У тяжёлых гемофиликов самая незначительная травма сопровождается обильным – внутренним или наружным кровотечением. Чаще кровь изливается в мягкие ткани, в полость суставов. Для гемофилии характерна одна особенность: если у кого – то в семье выявлена тяжёлая форма гемофилии. То в дальнейшем следует ожидать появления у потомков именно тяжёлой формы. Аналогично и с лёгкой формой. Но гемофилия через несколько поколений может вообще уйти из семьи.

Частота гемофилии колеблется от 6.6 до 18 на 100000 населения мужского пола. Отмечается сезонность кровоточивости. Устойчивость к травмам сменяется повышенной чувствительностью к ним в весенний (март – май) и осеннее – зимний (сентябрь – декабрь) периоды.

Самый характерный симптом гемофилии – кровотечение, обычно даже при небольшой травме. Кровотечения у больного возникают часто, легко. Они длительны и сильны. Обычно применяемые для остановки кровотечения неэффективны. Кровотечения при гемофилии гематомного типа. У новорождённых это обширные цефалогематомы, подкожные и внутрикожные кровоизлияния в области ягодиц и промежности, позднее кровотечения из пупочного канатика. К 1,5 – 2 годам даже незначительные травмы сопровождаются кровоподтёками на лбу, конечностях, на ягодицах, а прорезывание зубов, прикусывание языка и слизистой щёк, вакцинация сопровождаются длительными. Иногда многосуточным (до 2 - 3 недель) кровотечением. Часто отмечаются кровоизлияния в голеностопные суставы.

Гематомы подкожные и межмышечные обширны и неадекватны травме. Клинически они напоминают опухоли, сопровождаются «цветением» (голубой цвет – сине-фиолетовый – бурый – золотистый) и рассасываются долго – до 2-х месяцев.

Кровотечениями из носа, дёсен, слизистых оболочек ротовой полости страдает до 75% больных детей. Почечные кровотечения могут быть обусловлены наличием почечных камней, а кровотечения желудочно-кишечные чаще бывают спровоцированы травмой. У больных гемофилией детей описаны обильные кровотечения после удаления зубов (даже со смертельным исходом). Кровоизлияния в глаз при ушибе может в конечном итоге привести к слепоте (ретроорбитальное кровотечение – экзотальм – сдавление зрительного нерва – слепота).

Кровоизлияние в спинномозговой канал при травме может привести к летальному исходу или явлениям тетрапареза, параплегии с атрофией мышц и анестезией кожи, парезом тазовых органов.

Примерно с 2- 3 летнего возраста у 90 – 95% детей отмечаются гемартрозы крупных суставов: коленных, голеностопных, плечевых, локтевых, лучезапястных, тазобедренных. Отмечается боль, припухлость, местное и общее повышение температуры, защитная контрактура мышц. Воспаление синовиальных оболочек приводит к гемартриту. Ребёнок сохраняет согнутое положение конечности, что приводит к атрофии и слабости мышц, деформации суставных концов, остеопорозу, подвывиху и анкилозу (неподвижности) сустава. [В начало](#)

## **Возможно ли лечить гемофилию?**

Раньше эта страшная болезнь была неизлечима. Но в 1937 году американские исследователи Патек и Тейлор открыли антигемофильный глобулин, а в 1965 году американская исследовательница Пул получила из замороженной плазмы (путём её специального оттаивания и центрифугирования) концентрированный препарат фактора VIII под названием «криопреципитат». В настоящее время имеются высокоочищенные лиофилизированные концентраты свёртывания крови. Для проведения заместительной терапии. Заместительная терапия. Если она проводится правильно и планомерно, даёт хорошие результаты. В организм больного вводится то, чего так остро ему недостаёт, чего не вырабатывают его собственные клетки, – лекарственные препараты, содержащие свёртывающие факторы. Главное – вводить эти препараты вовремя, не допускать обострений болезни, предупреждать возможные кровоизлияния в мягкие ткани, суставы и связанные с этим осложнения – гемартрозы, контрактуры. [В начало](#)

## **Профилактика гемофилии.**

По самым скромным подсчётам, на земном шаре общее число больных гемофилией составляет около 300 тысяч человек, из них в России около 15 тысяч. Правильное лечение больного стоит очень дорого. Считается, что при правильном лечении на 1 больного затрачивается сумма в 1 млн дол., а

неправильное стоит значительно дороже (число диагностических ошибок составляет не менее 50%).

Гемофилия относится к весьма опасным заболеваниям – в детском и юношеском возрасте отмечается достаточно высокая смертность. Прогноз в отношении выздоровления неблагоприятный. При диспансерном наблюдении больного в условиях специализированного института, гематологического центра или отделения с превентивным введением антигемофильных препаратов удаётся достигнуть менее тяжёлого клинического течения заболевания, предотвратить во многих случаях развитие осложнений. Сохранить способность продолжать учёбу и трудовую деятельность. Смерть больных гемофилией в таких условиях встречается всё реже и реже, и наступает она обычно при врачебных ошибках в диагностике и лечении.

Больным детям необходим охранительный режим. Запрет на участие в спортивных мероприятиях и играх. Опасных столкновениями, травмами (футбол, хоккей, баскетбол, ручной мяч, регби). В воспитании необходима ориентировка на умственный труд, занятия музыкой, настольными играми. В некоторых странах имеются спецшколы для больных гемофилией, дающие ребёнку, как образование, так и навыки приемлемой для них профессии. Посещать стоматолога больной гемофилией должен 4 раза в год. С трёх лет больных гемофилией детей необходимо обучать правильно чистить зубы, так, чтобы не травмировать слизистую полости рта.

В пищевом рационе не следует злоупотреблять измельченной и мягкой пищей. Обед и ужин надо заканчивать яблоком или сырой морковью, которые вызывают повышенное слюноотделение и способствуют очищению зубов от мягкого налёта во избежание развития кариеса. Рекомендуются чаще питаться молочными продуктами (творог, сыр, простокваша, кефир), рыбой, овощами (особенно луком, чесноком, морковью, капустой).

Важно учитывать, что больных гемофилией относят к группе риска по гепатиту и по СПИДу, а следовательно, профилактикой заражения этими заболеваниями является и тщательный контроль на станциях переливания крови, применения одноразовых систем для переливания компонентов крови.

Но самое главное – предупредить рождение больного ребёнка. Этим целям служит дородовая диагностика пола и заболеваний плода. Если плод девочка – нет проблем. Женщина может смело рожать. Когда врач видит, что развивается мальчик. Он предлагает прервать беременность – слишком велик

риск рождения больного ребёнка. Хотя по законам генетики в потомстве женщины – носительницы только 50% мальчиков рискуют получить ген гемофилии. Но это теоретически. До недавнего времени нельзя было установить, какую хромосому получил ребёнок. И существует один выход – прервать беременность.

Но благодаря успехам генетики, молекулярной биологии, биоинженерии появилась возможность посмотреть, какую X – хромосому унаследовал мальчик от матери – нормальную или с мутантным геном. Такая диагностика проводится на ранних стадиях беременности (8 – 10 недель) по плодной оболочке плода – хориону. Делается биопсия хориона, а затем проводится хромосомный и молекулярный анализ клеток плодной оболочки. Эти клетки идентичны клеткам плода. И по ним специалисты могут судить. Кто развивается – мальчик или девочка. А также, какую хромосому унаследовал мальчик от матери. Если нормальную – гемофилия ему не угрожает, прерывать беременность нет необходимости. [В начало](#)

## **Боль дома Романовых.**

Это случилось в «Александрии», в том маленьком летнем дворце, где Николай 14-м мальчиком услышал песню о старухе – смерти, и где когда – то влюблённые юноша и девочка вырезали на стекле свои имена. И вот там днём 30 июля 1904 года в час по полудни... императрица родила Наследника.

Из дневника:

«30 июля. Незабвенный великий для нас день, в который так явно посетила нас милость Божья. В час с четвертью дня у Аликс родился сын, которого при молитве нарекли Алексеем. Всё произошло замечательно скоро, для меня, по крайней мере. Нет слов, чтобы достаточно благодарить бога за ниспосланное Им утешение в эту годину трудных испытаний...»(1)

Его императорское высочество великий князь Алексей Николаевич, самодержавный наследник и царевич, был толстым хорошеньким младенцем с золотистыми кудряшками и ясными голубыми глазами (при рождении имел вес 4660 грамм, рост 58 см). Как принц из сказки.

Спустя почти 2 месяца Николай записал в своём дневнике: «Аликс и я начали испытывать огромное беспокойство. Сегодня утром без малейшей причины у нашего маленького Алексея началось кровотечение в области пупка. Это продолжалось с небольшими перерывами до вечера. Мы вынуждены были

вызвать хирурга Фёдорова, который около семи часов наложил повязку. Ребёнок был необыкновенно спокоен и даже весел. Однако это непереносимо жить в таком ужасном беспокойстве». И на следующий день: «Сегодня утром опять появилась кровь на повязке. Но к полудню кровотечение прекратилось. Ребёнок спокойно провёл день, и нет никаких оснований беспокоиться за его здоровье».

На третий день кровотечение прекратилось окончательно. Однако страх, возникший у царя и его жены в эти дни, продолжал усиливаться. Прошло несколько месяцев, и Алексей начал подниматься в своей колыбели, ползать и пытаться ходить. Когда он спотыкался и падал, появлялись маленькие синяки и шишки на ручках и ножках. Через несколько часов они превращались в тёмно-синие вздутия. Кровь, проникавшая в результате нарушения целостности сосудов под кожу, не свёртывалась. Ужасающие подозрения родителей подтвердились. У Алексея была гемофилия.(2)

С чисто медицинской точки зрения гемофилия означала, что кровь царевича не может свёртываться. Любой ушиб или синяк, способный повредить крохотный кровеносный сосуд под кожей, мог привести к началу медленного кровотечения в ближайшие ткани и мускулы. Если у здорового человека кровь в повреждённом сосуде быстро свёртывается, то у больного гемофилией она продолжает беспрепятственно литься часами, образуя специфический отёк или гематому, достигающую размеров грейпфрута. В конце концов, когда кожа, заполненная кровью, становится натянутой и жёсткой, постепенно создаётся давление на повреждённый сосуд, и возникают сгустки свёртывающейся крови. Ужасные боли и постоянную опасность для жизни таили кровотечения в суставах. Кровь, попадая в область лодыжки, коленного или локтевого сустава, начинала давить на окончания крупных нервов, вызывая поистине кошмарные боли. В качестве спасения от боли можно было применять морфий. Но из-за пагубной способности организма привыкнуть к этому разрушительному лекарству его никогда царевичу не давали. Его единственным спасением от нечеловеческих страданий была потеря сознания.

Это известие стало тайной, которую охраняла вся семья. Секрет болезни Алексея преднамеренно скрывали по воле царя и императрицы. Основание для этого существовало в самом придворном этикете: по сложившейся традиции состояние здоровья членов императорской семьи было запрещенной темой. В случае с Алексеем это запрещение осуществлялось особенно тщательно. Врачей и приближённых слуг просили не разглашать

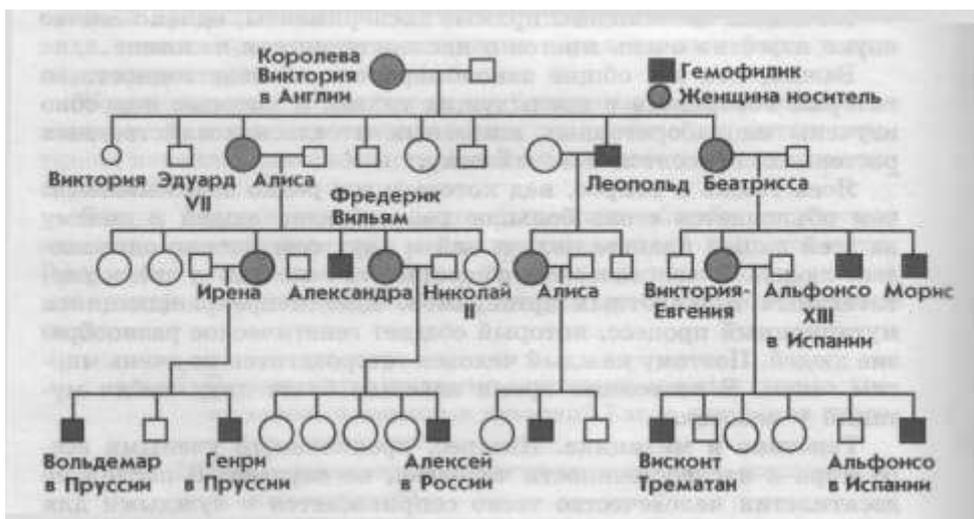
несчастья. Алексей был наследником престола самой большой в мире и самой абсолютной монархии. И его родители прекрасно это понимали. Какова будет судьба ребёнка, династии, всей нации, если народ узнает, что их будущий царь – инвалид, над которым нависла постоянная тень смерти? Не зная ответа на этот вопрос и боясь, поэтому поднять завесу над тайной, царь и императрица окружили трагедию молчанием.

Она родила сына, она так мечтала о нём, и она же – причина его неотвратимой смерти...

Её ребёнок унаследовал болезнь, которая была в её гессенском роду и которая передаётся только отпрыскам мужского пола (т.е. наследникам тронов – насмешка судьбы над королями!) неизлечимую болезнь гемофилию. Средняя продолжительность жизни, у людей, страдающих этим недугом, была 14,5 лет. Родной дядя и брат Алекс умерли от этой коварной болезни.

Английская королева Виктория (бабушка Алекс) не подозревала о том. Что является носителем гемофилии до тех пор, пока не родила своего восьмого ребёнка – сына Леопольда. Виктория и её муж были здоровы. Известно также, что никто из предков не страдал гемофилией. Наиболее вероятно, что возникла мутация в гамете одного из родителей Виктории. Вследствие этого королева Виктория стала носителем гена гемофилии и передала его многим своим потомкам. Все потомки мужского пола, которые получили от Виктории X – хромосому с мутантным геном, страдали тяжёлым недугом – гемофилией.

С рождением Леопольда стало ясно, что над английским королевским домом нависла угроза страшной, неизлечимой в то время болезни. И не только над английским: отсюда гемофилия дала свои «метастазы» в те дома, куда пришли дети и внуки Виктории. Как видим, сия участь не миновала и Россию.



[В начало](#)

## Как лечили гемофилию у наследника престола царевича Алексея?

Естественной реакцией Александры на эту болезнь было, так же как у королевы Виктории, стремление создать систему сверх защиты ребёнка. Испанская королевская семья одела своих сыновей, поражённых гемофилией. В специальные костюмы, обернула деревья в парке. Где они обычно играли, мягкими подушками. Александра решила приставить к царевичу двух моряков. Которые должны были постоянно находиться так близко от мальчика, чтобы успеть подхватить его, если он начнёт падать.

Поняв со временем, что ни один врач не сможет помочь её сыну, императрица решила вымолить у бога то чудо, в котором ей отказала наука. Императрица часами молилась в комнате рядом со своей спальней или в часовне дворца, полутёмном помещении, увешенном дорогими коврами.

В те периоды, когда Алексей чувствовал себя хорошо, Александра Фёдоровна позволяла себе надеяться. «Бог услышал меня», - в слезах говорила она. Несмотря на то, что проходили годы, а не прекращающиеся кровотечения следовали одно за другим, императрица отказывалась верить. Что бог отвернулся от её сына. Она начала считать себя недостойной того чуда, которое мог бы послать Господь. Зная, что болезнь передавалась ею самой её плотью, она мучилась от сознания своей виновности. Естественно, говорила императрица самой себе, если она сама стала орудием пыток своего сына. То ей не дано принести ему спасения. Бог не слышал её молитв; следовательно, считала Александра Фёдоровна, нужно найти человека, более

близкого к богу, который в то же время мог бы действовать и от её имени. Поэтому, когда в Петербурге появился крестьянин из Сибири Григорий Распутин, молитвы которого считали чудотворными, Александра Фёдоровна решила, что Бог наконец внял её молитвам.

Его тайна совсем не в силе чудотворства, сила эта – беспорна. И она постоянно спасала её сына. Ему даже необязательно было находиться рядом с Алексеем. Колдун XX века, он уже пользуется телефоном и телеграфом. Множество описанные истории...

...однажды за завтраком царю подали записку от императрицы, написанную у постели сына. Она писала: «Страдания Алексея так ужасны, что чувствую приближение его смерти». Побледнев, но, взяв себя в руки, Николай сделал знак доктору Фёдорову, который поднялся из-за стола и пошёл вслед за царём в комнату больного. Но у Алексея сохранялось дыхание, агония затянулась. На следующий вечер, когда свита горестно ожидала известий. Собравшись в будуаре императрицы, вошла сестра Александры Фёдоровны Ирина Прусская. С побелевшим лицом она попросила всех удалиться, сказав, что положение мальчика безнадежно. Медицинский бюллетень был составлен таким образом. Чтобы следующий мог содержать сообщение о смерти его императорского высочества наследника престола.

Именно этой ночью, когда уже не осталось никакой надежды, Александра Фёдоровна обратилась к Распутину. Она попросила Анну Вырубову телеграфировать ему в Покровское, его родную деревню в Сибири, и попросить его помолиться о жизни сына. Распутин моментально ответил телеграммой: «Господь видит твои слёзы и слышит твои молитвы. Не печалься. Мальчик не умрёт. Не разрешай докторам слишком много заниматься им».

На следующее утро худая и бледная, но улыбающаяся Александра Фёдоровна спустилась в гостиную. «Доктора ещё не замечают улучшений, - сказала она, - но я теперь не волнуюсь. Ночью я получила телеграмму от отца Григория, и она успокоила меня окончательно». Через день кровотечение остановилось. Ребёнок был до крайности измождён, но он был жив.

Врачи утверждали, что «выздоровление было совершенно необъяснимо с медицинской точки зрения».

...Звонок из Царского Села на квартиру Распутину: мальчик страдает, у него болит ухо – он не спит.

- Дайка – кА его сюда, - обращается по телефону «Старец» к императрице. И уже совсем ласково подошедшему к телефону мальчику – Что, Алёшенька, полуношничаете? Ничего не болит, ушко у тебя уже не болит, говорю я тебе. Спи».

- Через 15 минут – ответный звонок из Царского: ухо не болит, он спит.

Во время войны Николай взял наследника с собой в Ставку. Алексей простудился, у него появился обычный насморк. Но мальчик – необычный: высморкался – и не выдержали сосуды, полилась кровь. И кровь эту врачи уже не смогли остановить... В императорском поезде вместе с Жильяром и бессильным доктором Деревенко Алексея отправляют в Царское. На перроне в Царском их ожидает императрица.

- У него остановилась кровь! – торжествующе сказал Жильяр.

- Знаю, - спокойно отвечает Аликс, - когда это случилось?

- Где-то в половине седьмого.

Аликс протянула телеграмму Распутина: «Бог поможет, будь здорова». Телеграмма была отправлена 6.20 утра. [В начало](#)

## **Наследование признаков, сцепленных с полом**

1. Рецессивный ген гемофилии (несвертываемости крови) находится в X-хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать ее в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по этому заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии)?

2. Мужчина с нормальной свертываемостью крови взволнован известием о том, что сестра его жены родила мальчика – гемофилика (он думает о здоровье своих будущих детей). В какой мере могло бы его успокоить сообщение, что среди родственников его жены по материнской линии гемофилия никогда не наблюдалась?

3. Предположим, что у императора Александра I в Y-хромосоме была редкая мутация. Могла ли эта мутация быть у: а) Ивана Грозного; б) Петра I; в) Екатерины II; г) Николая II; д) Билла Клинтона.

#### Ответы с решениями.

1. Отец девушки – гемофилик, значит, единственная X-хромосома в его генотипе несет ген этой болезни. И эту "болезнетворную" хромосому он обязательно передал своей дочери (иначе у нее не мог бы образоваться женский набор половых хромосом XX). Мать девушки и ее предки здоровы, следовательно, полученная от нее дочерью вторая X-хромосома неотягощена геном гемофилии. Таким образом, в генотипе невесты только одна из двух X-хромосом несет ген гемофилии. Единственная же X-хромосома в генотипе здорового жениха такой ген не содержит (иначе он был бы болен, так как другой X-хромосомы, которая, доминируя, могла бы парализовать действие этого гена, у него нет). Сыновья от этого брака получают от отца Y-хромосому, нейтральную в отношении гемофилии, а от матери - с одинаковой вероятностью - либо "болезнетворную"

X-хромосому, либо "здоровую". В зависимости от этого сыновья либо будут страдать гемофилией, либо нет. Дочери же получают от отца X-хромосому, свободную от гена гемофилии. Поэтому они в любом случае, в силу рецессивности гена гемофилии, будут здоровыми, но с вероятностью 50% могут оказаться гетерозиготными носительницами гена гемофилии (полученного от матери).

Если здоровый сын женится на здоровой девушке, ни один их ребенок (внук первой пары) не будет страдать гемофилией, так как в генотипах его родителей вообще нет вызывающих ее генов. Если же на здоровой девушке женится больной сын первой пары, то вновь повторится исходная ситуация задачи.

Если в брак со здоровым мужчиной вступит дочь первой пары, не являющаяся носительницей гена гемофилии, то все их дети будут, естественно, здоровы. Если же в такой брак вступит дочь первой пары - гетерозиготная носительница гена гемофилии, то половина ее сыновей окажутся гемофиликами (ведь отцовская Y-хромосома в определении гемофилии никакой роли не играет), а все ее дочери будут фенотипически здоровы (X-хромосома здорового отца доминирует), но они с вероятностью 50% могут оказаться носительницами гена гемофилии в гетерозиготном состоянии.

Все это можно представить гораздо нагляднее, если обозначить  $X$ -хромосому с геном гемофилии через  $X_2$ , без гена гемофилии - через  $X_3$ , а безразличную в интересующем нас отношении  $Y$ -хромосому - через  $Y$ . Тогда набор половых хромосом у отца девушки  $X_2Y$ , у ее матери -  $X_2X_3$ , у самой девушки -  $X_2X_3$ , у жениха  $X_3Y$ . В результате этого брака могут родиться такие дети:

(генотипы больных гемофилией заключены в скобки). Чтобы определять генотипы и фенотипы внуков-детей больного сына, запишем формулу:

а генотипы и фенотипы внуков - детей здорового сына - ясны из формулы:

Аналогично рассуждаем и про детей дочери: а) гомозиготной здоровой или б) носительницы гена гемофилии в гетерозиготном состоянии:

При обсуждении всех задач на наследственность у человека необходимо напомнить учащимся о статистическом (вероятностном) характере получаемых выводов: число детей даже в многодетных семьях еще недостаточно для того, чтобы можно было применять закон больших чисел и ожидать, что фактическое расщепление по фенотипам будет наверняка близким к теоретическому. Но если рассматривать не отдельный брак, а все браки такого типа, то согласие теории с практикой будет хорошим. Практическое значение количественных данных такого рода для общества в целом вполне понятно.

**2.** Мальчик-гемофилик мог получить ген гемофилии только от матери (ведь от отца он  $X$ -хромосомы вообще не получает). А мать мальчика получила ген гемофилии или от своей матери (бабушки мальчика), или же от своего отца. Если от отца, то и ее сестра непременно является носительницей гена гемофилии (ведь у отца только одна - "болезненная"! -  $X$ -хромосома), а если от внешне здоровой матери - то ее сестра может быть как носительницей, так и не носительницей "опасного гена" с вероятностями 50% (ведь у матери две  $X$ -хромосомы, из них только одна "опасная"). Таким образом, сообщение о том, что ген гемофилии пришел не со стороны бабушки больного мальчика, только увеличивает шансы на то, что жена взволнованного мужчины - носительница гемофилии. Благоприятнее было

бы известие об отсутствии заболеваний среди предков по линии бабушки больного мальчика.

3. Ввиду принадлежности к женскому полу мы сразу вычеркнем Екатерину **II**, а ввиду отсутствия родственных связей с династией Романовых — Билла Клинтона. Остаются Иван Грозный, Петр Великий и Николай **II**. А дальше уже нужно знать историю России.

Иван Грозный был одним из последних представителей рода Рюриковичей и к династии Романовых не принадлежал — вычеркнем и его.

Александр I получил Y-хромосому от своего отца Павла **I**. Эту же Y-хромосому получил младший брат Александра **I** — будущий император Николай I. Николай **I** передал эту хромосому своему сыну Александру **II**, а тот, в свою очередь, — своему сыну Александру **III**. А Александр **III** был отцом Николая **II**. Следовательно, Николай **II** подходит.

Остается Петр **I**. Попробуем протянуть к нему ниточку от Александра **I**. Александр **I** получил Y-хромосому от своего отца Павла **I**, а тот — от своего отца, незадачливого мужа Екатерины **II** Петра **III**.

Отец Петра **III** был провинциальный немецкий герцог, женатый на дочери Петра **I** Анне. Именно это обстоятельство и привело Петра **III** на русский престол. По понятным причинам Анна не получила Y-хромосомы от своего отца Петра **I** и не могла передать ее Петру **III**, поэтому Петра **I** мы тоже вычеркиваем.

**Ответ только один — Николай II.**

**[В начало](#)**

## **Словарь.**

**Гамета** – половая клетка растительного или животного организма, несущая один ген из аллельной пары. Гаметы всегда несут гены в «чистом виде», так

как образуются путём мейотического деления клеток и содержат одну из пары гомологичных хромосом.

**Гемофилия** – наследственное заболевание, характеризующее пониженной свёртываемостью крови (или полной несвёртываемостью); наследуется связано с полом.

**Ген** – участок молекулы ДНК, отвечающий за один признак, то есть за структуру определённой молекулы белка.

**Генетика** – наука о закономерностях наследственности и изменчивости.

**Генотип** – совокупность наследственных признаков организма, полученных от родителей, - наследственная программа развития.

**Гетерозигота** – зигота, имеющая два разных аллеля, по данному гену (Аа, Вв). гетерозиготная особь в потомстве даёт расщепление по данному признаку.

**Гомозигота** – зигота, имеющая одинаковые аллели данного гена (оба доминантные АА или оба рецессивные аа). Гомозиготная особь в потомстве не даёт расщепления.

**Мейоз** – процесс деления созревающих половых клеток (гамет), в результате которого происходит уменьшение (редукция) числа хромосом. Мейоз состоит из характерных фаз.

**Мутация** – наследственное изменение генотипа.

**Овогенез** – процесс развития женских половых клеток из оогенной ткани.

**Оплодотворение** – процесс слияния яйцеклетки со сперматозоидом.

**Пол организма** – совокупность морфологических и физиологических особенностей. Которые определяются в момент оплодотворения сперматозоидом яйцеклетки и зависит от половых хромосом, которые несёт сперматозоид.

**Половые хромосомы** – хромосомы. По которым мужской пол отличается от женского. Половые хромосомы женского организма все одинаковые (XX) и определяют женский пол. Половые хромосомы мужского организма разные (XY): X – определяет женский пол, Y – мужской пол.

**Рецессивный признак** – признак, который передаётся по наследству, но подавляется, не проявляясь у гетерозиготных организмов.

**Сперматогенез** – процесс развития мужских половых клеток – сперматозоидов – из сперматогенной ткани.

**Фенотип** – совокупность признаков и свойств организма, проявляющихся при взаимодействии генотипа со средой.

**Хромосомы** – нитевидные вещества, образующиеся из нуклеотидов ядра при сложном делении клеток. Число их в клетке и форма для каждого вида более или менее постоянны. Главная функция хромосом – хранение наследственной информации. [В начало](#)