



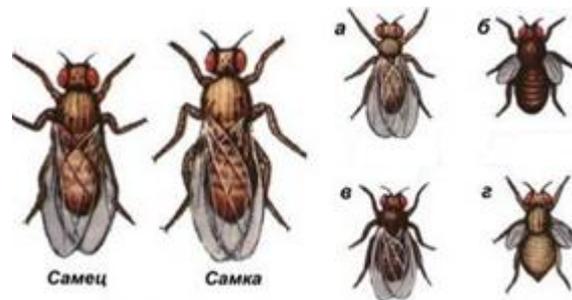
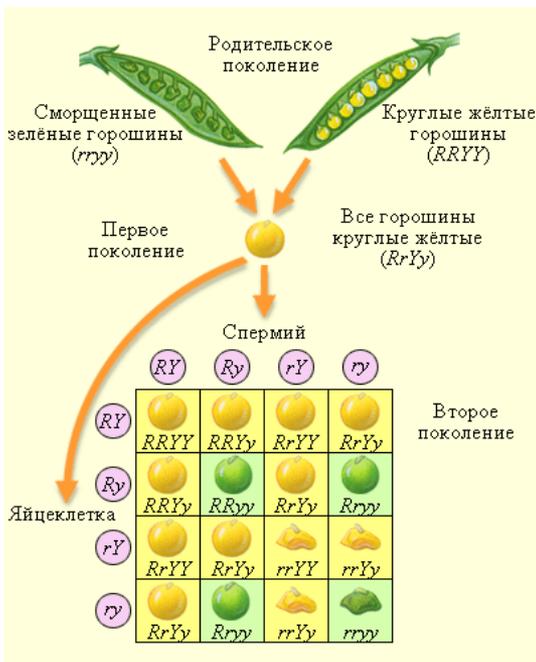
Г. Мендель

Лекция 4.

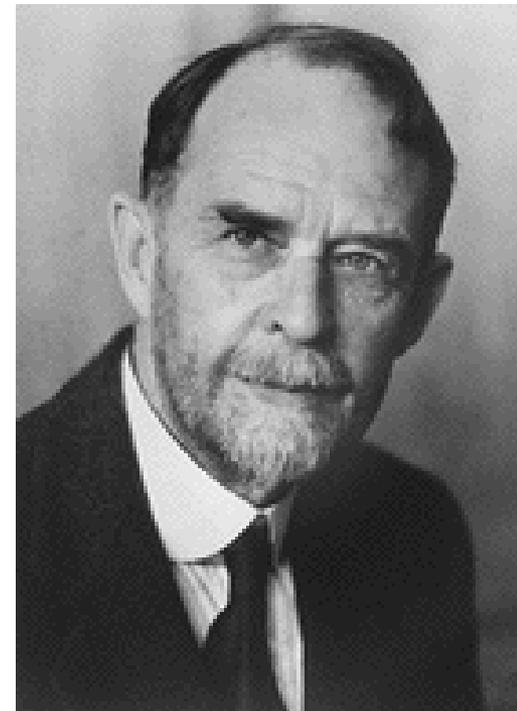
Основные закономерности наследственности.
Законы Г. Менделя.

Сцепленное наследование.
Генетика пола.

Сцепленное с полом наследование.



Т. Морган

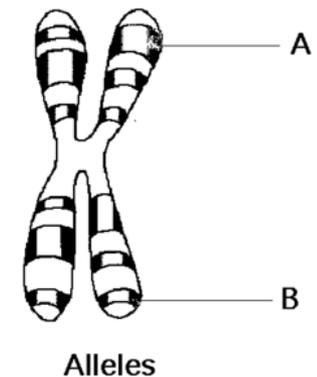
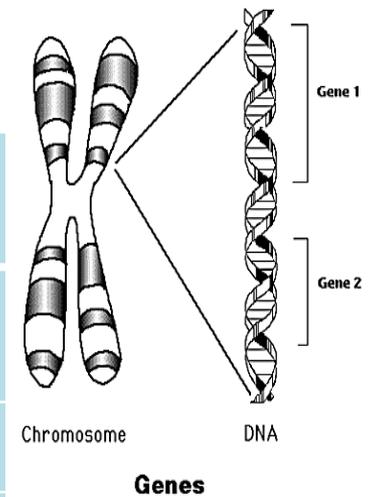


ГЕНЕТИКА – наука о наследственности и изменчивости.

- **Наследственность** - свойство организмов передавать при размножении свои признаки и особенности развития потомству.
- **Изменчивость** - свойство организмов приобретать новые признаки, свойства и особенности в процессе индивидуального развития под влиянием внешних и внутренних факторов.

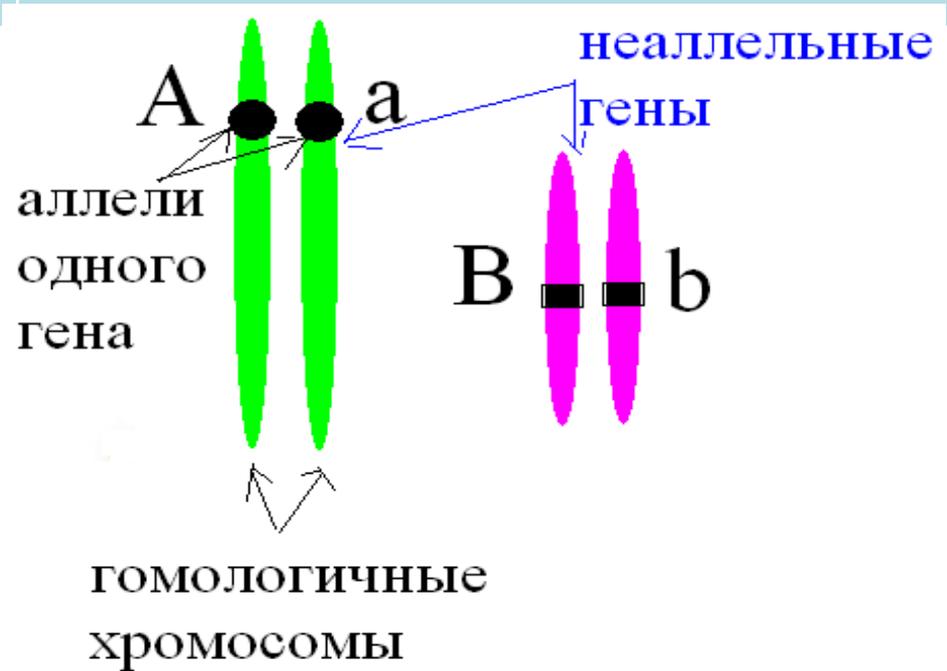
Основные понятия

Геном -	количество генов гаплоидной клетки, характерное для данного вида организмов.
Генотип -	система взаимодействующих аллелей, характерных для данного индивидуума.
Фенотип -	совокупность всех признаков организма.
Генофонд -	совокупность генов особей, составляющих популяцию.
Локус -	участок хромосомы, в котором расположен ген.
Гомологичные хромосомы -	парные, одинаковые по размеру, форме, набору генов.
Негомологичные хромосомы	Хромосомы из разных пар, отличаются по размерам, положению центromеры и набору генов.
Аллель -	одно из возможных структурных состояний гена. Доминантная и рецессивная.



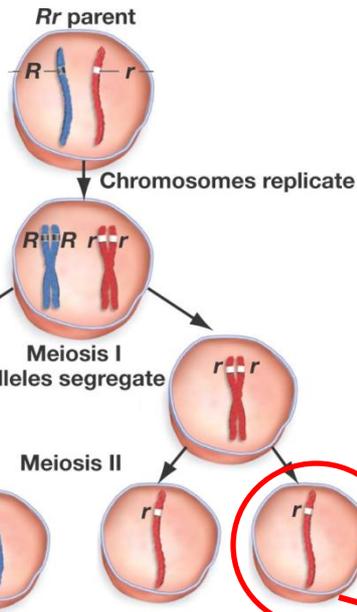
Доминантный признак -	преобладающий признак, который проявляется как в гомозиготном так и гетерозиготном состоянии.
Рецессивный признак -	признак, который подавляется у гетерозигот и проявляется только в гомозиготном состоянии.

Ген -	единица генетической информации:
- аллельные гены -	гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом и определяющие различные проявления одного и того же признака;
- неаллельные -	гены, расположенные в разных локусах гомологичных хромосом или в негомологичных хромосомах; определяют развитие разных признаков;
- голандрические -	гены, локализованные в участках Y-хромосомы, негомологичных X-хромосоме, определяют развитие признаков, наследуемых только по мужской линии;

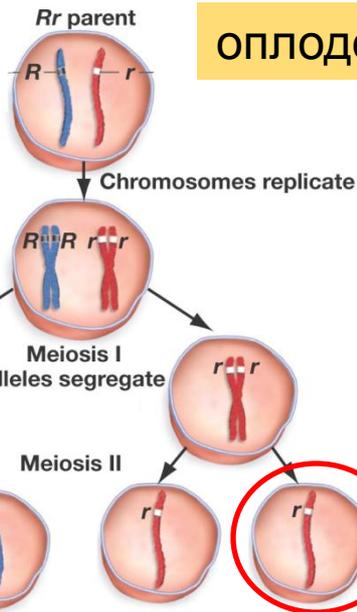


Альтернативные признаки –	взаимоисключающие, контрастные проявления одного признака (цвет глаз: карие- голубые).
Анализирующее скрещивание -	скрещивание особи с неизвестным генотипом с особью гомозиготной по рецессивному признаку для установления генотипа испытуемого.
Возвратное скрещивание -	скрещивание потомков с одним из родителей.
Чистые линии -	это организмы, не дающие расщепления при скрещивании с такими же по генотипу, т.е. они являются гомозиготными по данному признаку.
Гомозиготный организм -	это такой организм, в гомологичных хромосомах которого находятся одинаковые аллельные гены, контролирующие развитие одного признака. Такой организм дает один тип гамет и не дает расщепление в потомстве.
Гетерозиготный организм -	это такой организм, в гомологичных хромосомах которого находятся разные аллельные гены, контролирующие развитие одного признака. Такой организм дает два типа гамет и расщепление в потомстве.

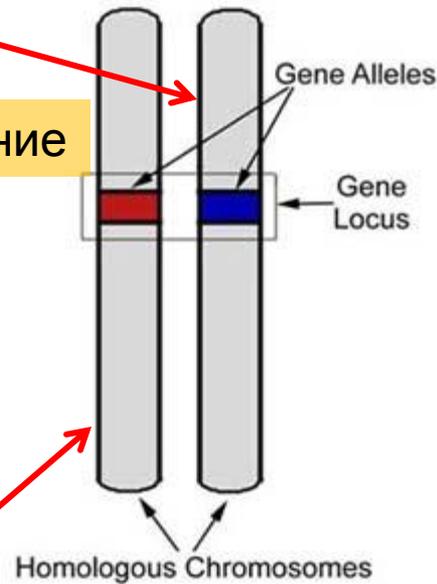
мама



папа

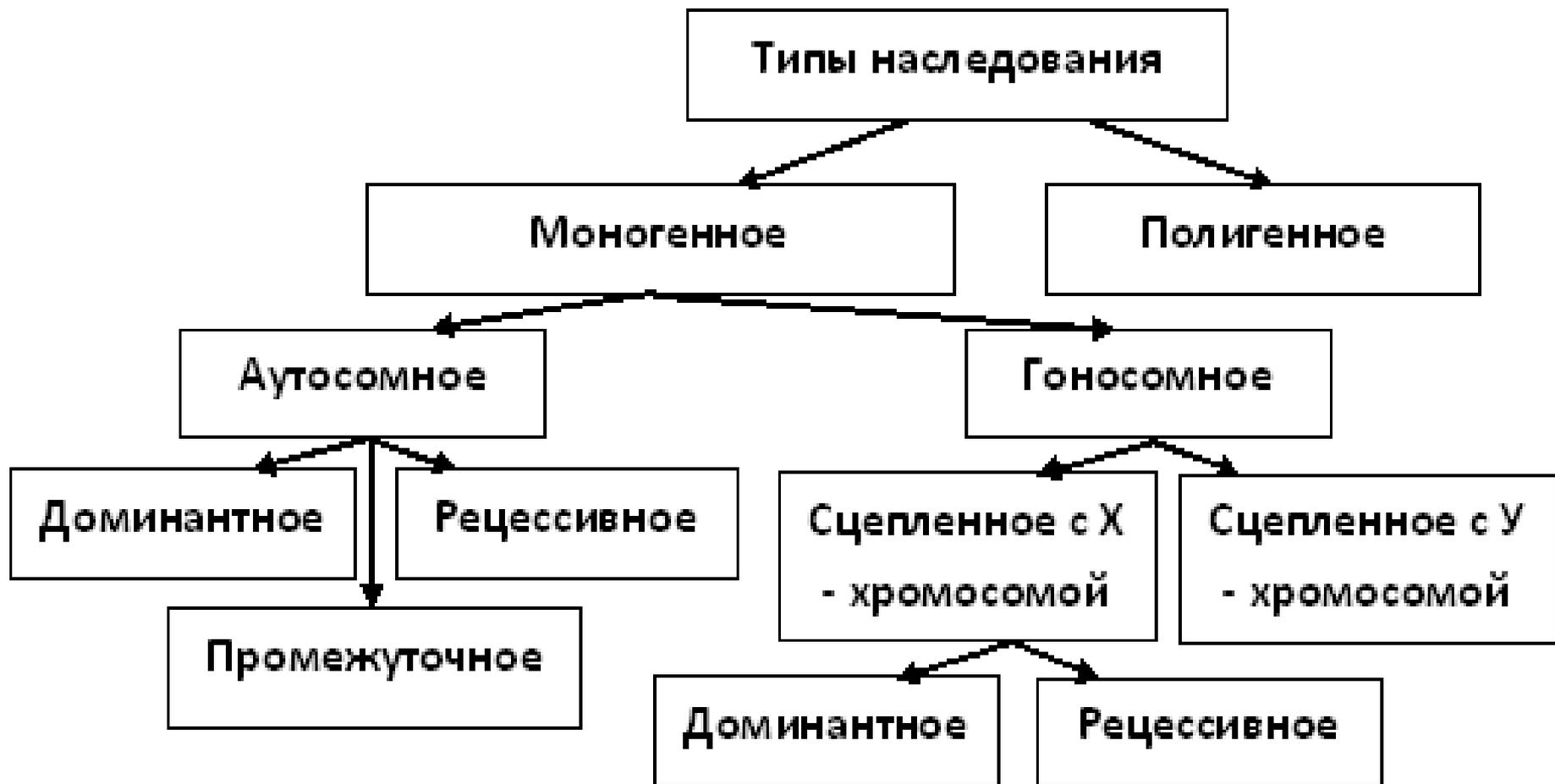


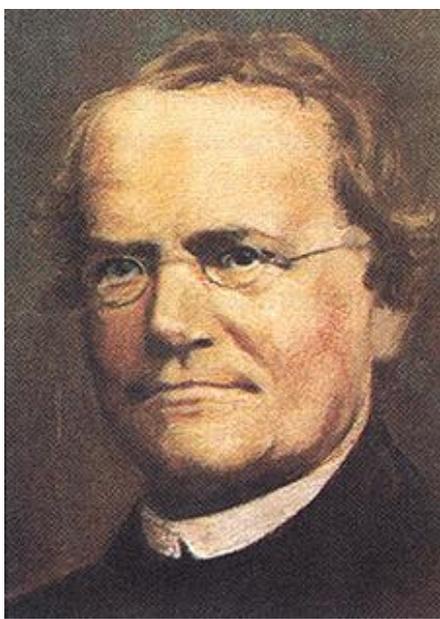
оплодотворение



В диплоидном организме, у которого есть две копии каждой хромосомы, две аллели составляют генотип человека.

Человек наследует две аллели для каждого гена, один от каждого родителя.





Грегор Мендель (1822-1884)

- «Отец генетики»
- Австрийский монах
- Объект исследования - горох
- Работа Менделя не была признана до начала XX века



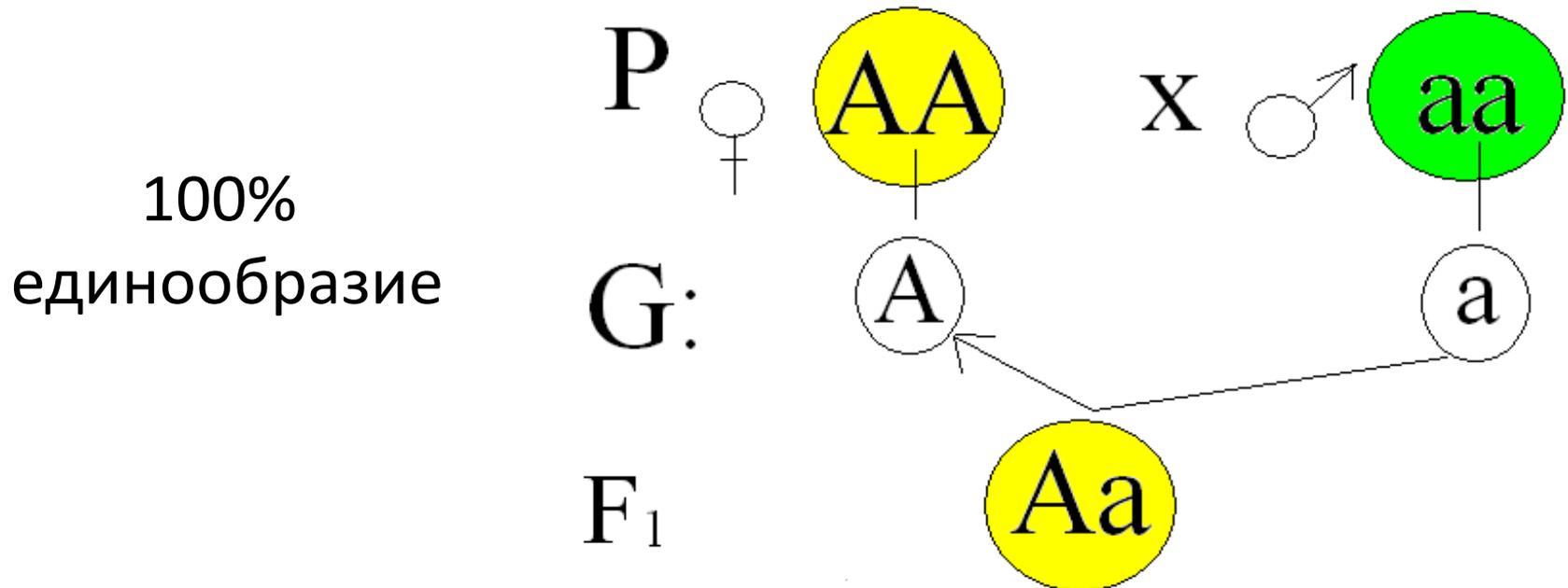
Первый закон Менделя — закон единообразия

Второй закон Менделя — закон расщепления.

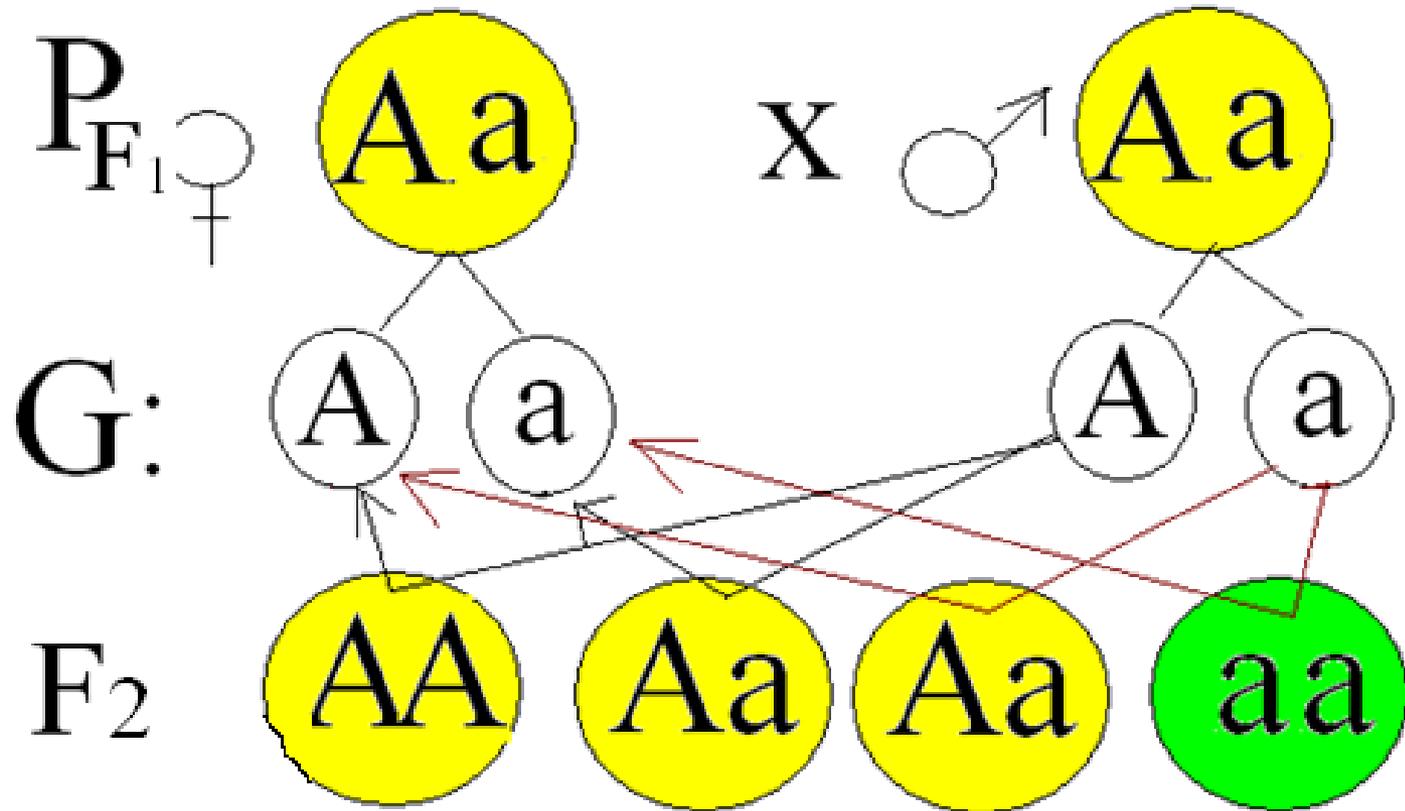
Третий закон Менделя — закон независимого
комбинирования признаков

Первый закон Менделя - закон единообразия гибридов первого поколения.

Признак	Ген	Генотип
Желтый горох	A	AA, Aa
Зеленый горох	a	aa
F ₁ - ?		



Второй закон Менделя - закон расщепления.



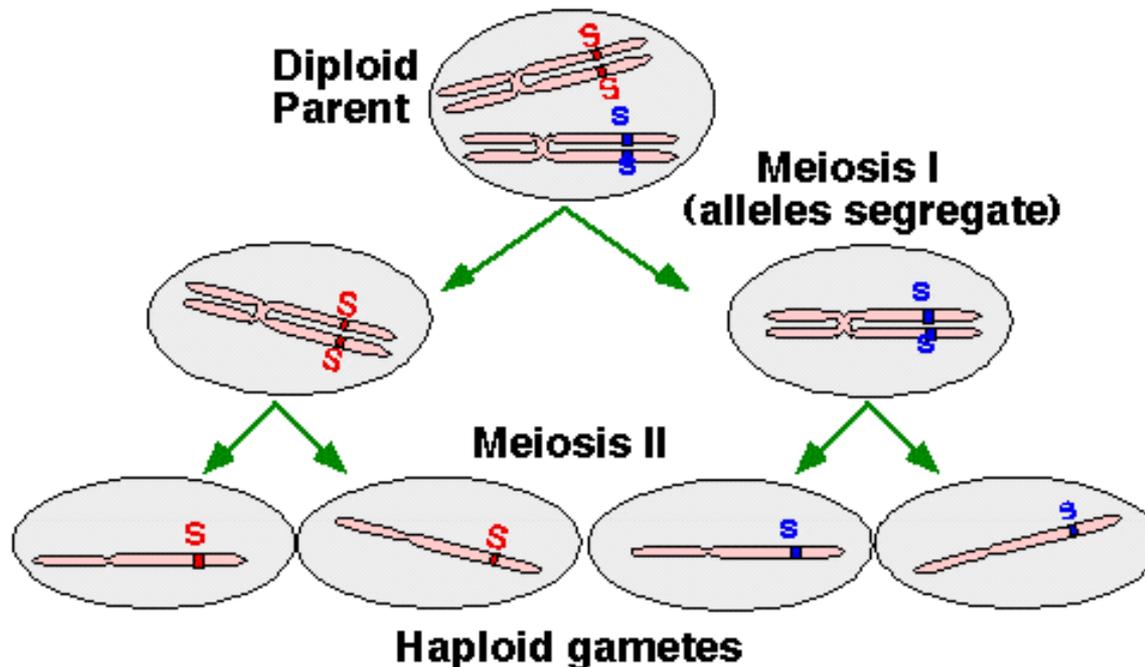
Расщепление по генотипу - **1 : 2 : 1**

Расщепление по фенотипу - **3 : 1**

Гипотеза чистоты гамет

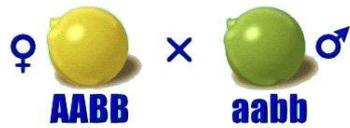
Гипотеза была предложена в 1902г. У.Бэтсоном и имеет 2 положения:

- вследствие независимого расхождения гомологичных хромосом и хроматид во время мейоза из каждой пары аллелей в гамету попадает только один ген.
- у гибридного организма гены не гибридизируются (не смешиваются), а находятся в чистом аллельном состоянии.



Третий закон Менделя закон независимого комбинирования признаков

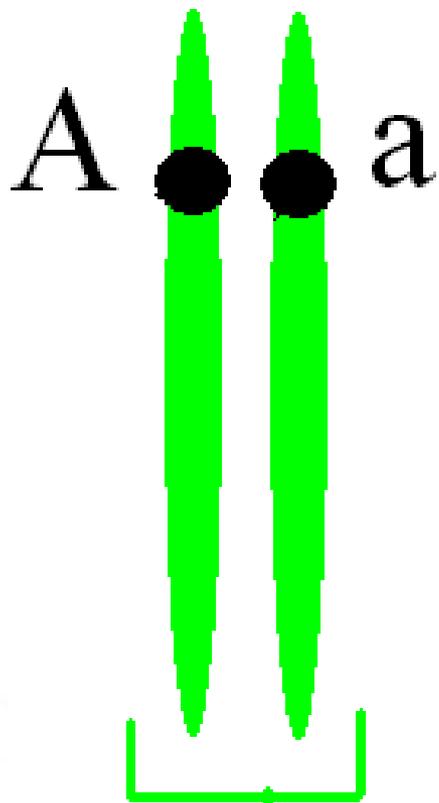
Признак	Ген	Генотип
Желтый горох	A	AA, Aa
Зеленый горох	a	aa
Гладкий горох	B	BB, B_
Морщинистый	b	bb
F ₁ - ?		

P**F₁****AaBb****гаметы F₁****F₂**

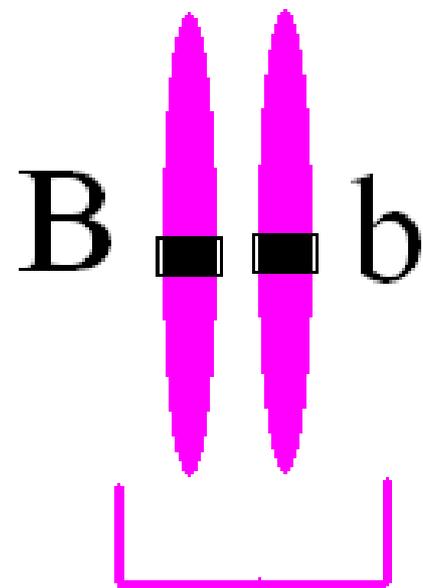
♀ AB	Желтый гладкий AA BB	Желтый гладкий AA Bb	Желтый гладкий Aa BB	Желтый гладкий Aa Bb
♀ Ab	Желтый гладкий AA Bb	Желтый морщинистый AA bb	Желтый гладкий Aa Bb	Желтый морщинистый Aa bb
♀ aB	Желтый гладкий Aa BB	Желтый гладкий Aa Bb	Зеленый гладкий aa BB	Зеленый гладкий aa Bb
♀ ab	Желтый гладкий Aa Bb	Желтый морщинистый Aa bb	Зеленый гладкий aa Bb	Зеленый морщинистый aa bb

9/16	A_ B_	Желтый гладкий
3/16	A_ bb	Желтый морщинистый
3/16	aa B_	Зеленый гладкий
1/16	aabb	Зеленый морщинистый

**Условия
выполнения III
закон
Г.Менделя**



**один
признак**



**другой
признак**

Менделирующие признаки человека

Признак	Доминантная аллель	Рецессивная аллель
Цвет глаз	карие	голубые или серые
Цвет волос	темные	светлые
Форма волос	вьющиеся	прямые
Облысение	раннее	нормальный срок
Цвет кожи	темная	светлая
Нарушения зрения	близорукость	норма
	дальнозоркость	норма
Ушные мочки	свободные	приросшие
Форма губ	толстые	тонкие
Форма глаз	большие	маленькие
Форма ресниц	длинные	короткие
Давление	гипертония	Норма

Взаимодействия аллельных генов:

- Полное доминирование:
 - По генотипу - 1:2:1
 - По фенотипу - 3:1
- Неполное доминирование:
 - По генотипу - 1:2:1
 - По фенотипу - 1:2:1
- Сверхдоминирование
- Кодоминирование (IV группа крови)
- Межаллельная комплементация
- Аллельное исключение

Форма взаимодействия	Определение
полное доминирование	<p>один ген полностью подавляет проявление другого гена (признак наследуется по законам Менделя), при этом гомозиготы по доминантному признаку и гетерозиготы фенотипически неотличимы. Например, ген желтого цвета семян гороха полностью подавляет ген зеленой окраски, ген карих глаз у человека подавляет ген голубой их окраски.</p>
неполное доминирование	<p>доминантный ген не полностью подавляет проявление действия рецессивного гена. У гибридов первого поколения наблюдается промежуточное наследование, а во втором поколении — расщепление по фенотипу и генотипу одинаковое. Например, если скрестить растения душистого горошка с красными и белыми цветами первое поколение будет иметь розовые цветки.</p>
сверхдоминирование	<p>доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляет себя сильнее, чем в гомозиготном. У мухи дрозофилы имеется рецессивный летальный ген (a) — гомозиготы (aa) погибают. Мухи, гомозиготные по гену A (AA) имеют нормальную жизнеспособность, а гетерозиготы (Aa) — живут дольше и более плодовиты, чем доминантные гомозиготы. Объяснить это можно взаимодействием продуктов генной активности.</p>
кодоминирование	<p>гены одной аллельной пары равнозначны, ни один из них не подавляет действия другого; если они оба находятся в генотипе, оба проявляют свое действие. Типичным примером кодоминирования является наследование групп крови человека по ABO- (группа AB) и MN- (группа MN) системам. Одновременное присутствие в генотипе генов J^A и J^B обуславливает наличие в эритроцитах антигенов A и B (IV группа крови). Гены J^A и J^B не подавляют друг друга — они являются равноценными.</p>
межаллельная комплементация	<p>редкое взаимодействие генов, при котором возможно формирование нормального признака у организма гетерозиготного по двум мутантным генам.</p>
аллельное исключение	<p>форма взаимодействия, заключающаяся в инактивации одного из аллелей, расположенных в X-хромосоме, что связано с переходом одной из X-хромосом в спирализованное состояние (тельце Барра). Происходит у гомогаметного пола на ранних этапах онтогенеза. Процесс случайный в разных типах клеток инактивируются разные их X-хромосомы, что в случае гетерозиготности может привести к мозаичному проявлению признака</p>

Межаллельная комплементация

$D \rightarrow D' \rightarrow D''$
normal *mutation 1* *mutation 2*

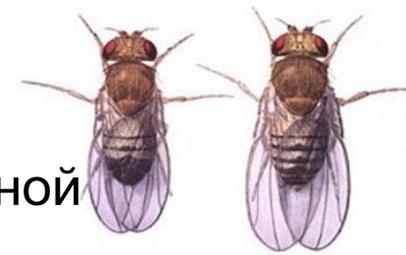
DD
 DD'
 DD'' } *normal*

$D'D'$
 $D''D''$ } *non-normal*

$D'D''$
normal trait



Томас Хант Морган



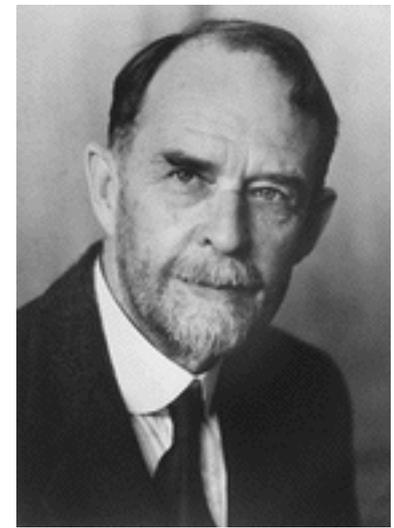
- Моргана заложили основы хромосомной теории наследственности (1911г.)
- Объект исследования - *Drosophila melanogaster*

Основные положения хромосомной теории наследственности

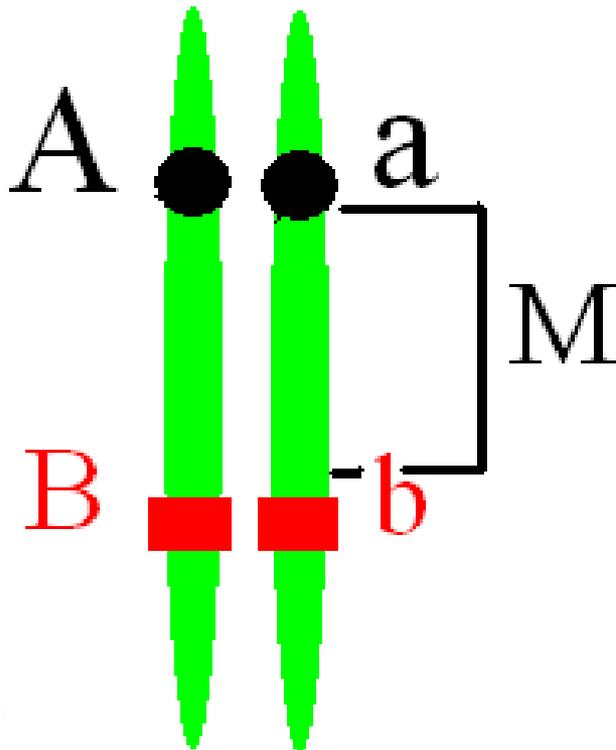
1. Единицей наследственной информации является **ген**, локализованный в хромосоме.
2. Гены расположены в хромосомах **в линейном порядке** в определенных **локусах**. Аллельные гены занимают одинаковые локусы гомологичных хромосом.
3. Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются преимущественно вместе; число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.
4. Между гомологичными хромосомами возможен обмен участками — кроссинговер, который нарушает сцепление генов.
5. Процент кроссинговера пропорционален расстоянию между генами.
1 морганида — единица расстояния, равная 1% кроссинговера.

Сцепленное наследование

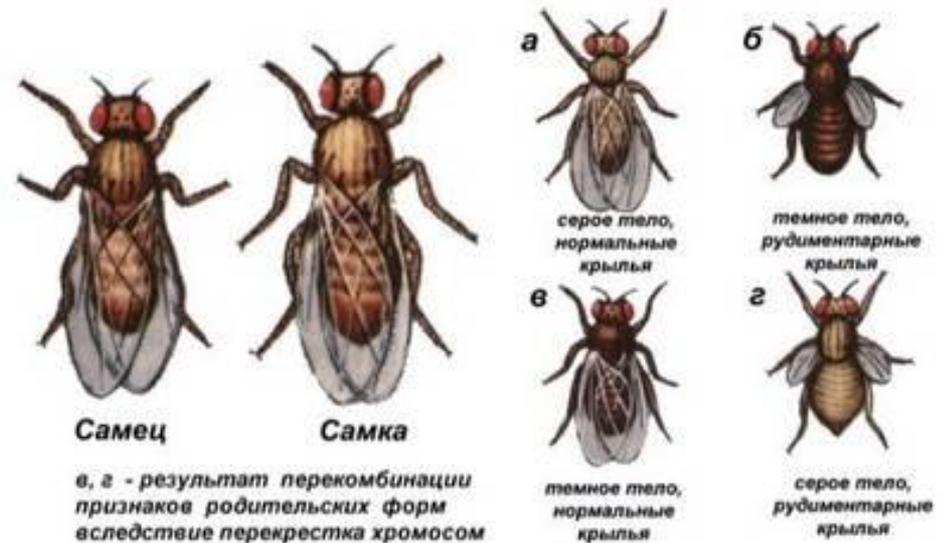
- полное сцепление
- неполное сцепление



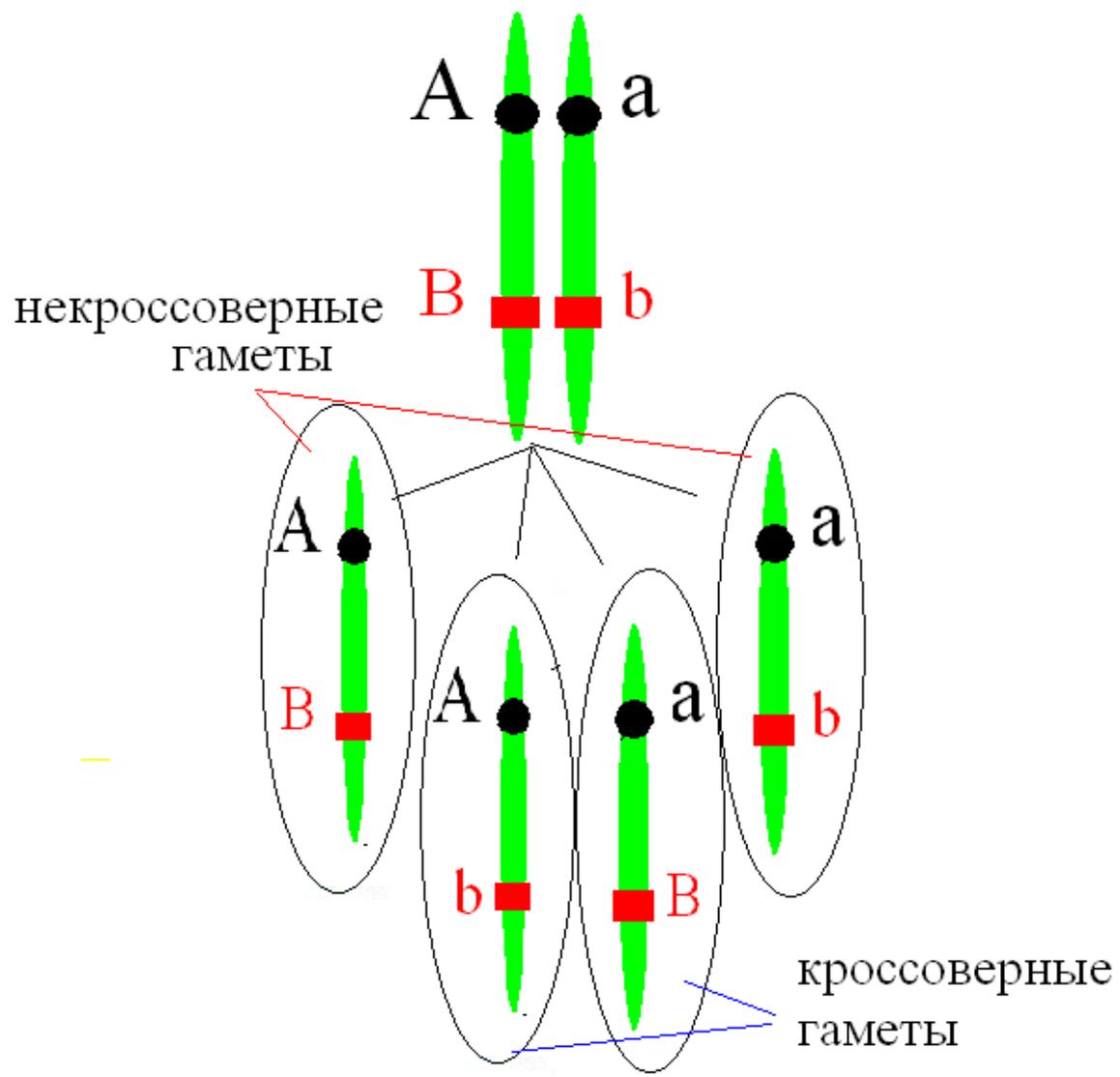
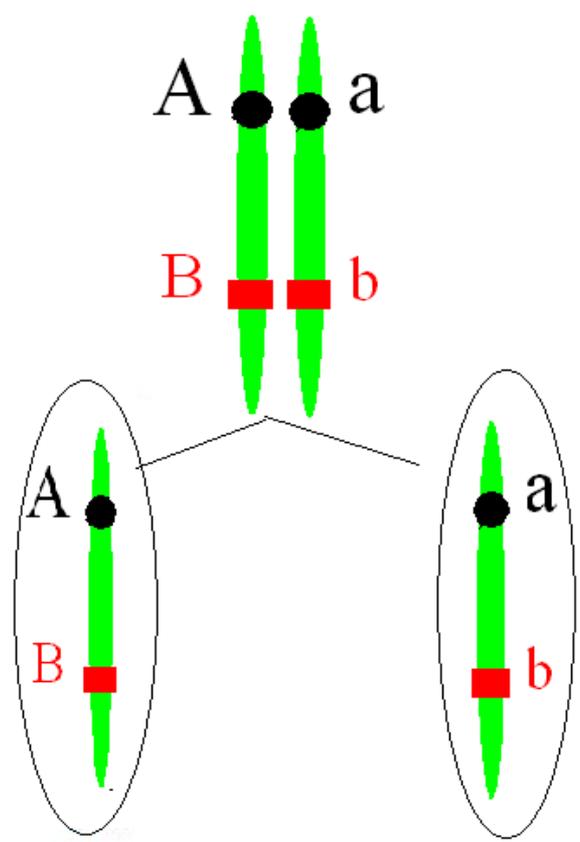
Т.Морган



Разные наследственные формы мухи дрозофилы



в, г - результат рекомбинации признаков родительских форм вследствие перекрестка хромосом



Морганида Кроссингвер

1 М → 1% → 1% → 1%

кроссинго
вера кроссоверных
гамет рекомбинантных
особей

Признаки, изучаемые Т.Морганом

Признак	Ген	Генотип
Серое тело	b⁺	b⁺b⁺; b⁺b
Черное тело	b	bb
Нормальные крылья	vg⁺	vg⁺vg⁺; vg⁺vg
Короткие крылья	vg	vg vg

P Generation
(homozygous)

Wild type
(gray with
normal wings)

b⁺ b⁺ vg⁺ vg⁺



x



Double mutant
(black with
vestigial wings)

b b vg vg

F₁ dihybrid
(wild type)
(gray with
normal wings)

b⁺ b vg⁺ vg

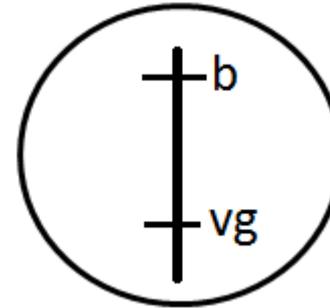
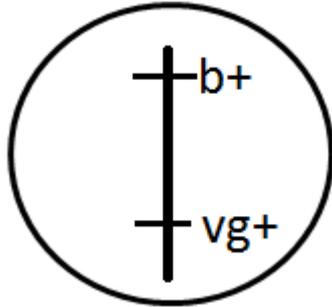


Первое скрещивание

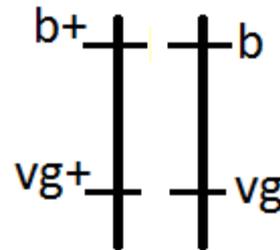
P: ♀ $b^+b^+ \text{ vg}^+\text{vg}^+$
серое тело,
нормальные крылья

X ♂ $bb \text{ vg} \text{ vg}$
черное тело,
короткие крылья

G:



F1:



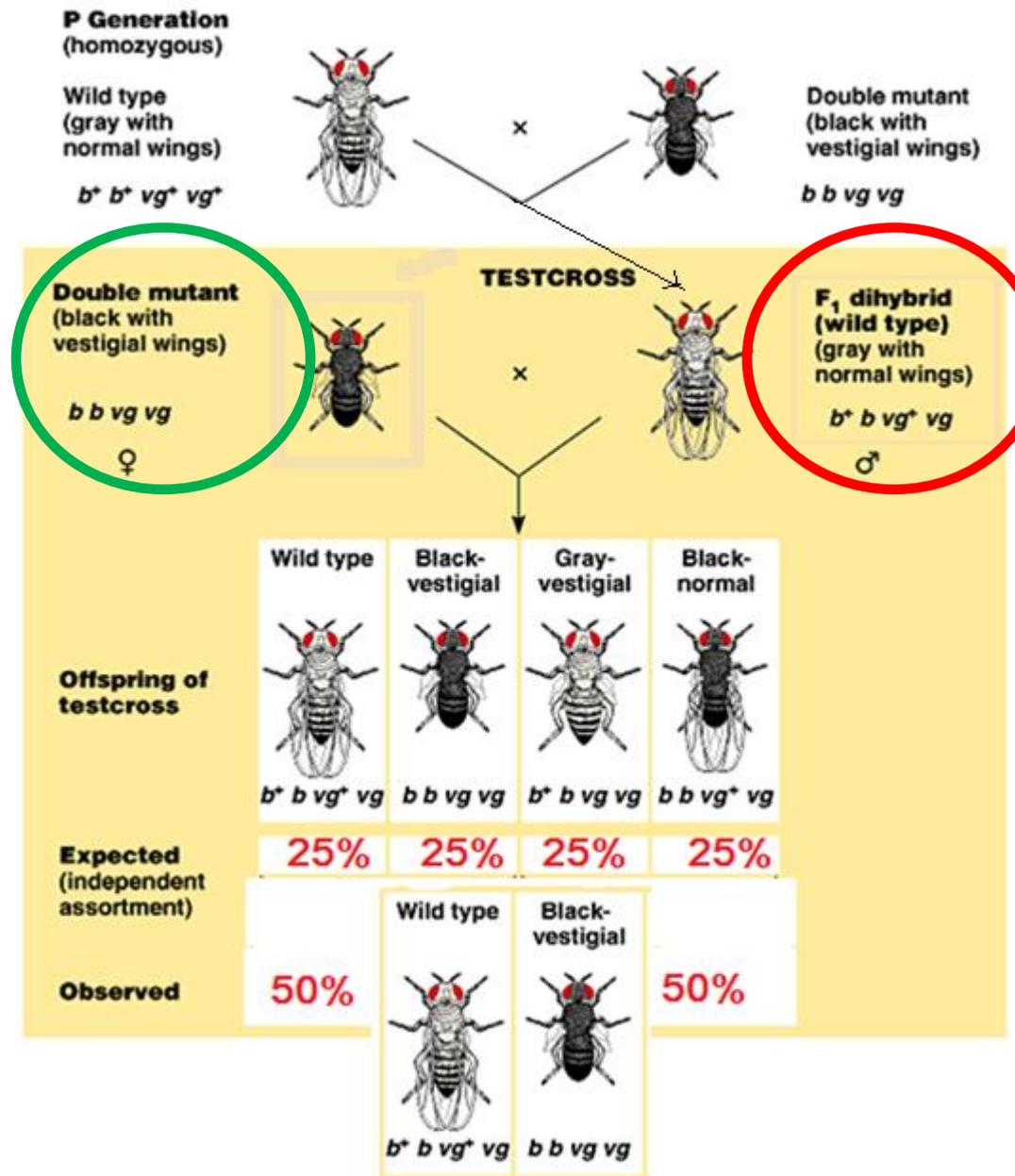
серое тело, нормальные крылья

100%

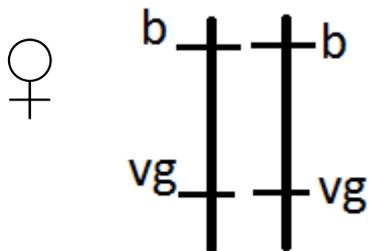
Второе скрещивание

А) Он взял **рецессивную гомозиготную самку** и скрестил ее с **дигетерозиготным самцом** из F₁.

!!! у самцов сцепление генов полное, следовательно, кроссинговера нет.

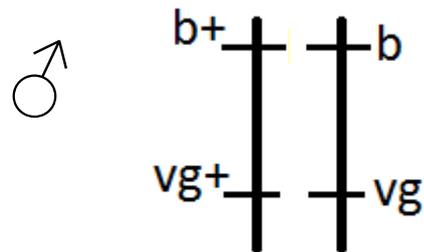


P:



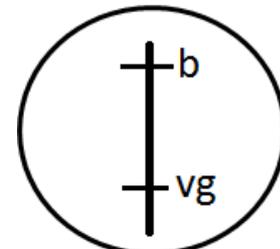
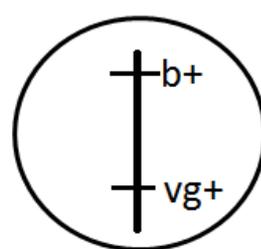
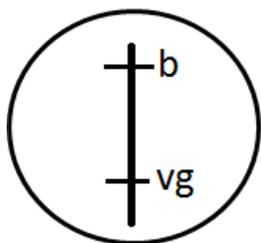
черное тело,
короткие крылья

X

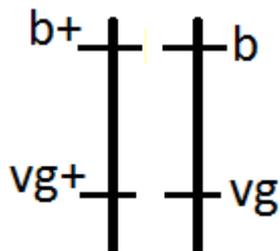


серое тело,
нормальные крылья

G:

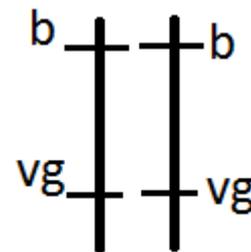


F1:



серое тело,
нормальные крылья

50%



черное тело,
короткие крылья

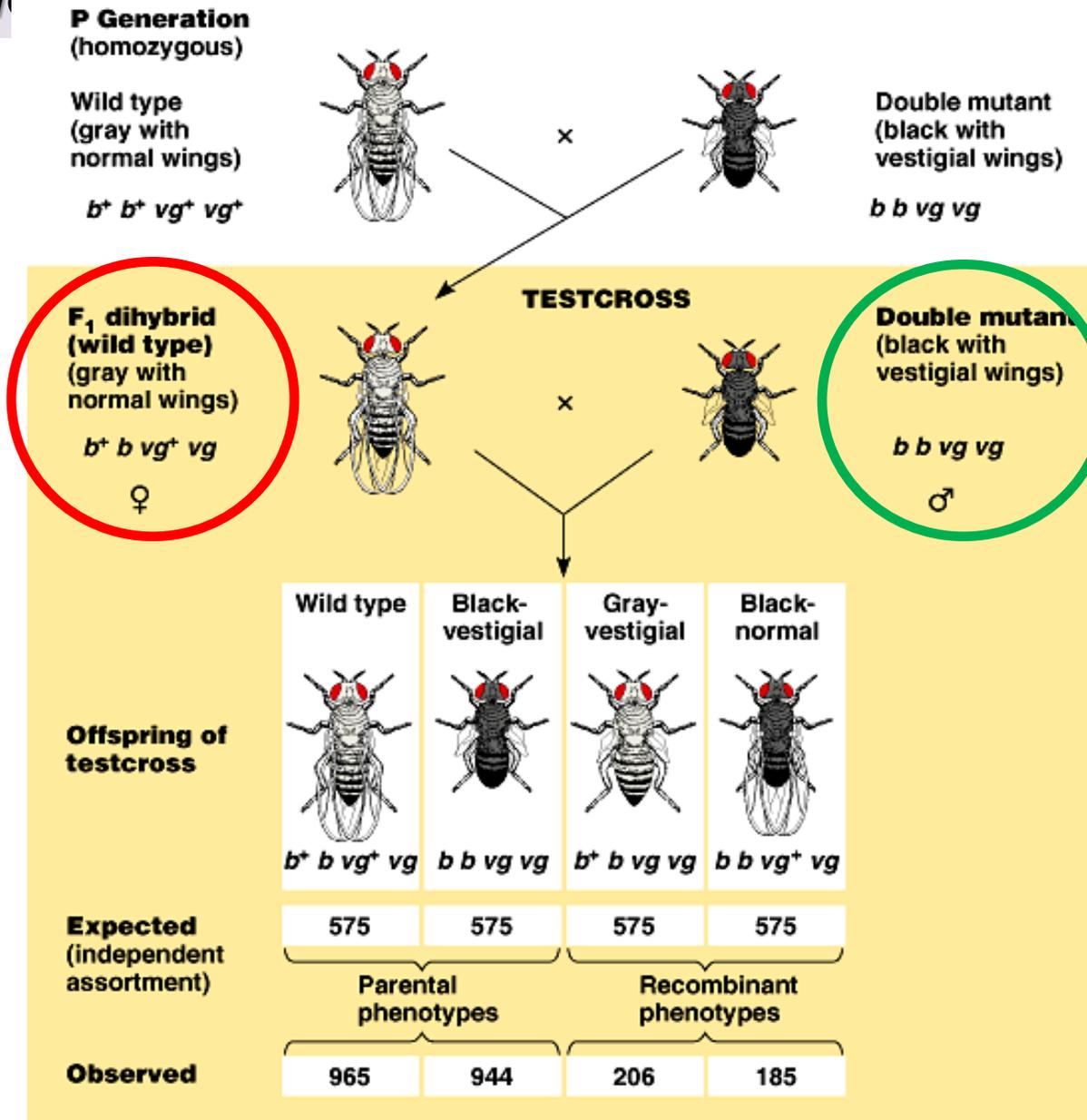
50%

Расщепление по генотипу и фенотипу: 1:1

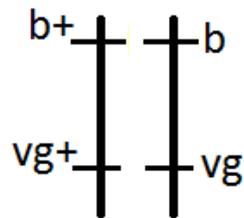
Второе скрещивание

Б) Он взял **рецессивного гомозиготную самца** и скрестил его с **дигетерозиготной самкой** из F_1 .

!!! у самок сцепление генов неполное, следовательно, происходит кроссинговер.

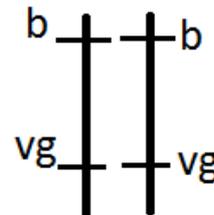


P:



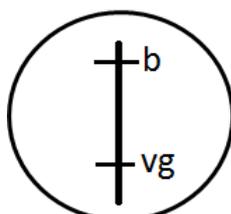
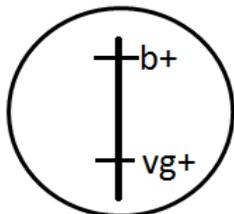
черное тело,
короткие крылья

X

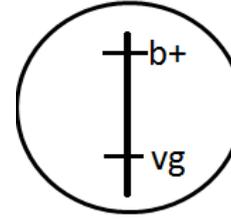
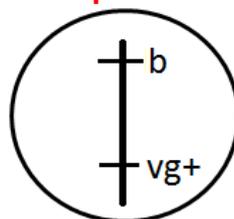
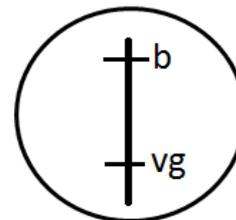


серое тело,
нормальные крылья

G:

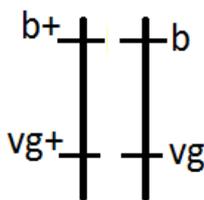


Некроссоверные гаметы



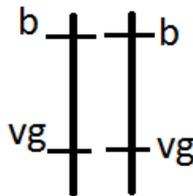
Кроссоверные гаметы

F1:



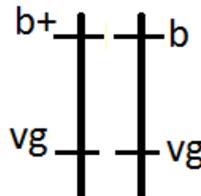
серое тело,

нормальные крылья



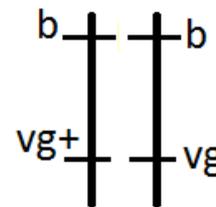
черное тело,

короткие крылья



серое тело,

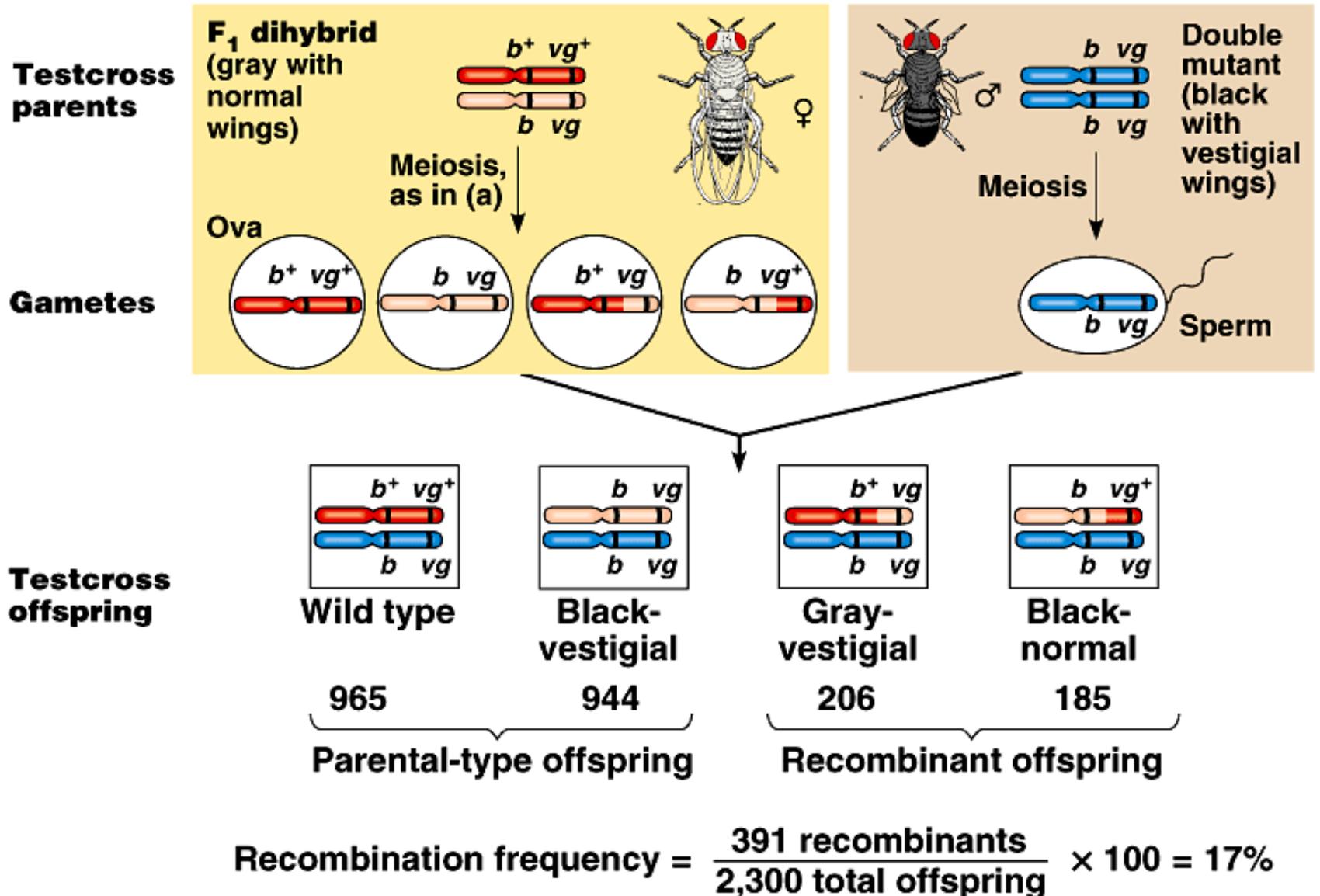
короткие крылья



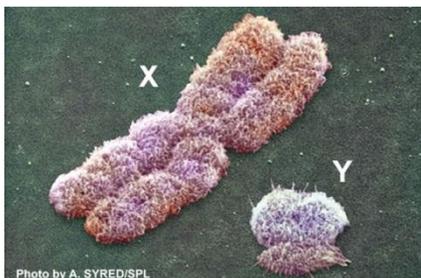
черное тело,

нормальные крылья

Расщепление по генотипу и фенотипу: в соответствии с кроссинговером



(b) Production of recombinant offspring



Генетика пола

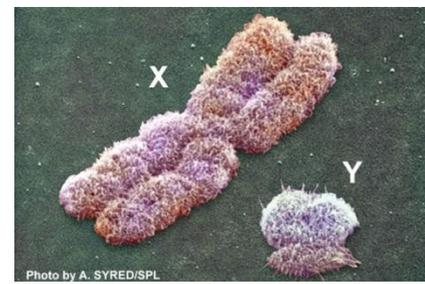
Пол - это совокупность признаков и свойств организма, определяющих его участие в воспроизведении потомства.

Виды пола

Виды пола	Характеристика
Генетический	Определяется по половым хромосомам
Гонадный	По степени развития половых желез.
Гормональный	по соотношению между мужскими и женскими половыми гормонами
Соматический	По развитию первичных половых признаков
Психический	По аутоидентификации человека
Гражданский	По паспорту

1. Генетический пол определяется сочетанием половых хромосом в момент оплодотворения

Хромосомная теория определения пола



Согласно этой теории, пол определен в момент оплодотворения и определяется комбинацией половых хромосом.

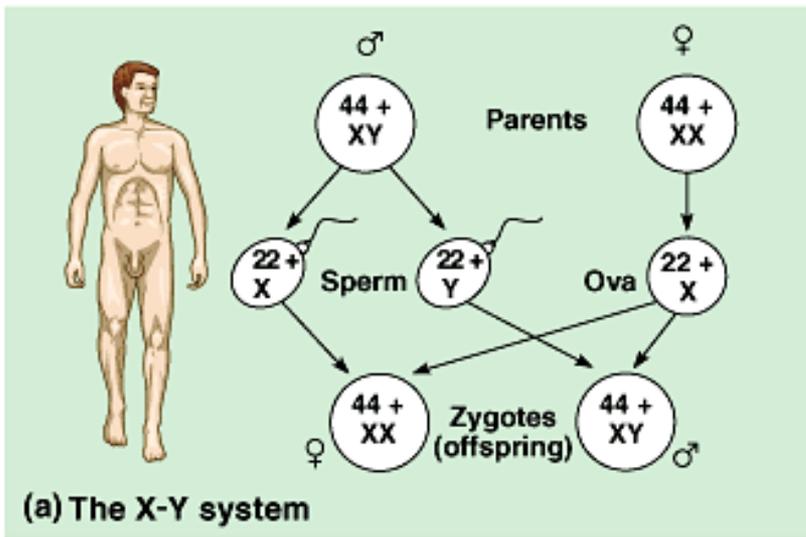
Система определения пола - биологическая система, которая определяет развитие первичных половых признаков у организма.

- **XУ** – индуцируют развитие **семенников**.
- **XX** – индуцируют развитие **яичников**.

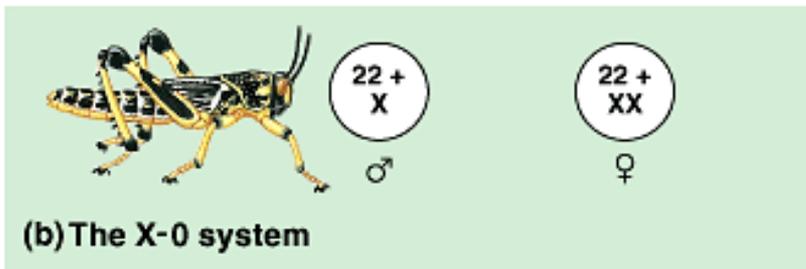
При нарушении числа половых хромосом возникает патология формирования гонад.

У большинства организмов есть два пола: **мужской** и **женский**. Иногда есть гермафродиты вместо одного или обоих полов.

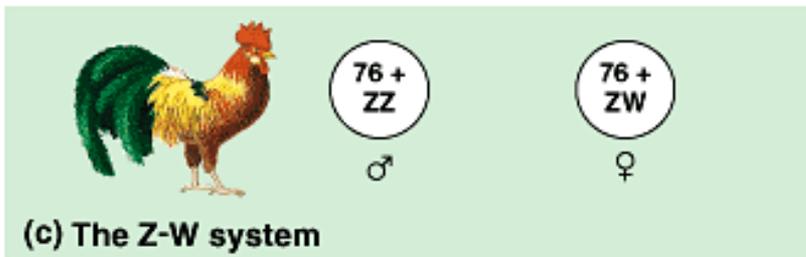
Есть также некоторые разновидности, которые являются только одним полом из-за партеногенеза (воспроизведение без оплодотворения).



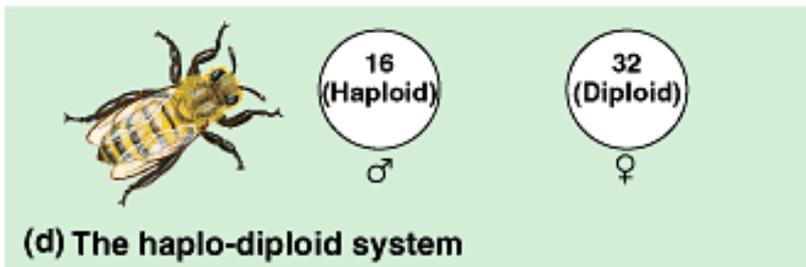
(a) The X-Y system



(b) The X-0 system



(c) The Z-W system



(d) The haplo-diploid system

• XX/XO

- XX – female
- XO – male
- кузнечики

• XX/XY

- XX – female
- XY – male

– млекопитающие

• ZW

- ZZ – male
- ZW – female

– Птицы, змеи, бабочки, некоторые амфибии и рыбы

• Гаплоидно-диплоидная система-

- гаплоидны – самцы
- диплоидны – самки

– Пчелы, осы и муравьи

Гетерогаметный пол

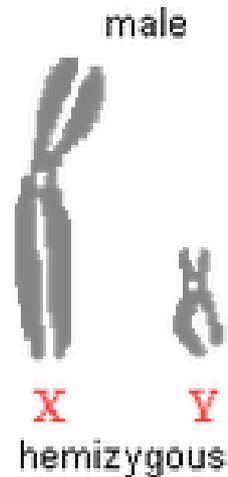
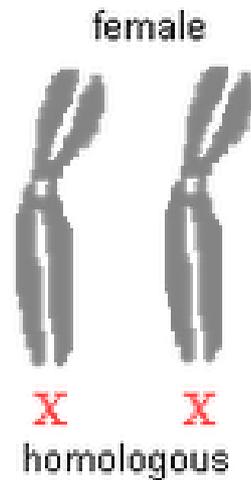
Пол, который производит два вида гамет и определяет пол потомков

Мужчина
(сперматозоид – X или Y)

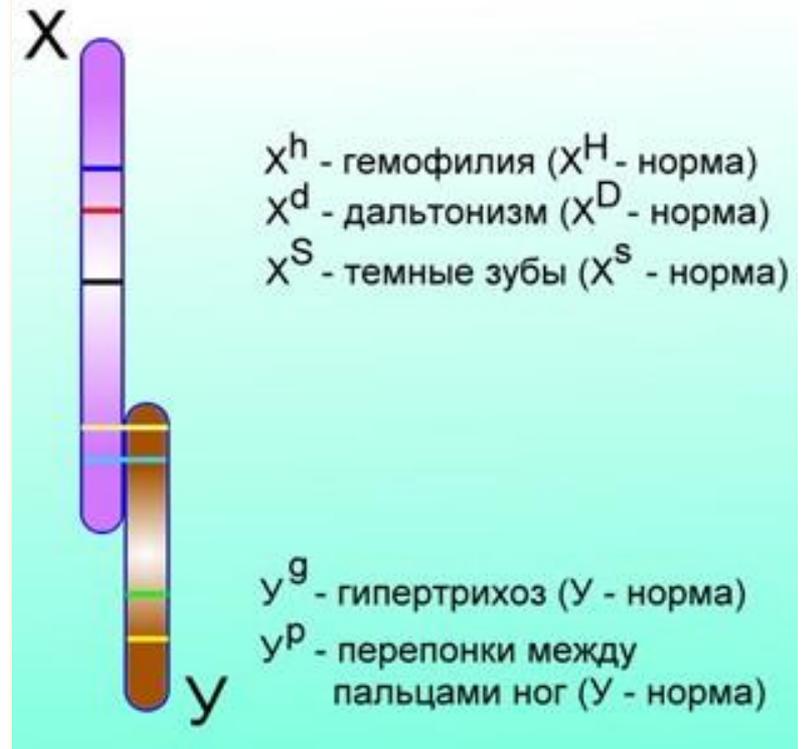
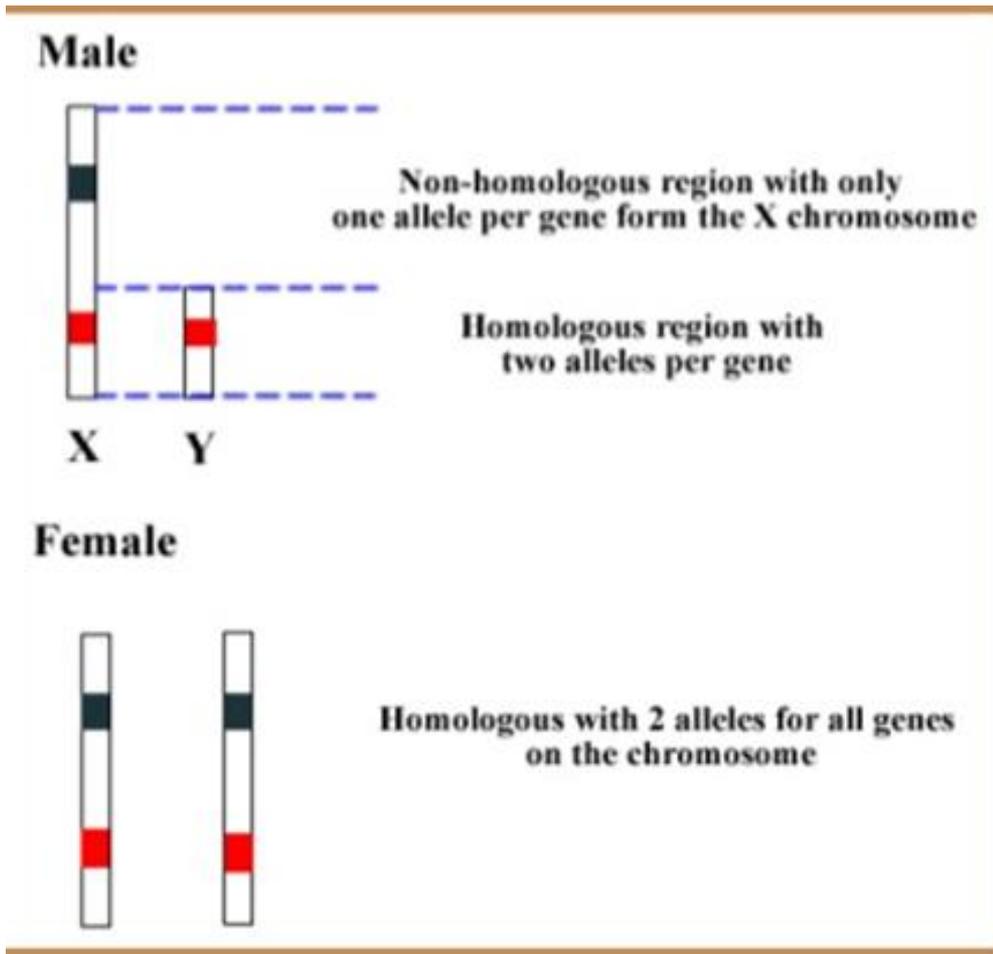
Гомогаметный пол

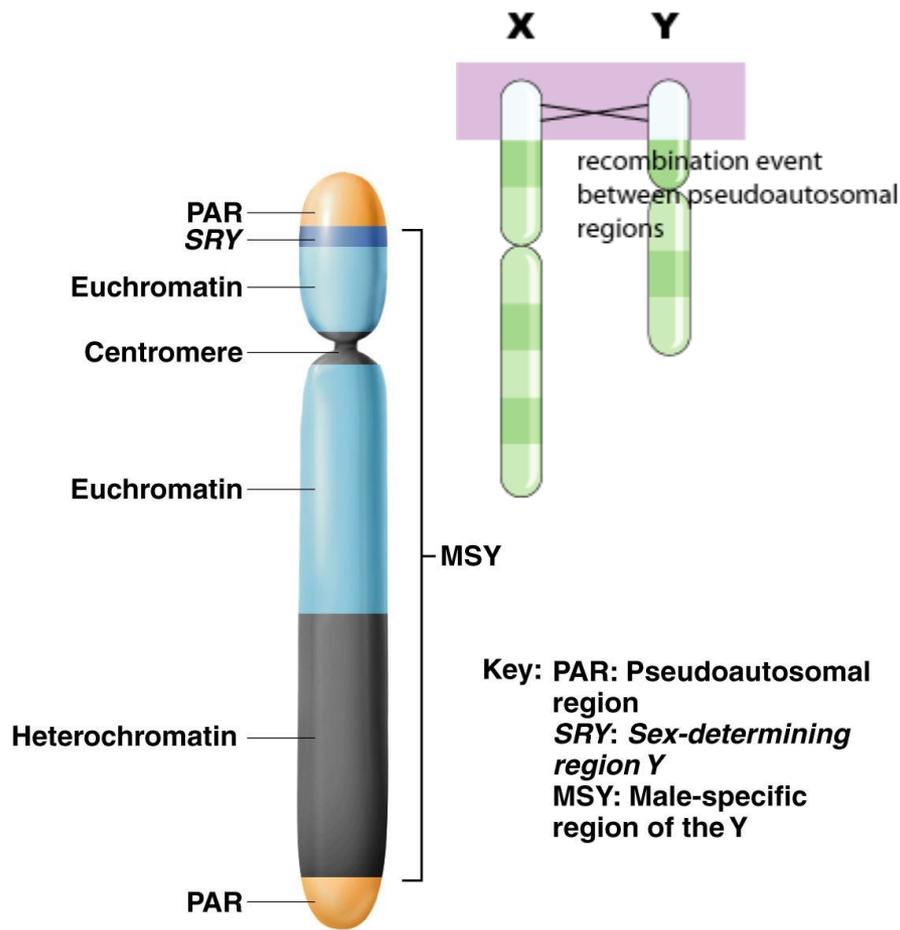
Пол, который производит один вид гамет

Женщина
(яйцеклетка – только X)



Гомологичность и негомологичность X и Y хромосом





X хромосом содержат генетическую информацию, важную для обоих полов

Y хромосома содержит:

- определяющая пол область Y (SRY). Белок, закодированный геном в SRY, который вызывает формирование яичек, называют «Определяющим фактором яичка» (TDF).

Единственная Y хромосома, даже в присутствии нескольких X, производит мужской фенотип.

Отсутствие Y приводит к женскому фенотипу.

Мужчины имеющие одну X, а другую Y хромосомы называются **гемизоготы**, потому что только для генов существует только одна аллель.

Гонадный пол:

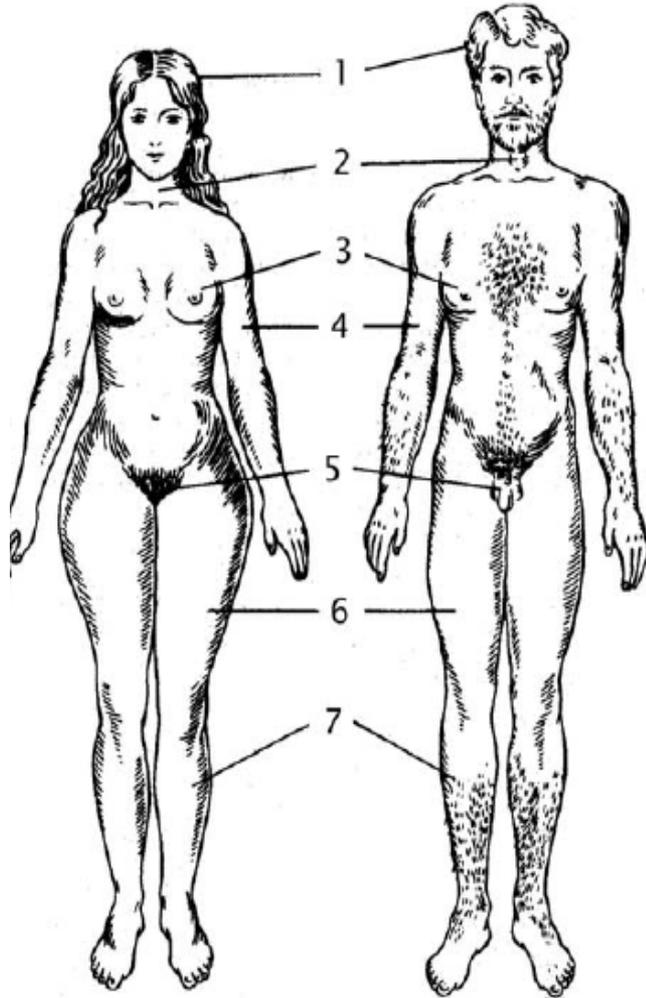
- Определяет возможность продукции яичниками – **яйцеклеток**, а семенниками – **сперматозоидов**.
- **Гонады** – основной источник **половых гормонов**.

Гормональный пол

- Определяется уровнем половых гормонов:
- у **женщин** преобладают ***эстрогены***;
- у **мужчин** преобладают ***андрогены***.
- **Уровень гормонов определяет развитие половых органов и вторичных половых признаков в определённом направлении.**

Соматический пол

① Признаки пола делят на 2 группы:



♦ **Первичные половые признаки** принимают непосредственное участие в процессах воспроизведения (гаметогенез, осеменение, оплодотворение). Это наружные и внутренние половые органы, они, в основном, сформированы к рождению.

♦ **Вторичные половые признаки** не принимают непосредственного участия в репродукции, но способствуют привлечению особей обоих полов и образованию супружеских пар. Развиваются под воздействием половых гормонов (у человека в 11-15 лет). Это особенности скелета, подкожной жировой клетчатки, волосяного покрова, тембра голоса, поведения.

Гражданский пол –

это пол который гражданину ставят в паспорт

Психический пол –

это направленность полового влечения и половая аутоидентификация.

- ***Гражданский и психический пол это социальные характеристики пола.***
- ***Генетический, гонадный, гормональный, соматический - это биологические характеристики пола.***

Теории развития пола:

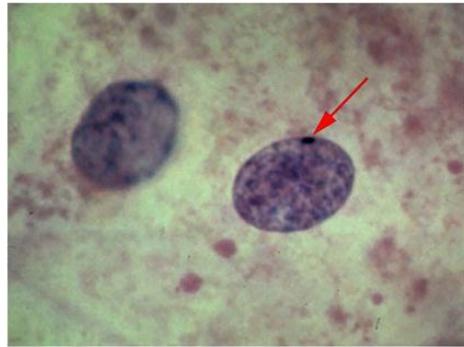
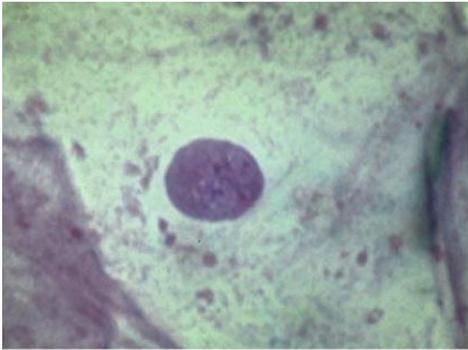
- ***Хромосомная теория*** (уже сказали)
- ***Балансовая теория***

Балансовая теория

- $3X:3A(1,0)$ – триплоидная самка
- $2X:2A (1,0)$ – диплоидная самка
- $(2X+Y):2A (1,0)$ – норм. самец
- $XУ:2A (0,5)$ - норм. самец
- $2X:3A$ и $(2x +Y):3A(0,67)$ - интерсекс
- $X:3A (0,33)$ - сверхсамка, бесплодны
- $3X:2A (1,5)$ - сверхсамки, бесплодны

Соотношение полов

Тельце Барра



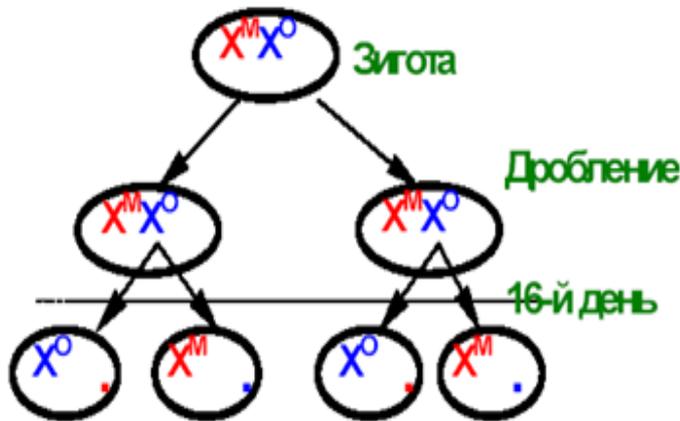
Барр и Бертрам (1949) обнаружили интенсивно окрашенную глыбку хроматина в ядрах нервных клеток самок, которой не было в таких же клетках самцов. Они назвали его половым хроматином (тельцем Барра). Позже было установлено, что тельце Барра – это одна из двух X-хромосом, находящаяся в неактивном (инактивированном) состоянии и что количество теллец Барра всегда на одно меньше, чем число X-хромосом в кариотипе.

Если самка гетерозиготна для какого-либо гена, расположенного в X хромосомах, то она будет иметь мозаицизм по данному признаку, т.к. в разных клетках инактивируются разные хромосомы.

Гипотеза Лайони

Эти данные позволили в 1962 г М. Лайон сформулировать гипотезу о женском мозаицизме по половым хромосомам, объясняющую большую жизнеспособность женского организма.

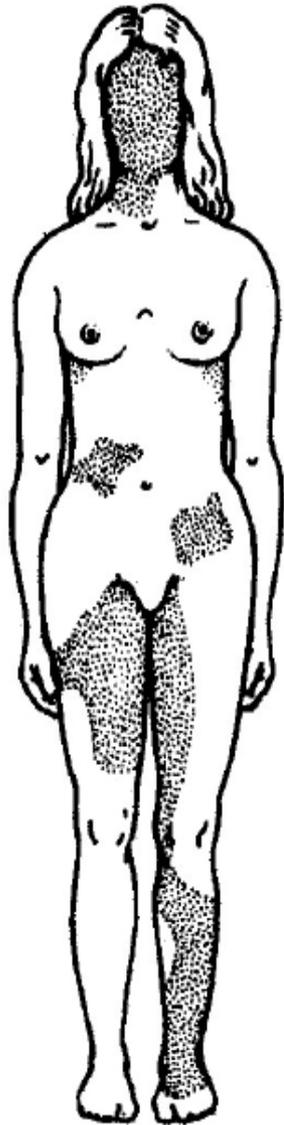
В начале эмбриогенеза у женских зародышей функционируют обе X-хромосомы. На 16-й день эмбриогенеза в каждой клетке женского организма идет **инактивация одной X-хромосомы с образованием глыбки полового хроматина** (примерно в $\frac{1}{2}$ клеток активной остается материнская X-хромосома, а в других - отцовская).



В результате инактивации возникает явление **мозаицизма женского организма по половым хромосомам**: в 50% клеток остается активной X-хромосома матери, а в остальных 50% клеток - X-хромосома отца. У мужчин инактивации X-хромосомы нет, но есть частичная инактивация Y-хромосомы.

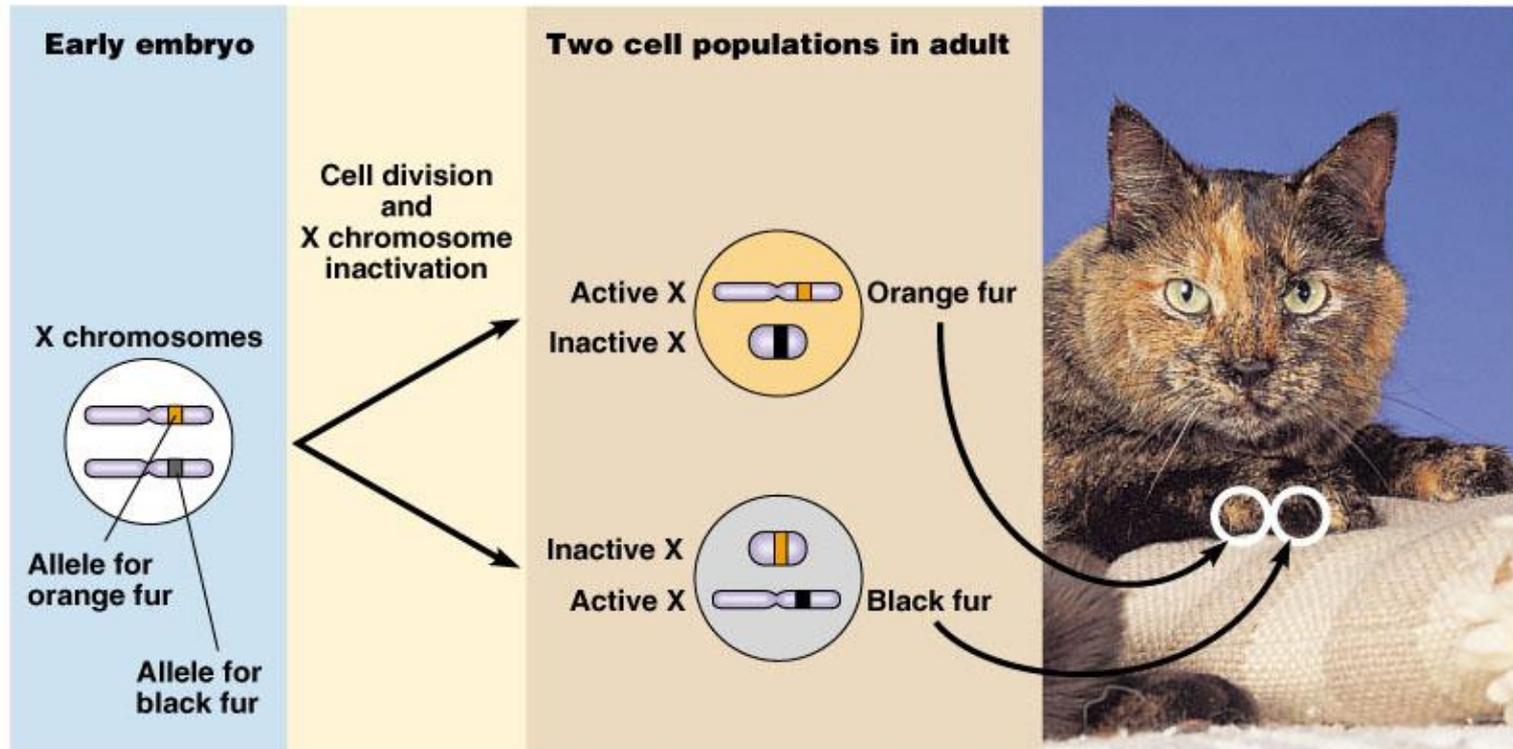


Это механизм компенсации дозы генов X хромосомы у женщин и мужчин.

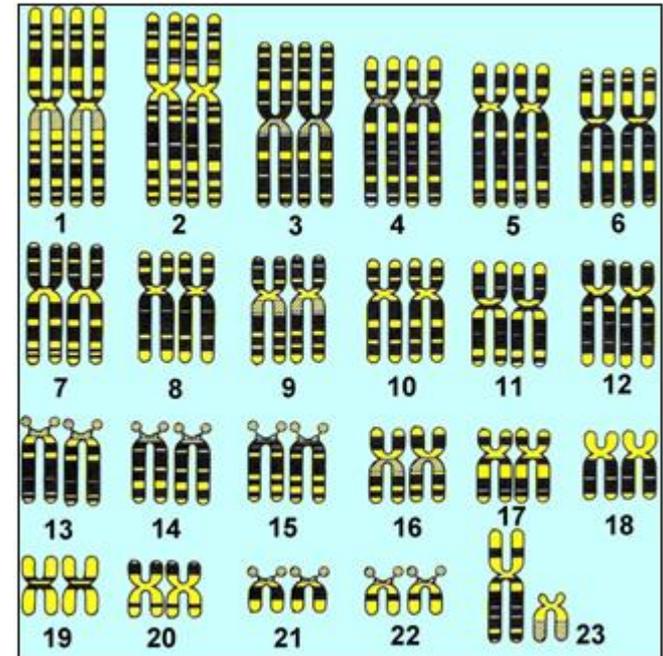
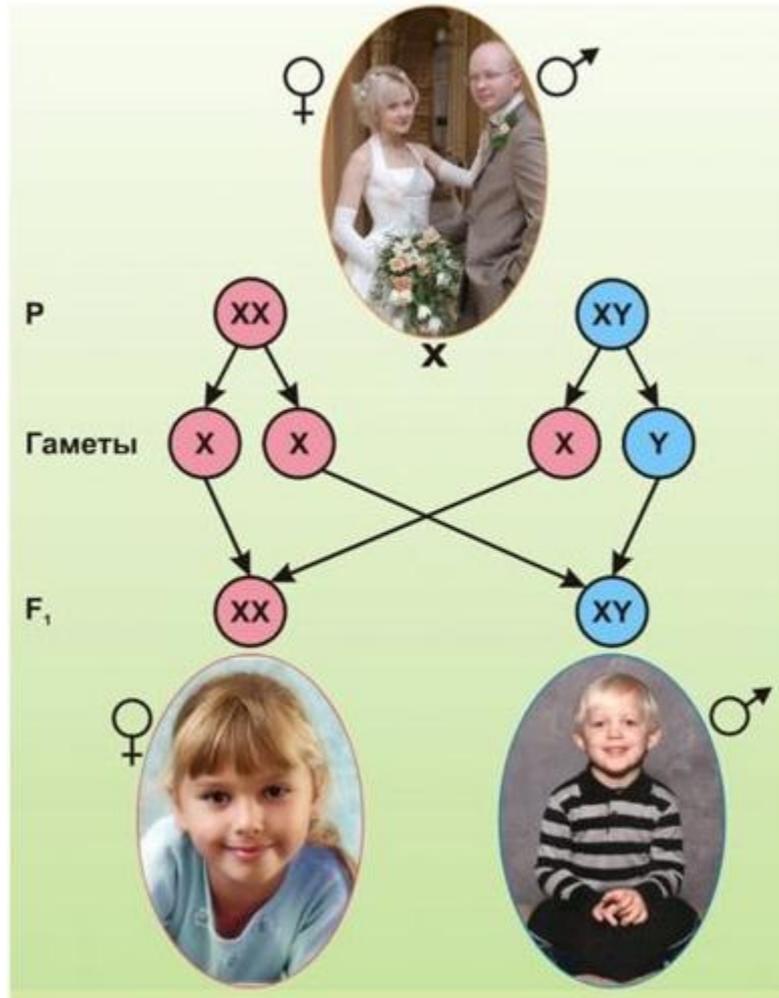


Материнская и отцовская X-хромосомы имеют аллельные гены (и доминантные, и рецессивные), которые детерминирует синтез разных вариантов белков-ферментов. **У женского организма разнообразие белков-ферментов, закодированных в X-хромосоме больше** (вследствие мозаицизма), чем у мужского, что расширяет приспособительные возможности женского организма по сравнению с мужским.

Примером являются ситцевые кошки



Генетический пол у человека



Нарушения в развитии пола

Гермафродитизм (обоеполость).

Истинный гермафродит способен продуцировать мужские и женские половые клетки (у человека не встречается, характерно для плоских червей).

При ложном гермафродитизме наблюдается несоответствие первичных и вторичных половых признаков. Ложные гермафродиты бесплодны. У человека возможно гормональное или хирургическое лечение, после установления генетического пола.

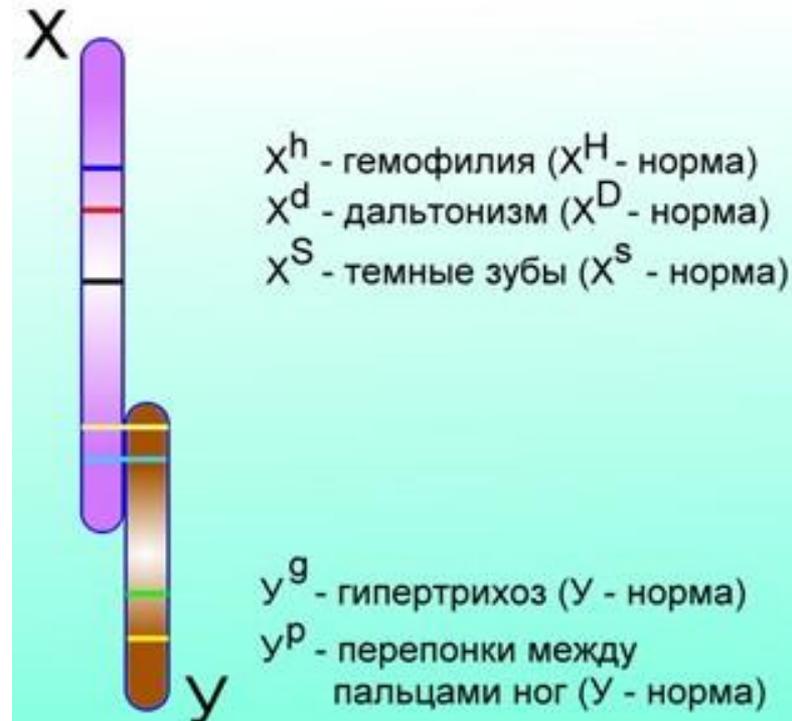
Гомосексуализм – половое извращение, выбор полового партнера своего пола.

Транссексуализм – стойкое несоответствие полового самосознания человека его истинному генетическому и гонадному полу (ощущение принадлежности к другому полу).

Трансвестизм – половое извращение, при котором половое возбуждение и удовлетворение достигаются при переодевании в одежду или копировании других форм поведения противоположного пола.

Сцепленное с полом наследование

- В половых хромосомах имеются гены не связанные с определением пола
- Гены, локализованные в половых хромосомах называются сцепленные с полом
- Сцепленное с полом наследование:
 1. X-сцепленное доминантное
 2. X-сцепленное рецессивное
 3. Y-сцепленное (голандрическое)



X-сцепленное доминантное наследование

Женщина, которая унаследовала данный признак от одного из родителей, является гетерозиготной, а мужчина – гемизоготными.

- признак передается и мужчинам и женщинам.
- женщины передают данный признак и сыну и дочери 1:1
- мужчина, имеющий данный признак передает его всем своим дочерям и не передает его сыновьям.
- в среднем у женщин данный признак проявляется менее выражено, чем у мужчин.

Примеры:

- недостаточность органического фосфора в крови, что приводит к развитию рахит, который не поддается обычному лечению,
- дефект зубов, приводящий к потемнению эмали зубов.



X-сцепленное рецессивное наследование

У женщины имеющий данный признак он как правило не проявляется фенотипически.

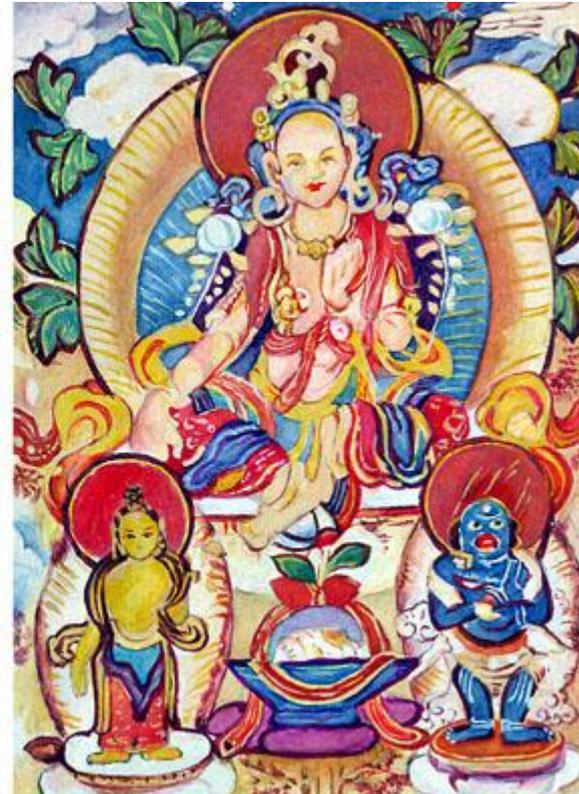
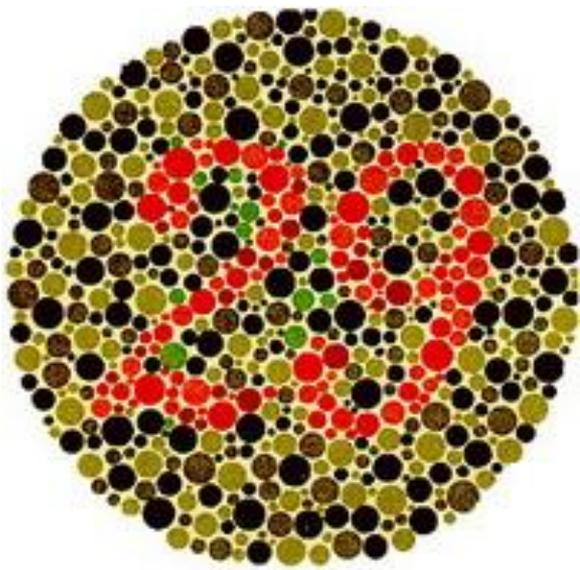
- чаще признак проявляется у мужчин, а женщины являются его носителем.
- мужчины, у которых нет фенотипического проявления данного признака, не передадут его своим детям.
- все девочки, у которых нет фенотипического проявления признака, рожденные от отца у которого признак проявляется, являются носителями.
- мужчина, имеющий фенотипическое проявление признака не передает этот признак своему сыну.

Примеры:

- дальтонизм,
- гемофилия,
- мышечная дистрофия,
- потемнение эмали зубов,
- одна из форм агаммглобулинемии

♀ $X^a X^a$

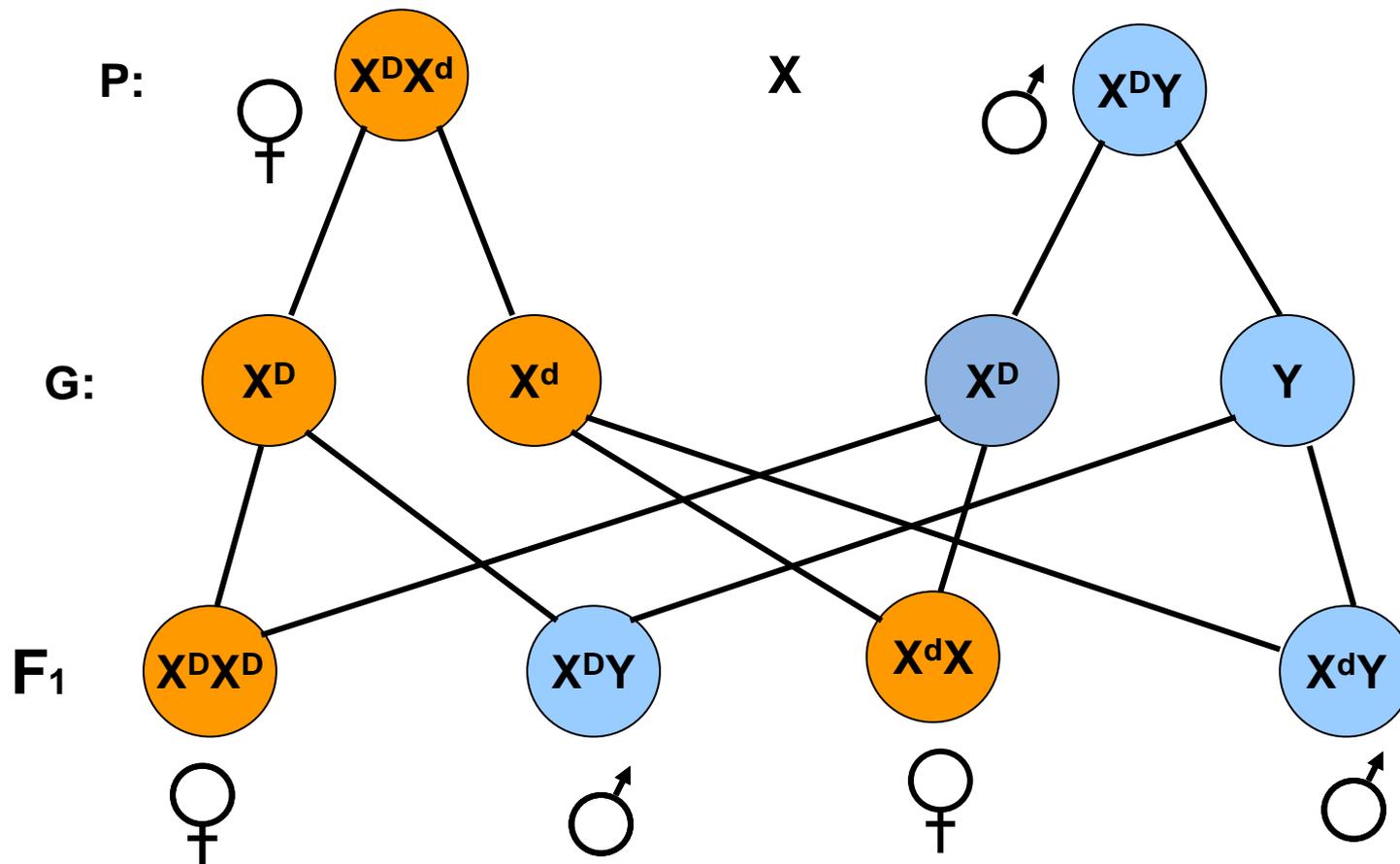
♂ $X^a Y$



Наследование дальтонизма у человека

Здоровая женщина,
носительница гена дальтонизма

Здоровый мужчина





X



x^by ♂

♀ x^Bx^B



♀ x^Bx^b

Наследование черепаховой окраски у кошек

X | *B* – ген черной окраски.
| *b* – ген рыжей окраски.
Y – генетически инертна.

x^B x^b Y



x^Bx^B

черная кошка



x^bx^b

рыжая кошка



x^Bx^b

черепаховая кошка



x^BY

черный кот



x^bY

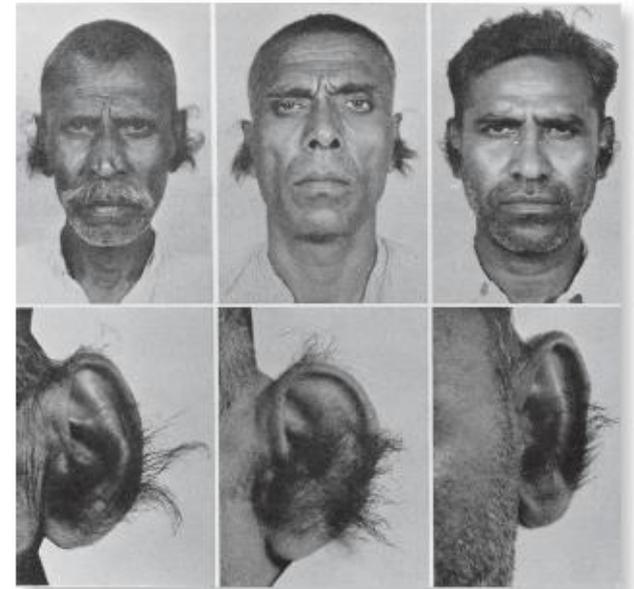
рыжий кот

Y-сцепленное наследование (голландртческое)

При данном типе наследования признак передается от отца к сыну.

Примеры:

- облысение;
- гипертрихоз (оволоснение козелка ушной раковины в зрелом возрасте);
- наличие перепонки на нижних конечностях;
- ихтиоз (чешуйчатость и пятнистое утолщение кожи).



Аутосомные признаки, проявление которых связано с полом

Признаки, ограниченные полом

Гены данных признаков могут быть унаследованы и мужчинами и женщинами, но проявляются только у женщин.

Например:

- увеличение груди у млекопитающих типично только для самок;

Признаки, контролируемые полом

Ген унаследован обоими полами, но выражен по-разному в фенотипе мужчин и женщин.

Например: облысение

У мужчин выраженное отсутствие волос на голове, а у женщин тонкие, редкие и т.д.

Не расхождение половых хромосом

P: ♀ XX × ♂ XY

G: ○ ○ XX ○ X ○ Y

F1: X0 XXX XXY YO

X0 - синдром Шерешевского-Тернера

XXX – синдром триплоX

XXY – синдром Клайнфельтера

YO – гибель в эмбриональном периоде

Возможные комбинации половых хромосом в зиготе:

- **XX** – нормальный женский организм.
- **XY** – нормальный мужской организм.
- **YO и OO** – зиготы нежизнеспособны.

• **XY*** – нормальный мужской организм, но обе половые хромосомы получены от отца. **XX*** – нормальный женский организм, но обе половые хромосомы получены от матери.

• **XXX** – синдром трисомии X. Частота встречаемости 1:800 - 1:1000. Кариотип 47, XXX. Женщина с мужеподобным телосложением. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. Иногда наблюдается умственная отсталость. Повышен риск шизофрении;

• **XXY, XXXY** – синдром Кляйнфельтера. Частота – 1:400 - 1:500. Кариотип 47,XXY; 48,XXXY. Фенотип мужской. Женеподобное телосложение. Высокий рост, длинные руки и ноги. Слабо развит волосяной покров. Интеллект снижен. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки, бесплодие. Иногда эффективно раннее гормональное лечение.



***Спасибо за
внимание!***

