

Северный государственный медицинский университет
Кафедра медицинской биологии и генетики

ГЕНЕТИКА
Типовые практические задания
с элементами теории

Архангельск
2014

Печатается по решению центрального
координационно-методического совета
Северного государственного
медицинского университета

Составители:

А.В. Сумарокова, кандидат медицинских наук, доцент кафедры медицинской биологии и генетики СГМУ; **С.Н. Левицкий**, кандидат медицинских наук, доцент кафедры медицинской биологии и генетики СГМУ; **Е.Л. Курочкина**, кандидат медицинских наук, доцент кафедры медицинской биологии и генетики СГМУ;

А.В. Хромова, кандидат медицинских наук, доцент кафедры медицинской биологии и генетики СГМУ;

Рецензенты:

заведующая кафедрой фармации и фармакологии ГБОУ ВПО Северного государственного медицинского университета, доктор медицинских наук О.В. Буюклинская;

доцент кафедры физиологии и морфологии человека Института естественных наук и биомедицины ФГАОУ ВПО Северного (Арктического) федерального университета им. М.В. Ломоносова, кандидат педагогических наук С.Ф. Лукина.

В методических рекомендациях по дисциплине «Биология» представлены основные типовые задания и задачи по разделу «Генетика», который включен в курс биологии. Показаны способы решения задач и анализ вариантов практических заданий по разделу «Генетика человека». Для овладения навыками решения представлены задачи для самостоятельного решения, ответы на некоторые из них даны в конце рекомендаций. Предназначены для студентов 1-го курса, обучающихся по ООП «Лечебное дело», «Педиатрия», «Стоматология», «Фармация», «Медико-профилактическое дело», «Медицинская биохимия».

СОДЕРЖАНИЕ

Глава 1. Молекулярная генетика.....	4
Задачи для самостоятельного решения.....	11
Глава 2. Закономерности наследования признаков	13
2.1. Основы формальной генетики	13
2.2. Моногибридное скрещивание.....	17
2.3. Неполное доминирование	21
2.4. Дигибридное скрещивание	23
2.5. Наследование групп крови человека в	26
системе ABO.....	26
Задачи для самостоятельного решения.....	29
Глава 3. Формы взаимодействия неаллельных генов	30
Задачи для самостоятельного решения.....	39
Глава 4. Наследование признаков, сцепленных с полом	43
Задачи для самостоятельного решения.....	44
Глава 5. Комбинированные задачи на наследование аутосомных признаков и признаков, сцепленных с полом.....	45
Глава 6. Популяционная генетика	46
Задачи для самостоятельного решения.....	48
Глава 7. Клинико-генеалогический метод	50
Задачи для самостоятельного решения.....	54
Глава 8. Хромосомные синдромы.....	56
Задачи для самостоятельного решения.....	60
Ответы к задачам для самостоятельного решения	63
Список литературы	66

ГЛАВА 1. МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА

Молекулярная генетика изучает вопросы наследственности и изменчивости организмов на молекулярном уровне. Субстратом наследственности в клетке служит молекула ДНК или РНК (например, у вирусов).

ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота) – органическое соединение, биополимер, мономером которого является нуклеотид. Каждый **нуклеотид** состоит из **азотистого основания**, сахара пентозы – **дезоксирибозы** и **остатка фосфорной кислоты**. Азотистые основания в ДНК бывают четырех типов: пуриновые – аденин (**А**) и гуанин (**Г**); пиримидиновые – тимин (**Т**) и цитозин (**Ц**). Молекула ДНК состоит из двух полинуклеотидных цепочек, правозакрученных в спираль. Нуклеотиды в цепочках ДНК соединяются с помощью фосфодиэфирных связей, которые образуются между фосфатными группами и 3-м и 5-м атомами дезоксирибозы соседних нуклеотидов. В связи с этим в молекуле ДНК выделяют 3'-конец и 5'-конец. Цепочки ДНК антипараллельны (рис.1). Цепочка ДНК, имеющая направленность $5' \rightarrow 3'$, называется кодогенной или смысловой. Цепочка, имеющая направленность $3' \rightarrow 5'$, называется матричной. Азотистые основания нуклеотидов в молекуле ДНК ориентированы внутрь спирали и соединяются между собой водородными связями по принципу **комплементарности**: аденин всегда против тимина, гуанин - против цитозина. Между А и Т образуются две водородные связи $A \equiv T$, между Г и Ц – три водородные связи $G \equiv C$.

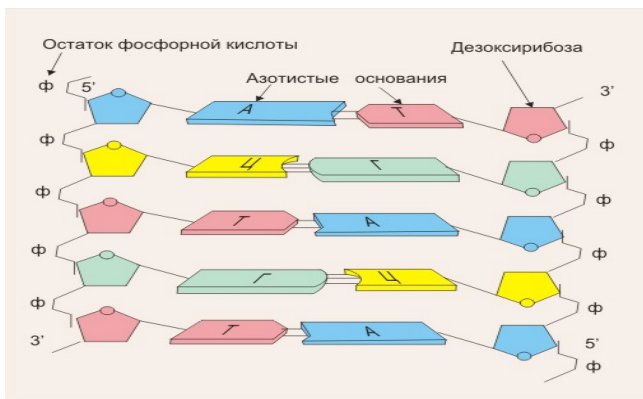


Рис. 1. Структура молекулы ДНК

Изучением химической структуры ДНК занимался профессор биохимии Колумбийского университета Эрвин Чаргафф, который выявил определенные закономерности в структуре данной молекулы, названные в последствие «*правилами Чаргаффа*».

- Количество адениновых (А) нуклеотидов всегда равно количеству тиминовых (Т) нуклеотидов.

- Число гуаниновых (Г) нуклеотидов равно числу цитозиновых (Ц) нуклеотидов.

- $\frac{A+G}{T+C} = 1$

- $\frac{A+T}{G+C} = \text{Не равно единице}$

Данное значение называют *коэффициентом специфичности ДНК*.

Впервые структура молекулы ДНК была смоделирована в 1953 г. американским ученым *Джоном Уотсоном* и англичанином *Френсисом Криком* на основе данных Э. Чаргаффа о комплементарности пуриновых и пиримидиновых азотистых оснований в молекуле ДНК и результатов рентгено-структурного анализа, полученных Морисом Уилкинсом и Розалиндой Франклин.

Молекула ДНК обладает важными свойствами: *редупликацией* – способностью к самоудвоению и *репарацией* – способностью восстанавливать свою структуру при повреждении.

Единицей наследственности и изменчивости является **ген** – участок геномной нуклеиновой кислоты, характеризующийся специфической последовательностью нуклеотидов, составляющий единицу функции, отличный от функции других генов и способный меняться путем мутирования (С. Гершензон). Ген определяет *первичную структуру белка* или РНК. У прокариот ген имеет **цистронное** строение, то есть вся последовательность нуклеотидов обеспечивает кодирование последовательности аминокислот в полипептиде. У эукариот ген имеет мозаичное строение, то есть состоит из кодирующих участков – **экзонов** и некодирующих – **интронов**. Изменение структуры гена приводит к генным мутациям, что отразится на строении белка.

Передача и реализация генетической информации в клетке осуществляются на основе матричных синтезов: редупликации, транскрипции и трансляции. Необходимо отметить, что сама ДНК не может

служить матрицей для синтеза белка, который проходит в цитоплазме клетки на рибосомах. Процесс синтеза белка – **трансляция** – происходит при участии молекул РНК. У **прокариот** реализация генетической информации проходит в два этапа: транскрипция и трансляция.

ДНК → РНК → белок

У эукариот в ходе транскрипции образуется сначала пре-и-РНК, включающая экзоны и интроны, затем проходит процессинг (созревание и-РНК), в результате зрелая и-РНК содержит только экзоны, после этого начинается трансляция.

ДНК → пре-и-РНК → зрелая и-РНК → белок

РНК (рибонуклеиновая кислота) – тоже биополимер, но состоит из одной полинуклеотидной цепочки. В состав нуклеотида РНК входят **азотистые основания**: аденин, гуанин, цитозин, а вместо тимина в молекуле ДНК – **урацил (У)**, **углевод рибоза** и **остаток фосфорной кислоты**.

Виды РНК в клетке:

Информационная или матричная РНК (и-РНК) переносит информацию о структуре белка от молекулы ДНК на рибосомы и является матрицей при трансляции. Переписывание информации с молекулы ДНК происходит в ходе транскрипции при участии фермента РНК-полимеразы. Синтез **и-РНК** происходит на матричной цепочке ДНК с учетом комплементарности азотистых оснований (только с заменой тимина на урацил) с определенных участков, называемых у прокариот опероном, у эукариот – транскриптоном. В составе оперона и транскриптона выделяют некодирующие регуляторные последовательности (промотор и оператор) и структурные гены, в которых заключена информация о структуре белка.

Транспортная РНК (т-РНК) осуществляет перенос аминокислот из цитоплазмы к рибосомам. Структура т-РНК имеет вид клеверного листка и содержит антикодон, который комплементарен кодону и-РНК при трансляции, и акцепторный участок, присоединяющий аминокислоту. Всего в клетке 61 тип т-РНК, отличающиеся последовательностью нуклеотидов в антикодоне.

Рибосомная РНК (р-РНК) формирует структуру рибосом, участвует в актах инициации и терминации белкового синтеза.

Информация о структуре белка зашифрована с помощью генетического кода.

Генетический код – система записи информации в молекулах нуклеиновых кислот в виде последовательности нуклеотидов, определяющих последовательность аминокислот в молекулах белков. Единицей генетического кода является **кодон** – **последовательность из трех нуклеотидов (триплет)**. Принцип кодирования заключается в следующем: **одну аминокислоту в молекуле белка кодирует триплет нуклеотидов** (свойство триплетности генетического кода) (табл. 1).

При решении задач на молекулярную генетику необходимо руководствоваться следующими правилами:

- Информация о структуре белка зашифрована на кодогенной цепочке ДНК.

- Матрицей для синтеза белка является и-РНК.

- Синтез и-РНК происходит на матричной цепочке ДНК.

- Зная количество аминокислот в белке, можно определить количество нуклеотидов, кодирующих данный белок, учитывая свойство триплетности генетического кода. Необходимо учесть при этом особенности молекулярной структуры гена прокариот и эукариот. У эукариот структура белка зашифрована только в экзонных участках гена.

- Зная *первичную структуру белка*, можно расшифровать строение участка **ДНК**, кодирующего этот белок, и наоборот. При этом используя принцип комплементарности азотистых оснований и триплетность генетического кода. Кроме того, необходимо учитывать свойство вырожденности генетического кода, то есть одну аминокислоту может кодировать несколько кодонов. Для решения задачи нужно выбрать один (любой) триплет нуклеотидов.

- Определяя длину гена, количество нуклеотидов в гене умножаем на длину одного нуклеотида (данная величина постоянная – 0,34 нм или 3,4 Å°).

- Задачи на генные мутации решают дважды: сначала определяют структуру белка до изменения структуры гена, затем – после.

Таблица 1

Биохимический код наследственности

Первый нуклеотид	Второй нуклеотид			
	Ц	Г	У	А
Ц	$\left. \begin{array}{l} \text{ЦЦЦ} \\ \text{ЦЦГ} \\ \text{ЦЦА} \\ \text{ЦЦУ} \end{array} \right\} \text{пролин}$	$\left. \begin{array}{l} \text{ЦГЦ} \\ \text{ЦГГ} \\ \text{ЦГА} \\ \text{ЦГУ} \end{array} \right\} \text{аргинин}$	$\left. \begin{array}{l} \text{ЦУЦ} \\ \text{ЦУГ} \\ \text{ЦУУ} \\ \text{ЦУА} \end{array} \right\} \text{лейцин}$	$\left. \begin{array}{l} \text{ЦАЦ} \\ \text{ЦАУ} \\ \text{ЦАГ} \\ \text{ЦАА} \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{гисти-} \\ \text{дин} \\ \text{глу-} \\ \text{тамин} \end{array}$
Г	$\left. \begin{array}{l} \text{ГЦЦ} \\ \text{ГЦГ} \\ \text{ГЦУ} \\ \text{ГЦА} \end{array} \right\} \text{аланин}$	$\left. \begin{array}{l} \text{ГГЦ} \\ \text{ГГГ} \\ \text{ГГУ} \\ \text{ГГА} \end{array} \right\} \text{глицин}$	$\left. \begin{array}{l} \text{ГУЦ} \\ \text{ГУГ} \\ \text{ГУУ} \\ \text{ГУА} \end{array} \right\} \text{валин}$	$\begin{array}{l} \text{ГАЦ} \text{ аспараги-} \\ \text{ГАУ} \text{ новая к-та} \\ \\ \text{ГАГ} \text{ глутами-} \\ \text{ГАА} \text{ новая к-та} \end{array}$
У	$\left. \begin{array}{l} \text{УЦЦ} \\ \text{УЦГ} \\ \text{УЦУ} \\ \text{УЦА} \end{array} \right\} \text{серин}$	$\left. \begin{array}{l} \text{УГЦ} \\ \text{УГУ} \\ \text{УГГ} - \text{триптофан} \\ \text{УГА} - - - - - \end{array} \right\} \text{цистеин}$	$\left. \begin{array}{l} \text{УУЦ} \\ \text{УУУ} \\ \text{УУА} \\ \text{УУГ} \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{фенил-} \\ \text{аланин} \\ \text{лейцин} \end{array}$	$\left. \begin{array}{l} \text{УАЦ} \\ \text{УАУ} \\ \text{УАГ} - - - - \\ \text{УАА} - - - - \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{тиро-} \\ \text{зин} \end{array}$
А	$\left. \begin{array}{l} \text{АЦЦ} \\ \text{АЦГ} \\ \text{АЦУ} \\ \text{АЦА} \end{array} \right\} \text{треонин}$	$\left. \begin{array}{l} \text{АГЦ} \\ \text{АГУ} \\ \text{АГГ} \\ \text{АГА} \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{серин} \\ \text{аргинин} \end{array}$	$\left. \begin{array}{l} \text{АУЦ} \\ \text{АУУ} \\ \text{АУА} \\ \text{АУГ} - \text{метио-} \\ \text{нин} \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{изолей-} \\ \text{цин} \end{array}$	$\left. \begin{array}{l} \text{ААЦ} \\ \text{ААУ} \\ \text{ААГ} \\ \text{ААА} \end{array} \right\} \begin{array}{l} \text{аспа-} \\ \text{рагин} \\ \text{лизин} \end{array}$

Примеры решения задач**Задача 1.**

Участок гена имеет следующее строение: ЦГГ ЦГЦ ТЦА ААА ТЦГ. Определите последовательность аминокислот в полипептиде, зашифрованном в данном гене.

Решение:

Кодогенная цепь ДНК: 5' ЦГГ ЦГЦ ТЦА ААА ТЦГ 3'

Матричная цепь ДНК: 3' ГЦЦ ГЦГ АГТ ТТТ АГЦ 5'

и-РНК: 5' ЦГГ ЦГЦ УЦА ААА УЦГ 3'

Белок: аргинин – аргинин – серин – лизин – серин

Ответ. Белок: аргинин – аргинин – серин – лизин – серин.

Задача 2.

Отрезок молекулы ДНК, определяющий первичную структуру белка, содержит следующую последовательность нуклеотидов:

ЦГА ААТ ТАЦ ГЦА ЦГГ. Определите последовательность нуклеотидов на и-РНК, число т-РНК, участвующих в биосинтезе белка, и нуклеотидный состав их антикодонов. Объясните полученные результаты.

Решение:

1) Определяем последовательность нуклеотидов матричной цепочки ДНК по принципу комплементарности:

Кодогенная цепь 5' ДНК: ЦГА ААТ ТАЦ ГЦА ЦГГ

Матричная цепь 3' ДНК: ГЦТ ТТА АТГ ЦГТ ГЦЦ

2) На матричной цепочке ДНК синтезируется и-РНК, состав ее нуклеотидов:

Матричная цепь ДНК: ГЦТ ТТА АТГ ЦГТ ГЦЦ

и-РНК: ЦГА ААУ УАЦ ГЦА ЦГГ

3) т-РНК может присоединять только одну аминокислоту. Антикодон т-РНК комплементарен кодону и-РНК, следовательно, число т-РНК равно 5; последовательность нуклеотидов в антикодонах: ГЦУ УУА АУГ ЦГУ ГЦЦ.

Задача 3.

Цепочка аминокислот белка рибонуклеазы имеет следующий состав: лизин–глутамин–треонин–аланин–аланин–аланин–лизин. Определите последовательность нуклеотидов участка ДНК, кодирующего данный

белок и соотношение $\frac{+}{+}$ (коэффициент специфичности ДНК).

Решение:

Белок: лизин–глутамин–треонин–аланин–аланин–аланин–лизин

и-РНК: ААГ ЦАГ АЦУ ГЦУ ГЦУ ГЦУ ААГ

ДНК: ТТЦ ГТЦ ТГА ЦГА ЦГА ЦГА ТТЦ

||| ||| ||| ||| ||| ||| |||

ААГ ЦАГ АЦТ ГЦТ ГЦТ ГЦТ ААГ

$$\frac{+}{+} = \frac{10 + 10}{11 + 11} = \frac{20}{22} = 0,9.$$

Ответ. ДНК:

ТТЦ ГТЦ ТГА ЦГА ЦГА ЦГА ТТЦ

||| ||| ||| ||| ||| ||| |||

ААГ ЦАГ АЦТ ГЦТ ГЦТ ГЦТ ААГ

$$\frac{+}{+} = 0,9.$$

Задача 4.

Как отразится на строении белка удаление из участка молекулы ДНК: ТЦТ ЦЦЦ ААА ААГ АТА пятого нуклеотида?

Решение:

В норме:

Кодогенная цепь ДНК: ТЦТ ЦЦЦ ААА ААГ АТА

Матричная цепь ДНК: АГА ГГГ ТТТ ТТЦ ТАТ

и-РНК: УГУ ЦЦЦ ААА ААГ АУА

Белок: цистеин – пролин – лизин – лизин – изолейцин

ДНК: ТЦТ ЦЦЦ ААА ААГ АТА

После изменения:

Кодогенная цепь ДНК: ТЦТ ЦЦА ААА АГА ТА

Матричная цепь ДНК: АГА ГГТ ТТТ ТЦТ АТ

и-РНК: УЦУ ЦЦА ААА АГА УА

Белок: серин – пролин – лизин – аргинин

Ответ. В норме белок: цистеин – пролин – лизин – лизин – изолейцин.

После мутации белок имеет состав: серин – пролин – лизин – аргинин.

Задача 5.

Ген, имеющий длину 342,72 нм, кодирует белок, состоящий из 136 аминокислот. Сколько нуклеотидов приходится на некодирующую зону гена? Длина одного нуклеотида составляет 0,34 нм.

Решение:

1. $136 \cdot 3 = 408$ (количество нуклеотидов в кодирующей зоне).
Используем свойство триплетности генетического кода.
2. $408 \cdot 0,34 = 138,72$ нм (длина кодирующей части гена).
3. $342,72 - 138,72 = 204$ нм (длина некодирующей части гена).
4. $204 : 0,34 = 600$ (количество нуклеотидов в некодирующей части гена).

Ответ. 600 нуклеотидов в некодирующей зоне.

Задачи для самостоятельного решения

1. Одна из цепочек молекулы ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: АГТ АЦЦ ГАТ АЦТ ЦГА ТТТ АЦГ ... Какую последовательность нуклеотидов имеет вторая цепочка этой же молекулы?

2. Участок гена имеет следующее строение: ЦГГ ЦГЦ ТЦА ААА ТЦГ. Укажите строение соответствующего участка белка, информация о котором содержится в данном гене.

3. Полипептид состоит из следующих аминокислот: валин–аланин–глицин–лизин–триптофан–валин–серин–глутаминовая кислота. Определите структуру участка ДНК, кодирующего данный белок.

4. Полипептид состоит из следующих аминокислот: аланин–цистеин–гистидин–лейцин–метионин–тирозин. Определите структуру участка ДНК, кодирующего белок и коэффициент специфичности ДНК.

5. Определите продукты транскрипции и трансляции участка молекулы одной цепи ДНК следующего нуклеотидного состава:

...А А Т Т Т Ц А Г Т А Т Г Г Ц Г А Ц Г.

6. В аминоацильном участке рибосомы с кодонами и-РНК последовательно связывались т-РНК, имеющие следующие антикодоны: ААУ, АУА, ГУА, ЦЦУ. Из каких аминокислот был синтезирован пептид?

7. Как изменится структура белка, если из кодирующего его участка ДНК: ААТ АЦА ТТТ ААА ГТЦ удалить пятый и десятый слева нуклеотиды?

8. Участок молекулы ДНК, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок азотистых оснований: ААА АЦЦ ААА АТА ЦТГ АТА ЦАА. Во время репликации изменилась рамка считывания в результате удвоения третьего слева нуклеотида. Как отразится данная мутация на строении белка?

9. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с гуанином (Г) составляют 13 % от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в процентах) нуклеотидов с цитозином (Ц), аденином (А), тиминном (Т) в отдельности в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.

10. Химическое исследование показало, что 30 % общего числа нуклеотидов в молекуле и-РНК приходится на урацил, 26 % – на ци-

тозин и 24 % – на аденин. Что можно сказать о нуклеотидном составе соответствующего участка двухцепочечной ДНК, «слепоком» с которого является исследованная РНК?

11. Белок рибонуклеазы имеет следующее начало аминокислот: лизин–глутамин–треонин–аланин–аланин–лизин. Определите

те количественные соотношения $\frac{+}{+}$ в соответствующей цепи ДНК.

12. Молекулярная масса белка А равна 50 000. Определите длину соответствующего гена, зная при этом, что молекулярный вес одной аминокислоты равен в среднем 100, а расстояние между двумя нуклеотидами в ДНК равно 0,34 нм.

13. Нуклеиновая кислота фага имеет относительную массу порядка 10^7 . Сколько (примерно) белков закодировано в ней, если принять, что типичный белок состоит в среднем из 400 мономеров, а молекулярная масса нуклеотида – около 300 Дальтон?

14. Галактозный оперон кишечной палочки содержит блок из трех структурных генов, которыми закодировано три белка. Первый содержит 196, второй – 218, третий – 309 аминокислот. Длина оперона вместе с регуляторной частью – 1648 нм. Учитывая, что длина одного нуклеотида 0,34 нм, определите, сколько нуклеотидов в кодирующей зоне оперона? Какова длина этой зоны? Сколько нуклеотидов в регуляторной зоне, какова ее длина?

15. Сколько аминокислот закодировано геном, состоящим из пяти экзонов по 180 нуклеотидов и четырех интронов по 6000 нуклеотидов? Какова длина этого гена, если длина одного нуклеотида 0,34 нм?

ГЛАВА 2. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ

2.1. Основы формальной генетики

Г. Мендель предположил о существовании единиц наследственности и назвал их наследственными задатками. В современном понимании наследственные задатки – это гены.

Ген – это участок молекулы ДНК, содержащий информацию о структуре одного белка, управляющего формированием какого-то определенного признака.

Гибридологический метод – это анализ характера наследования признаков с помощью системы скрещиваний, суть которого состоит в получении гибридов и анализе их потомков в ряду поколений (анализ расщепления).

Суть гибридологического метода:

1. Родительские особи должны отличаться одним или несколькими признаками и должны быть **чистыми линиями** по изучаемым признакам, то есть **гомозиготными**.

2. Должен осуществляться анализ потомков от каждой родительской пары в каждом поколении.

3. Закономерности результатов скрещиваний должны анализироваться статистически.

Г. Мендель предложил систему записей скрещивания, которую используют до настоящего времени при решении генетических задач.

Для того, чтобы правильно решить задачу, необходимо прежде всего внимательно прочитать и осмыслить ее условие. Чтобы определить тип задачи, необходимо выяснить:

- сколько пар признаков рассматривается в задаче;
- сколько пар генов контролируют развитие признаков;
- какие организмы (гомозиготные, гетерозиготные) скрещиваются;
- каков тип скрещивания (прямое, возвратное, анализирующее и т.д.);
- сцеплено или независимо наследуются гены, контролирующие развитие признаков;
- связано ли наследование признака с половыми хромосомами;
- сколько классов фенотипов (или генотипов) образуется в потомстве, полученном от скрещивания, их количественное соотношение.

Иногда в задаче требуется определить, какой из рассматриваемых признаков является доминантным, а какой – рецессивным (**доминантный признак всегда проявляется фенотипически**, за исключением неполного доминирования).

При решении задач не возникает затруднений с определением числа и типов гамет, образуемых организмом, если учитывать нижеследующее:

1. Соматические клетки – диплоидны, поэтому **каждый ген представлен двумя аллелями гомологичной пары** (по одной аллели в каждой хромосоме).

2. Гаметы всегда гаплоидны. Так как во время мейоза происходит равномерное распределение хромосом между образующимися гаметами, **каждая гамета содержит только по одной хромосоме из каждой гомологичной пары**.

3. Так как **каждая гамета** получает только одну хромосому из каждой гомологичной пары, она **получает и одну аллель из каждой аллельной пары генов**.

4. **Число типов гамет равно 2^n** , где n – число генов, находящихся в гетерозиготном состоянии. Например, особь с генотипом **AaBBCC** образует 2 типа гамет ($2^1=2$), с генотипом **AaBbCC** – 4 типа ($2^2=4$), а с генотипом **AaBbCc** – 8 типов ($2^3=8$).

5. При оплодотворении происходит слияние мужской и женской гамет, поэтому **дочерняя особь получает одну гомологичную хромосому (одну аллель гена) от отца, а другую аллель – от матери**.

По условию многих генетических задач генотип скрещиваемых особей неизвестен. Умение определять генотипы – одно из главных умений, которым необходимо овладеть. Решение задач такого типа начинают с анализа родителей по потомству. Анализ можно проводить как по фенотипу, так и по генотипу.

1. Анализ генотипа родителей по фенотипу потомства.

1. Анализ начинают с особей, у которых фенотипически проявляется рецессивный признак. Такие особи всегда гомозиготы, и их генотип обозначен (aa, aabb).

2. Несущие доминантный(е) признак(и), могут быть как гомозиготными, так и гетерозиготными (при полном доминировании).

3. Если потомство, полученное от скрещивания, единообразно и не-

сет доминантный признак, то точно определить генотип невозможно, так как возможны два варианта: обе родительские особи гомозиготны или одна из родительских особей гомозиготна, а другая – гетерозиготна.

2. Анализ генотипа родителей по генотипу потомства.

1. Потомство с гомозиготным генотипом можно получить только от скрещивания таких же родителей.

2. Единообразное гетерозиготное потомство можно получить только от скрещивания родителей, один из которых гомозиготен по доминантному признаку, а другой – по рецессивному.

3. Если в потомстве наблюдается расщепление, то возможны два варианта (в зависимости от формулы расщепления): одна родительская особь гетерозиготна, другая – гомозиготна по рецессивному признаку или обе родительские особи гетерозиготны.

3. При определении генотипов родительских особей всегда следует помнить, что **один ген** из аллельной пары дочерняя особь получает **от материнского организма, а другой – от отцовского**. Некоторые задачи по генетике имеют несколько вариантов решения (например, в случае, когда генотип особи, несущей доминантный признак, неизвестен). При решении таких задач необходимо рассмотреть все возможные варианты скрещиваний.

Основные этапы решения задач по генетике

Дать универсальную схему для решения разных типов задач по генетике практически невозможно. Рассмотрим лишь основные этапы, в той или иной степени присутствующие при решении задач разного типа. При решении задач по определенным темам последовательность этапов может изменяться, а их содержание модифицироваться.

1. Внимательно прочитайте условие задачи.

2. Сделайте краткую запись условия задачи.

3. Запишите генотипы и фенотипы скрещиваемых особей.

4. Определите и запишите типы гамет, которые образуют скрещиваемые особи.

5. Определите и запишите генотипы и фенотипы полученного от скрещивания потомства.

6. Проанализируйте результаты скрещивания. Для этого определите количество классов потомства по фенотипу и генотипу и запишите их в виде числового соотношения.

7. Запишите ответ на вопрос задачи.

Помните, что при решении задач по генетике используется специальная символика, предложенная Г. Менделем:

P – родители;

F – потомство от скрещивания, число внизу или сразу после буквы указывает на порядковый номер поколения (F_1 – гибриды первого поколения – прямые потомки родителей, F_2 – гибриды второго поколения – возникают в результате скрещивания между собой гибридов F_1);

x – значок скрещивания;

♂ – мужская особь; ♀ – женская особь;

A, a, B, b, C, c – обозначение буквами латинского алфавита аллелей гена, отдельно взятых наследственных признаков (заглавными – доминантных, строчными – рецессивных). Делая записи, следует учитывать, что:

- Первым принято записывать генотип женской особи, а затем – мужской (верная запись – ♀AABB x ♂aabb; неверная запись – ♂aabb x ♀AABB).

- Гены одной аллельной пары всегда пишут рядом (верная запись – ♀AABB; неверная запись – ABAB).

- При записи генотипа буквы, обозначающие признаки, всегда пишутся в алфавитном порядке, независимо от того, какой признак – доминантный или рецессивный – они обозначают (верная запись – ♀aaBB; неверная запись – BVaa).

- Если известен только фенотип особи, то при записи ее генотипа пишут лишь те гены, наличие которых бесспорно. Ген, который невозможно определить по фенотипу, обозначают значком «_» (например, если желтая окраска (**A**) и гладкая форма (**B**) семян гороха – доминантный признак, а зеленая окраска (**a**) и морщинистая форма (**b**) – рецессивный, генотип особи с желтыми морщинистыми семенами записывают следующим образом: **A_bb**).

- Под генотипом **всегда** пишут фенотип.

- Гаметы записывают, обводя их кружком.

- У особей определяют и записывают типы гамет, а не их количество.

- Фенотипы и типы гамет пишутся строго под соответствующим генотипом.

- Записывают ход решения задачи с обоснованием каждого вывода и полученных результатов.

- При решении задач на ди- и полигибридное скрещивание для определения генотипов потомства рекомендуется пользоваться решеткой Пеннета. По вертикали записываются типы гамет материнской особи, а по горизонтали – отцовской. На пересечении столбца и горизонтальной линии записывают сочетания гамет, соответствующие генотипу образующейся дочерней особи.

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	Aabb	AaBb	Aabb
AB	AaBB	AaBb	AaBB	AaBb
Ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

- Результаты скрещивания всегда носят вероятный характер и выражают либо в процентах, либо в долях единицы. Соотношение классов потомства записывается в виде формулы расщепления (например, желто-семенные и зелено-семенные растения в соотношении 1:1).

2.2. Моногибридное скрещивание

Моногибридным называется скрещивание, при котором рассматривается наследование одной пары альтернативных (контрастных, взаимоисключающих) признаков, детерминируемых одной парой генов.

При моногибридном скрещивании соблюдается **первый закон Менделя** (закон единообразия), согласно которому при скрещивании гомозиготных организмов у их потомков F_1 проявляется только один альтернативный признак (доминантный), а второй находится в скрытом (рецессивном) состоянии. Потомство F_1 единообразно по фенотипу и генотипу. Согласно **второму закону Менделя** (закон расщепления) при скрещивании гетерозигот в их потомстве F_2 наблюдается расщепление по генотипу в соотношении 1 : 2 : 1 и по фенотипу в пропорции 3 : 1.

Для успешного решения задач на моногибридное скрещивание необходимо также четко знать **правило «чистоты гамет»**, согласно которому в каждую гамету попадает только один ген из каждой пары, определяющей развитие признака.

Примеры решения задач

Задача 1.

Ген черной масти у крупнорогатого скота доминирует над геном красной масти. Какое потомство F_1 получится от скрещивания чистопородного черного быка с красными коровами? Какое потомство F_2 получится от скрещивания между собой гибридов?

Решение:

Признак	Ген
Черная масть	A
Красная масть	a

Красные коровы несут рецессивный признак, следовательно, они гомозиготны по рецессивному гену и их генотип – aa.

Бык несет доминантный признак черной масти и является чистопородным, то есть гомозиготным. Следовательно, его генотип – AA.

Гомозиготные особи образуют один тип гамет, поэтому черный бык может продуцировать только гаметы, несущие доминантный ген A, а красные коровы несут только рецессивный ген a.

Они могут сочетаться только одним способом, в результате чего образуется единообразное поколение F_1 с генотипом Aa.

Гетерозиготы с равной вероятностью формируют гаметы, содержащие гены A и a. Их слияние носит случайный характер, поэтому в F_2 будут встречаться животные с генотипами AA (25 %), Aa (50 %) и aa (25 %), то есть особи с доминантным признаком будут составлять примерно 75 %.

Ответ. При скрещивании чистопородного черного быка с красными коровами все потомство будет черного цвета. При скрещивании между собой гибридов F_1 в их потомстве (F_2) будет наблюдаться расщепление: 3/4 особей будет черного цвета, 1/4 – красного.

Задача 2.

Одна из форм миопатии наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя страдают этой аномалией, но один из них гомозиготен, а другой гетерозиготен?

Признак	Ген
миопатия	A
норма	a

Решение:

P ♀ AA — ♂ Aa
 миопатия миопатия
 G (A) (A) (A) (a)
 F₁ AA Aa
 миопатия миопатия

100 %

Ответ. Вероятность заболевания детей в семье 100 %.

Задача 3.

Фенилкетонурия (ФКУ) наследуется как рецессивный признак. У здоровых родителей родился больной ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок тоже будет страдать фенилкетонурией?

Признак	Ген
ФКУ	a
норма	A

Решение:

P ♀ A ? — ♂ A ?
 норма норма

F₁ aa
 фенилкетонурия

т. к. в семье родился больной ребенок,
то генотипы родителей Aa

P ♀ Aa — ♂ Aa
 норма норма
 G (A) (a) (A) (a)
 F₁ AA Aa Aa aa
 норма норма норма фенилкетонурия
 75% 25%

Ответ. Вероятность рождения следующего ребенка больным 25 %.

Задача 4.

Плоды томата бывают круглыми и грушевидными. Ген круглой формы доминирует. В парниках высажена рассада, полученная из гибридных семян. 31750 кустов имели плоды грушевидной формы, а 92250 – круглой. Сколько было среди выросших кустов гетерозиготных растений?

Признак	Ген
Круглая форма	А
Грушевидная форма	а

Решение:

1. Рассада была получена из гибридных (гетерозиготных) растений. Их генотип – Аа. Расщепление в потомстве, близкое к 3 : 1, подтверждает это предположение.

2. Среди растений с круглой формой плодов имеются гетерозиготы (Аа) и гомозиготы (АА). Поскольку в F_2 при моногибридном скрещивании наблюдается расщепление по генотипу в пропорции 1 : 2 : 1, то гетерозиготных растений должно быть от общего числа растений с доминантным признаком, то есть $92290 \cdot \frac{2}{3} = 61500$, или в 2 раза больше, чем растений с рецессивным признаком: $31750 \cdot 2 = 63500$.

Ответ. Гетерозиготных растений было примерно 62500.

Задачи для самостоятельного решения

1. Голубоглазый мужчина женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?

2. Фенилкетонурия (ФКУ) наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

3. У человека ген полидактилии доминирует над нормальным строением кисти. В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй – шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалии?

4. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

5. Комолость у крупного рогатого скота доминирует над рогатостью. Комолый бык Васька был скрещен с тремя коровами. От скрещивания с рогатой коровой Зорькой родился рогатый теленок, с рогатой коровой Буренкой – комолый. От скрещивания с комолой коровой Звездочкой родился рогатый теленок. Каковы генотипы всех животных, участвовавших в скрещивании?

6. У морских свинок ген мохнатой шерсти (R) доминирует над геном гладкой шерсти (r). Мохнатая свинка при скрещивании с гладкой дала 18 мохнатых и 20 гладких потомков. Каков генотип родителей и потомства? Могли бы у этих свинок родиться только гладкие особи?

7. У Пети и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Напишите генотипы всех перечисленных лиц.

8. Наследование резус-фактора осуществляется по обычному аутосомно-доминантному типу. Организм с резус-положительным фактором (Rh^+) несет доминантный ген R, а резус-отрицательный (rh^-) – рецессивный ген r. Если муж и жена резус-положительны, то может ли их ребенок быть резус-отрицательным?

2.3. Неполное доминирование

При неполном доминировании доминантный ген не полностью подавляет действие аллельного гена. У гетерозигот функционируют оба гена, поэтому в фенотипе признак выражается в виде промежуточной формы.

Но иногда встречаются парные гены, где ни один из генов не доминирует над другим. Поэтому право решающего любой ген обозначить большой буквой. Чтобы подчеркнуть, что ген не полностью доминирует, над ним ставится черточка. В таблице записи условий задачи целесообразно внести еще одну графу «Генотип».

Пример решения задачи

Задача 1.

В результате скрещивания сортов земляники с красными плодами и белыми плодами в потомстве получаются растения с розовыми ягодами. Какое потомство получится от скрещивания между собой гибридных растений земляники, имеющих розовые ягоды?

Признак	Ген	Генотип
Красный	— А	— — АА
Белый	а	аа
Розовый		— Аа

Решение:

$P \quad \text{♀ } Aa \quad \times \quad \text{♂ } Aa$
 розовые розовые

 $G \quad \overline{\text{A}} \quad \overline{a} \quad \overline{\text{A}} \quad \overline{a}$

 $F_1 \quad A A \quad Aa \quad Aa \quad aa$
 красные розовые белые
 25 % 50 % 25 %

Ответ. В потомстве можно ожидать 25 % растений с красными плодами, 50 % – с розовыми и 25 % – с белыми..

Задачи для самостоятельного решения

1. Одна из форм цистинурии наследуется как аутосомный доминантный признак. Но у гетерозигот наблюдается лишь повышенное содержание цистина в моче, у гомозигот – образование цистиновых камней в почках.

а) Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один супруг страдал этим заболеванием, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче.

б) Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один супруг страдал почечно-каменной болезнью, а другой был нормален в отношении анализируемого признака.

2. Акаталазия обусловлена редким аутосомным рецессивным геном. У гетерозигот активность каталазы несколько понижена.

а) У обоих родителей и единственного сына в семье, активность каталазы оказалась ниже нормы. Определите вероятность рождения в семье следующего ребенка без аномалии.

б) Определите вероятные фенотипы детей в семье где один из супругов страдает акаталазией, а другой имеет лишь пониженную активность каталазы.

3. Серповидно-клеточная анемия и талассемия наследуются как два признака с неполным доминированием: гены не сцеплены между собой и находятся в аутосомах. У гетерозигот по серповидно-клеточной анемии, так же как и у гетерозигот по талассемии, заболевание не носит выраженной клинической картины. Гомозиготы по серповидно-клеточной анемии и талассемии в подавляющем большинстве случаев умирают в детстве. Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по серповидно-клеточной анемии, но нормален по талассемии, а второй – гетерозиготен по талассемии, но нормален в отношении серповидноклеточной анемии.

2.4. Дигибридное скрещивание

Дигибридным называется **скрещивание**, при котором рассматривается наследование двух пар альтернативных признаков, кодируемых генами, расположенными в разных парах гомологичных хромосом.

Согласно **третьему закону Менделя**, при **дигибридном скрещивании** наследование обоих признаков осуществляется независимо друг от друга, а в потомстве дигетерозигот наблюдается расщепление по фенотипу в пропорции 9:3:3:1 (9 A^*B^* , 3 aaB^* , 3 A^*bb , 1 $aabb$, где * в данном случае обозначает, что ген может находиться либо в доминантном, либо в рецессивном состоянии). По генотипу расщепление будет осуществляться в соотношении 4:2:2:2:1:1:1:1 (4 $AaBb$, 2 $AABb$, 2 $AaBB$, 2 $Aabb$, 2 $aaBb$, 1 $AAbb$, 1 $AABB$, 1 $aaBB$, 1 $aabb$).

Для определения фенотипов и генотипов потомства при **дигибридном скрещивании** удобно пользоваться **решеткой Пеннета**.

Примеры решения задач

Задача 1.

Известно, что при дигибридном скрещивании во втором поколении происходит расщепление по фенотипу в соотношении 9:3:3:1. Объясните это явление поведением хромосом в мейозе при образовании гамет и при оплодотворении.

Ответ:

1) в скрещивании участвуют гетерозиготные по двум парам признаков особи (AaBb);

2) негомологичные хромосомы расходятся в мейозе в разные гаметы случайным образом и образуют 4 типа гамет с аллелями AB, Ab, aB, ab (аллели не сцеплены);

3) случайное сочетание 4 типов гамет друг с другом при оплодотворении формирует 4 вида фенотипов 9A_B_ : 3A_bb: 3aaB_ : 1aabb.

Задача 2.

У человека глухонмота наследуется как аутосомный рецессивный признак, а подагра – доминантный признак. Оба гена лежат в разных парах хромосом. Определите вероятность рождения глухонемого ребенка с предрасположенностью к подагре у глухонемой матери, но не страдающей подагрой, и мужчины с нормальным слухом и речью, болеющего подагрой, если известно, что тот гетерозиготен по обоим парам генов.

Дано:

Признак	Ген
Глухонемота	a
Нормальный слух	A
Подагра	B
Норма	b

Решение:

P ♀ aabb глухонемота	– ♂ AaBb подагра
G ab	AB Ab aB ab
F ₁ AaBb	AaBb aaBb aabb
подагра	норма глухонемота с подагрой глухонемота
25 %	25 % 25 % 25 %

Ответ. Вероятность рождения глухонемого ребенка с предрасположенностью к подагре – 25 %.

Задача 3.

Фенилкетонурия (ФКУ) – заболевание, связанное с нарушением обмена веществ (b), и альбинизм (a) наследуются у человека как рецессивные аутосомные несцепленные признаки. В семье отец альбинос и болен ФКУ, а мать – дигетерозиготна по этим генам. Составьте схему решения задачи, определите генотипы родителей, возможного потомства и вероятность рождения детей-альбиносов, больных ФКУ.

Ответ:

1) генотипы родителей: мать – $AaBb$ (гаметы AB, Ab, aB, ab), отец – $aabb$ (гаметы ab);

2) генотипы возможного потомства: $AaBb, AaBb, aaBb, aabb$;

3) 25 % – детей-альбиносов, больных ФКУ – $aabb$.

Задача 4.

При скрещивании между собой серых мух с нормальными крыльями 25 % потомства имело черное тело. Примерно у 25 % всех дочерних особей крылья были зачаточной формы. Какие признаки доминируют? Каковы генотипы родителей?

Решение:

1. В потомстве наблюдалось расщепление по обоим признакам, следовательно, скрещивались гетерозиготные особи. Гетерозиготы несут доминантные признаки, значит, таковыми являются серая окраска тела и нормальная форма крыльев.

2. Расщепление в пропорции 3:1 по каждому признаку указывает на то, что скрещивались две дигетерозиготные особи с генотипом $AaBb$.

Ответ. Генотип обоих родителей – $AaBb$. Доминантными признаками являются серый цвет тела и нормальная форма крыльев.

Задачи для самостоятельного решения

1. У человека ген вьющихся волос (A) доминирует над геном гладких волос, а глухота является рецессивным признаком (b). Обе пары генов находятся в разных хромосомах. В семье, где родители хорошо слыша-

ли и имели один гладкие волосы, а другой вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Их второй ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Определите генотипы родителей и вероятность дальнейшего появления глухих детей с гладкими волосами в семье.

2. Оперенность ног у кур (в противоположность голым) определяется доминантным геном. Гороховидный гребень доминирует над простым. Какими признаками будут обладать гибридные формы, полученные от скрещивания кур с гороховидными гребнями, имеющими оперенные ноги, с голоногими курами, имеющими простые гребни? Предполагается, что исходные животные гомозиготны по обоим упомянутым здесь генам.

3. У человека ген карих глаз доминирует над голубыми, праворукость над леворукостью.

а) Какими могут быть дети, если отец левша, но гетерозиготен по цвету глаз, а мать голубоглазая, но гетерозиготна в отношении умения владеть руками.

б) Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родились двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. Определите вероятность рождения в этой семье голубоглазых детей, владеющих преимущественно левой рукой.

4. Некоторые формы катаракты и глухонемые наследуются независимо по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями, если один родитель глухой, а другой болен катарактой, а в остальном имеющие вполне благополучные генотипы?

2.5. Наследование групп крови человека в системе ABO

Группы крови по системе ABO у человека наследуются по типу множественных аллелей и определяются тремя аллелями одного локуса. Гены принято записывать I^A , I^B , и I^0 . В различных сочетаниях генов образуются четыре группы крови: первая с генотипом I^0I^0 , вторая – $I^A I^A$ или $I^A I^0$, третья – $I^B I^B$ или $I^B I^0$, четвертая – $I^A I^B$.

Кроме того, кровь людей отличается по резус-фактору. Резус-положительность определяется доминантным аутосомным геном (D), резус-отрицательность – рецессивным геном (d).

Примеры решения задач.

Задача 1.

У матери I группа крови, у отца IV группа. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

Дано:

Признак	Ген	Генотип
I(0)	I^0	$I^0 I^0$
II(A)	I^A	$I^A I^A$; $I^A I^0$
III(B)	I^B	$I^B I^B$; $I^B I^0$
IV(AB)	I^A, I^B	$I^A I^B$

Решение:

$$\begin{array}{c}
 \text{P } \text{♀} \quad I^0 I^0 \quad - \quad \text{♂} \quad I^A I^B \\
 \begin{array}{ccc}
 \text{I гр.} & & \text{IV гр.} \\
 \text{G} \quad \textcircled{I^0} & & \textcircled{I^A} \quad \textcircled{I^B}
 \end{array} \\
 \text{F}_1 \quad I^A I^0 \quad \quad I^B I^0 \\
 \begin{array}{cc}
 \text{II гр.} & \text{III гр.}
 \end{array}
 \end{array}$$

Ответ. Не могут.

Задача 2.

Мать имеет IV группу крови, отрицательный резус (Rh-), отец – II группу крови, положительный резус (Rh+) (гетерозиготен по обоим признакам). Определите вероятность рождения ребенка с III группой крови и отрицательным резусом.

Дано:

Признак	Ген
I(0)	I^0
II(A)	I^A
III(B)	I^B
IV(AB)	$I^A ; I^B$
Rh+	D
Rh-	d

Решение:

P ♀ $I^A I^B dd$ — ♂ $I^A I^0 Dd$
 IV гр., Rh- II гр., Rh+

G	♀	$I^A d$	$I^B d$
	♂		
F ₁	$I^A D$	$I^A I^A Dd$ II гр., Rh+	$I^A I^B Dd$ IV гр., Rh+
	$I^A d$	$I^A I^A dd$ II гр., Rh -	$I^A I^B dd$ IV гр., Rh-
	$I^0 D$	$I^A I^0 Dd$ II гр., Rh+	$I^B I^0 Dd$ III гр., Rh+
	$I^0 d$	$I^A I^0 dd$ II гр., Rh -	$I^B I^0 dd$ III гр., Rh-

$$\frac{1}{8} \cdot 100 \% = 12,5 \%$$

Ответ. Вероятность рождения ребенка с III группой крови и отрицательным резусом 12,5 %.

Задача 3.

У человека имеются четыре фенотипа по группам крови: I(0), II(A), III(B), IV(AB). Ген, определяющий группу крови, имеет три аллеля: I^A , I^B , i^0 , причем аллель i^0 является рецессивной по отношению к аллелям I^A , I^B . Родители имеют II (гетерозигота) и III (гомозигота) группы крови. Определите генотипы групп родителей. Укажите возможные генотипы и фенотипы (номер) группы крови детей. Составьте схему решения задачи. Определите вероятность наследования у детей II группы крови.

Ответ:

1) родители имеют группы крови: II группа — $I^A I^0$

(гаметы I^A , I^0), III группа — $I^B I^B$ (гаметы I^B);

2) возможные фенотипы и генотипы групп крови детей: IV группа ($I^A I^B$) и III группа ($I^B I^0$);

3) вероятность наследования II группы крови — 0 %.

Задачи для самостоятельного решения.

1. Родители имеют II и III группу крови. Какие группы крови можно ожидать у их детей?

2. Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца.

3. У мальчика I группа крови, а у его сестры IV группа. Определите группы крови их родителей.

4. У матери I группа крови, у отца III группа. Могут ли дети унаследовать группу крови своей матери?

5. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют I и II группу крови, родители другого - II и IV группы. Исследование показало, что дети имеют I и IV группы крови. Определите, кто чей сын.

6. Мать с III группой крови и положительным резусом, отец имеет IV группу крови и отрицательный резус. Определите вероятность рождения ребенка с III группой крови и отрицательным резусом, если известно, что мать гетерозиготна по обоим парам признаков.

7. Отец имеет кровь II группы и положительный резус, а мать имеет кровь III группы и отрицательный резус. Определите, какую кровь будут иметь их дети, если родители гомозиготны по обоим парам генов.

8. Родители имеют II и III группу крови. У них родился ребенок с I группой крови. Определите вероятность рождения больных детей с IV группой крови.

9. В одной семье у кареглазых родителей имеется четверо детей. Двое голубоглазых имеют I и IV группу крови, двое кареглазых - II и III группу. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазым с I группой крови. Карий цвет глаз доминирует над голубым и обусловлен аутосомным геном.

ГЛАВА 3. ФОРМЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

После вторичного открытия законов Менделя было описано несколько случаев взаимодействия неаллельных генов, приводящего к формированию новых признаков. Взаимодействовать могут два неаллельных гена и более.

Комплементарность. К комплементарным, или дополнительно действующим, генам относятся такие *неаллельные гены, которые при совместном проявлении обуславливают развитие нового признака.*

На примере наследования окраски цветков у душистого горошка можно понять сущность комплементарного действия генов. При скрещивании двух рас этого растения с белыми цветками у гибридов F_1 цветки оказались пурпурными. При самоопылении растений из F_1 в F_2 наблюдалось расщепление растений по окраске цветков в отношении, близком к 9:7. Пурпурные цветки были обнаружены у 9/16 растений, белые – у 7/16.

Развитие признака может определяться не одной, а двумя или более парами неаллельных генов, располагающимися в разных хромосомах. Если хотя бы одна пара находится в гомозиготном рецессивном состоянии, то признак не развивается или отличен от доминантного.

С биохимической точки зрения зачастую это может быть связано с тем, что развитие признаков обычно представляет собой многостадийный процесс, каждый этап которого контролируется отдельным ферментом (информация о ферменте находится в определенном гене). Если хотя бы один ген находится в рецессивном состоянии, то синтезируется измененный фермент, реакция не идет, и конечный продукт не образуется:

Ген	A	B	C	D	
Фермент	E1	E2	E3	E4	
	↓	↓	↓	↓	
Реакции	S1 →	S2 →	S3 →	S4 →	признак

Расщепление при скрещивании дигетерозигот при **комплементарном наследовании** обычно бывает в пропорции 9:7, 9:3:4 или 9:3:3:1, 9:6:1 (часть особей с минимальным выражением признака 7/16, 4/16 и 1/16).

Объяснение такого результата состоит в том, что каждый из доминантных генов не может вызвать появление окраски, определяемой пигментом антоцианом. У душистого горошка есть ген А, обуславливающий синтез бесцветного предшественника пигмента — пропигмента. Ген В определяет синтез фермента, под действием которого из пропигмента образуется пигмент. Цветки душистого горошка с генотипом ааВВ и ААbb имеют белый цвет: в первом случае есть фермент, но нет пропигмента, во втором - есть пропигмент, но нет фермента, переводящего пропигмент в пигмент.

Проведем скрещивание двух растений душистого горошка с белыми цветками: у дигетерозиготных растений есть и пропигмент (А), и фермент (В), участвующие в образовании пурпурного пигмента. Формирование такого признака зависит от взаимодействия по крайней мере двух неаллельных генов, продукты которых взаимно дополняют друг друга. Такая форма взаимодействия генов разных аллельных пар носит название **комплементарности** — взаимодополнения.

Примеры решения задач

Задача 1.

Каковы будут расщепления по фенотипу в F_1 и F_2 при скрещивании душистого горошка с белыми цветами с генотипами ССрр и ссРР?

Дано:

Признак	Ген
Синтез пропигмента	С
Пропигмент не синтезируется	с
Синтез фермента, переводящего пропигмент в пигмент	Р
Фермент не синтезируется	р

Определить F_1 , F_2 .

Решение:

Р: ♀ ССрр х ♂ ссРР

 белые белые

G: $\textcircled{Ср}$ $\textcircled{сР}$

F_1 : СсРр – все 100 % пурпурного цвета

F_2 : ♀ СсРр х ♂ СсРр

♀ ♂	CP	Cp	cP	cp
CP	CCPP	CCPp	CcPp	CcPp
Cp	CCPp	CCpp	CcPp	Ccpp
cP	CcPP	CcPp	ccPP	ccPp
cp	CcPp	Ccpp	ccPp	ccpp

Ответ. Гибриды F_1 единообразны, пурпурного цвета. В F_2 произошло расщепление по фенотипу в соотношении 9 пурпурных (выделенные генотипы): 7 белых.

Задача 2.

При скрещивании двух растений тыквы со сферической формой плодов получено потомство, имеющее только дисковидные плоды. При скрещивании этих гибридов между собой были получены растения с тремя типами плодов:

- 9 частей – с дисковидными плодами,
- 6 частей – со сферической формой плодов,
- 1 часть – с удлинёнными плодами.

Какая закономерность наблюдается в данном случае? Каковы генотипы родителей и потомства?

Решение:

Потомство F_1 отличалось от родителей и было единообразным, следовательно, оно является гетерозиготным, а исходные особи были гомозиготными.

Исходные особи должны отличаться по генотипу друг от друга, так как при одинаковом генотипе их потомство не отличалось бы от них. Это указывает на то, что в данном случае имеет место комплементар-

ное взаимодействие генов. Генотип родительских особей – AAbb и aaBB, а потомства F_1 – AaBb.

Таким образом, форма плодов определяется двумя парами генов. Если обе пары находятся в доминантном состоянии (генотипы AABB, AaBb, AABb или AaBB), то форма плодов дисковидная. Если в доминантном состоянии находится только одна пара генов (генотипы AAbb, Aabb, aaBB или aaBb), то форма плодов сферическая.

Расщепление в потомстве F_2 (9:6:1) отличается от расщепления 9:7, обычно наблюдаемого при комплементарном взаимодействии. 1/16 часть растений имела плоды удлиненной формы. Это может быть только в том случае, если генотип таких особей – aabb, то есть оба гена находятся в рецессивном состоянии.

Анализ решетки Пеннета подтвердит полученные результаты.

Эпистатическое действие генов. *Эпистаз – подавление действия одного гена другим, не аллельным геном.* Ген-подавитель, или супрессор, действует на подавляемый гипостатический ген по принципу, близкому к доминантности – рецессивности. Разница состоит в том, что эпистатический и гипостатический гены не являются аллельными, то есть занимают различные локусы в гомологичных или негомологичных хромосомах.

Эпистаз широко распространен в природе. В некоторых случаях изучены биохимические механизмы эпистатических взаимодействий. Так, у домашних птиц, в частности у кур, имеется эпистатическая система из двух генов, влияющих на окраску оперения. Эпистатический ген сам по себе не влияет на окраску пера. В то же время ген С в доминантной форме определяет нормальную продукцию пигмента. Однако белые леггорны с генотипом CCII не имеют пигмента в результате действия эпистатического гена. Есть и другие белые породы кур, окраска которых определяется другим генотипом. Так, оперение белых виандотов обусловлено тем, что они гомозиготны по рецессивным генам cc и ii, так и по гипостатическому, и по эпистатическому генам.

Расщепление при эпистазе, которое является результатом дигибридного скрещивания, отличается и от классического менделевского, и от того, которое наблюдается при комплементарности.

Анализ данных решетки Пеннета показывает, что только у 3/16 потомства будет присутствовать ген С в доминантной форме и одновременно эпистатический ген в рецессивной форме *i*. Соотношение белых и пестрых птиц составит **13:3**. Этот тип взаимодействия неаллельных генов называют **доминантным эпистазом**.

В отличие от него, при **рецессивном эпистазе** рецессивная аллель одного гена, будучи в гомозиготном состоянии, подавляет проявление доминантной или рецессивной аллели другого гена. В этом случае вместо ожидаемого при дигибридном скрещивании расщепления 9:3:3:1 получается отношение **9:7**.

Пример решения задач

Задача 1.

Белое оперение у кур определяется двумя парами не сцепленных неаллельных генов. В одной паре доминантный ген определяет окрашенное оперение, рецессивный – белое. В другой паре доминантный ген подавляет окраску, рецессивный – не подавляет. Определить расщепление по фенотипу в F_2 при скрещивании белых птиц, имеющих генотип ССII, с белыми птицами, имеющими генотип ссii.

Дано:

Признак	Ген
Окраска пера	С
Отсутствие окраски	с
Подавление гена окраски	I
Отсутствие подавления	i

Определить фенотипы в F_1 , F_2 .

Решение:

P: ♀ ССII x ♂ ссii
 Белые белые

G: $\textcircled{CI}$ $\textcircled{ci}$

F_1 : СсIi – 100 % белые

F_2 : СсIi x СсIi

♂ \ ♀	CI	Ci	Ci	Ci
CI	CCII	CCII	CcII	CcII
Ci	CCII	CCii	CcII	Ccii
ci	CcII	CcII	ccII	ccII
ci	CcII	Ccii	ccII	Ccii

Ответ. F_1 белого цвета, т. к. проявляются закон единообразия и явление доминантного эпистаза. В F_2 происходит расщепление в соотношении 13 белых : 3 окрашенных (выделенные генотипы).

Задача 2.

При скрещивании растений одного из сортов тыквы с белыми и желтыми плодами все потомство F_1 имело белые плоды. При скрещивании этого потомства между собой в их потомстве F_2 было получено:

- 204 растения с белыми плодами,
- 53 растения с желтыми плодами,
- 17 растений с зелеными плодами.

Определить возможные генотипы родителей и потомства.

Решение:

1. Потомство F_1 единообразно. Это указывает на то, что родители были гомозиготны, и признак белой окраски доминирует.

2. Гибриды первого поколения F_1 гетерозиготны (получены от родителей с разным генотипом и имеют расщепление в F_2).

3. Во втором поколении имеется три класса фенотипов, но расщепление отличается от расщепления при кодоминировании (1:2:1) или при комплементарном наследовании (9:6:1, 9:3:4, 9:7 или 9:3:3:1).

4. Предположим, что признак определяется противоположным действием двух пар генов, причем особи, у которых обе пары генов находятся в рецессивном состоянии ($ccjj$), отличаются по фенотипу от особей, у которых действие гена не подавляется. Расщепление в потомстве 12:3:1 подтверждает это предположение.

Ответ. Генотипы родителей – $CcJj$ и $ccJJ$, потомства F_1 – $CcJj$.

Полимерия. До сих пор рассматривалось действие генов, определяющих контрастирующие, альтернативные признаки. С такого рода генами имел дело Мендель, экспериментируя на горохе. Однако уже с первого десятилетия XX века известны **гены, одинаково влияющие на признаки**. Их действие может быть тождественным, но чаще бывает аддитивным, то есть суммирующимся.

В первом случае для развития признака достаточно присутствия одной из аллелей у дигетерозиготы в доминантной форме, тогда как аддитивное действие выражается в степени проявления признаков в зависимости от числа доминантных аллелей. Так, при аддитивном действии фенотип будет более выражен при генотипе $AABV$, чем при $AaBb$.

Признаки, зависящие от аддитивных полимерных генов, обычно относятся к количественным, или мерным, признакам. Если, скажем, по группам крови A , B , AB или 0 вид *Homo Sapiens* распределяется на четыре четких класса, то по такому показателю, как рост, обнаруживается вариабельность: рост большинства людей находится в пределах 145–184 см.

Количественных признаков известно много, и они не представляют собой какого-либо исключения. Это масса животных, удои коров, содержание основных химических компонентов в молоке и др. Колос пшеницы может содержать от нескольких до нескольких сотен зерен; также широко варьирует количество яиц, откладываемых самками дрозофилы.

К количественным признакам относятся особенности нервной деятельности животных и человека. Главная черта количественных признаков заключается в том, что различия по ним между отдельными индивидами могут быть очень небольшими, поэтому для установления реальности этих различий необходимы точные измерения.

Гены, определяющие вариабельность количественных признаков, называются **полигенными**. В некоторых случаях их эффект идентичен, в других – отдельные полигены могут оказывать разное в количественном отношении влияние на признак. Существование полигенов было убедительно доказано шведским генетиком Г. Нельсоном-Эле в 1908 году при изучении окраски зерен у пшеницы. Он выяснил, что полигены наследуются по менделевским законам, хотя влияние их на фенотип, а следовательно, и расщепление во втором поколении отличаются от соответствующего расщепления генов, определяющих альтернативные признаки.

Нельсон-Эле работал с несколькими линиями пшеницы, окраска зерен которых варьировала от темно-красных до белых (неокрашенных). При скрещивании растений с темно-красными и белыми зернами расщепление в F_2 соответствовало моногибридному – 3:1. С другой стороны, гибридное потомство F_1 от скрещивания рас с белыми и слабоокрашенными красными зернами имело окраску, промежуточную между окраской родительских форм. В этом случае, казалось, речь идет о неполном доминировании, что и было подтверждено результатами расщепления во втором поколении: одна часть растений имела красные семена, две части – промежуточные по окраске, как и в F_1 , и одна часть – белые семена. Однако когда скрещивались другие линии пшеницы с белыми и красными семенами, во втором поколении обнаруживались **пять типов окраски** зерен различной степени интенсивности – от темно-красных до совершенно бесцветных. В целом растений с окрашенными семенами было 15/16, тогда как с белыми семенами – 1/16.

В последующих поколениях расщепление давали только растения из семян с промежуточной окраской. Растения, выращенные из темно-красных и белых семян, имели фенотипически однородное потомство. Нельсон-Эле объяснял результаты своих экспериментов тем, что на окраску семян влияют несколько генов с однозначным действием. В таком случае интенсивность окраски должна зависеть от числа доминантных аллелей.

Рассмотрим результаты наследования окраски семян у пшеницы при наличии двух неаллельных генов с однозначными действиями;

их можно обозначить одними и теми же буквенными символами – A_1 , A_2 , A_3 и т. д. Генотипы родительских форм имели только доминантные (темно-красные семена) или только рецессивные (белые семена) аллели.

С учетом того, что степень выраженности окраски зерен будет зависеть от числа доминантных аллелей генов A_1 и A_2 , и допустив, что участие обоих неаллельных генов в образовании пигмента одинаково, находим, что соотношение генотипических классов в F_2 будет **1:4:6:4:1**. Из данных решетки Пеннета можно также заключить, что по степени проявления признака больше всего будет промежуточных форм с двумя доминантными генами. Таким образом, фенотипические вариации окраски зерен пшеницы определяются числом доминантных аллелей в генотипе данного растения. Если на признак, подобный окраске семян пшеницы (такой результат также получен в опытах Нельсона-Эле), влияют три гена с аддитивными действиями, то расщепление потомства по окраске семян во втором поколении даст семь фенотипических классов в отношении **1:6:15:20:15:6:1**. Растения с полностью неокрашенными зернами составят 1/64 потомства.

В опытах Нельсона-Эле факторы внешней среды могли не учитываться, так как их вклад в вариабельность окраски семян, вероятно, был весьма невелик. Однако при наследовании количественных признаков чаще наблюдается иная ситуация. Такие признаки, как масса человека, жирность молока коров, размер зерен в колосе и многие другие, подвержены влиянию негенетических факторов – питания, климата, болезней. Чем большее число неаллельных генов влияет на количественный признак, тем более плавные колебания этих признаков отмечаются и тем шире амплитуда их изменчивости. Факторы среды только усиливают эту тенденцию.

Пример решения задачи

Задача 1.

Цвет кожи человека определяется взаимодействием нескольких пар генов по типу полимерии, то есть цвет кожи тем темнее, чем больше доминантных генов в генотипе.

Возможные генотипы и фенотипы цвета кожи:

черная кожа (негр) – $A_1A_1A_2A_2$

темная (мулат) – $A_1A_1A_2a_2$

смуглая (мулат) – $A_1a_1A_2a_2$

светлая (мулат) – $A_1a_1a_2a_2$

белая – $a_1a_1a_2a_2$

Если два мулата ($A_1a_1A_2a_2$) имеют детей, то можно ли ожидать среди них детей с черной, смуглой и белой кожей? Какую часть составят дети каждого типа?

Решение:

P: ♀ $A_1a_1A_2a_2$ x ♂ $A_1a_1A_2a_2$

F₁:

♂ \ ♀	A_1A_2	A_1a_2	a_1A_2	a_1a_2
A_1A_2	$A_1A_1A_2A_2$	$A_1A_1A_2a_2$	$A_1a_1A_2A_2$	$A_1a_1A_2a_2$
A_1a_2	$A_1A_1A_2a_2$	$A_1A_1a_2a_2$	$A_1a_1A_2a_2$	$A_1a_1a_2a_2$
a_1A_2	$A_1a_1A_2A_2$	$A_1a_1A_2a_2$	$a_1a_1A_2A_2$	$a_1a_1A_2a_2$
a_1a_2	$A_1a_1A_2a_2$	$A_1a_1a_2a_2$	$a_1a_1A_2a_2$	$a_1a_1a_2a_2$

Ответ. В этой семье возможны дети всех цветов кожи: 1 : 4 : 6 : 4 : 1, т. е. черные – 1/16, темные – 4/16, смуглые – 6/16, светлые – 4/16, белые – 1/16.

Задачи для самостоятельного решения

1. У мышей доминантный ген С детерминирует черную пигментацию шерсти, а рецессивный аллель этого гена – отсутствие пигмента. Ген А обуславливает распределение пигмента в виде колец вдоль волоса и при доминантных генах С и А проявляется серая окраска мышей. Рecessивный аллель а контролирует сплошное распределения

пигмента по длине волоса. Скрещены две серые мыши, дигибридные по генам пигментации (С) и распределения пигмента (А). Какое расщепление по фенотипу ожидается в потомстве?

2. У кур встречается четыре формы гребня, обусловленные взаимодействием двух пар генов (А, а и В, в). Ген А детерминирует розовидный гребень, ген В – гороховидный. При сочетании генов А и В развивается ореховидный гребень. Птицы, рецессивные по обоим генам, имеют листовидный гребень. Скрещены две особи с ореховидным гребнем, гетерозиготные по генам А и В. Определите расщепление по генотипу и фенотипу.

3. Среди ферментов, участвующих в образовании хлорофилла у ячменя, имеется два фермента, синтез которых контролируется двумя доминантными генами, находящимися в разных хромосомах. При сочетании обоих доминантных генов окраска зеленая. При отсутствии одного из них (С) растение становится белым, если нет другого (А) – желтым. При отсутствии обоих генов растение становится тоже белым. Какое потомство следует ожидать при самоопылении гетерозиготного по обоим генам ячменя?

4. У душистого горошка красная окраска цветков обусловлена наличием в генотипе комплементарных генов С и Е. При отсутствии одного из них или обоих цветки остаются белыми. Определите фенотипы растений, имеющих генотипы: ССЕЕ, СсЕЕ, СсЕе, ссЕЕ, Ссее. Каковы генотипы растений с белыми цветками, если при скрещивании их получается 100 % красноцветковых растений?

5. У норки известно два рецессивных гена – р и і, гомозиготность по каждому из которых или по обоим одновременно обуславливает платиновую окраску меха. Дикая коричневая окраска получается при наличии обоих доминантных аллелей Р и І. Какое потомство по генотипу и фенотипу получится от скрещивания коричневых гомозиготных норок с гомозиготными рецессивными платиновыми норками.

6. У большинства пород кур (плимутрок, виандот) ген С детерминирует окрашенное оперение, а его аллель с – белое. У породы леггорн имеется эпистатический ген І, подавляющий развитие пигмента даже при наличии гена С. Его аллель – ген і – позволяет гену С проявить свое действие. Леггорны с генотипом ІСС имеют белое оперение в связи с эпистазом гена І над С; виандоты с генотипом іісс

имеют белое оперение вследствие отсутствия доминантного аллеля пигментации – С. Скрещены дигетерозиготный белый леггорн с пигментированным виандотом. Среди цыплят обнаружено расщепление в отношении 5 белых и 3 пигментированных. Определите генотип виандота.

7. У лошадей действие генов вороной (С) и рыжей масти (с) проявляется только в отсутствие доминантного гена D. Если он присутствует, то окраска серая. Какое потомство получится при скрещивании между собой серых лошадей с генотипом CcDd?

8. У овса черная окраска семян определяется доминантным геном А, а серая окраска – доминантным геном В. Ген А обладает эпистатическим действием и не дает гену В проявиться. При отсутствии в генотипе обоих доминантных генов окраска семян белая. При скрещивании двух серосеменных растений получили растения с серыми и белыми семенами в пропорции 3:1. Определите генотипы родителей. Какое расщепление в потомстве было бы получено, если бы скрещивались дигетерозиготные формы?

9. Красная окраска луковицы лука определяется доминантным геном (А), рецессивный аллель которого детерминирует желтую окраску. Проявление окраски возможно лишь при наличии другого не сцепленного с ним доминантного гена (Р), рецессивный аллель которого подавляет окраску, и луковицы оказываются белыми. Какое потомство можно ожидать от скрещивания дигетерозиготных растений?

10. При скрещивании черных крыс с белыми в первом поколении все потомки были белыми. Определите наследование цвета шерсти во втором поколении, если известно, что признак контролируется двумя парами неаллельных генов. Причем доминантный аллель из одной пары подавляет действие доминантного аллеля из другой пары, а при сочетании только рецессивных аллелей проявляется серая окраска шерсти.

11. У супружеской пары, где жена имеет I, а муж – II группу крови, родился один ребенок с IV группой крови, а другой – с I. Определите генотипы родителей и детей, если известно, что родители жены были носителями редкого рецессивного бомбейского гена. В родословной отца данный ген не встречался. Какие еще группы крови возможны у детей в этой семье? Объясните механизм наследования.

12. Рост человека контролируется несколькими парами не сцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов, то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, а самые высокие – все доминантные гены и рост 180 см. Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов роста.

13. Растение, гомозиготное по рецессивным аллелям трех неаллельных генов, имеет высоту 32 см, а гомозиготное по доминантным аллелям этих генов – 50 см. Принимаем, что фенотипический эффект каждого доминантного аллеля одинаков и суммируется. Во втором поколении от скрещивания этих растений получено 192 потомка. Сколько из них теоретически будут иметь генетически обусловленный рост 44 см?

14. Цвет глаз у тараканов определяется двумя парами неаллельных генов (А и В), взаимодействующих по типу количественной полимерии. При скрещивании тараканов с рубиновыми и белыми глазами в первом поколении все потомки имели алые глаза, а во втором поколении было получено 22 таракана с красными глазами, 17 – с розовыми, 4 – с рубиновыми, 32 – с алыми, 6 – с белыми. Напишите схемы скрещивания.

15. У пастушьей сумки форма плода зависит от двух пар полимерных генов (А, а и В, в). **Растения, имеющие хотя бы один доминантный ген (А или В), производят плоды треугольной формы и не отличаются по форме плода от растений, имеющих 2, 3 и 4 доминантных гена. Растения, не имеющие ни одного доминантного гена (aabb), производят плоды яйцевидной формы.**

Скрещены растения с треугольными плодами с генотипами ААbb и aaВВ. Определить расщепление в первом и втором поколении по фенотипу.

ГЛАВА 4. НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ, СЦЕПЛЕННЫХ С ПОЛОМ

Сцепленными с полом называются признаки, гены которых расположены не в аутосомах, а в половых хромосомах.

Схема решения задач на наследование признаков, сцепленных с полом, иная, чем на аутосомное скрещивание. При анализе признаков, сцепленных с полом, **необходимо** изменить схему и **ввести в запись** не только условные обозначения, но **и половые хромосомы**.

Примеры решения задач

Задача 1.

Атрофия зрительного нерва наследуется как рецессивный признак (а), сцепленный с X-хромосомой. В семье отец страдает этим заболеванием, а мать здорова и не является носителем. Составьте схему решения задачи, определите генотипы родителей, возможного потомства, пол и вероятность рождения здоровых детей – носителей этого гена.

Ответ:

1) *генотипы родителей*: мать – $X^A X^A$ (гаметы X^A), отец – $X^a Y$ (гаметы X^a и Y);

2) *генотипы потомства*: $X^A X^a$, $X^A Y$;

3) 50 % детей – носители гена атрофии зрительного нерва, все девочки с генотипом: $X^A X^a$.

Задача 2

У человека ген дальтонизма рецессивный и локализован в X-хромосоме. Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой страдал дальтонизмом, выходит замуж за здорового мужчину. Какое зрение следует ожидать у детей от этого брака?

Дано:

Признак	Ген
Дальтонизм	X^a
Нормальное зрение	X^A

Решение:

$$\begin{array}{lcl} \text{P} & \text{♀ } X^A X^a & \times \quad \text{♂ } X^A Y \\ & \text{норм.зрение} & \text{норм.зрение} \\ \\ \text{G} & (X^A) \quad (X^a) & (X^A) \quad (Y) \\ \\ \text{F}_1 & X^A X^A; X^A X^a; & X^A Y; X^a Y \\ & \underbrace{\text{нормальное зрение}} & \underbrace{\text{дальтонизм}} \\ & 75 \% & 25 \% \end{array}$$

Ответ: Вероятность рождения детей с нормальным зрением – 75 %, с дальтонизмом – 25 %.

Задачи для самостоятельного решения

1. Гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Каким будет их второй сын?

2. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей.

3. Отец и сын дальтоники, а мать различает цвета нормально. Правильно ли будет сказать, что в этой семье сын унаследовал дальтонизм от отца? Рецессивный ген, вызывающий дальтонизм, локализован в X-хромосоме.

4. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?

5. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой. Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где женщина нормальна по обоим признакам, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза.

а) Определите вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза.

б) Определите вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий и какого они будут пола.

ГЛАВА 5. КОМБИНИРОВАННЫЕ ЗАДАЧИ НА НАСЛЕДОВАНИЕ АУТОСОМНЫХ ПРИЗНАКОВ И ПРИЗНАКОВ, СЦЕПЛЕННЫХ С ПОЛОМ

1. Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. Какое потомство можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомный доминантный признак, а ген цветовой слепоты рецессивный и сцеплен с X-хромосомой?

2. Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосомах, другой в X-хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились дочь и сын с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка тоже без аномалий, если удалось установить, что темные зубы матери обусловлены лишь геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца – аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.

3. У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Талассемия наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот – тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот – менее тяжелая. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником, имеет сына дальтоника с легкой формой талассемии. Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?

4. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухонемой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились сын глухой и дальтоник и дочь - дальтоник, но с хорошим слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X-хромосомой, а глухота – аутосомный признак.

5. В семье, где жена имеет I группу крови, а муж – IV группу, родился сын дальтоник с III группой крови. Оба родителя различают цвета нормально. Определите вероятность рождения здорового сына и его возможные группы крови. Дальтонизм наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

ГЛАВА 6. ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА

Популяция – элементарная единица микроэволюционного уровня. Популяция – группа особей одного вида, длительное время населяющих общую территорию, свободно скрещивающихся между собой и дающих плодовитое потомство. Человеческие популяции – группа людей, живущих на одной территории и свободно вступающих в брак. Популяционная генетика изучает генетическую структуру популяций растений, животных и человека. Под генетической структурой понимают частоты распределения всех генов и частоты всех генотипов, составляющих популяцию. Основные задачи популяционной генетики:

1. Установление типа наследования признаков.
2. Выявление гетерозиготных носителей в популяции.
3. Изучение динамики частот генов и генотипов в популяции в ряду поколений.
4. Установление частоты и вероятности проявления патологических генов в популяции с определенной численностью.

Метод, используемый для изучения генетических процессов в популяции, называется популяционно-статистический. Он основан на законе генетического равновесия английского математика Годфрида Харди и немецкого врача-генетика Вильгельма Вайнберга: «В идеальных популяциях частоты аллелей и генотипов остаются неизменными из поколения в поколение». Идеальными популяциями считаются панмиктические популяции с большой численностью, в которых отсутствует влияние элементарных эволюционных факторов (мутаций, миграций, волн жизни, изоляции и т. д.).

Для выражения генетической структуры популяции авторами были предложены две формулы:

- формула, отражающая частоты аллелей в популяции:

$$p_A + g_a = 1, (1)$$

где p_A – частота доминантного аллеля, g_a – частота рецессивного аллеля.

- формула, отражающая частоты генотипов в популяции:

$$p^2 (AA) + 2pg (Aa) + g^2 (aa) = 1, (2)$$

где $p^2 (AA)$ – частота гомозигот по доминантному аллелю, $2pg (Aa)$ – частота гетерозигот, $g^2 (aa)$ – частота гомозигот по рецессивному аллелю.

Пример решения задачи

Задача 1.

В популяции людей на кареглазых приходится 51 %. Какова частота встречаемости гомо- и гетерозигот среди кареглазых и частоты аллелей?

Дано:

Признак	Ген	Генотип
Карие глаза	A	AA, Aa
Голубые глаза	a	aa

Решение:

Доминантный признак (карие глаза) в силу полного доминирования проявляется у гомозигот (AA) и гетерозигот (Aa). Сумма частот генотипов в популяции равна единице (формула 2). Частота голубоглазых (aa) равняется $(1 - (p^2 + 2pq))$, т. е. 49 %. Отсюда частота встречаемости рецессивного аллеля (a) будет равна $\sqrt{0,49} = 0,7$.

Зная, что сумма частот аллелей равна 1 (формула 1), можно определить частоту доминантного аллеля A: $p = 1 - 0,7 = 0,3$.

Частота доминантных гомозигот AA составит: $p^2 = 0,3^2 = 0,09$, или 9 %.

Далее можно определить частоту гетерозиготных генотипов, подставляя в формулу Харди – Вайнберга найденную частоту аллели A:

$$2pq = 2 \times 0,7 \times 0,3 = 0,42, \text{ или } 42 \%$$

Ответ. Среди 51 % кареглазых людей в данной популяции 42 % гетерозигот и 9 % гомозигот.

Задача 2.

В популяции эскимосов Аляски наследственная метгемоглобинемия (аутосомно-рецессивное заболевание) встречается с частотой 0,09%. Определите генетическую структуру данной популяции.

Решение:

Признак	Ген	Генотип
Норма	A	AA, Aa
Болезнь	a	aa

По условию задачи частота рецессивных гомозигот $-g^2$ (aa) составляет 0,09 %. Определим частоту рецессивного аллеля:

$g_a = \sqrt{0,0009} = 0,03$. Зная, что сумма частот аллелей равна 1, можно определить частоту доминантного аллеля A: $p = 1 - 0,03 = 0,97$.

Частота доминантных гомозигот $-p^2$ (AA) = $0,97^2 = 0,9409$, или 94,09 %. Частота гетерозигот в популяции $-2pq$ (Aa) составит: $2 \times 0,03 \times 0,97 = 0,058 = 5,8$ %.

Ответ. В популяции эскимосов Аляски по заболеванию наследственная метгемоглобинемия частота доминантного аллеля составляет 97 %, частота рецессивного аллеля – 3 %. Частота доминантных гомозигот – 94,09 %, гетерозигот – 5,8 %.

Задачи для самостоятельного решения

1. В популяции, состоящей из 640 особей? 10 организмов являются гомозиготами по рецессивному аллелю. Определите ожидаемое число гомозигот по доминантному аллелю в популяции.

2. В популяции Европы на 20 000 человек встречается 1 альбинос. Определите генотипическую структуру популяции.

3. В популяции обитает 400 особей. Из них с генотипом aa – 260. Определите p и q ? Сколько особей будут иметь генотипы AA и Aa.

4. В популяции численностью 500 000 человек встречаемость рецессивного заболевания составляет 1 на 400 человек. Определите число носителей мутантного аллеля в этой популяции.

5. В одной панмиктической популяции частота аллеля d равна 0,1, а в другой — 0,9. В какой популяции выше частота гетерозигот?

6. Система групп крови MN определяется одной парой аллелей, взаимодействующих по типу кодоминирования, тогда согласно закону Харди-Вайнберга: лица, содержащие антиген M, должны иметь генотип MM, их частота = p^2 . Лица, содержащие антиген N, должны иметь генотип NN, их частота = q^2 , а лица, содержащие антигены M и N, должны иметь генотип MN, их частота – $2pq$. В популяции белого населения США 21,26 % содержит только антиген N. Определите генные частоты и долю лиц с группами крови M и MN в этой популяции при условии панмиксии.

7. В кролиководческом хозяйстве среди молодняка кроликов поро-

ды шиншилла из 6357 особей 22 оказались альбиносами. Определите частоты аллелей альбинизма и шиншиллы и частоту гетерозигот, если популяция находится в равновесии.

8. Определите частоту аутосомно-доминантного гена, определяющего появление на шее белого треугольника, в популяции кошек, если из 520 особей 430 имели такой фенотип.

9. Подагра встречается у 2 % людей и обусловлена аутосомным доминантным геном. У женщин ген подагры не проявляется, у мужчин пенетрантность гена равна 20 %. Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку.

10. Среди населения земного шара гены группы крови АВ(Н) распределены неравномерно. По некоторым данным, у австралийских аборигенов встречается только I(0) и II(A) группа крови. Число лиц с I(0) группой крови составляет в данной популяции 48,1 %. Определите генетическую структуру указанной популяции.

11. В одном из городов США, в районе, состоящем лишь из итальянских переселенцев, среди 26 000 новорожденных 11 оказались с тяжелой формой талассемии (генотип AA). У гетерозигот по генотипу проявляется легкая форма талассемии. Определите частоту гетерозигот в данной популяции.

12. В одном из родильных домов Екатеринбурга в течение 10 лет было выявлено 242 ребенка с патологическим рецессивным признаком среди 97 000 новорожденных. Установите генетическую структуру популяции данного города, если она отвечает условиям панмиксии.

13. В популяции с населением 320 000 человек при полной регистрации случаев болезни Шпильмейера-Фогта (юношеская форма амавротической идиотии, тип наследования аутосомно-рецессивный) обнаружено 8 больных. Определите число гетерозиготных носителей на 1 млн населения.

14. Аниридия – доминантный аутосомный признак, встречается с частотой 1:10 000. Определите генетическую структуру популяции при условии панмиксии.

15. Врожденный вывих бедра наследуется аутосомно-доминантно с пенетрантностью 25 %. Заболевание встречается с частотой 6:10 000 (В.П. Эфроимсон) Определите частоту встречаемости аллеля, обуславливающего норму по данному заболеванию.

ГЛАВА 7. КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

Метод заключается в составлении родословной и последующем ее анализе. Клинико – генеалогический метод (КГМ) лежит в основе медико-генетического консультирования.

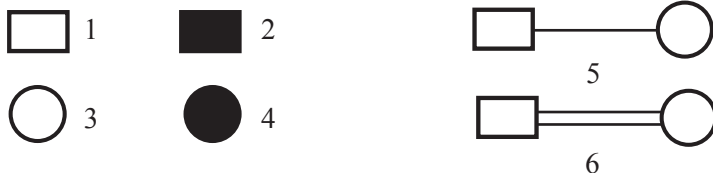
Основные задачи КГМ:

1. Установление факта наследственной природы заболевания.
2. Определение характера патологии (наследственная, врожденная, семейная).
3. Установление типа наследования при моногенной патологии.
4. Оценка степени риска возникновения болезни для sibсов (братья и сестры) и потомства.
5. Изучение фенотипического (клинического) полиморфизма признака.
6. Изучение генетической гетерогенности заболевания.

Этапы КГМ:

1. **Сбор анамнестических данных.** Необходимо собрать подробные сведения как можно о большем количестве родственников, не менее чем в трех поколениях. Желателен личный осмотр больных или наличие соответствующей медицинской документации. Обязательны сведения о происхождении супругов для исключения кровнородственного брака. Подробно собираются сведения о беременностях, родах. Уточняется профессиональный анамнез родителей и экологическая обстановка в месте их проживания.

2. **Графическое изображение родословной.** При этом необходимо использовать универсальные символы, строго соблюдая масштаб и правильно нумеруя поколения (римскими цифрами сверху вниз) и членов родословной (арабскими цифрами слева направо). Обязательным является написание легенды с целью стандартизации информации.



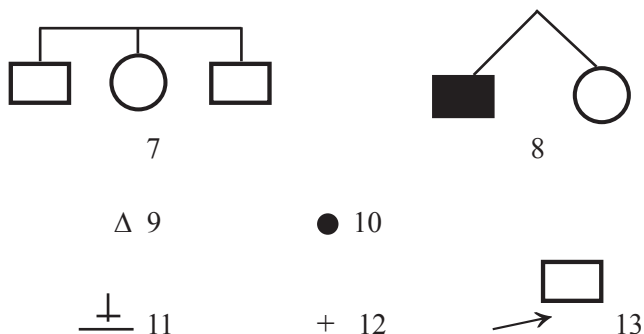


Рис. 1. Символы, используемые при составлении клинических родословных:

1. лицо мужского пола (здоров);
2. лицо мужского пола (болен);
3. лицо женского пола (здоровая);
4. лицо женского пола (больна);
5. брак;
6. родственный брак;
7. сибсы;
8. близнецы;
9. выкидыш, аборт;
10. мертворожденный;
11. бездетный брак;
12. умерший;
13. пробанд – человек, с которого начинается сбор родословной.

3. Генетико-статистический анализ родословной.

Решение вопроса о наследственной природе заболевания. Определение типа наследования, для чего необходимо знать основные критерии различных типов наследования.

Различают **аутосомное наследование** и **наследование, сцепленное с полом**. Аутосомное наследование – это наследование признаков, контролируемых генами, локализованными в аутосомах, соответственно нет зависимости от пола: в равной мере болеют и мужчины, и женщины (табл. 2).

Таблица 2

Аутосомное наследование

Аутосомно-доминантное	Аутосомно-рецессивное
Болезнь – А	Болезнь – а
Норма – а	Норма – А
Больные – АА, Аа	Больные – аа
Здоровые – аа	Здоровые – АА. Фенотипически здоровые носители – Аа
Болезнь встречается в каждом поколении, то есть прослеживается передача по вертикали	Болезнь встречается не в каждом поколении родословной, накапливаясь среди sibсов, что называют «передачей болезни по горизонтали»
Болезнь наследуется независимо от пола, т. е. от родителей обоего пола – детям обоего пола	Болезнь наследуется независимо от пола, т. е. от родителей обоего пола – детям обоего пола
У больного ребенка, как правило, болен один из родителей	Больные дети чаще рождаются от фенотипически здоровых родителей
У двух больных родителей возможно рождение здорового ребёнка	Если оба родителя больны, то все дети больны.
При типичном браке (Аа х аа) риск для sibсов – 50 %	При типичном браке (Аа х Аа) риск для sibсов – 25 %
	Чем реже встречается мутантный ген в популяции, тем чаще родители больного ребенка являются кровными родственниками

Примеры заболеваний *с аутосомно-доминантным* типом наследования: нейрофиброматоз, синдром Марфана, семейная гиперхолестеринемия, ахондроплазия, полидактилия и др.

Примеры заболеваний *с аутосомно-рецессивным* типом наследования: муковисцидоз, фенилкетонурия, галактоземия, наследственный гипотиреоз и др.

Сцепленное с полом наследование – наследование признаков, гены которых находятся в половых хромосомах (Х или Y).

X-доминантное	X-рецессивное	Y-сцепленное (голандрическое)
Болезнь – X^A	Болезнь – X^a	Болезнь – Y'
Норма – X^a	Норма – X^A	Норма – Y
Больные – X^AX^A, X^AX^a, X^AY	Больные – X^aX^a, X^aY	Больные – XY'
Здоровые – X^aX^a, X^aY	Здоровые – X^AX^A, X^AY , фенотипически здо- ровые носители – X^AX^a	Здоровые – XX, XY
Болезнь встречается в каждом поколении (пере- дача по вертикали)	Болезнь встречается не в каждом поколении (пере- дача по «горизонтали»)	Болезнь насле- дуется только по мужской линии (от больных отцов – всем сыновьям и внукам и т.д.)
Болеют мужчины и жен- щины, но последние чаще.	Болеют только мужчины	
У больного отца все до- чери больны, а сыновья здоровы, так как сыно- вья получают от отца Y-хромосому.	Наследование типа крисс-кросс (дочь по- лучает признак от отца, сын – от матери).	
От больных матерей могут родиться больные дети обоего пола	Все фенотипически здоровые дочери больных мужчин являются носите- лями мутантного гена. Здоровые мужчины не передают болезнь	

Примеры заболеваний *с X-сцепленным доминантным* типом на-
следования: фосфат-диабет, амелогенез несовершенный и др.

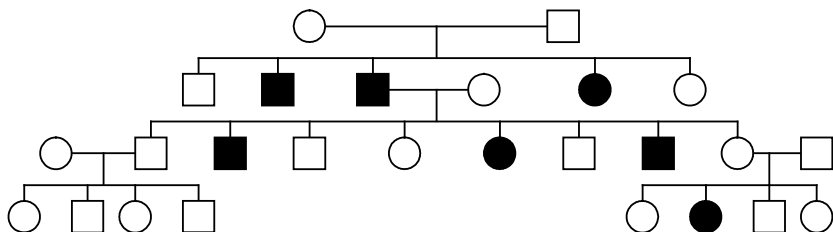
Примеры заболеваний *с X-сцепленным рецессивным* типом на-
следования: миопатия Дюшена, гемофилия, дальтонизм и др.

Примеры заболеваний *с голандрическим* типом наследования: не-
которые формы синдактилий, ихтиоза, гипертрихоз ушной раковины/

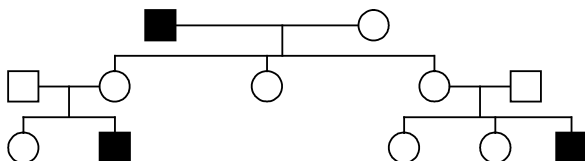
Задачи для самостоятельного решения

По изображенной на рисунке родословной установите тип наследования моногенного признака:

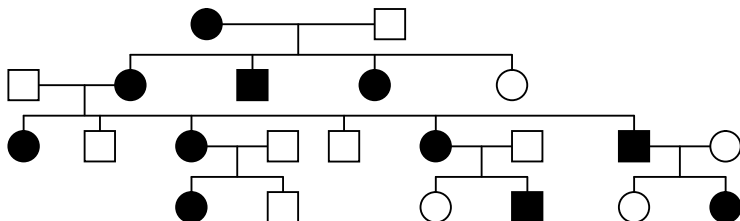
1.



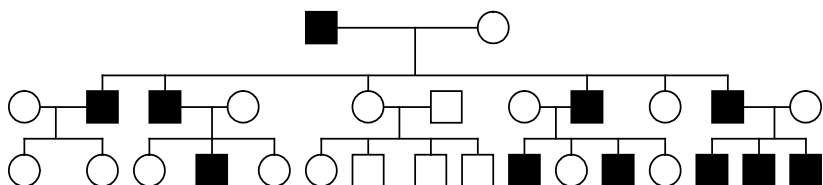
2.



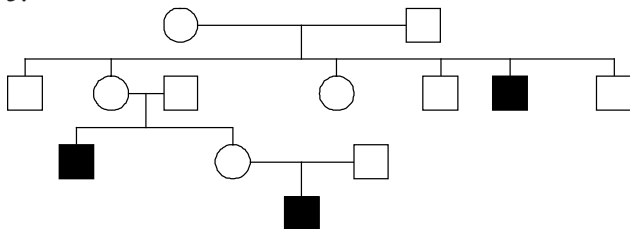
3.



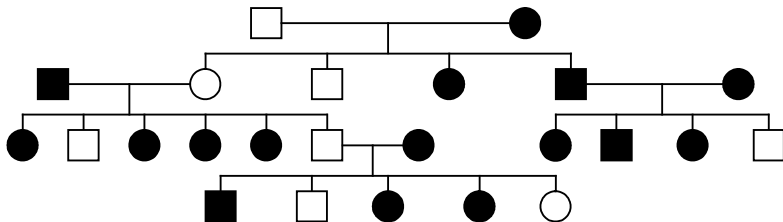
4.



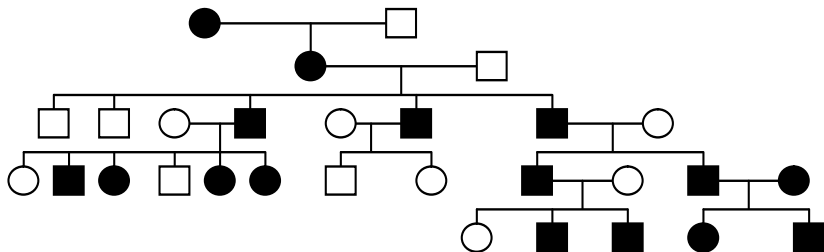
5.



6.



7.

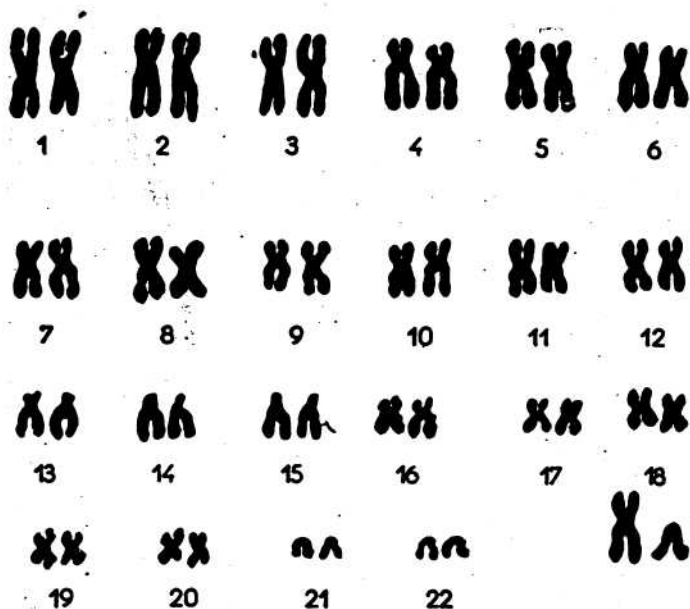


ГЛАВА 8. ХРОМОСОМНЫЕ СИНДРОМЫ

В **кариотипе** (хромосомный набор ядер соматических клеток) человека всего 46 хромосом. Их них 44 аутосомы и 2 половые хромосомы: у женщин – XX, у мужчин – XY.

Запись кариотипа здорового человека: ♂ – 46, XY, ♀ – 46, XX

Кариограмма здорового мужчины:



Анализ кариограммы здорового мужчины:

Синдром или норма	Общее число хромосом	Число аутосом	Половые хромосомы	Пол	Число глыбок полового хроматина
Норма	46	44	XY	Муж.	0

Половой хроматин (тельце Бара) – инактивированная X-хромосома, то есть X-хромосома, переведенная в состояние факультативного гетерхроматина. У человека всегда остается активной и функционирует только одна X-хромосома, все остальные переводятся в половой хроматин. Таким образом, у женщин в норме 1 глыбка полового хроматина, а у мужчин ее нет.

Кариограмма здоровой женщины:



Анализ кариограммы здоровой женщины:

Синдром или норма	Общее число хромосом	Число аутосом	Половые хромосомы	Пол	Число глыбок полового хроматина
Норма	46	44	XX	Жен.	1

В основе хромосомных синдромов лежат нарушения количества или строения хромосом, то есть геномные мутации или аберрации. Таким образом, хромосомные синдромы подразделяются на геномные (встречаются наиболее часто) (табл. 4) и аберрационные (редкие, встречаются с частотой 1 : 50/100 тыс.).

Таблица 4

Частые хромосомные синдромы (геномные)

Синдром	Частота	Цитогенетическая основа	Фенотип
Дауна	1:500–650	Трисомия по 21 хромосоме, возможны транслокационные и мозаичные варианты	Брахицефалия, монголоидный профиль лица (плоский профиль лица, монголоидный разрез глаз, эпикант, короткий нос с уплощенным переносьем), макроглоссия, ВПР, иммунодефициты, умственная отсталость различной степени
Патау	1:5000–6000	Трисомия по хромосомам группы Д (13, 14 и 15 хромосомы, чаще по 13), возможны транслокационные и мозаичные варианты	Микроцефалия, полидактилия, расщелина верхней губы и твердого нёба, микро- или анофтальмия, деформированные ушные раковины, МВПР, интеллект резко снижен, продолжительность жизни резко снижена
Эдвардса	1:5000–6000	Трисомия по хромосоме группы Е (16, 17 и 18 хромосомы, чаще по 18), возможны транслокационные и мозаичные варианты	Долихоцефалия, деформированные ушные раковины, флэксорное положение пальцев рук, "стопа-качалка", МВПР, интеллект резко снижен, продолжительность жизни резко снижена

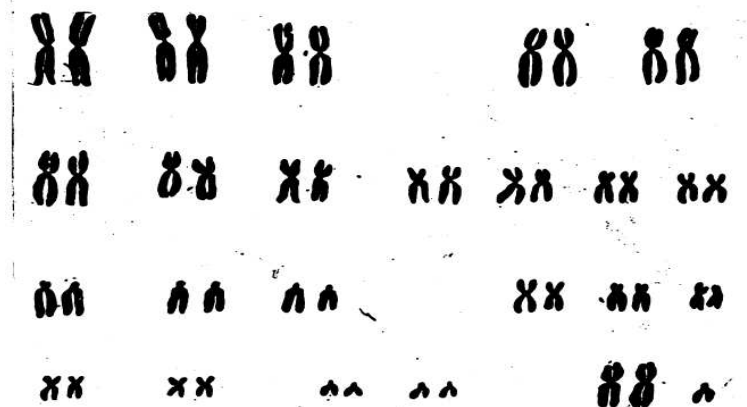
Шерешевского-Тёрнера	1:3000	Моносомия по X-хромосоме (45, X), возможны мозаичные варианты	Низкий рост, гипогонадизм, первичная аменорея, бесплодие, невыраженность вторичных половых признаков, шейный птеригиум, интеллект в пределах нормы, продолжительность жизни обычна
Клайнфельтера	1:750 –1000	Полисомия по X-хромосоме (47, XXY), возможны мозаичные варианты	Высокий рост, евнухоидные пропорции тела, гипогонадизм, недоразвитие вторичных половых признаков, бесплодие, интеллект нижние границы нормы, продолжительность жизни обычна
Трипло- X	1: 1000	Трисомия по X-хромосоме (47, XXX), возможны мозаичные варианты	Высокий рост, диспропорции в строении стоп и кистей, микроаномалии в строении наружных и внутренних половых органов, у части – нарушение репродуктивной функции (вторичная аменорея, дисменорея, ранняя менопауза). Интеллект и продолжительность жизни обычны

Задачи для самостоятельного решения

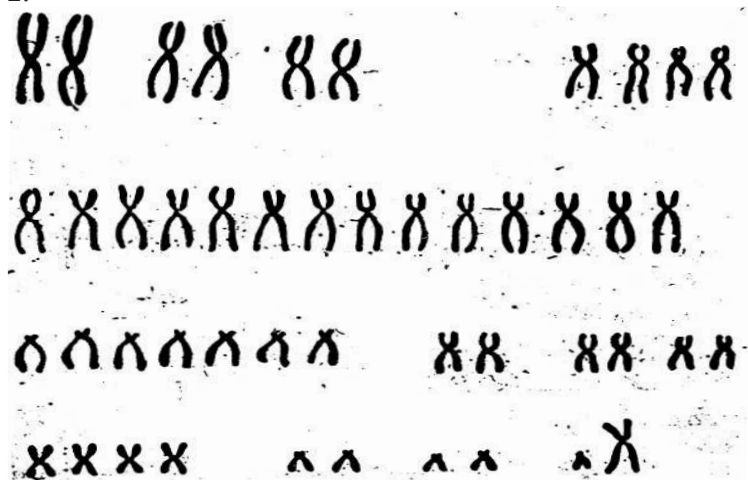
Проанализируйте кариогаммы по предложенной схеме:

Синдром	Общее число хромосом	Число аутосом	Половые хромосомы	Пол	Число глыбок полового хроматина

1.



2.



3.

ጸጽ ጸጽ ጸጸ

ጸጸ ጸጸ

ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ

ጸጸ ጸጸ ጸጸ

ጸጸ ጸጸ ጸጸ

ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ

4.

ጸጸ ጸጸ ጸጸ

ጸጸ ጸጸ

ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ

ጸጸ ጸጸ ጸጸ

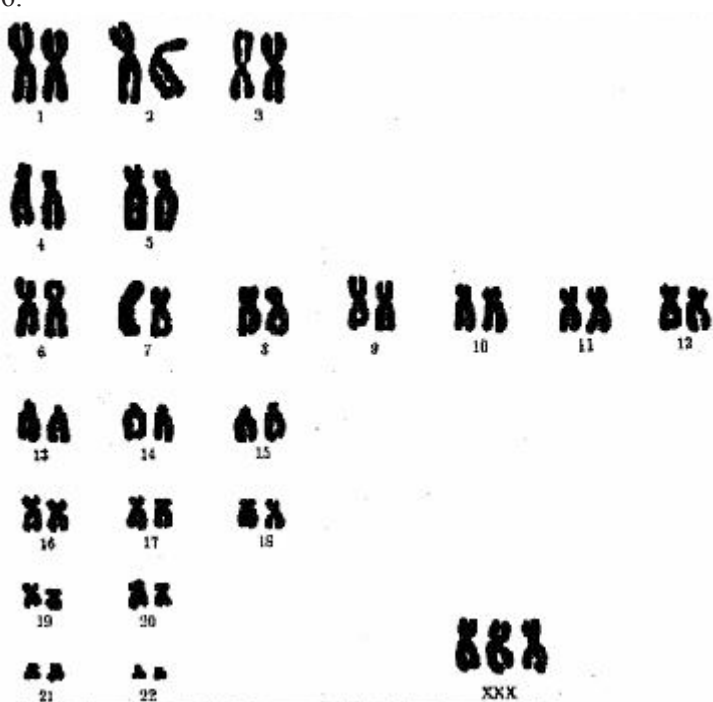
ጸጸ ጸጸ ጸጸ

ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ ጸጸ

5.



6.



ОТВЕТЫ К ЗАДАЧАМ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОГО РЕШЕНИЯ

Глава 1.

2. Белок имеет состав: аргинин – аргинин – серин – лизин – серин.
5. Продукт транскрипции: УУА ААГ УЦА УАЦ ЦГЦ УГЦ; продукт трансляции: лейцин – лизин – серин – тирозин – аргинин – цистеин.
6. Состав белка: лейцин – тирозин – гистидин – глицин.
7. Состав белка после мутации: аспарагин – аргинин – фенилаланин – лизин – валин.
8. Белок после мутации: лизин – глутамин – аспарагин – треонин – аспарагиновая кислота – треонин.
9. Ц – 13 %, Т – 37 %, А – 37 %.
10. А – 27 %, Т – 27 %, Г – 23 %, Ц – 23 %.
12. длина гена 510 нм.
13. 28 белков.
14. Кол-во нуклеотидов в кодирующей зоне – 2169, ее длина – 737,46 нм, кол-во нуклеотидов в регул. зоне – 2678, ее длина – 910,54 нм.
15. длина гена – 8466 нм, белок состоит из 300 аминокислот.

Глава 2.

2.2.1. 50 % – кареглазые, 50 % – голубоглазые. 2. 75 % – здоровы, 25 % – больны. 3. 50%. 4. Генотип матери – Аа, отца – аа, детей – Аа и аа. 5. Генотип Васьки – Аа, Зорьки – аа, Буренки – аа, Звездочки – Аа. 6. Генотипы родителей – Rr и rr, генотипы потомства – Rr и rr. 7. Доминирует голубой цвет глаз. Генотип отца – аа (серые глаза), генотип матери – Аа, Пети и Саши – аа, Маши – Аа. 8. Да, если родители гетерозиготны.

2.3. 1. – а) 50 % – больны, 50 % – с повышенным содержанием цистина в моче. 1. – б) 100 % – с повышенным содержанием цистина в моче. 2. – а) 25 %, б) 50 % – больны, 50 % – с пониженной активностью каталазы. 3. 25 %.

2.4. 1. Генотипы родителей – АаВb и ааВb; 12,5 %. 2. 100 % оперенные с гороховидным гребнем. 3. а) кареглазые левши, кареглазые правши, голубоглазые правши, голубоглазые левши – по 25 %, б) 12,5 %. 4. 0 %.

2.5. 1. Любую группу крови. 2. I, II или III группу крови. 3. II и III группу крови. 4. Могут, если отец гетерозиготен. 5. Ребенок с I группой крови родился у родителей с I и II группой крови, а ребенок с IV группой крови – у родителей со II и IV. 6. 25 %. 7. IV группа крови, положительный резус-фактор. 8. 25 %. 9. 18,75 %.

Глава 3.

1. 9/16 – серая окраска; 3/16 – черная; 4/16 – белая. 2. 9/16 – ореховидная; 3/16 – розовидная; 3/16 – гороховидная; 1/16 – листовидная.
3. 9/16 – зеленое; 3/16 – желтое; 4/16 – белое.
4. Генотипы белых растений СС_ее и ссЕЕ. 5. Коричневые норки имеют генотип РрІі. 6. Генотип виандота – Ееіі.
7. 12/16 – серая масть; 3/16 – вороная; 1/16 – рыжая. 8. Генотипы родительских растений – ааВв; потомство – 12/16 – черное, 3/16 – серое, 1/16 – белое.
9. 9/16 – красные луковицы, 3/16 – желтые, 4/16 – белые. 10. 12/16 – белые, 3/16 – черные, 1/16 – серые. 11. Генотип матери – I^ВI^оhh, генотип отца – I^АI^оHH; у детей – I^ВI^оNh – III(B), I^АI^оNh – II(A), I^АI^ВNh – IV(AB), I^оI^оNh – I(0).
12. 165 см. 13. 15/64.
14. Рубиновые глаза – генотип ААВВ, белые глаза – аавв, алые глаза – АаВв.
15. 1 В поколении треугольные плоды – АаВв, во 2-ом поколении – 15/16 – треугольные, 1/16 – овальные.

Глава 4.

1. 50 % – больны, 50 % – здоровы. 2. 50 %. 3. Ген дальтонизма сын унаследовал от матери. 4. Все сыновья – больны, все дочери – здоровы. 5. а) 100 %, б) 50 %, только дочери.

Глава 5.

1. Кареглазые с нормальным зрением и голубоглазые с нормальным зрением – по 37,5 %, кареглазые с цветовой слепотой и голубоглазые с цветовой слепотой – по 12,5 %. 2. 25 %. 3. 0 %. 4. 12,5 %. 5. 25 %, со 2-й или 3-й группой крови.

Глава 6.

1. – 490 человек. 2. – $g_a = 0,007$; $p_A = 0,993$; $p^2_{AA} = 98,6$ %; $2pg_{Aa} = 1,39$ %. 3. Генотип АА – 15 особей, генотип Аа – 125 особей. 4. 47500. 5. Частота одинаковая. 6. $g_N = 0,461$; $p_M = 0,539$; $p^2_{MM} = 29,05$ %; $2pg_{MN} = 49,69$ %. 7. $g_a = 0,059$; $p_A = 0,941$; $2pg_{Aa} = 11,1$ %. 8. $p_A = 0,584$; 9. $g_a = 0,894$; $p_A = 0,106$; $p^2_{AA} = 1,1$ %; $2pg_{Aa} = 18,9$ %. 10. $g_a = 0,693$;

$p_A = 0,307$; $p_{AA}^2 = 9,4 \%$; $2pg_{Aa} = 42,5 \%$. 11. $2pg_{Aa} = 3,92 \%$.
 12. $g_a = 0,045$; $p_A = 0,955$; $p_{AA}^2 = 91,2 \%$; $2pg_{Aa} = 8,6 \%$. 13. 31400
 человек. 14. $g_a = 0,999$; $p_A = 0,001$; $p_{AA}^2 = 0,001 \%$; $2pg_{Aa} = 0,2 \%$.
 15. $g_a = 0,998$.

Глава 7.

1. Аутосомно-рецессивный. 2. Х-сцепленный рецессивный.
 3. Аутосомно-доминантный. 4. Y-сцепленный. 5. Х-сцепленный рецес-
 сивный. 6. Х-сцепленный доминантный. 7. Аутосомно-доминантный.

Глава 8.

1. Синдром Клайнфельтера. 2. Синдром Патау. 3. Синдром Тернера.
 4. Синдром Эдвардса. 5. Синдром Дауна. 6. Трипло «Х»- синдром.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Задачи по современной генетике / под ред. М.М. Асланяна – М.: КДУ, 2005.
2. Максимов Г.В. Сборник задач по генетике / Г.В. Максимов, В.И. Степанов, В.Н. Василенко. – М.: Вузовская книга, 2001.
3. Соколовская Б.Х. 120 задач по генетике / Б.Х. Соколовская. – М, Изд. Центр РСПИ, 1992.
4. Тихомирова М.М. Генетический анализ /М.М. Тихомирова. – Л.: Изд-во ЛГУ, 1990.
5. Топорнина Н.А. Генетика человека: практикум для вузов / Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. – М.: Изд-во «ВЛАДОС», 2001.
6. Хевелин Н.В. Задачник по общей и медицинской генетике/ Н.В. Хевелин, А.М. Лобанов, О.Ф. Колосова. – М.:, Высшая школа, 2000.
7. Шалапенок Е. Тесты по биологии для поступающих в вузы / Е. Шалапенок, Л. Камлюк, Н. Лисов. – Мн.: Изд-во «Рольф», 2000.
8. Щипков В.П. Практикум по медицинской генетике / В.П. Щипков, Г.Н. Кривошеина. – М.: Изд-во «Академия», 2003.
9. Лемеза Н.А. Биология для поступающих в вузы / Н.А. Лемеза, Л.В. Камлюк, Н.Д. Лисов. – Мн.: ООО «Юнипресс», 2002. – 608 с.
10. Меньшикова М.В. Задачи по генетике: учебно-метод. пособие / М.В. Меньшикова, С.Н. Курицын, А.П. Лавринова. – Архангельск: АО ИППК РО, 2008. – 46 с.

Сумарокова Алина Владимировна
Певицкий Сергей Николаевич
Курочкина Екатерина Леонидовна
Хромова Анна Владимировна

ГЕНЕТИКА
Типовые практические задания
с элементами теории

Методические рекомендации

Редактор В.А. Кузнецова
Компьютерная верстка *О.Е. Черемхиной*

Подписано в печать 30.06.2014.
Формат 60×84^{1/16}. Бумага офсетная.
Гарнитура Times New Roman. Печать ризография.
Усл. печ. л. 3,8. Уч.-изд. л. 2,6.
Тираж 153 экз. Заказ № 1371

ГБОУ ВПО «Северный государственный медицинский университет»
163000, г. Архангельск, пр. Троицкий, 51
Телефон 20-61-90. E-mail: izdatel@nsmu.ru

