

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СЕВЕРО-ОСЕТИНСКАЯ ГОСУДАРСТВЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ АКАДЕМИЯ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**КАФЕДРА БИОЛОГИИ И ГИСТОЛОГИИ
(биология)**

ГЕНЕТИКА

(УЧЕБНОЕ ПОСОБИЕ)

РЕЦЕНЗЕНТЫ

1. Зав. кафедрой зоологии и биоэкологии факультета химии, биологии и биоэкологии ФГБОУ ВО СОГУ им. Хетагурова, д.б.н. профессор С.К. Черчесова.
2. В.н.с. лаборатории субклеточных структур института биомедицинских исследований филиала ФГБУ науки Федерального научного центра «ВНЦ РАН», д.б.н. С.В. Скупневский.

Составители: А.Л. Цуциева, Л.В. Бибеева, Г.А. Дзахова, А.А. Цебоева, Д.А. Еналдиева. Учебно-методическое пособие: - 129 стр.

Пособие содержит актуальную информацию по основным разделам классической и современной генетики, а также более 200 генетических задач разных типов. Предназначено для студентов, обучающихся по специальностям высшего образования:

31.05.01 «Лечебное дело»

31.05.02 «Педиатрия»

31.05.03 «Стоматология»

32.05.01 «Медико-профилактическое дело»

33.05.01 «Фармация»

Оглавление.

1	ВВЕДЕНИЕ	6
2	ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ ГЕНЕТИКИ	11
3	ОСНОВНЫЕ ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ. ПЕРВЫЙ И ВТОРОЙ ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ	13
4	ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ	18
5	ЗАДАЧИ НА МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ С ПРИМЕРАМИ РЕШЕНИЯ	25
6	НЕЗАВИСИМОЕ И СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ ПРИ ДИГИБРИДНОМ И ПОЛИГИБРИДНОМ СКРЕЩИВАНИИ	37
7	ЗАДАЧИ НА ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ С ПРИМЕРАМИ РЕШЕНИЯ	39
8	СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ. ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ	54
9	ЗАДАЧИ НА СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ С ПРИМЕРАМИ РЕШЕНИЯ	62
10	ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ. ЗАДАЧИ НА РАЗЛИЧНЫЕ ТИПЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ ГЕНОВ С ПРИМЕРАМИ РЕШЕНИЯ	72
11	ИЗМЕНЧИВОСТЬ И ЕЕ ФОРМЫ	94

12	ЗАДАЧИ НА ИЗМЕНЧИВОСТЬ С ПРИМЕРАМИ РЕШЕНИЯ	99
13	МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА	103
14	ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД. ЗАДАЧИ С ПРИМЕРАМИ РЕШЕНИЯ	105
15	ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦИЙ	117
16	ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКАЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ	124
17	ОСОБЫЕ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ	126
18	ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ	123
19	РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА	128

Введение

Гене́тика (от греч. *γενήτωρ* — происходящий от кого-то) — наука о законах и механизмах наследственности и изменчивости. Термин предложен в 1906г. английским биологом Бэтсоном.

Зачатки генетики можно проследить ещё в доисторические времена, когда одомашнивались животные и культивировались растения. Уже на вавилонских глиняных табличках указывали возможные признаки при скрещивании лошадей. Однако основы современных представлений о механизмах наследственности были заложены только в середине XIX века.

Работы Грегора Менделя

В 1865 году монах Грегор Мендель, занимавшийся изучением гибридизации растений в Августинском монастыре в Брюнне (в настоящее время находится на территории Чехии), обнародовал на заседании местного общества естествоиспытателей результаты исследований о передаче по наследству признаков при скрещивании гороха. Он сделал вывод, что наследственный материал дискретен, т.е. представлен отдельными наследственными задатками, отвечающими за формирование каждого наследственного признака. Формирование каждого отдельного признака обеспечивается парой аллельных задатков, один из которых организм получает от матери, другой — от отца, а конкретная реализация признака определяется взаимоотношениями доминантности — рецессивности между материнским и отцовским задатками. Он также определил, что при созревании половых клеток в каждую отдельную клетку попадает только по одному гену от каждой пары генов. Сформулированные им закономерности наследования позже получили название законов Менделя. При жизни его работы были мало известны и воспринимались критически (результаты опытов на другом растении, ночной красавице, на первый взгляд, не подтверждали выявленные закономерности, чем весьма охотно пользовались критики его наблюдений).

В 80-е годы XIX века в области цитологии был совершен значительный прорыв – были описаны митоз и мейоз, в ходе которых между дочерними клетками распределяются ядерные структуры – хромосомы (В.Вольдейер, 1888 г). Эти данные позволили в начале XX века Т.Бовери (1902-1907) и У.Сеттону (1902-1903) сделать вывод о том, что преемственность свойств в ряду поколений клеток и организмов определяется преемственностью их хромосом. Хромосомы стали рассматриваться как материальные носители наследственной информации.

Классическая генетика

В начале XX века работы Менделя вновь привлекли внимание в связи с исследованиями Карла Корренса, Эриха фон Чермака и Гуго де Фриза по гибридизации растений, в которых были подтверждены основные выводы о независимом наследовании признаков и о численных соотношениях при "расщеплении" признаков в потомстве. Кроме того, К.Корренс доказал наличие внехромосомного наследственного материала, располагающегося в различных цитоплазматических структурах и определяющего особую цитоплазматическую наследственность (1908).

Вскоре английский натуралист Уильям Бэтсон ввел в употребление название новой научной дисциплины: генетика (1906г.). В 1909 году датским ботаником Вильгельмом Йоханнсенom введен термин «ген».

Важным вкладом в развитие генетики стала хромосомная теория наследственности, разработанная, прежде всего, благодаря усилиям Томаса Ханта Моргана и его учеников и сотрудников, избравших объектом своих исследований плодовую мушку *Drosophila melanogaster*. Изучение закономерностей сцепленного наследования позволило путем анализа результатов скрещиваний составить карты расположения генов в "группах сцепления" и сопоставить группы сцепления с хромосомами (1910—1913г.г.).

Следующим шагом было установление химической природы хромосомных генов. Советский генетик Н.К. Кольцов одним из первых развил представление об их макромолекулярной природе (1927г.), а Н.В. Тимофеев-Ресовский с соавторами в середине 30-х годов XX в. вычислил примерный объем гена.

В 1944г. Эйвери с соавторами показал, что генетический материал располагается в молекулах ДНК. В 1953г. Уотсон и Крик предложили модель строения ДНК, механизм ее репродукции и мутирования, а несколько позже создали теорию универсального генетического кода, с помощью которого генетическая информация, зашифрованная в ДНК, реализуется в структуре белка. Эти открытия означали переход генетики на молекулярный уровень исследования.

В начале XX века Гуго де Фризом была сформулирована мутационная теория, хотя получить мутации экспериментальным путем долгое время не удавалось. Впервые в 1925г. советские микробиологи Г.А. Надсон и Г.С. Филиппов показали, что после облучения дрожжевых клеток ионизирующим излучением возникают разнообразные радиорасы, свойства которых воспроизводятся в потомстве.

В 1927г. Мёллер в точных опытах на дрозофилах с учетом дозы облучения установил возникновение новых мутаций. Позже И.А. Рапопорт и Ш. Ауэрбах открыли явление мутагенеза под влиянием химических веществ.

В начале XX в. датский генетик Иоганнсен сформулировал понятия «генотип» — совокупность наследственных задатков и «фенотип» — совокупность их проявлений; советский биолог И.И. Шмальгаузен ввел понятие «норма реакции генотипа», в пределах которой может варьировать его проявление в фенотипе в ответ на изменение условий среды. Советскими генетиками Б.Л. Астауровым и Н.В. Тимофеевым-Ресовским в 20-30-е годы XX в. были разработаны представления о комплексной обусловленности признаков организма взаимодействием генотипических, внутриорганизменных и внешнесредовых факторов.

В 1944 г. американские генетики Бидл и Тейтем, обобщив опыт изучения биохимических мутантов у микроскопических грибов, предложили гипотезу о регуляции генами синтеза ферментов, выражаемую принципом «один ген — один фермент», что перевело фенотипику на биохимический, а затем и на молекулярный уровень.

В 20-е гг. XX в. параллельно и независимо друг от друга советским ученым С.С. Четвериковым, английскими учеными Фишером и Холдейном и американским ученым Райтом были заложены основы популяционной генетики: сформулировано представление о генетической гетерогенности популяций, о роли различных факторов в изменениях генотипического состава популяций и их эволюции. Позже популяционная генетика составила основу так называемой синтетической теории эволюции.

Во второй половине XX века начинается активное изучение геномов организмов. Так, в 1977г. лаборатория Фреда Зангера полностью секвенирует геном бактериофага Ф-Х174. (*Секвенирование нуклеиновых кислот — определение их нуклеотидной последовательности*).

В 1983г. Кэри Бэнкс Мёллис открывает полимеразную цепную реакцию, предоставляющую возможность простой и быстрой амплификации ДНК. (*Амплификация — процесс образования дополнительных копий участков ДНК*).

В 1989г. впервые секвенирован ген человека, кодирующий белок CFTR, нарушение которого приводит к развитию опухолей (Фрэнсис Коллинс и Лап-Че Цуи). В 1995г. впервые полностью секвенирован геном организма невирусной природы — бактерии *Haemophilus influenzae*.

В 1996г. впервые секвенирован геном эукариотического организма — пекарских дрожжей *Saccharomyces cerevisiae*. В 1998г. удалось полностью секвенировать геном многоклеточного эукариотического организма — нематоды *C. elegans*.

В 2003г. успешно завершен проект «Геном человека»: 99% генома секвенировано с точностью 99.99%.

Предмет генетики

Явление наследственности требует для своей реализации наличия такого генетического материала, который обладает способностью к самовоспроизведению и к программированию основных биосинтетических процессов, протекающих в клетке. У большинства живых организмов, в том числе и у человека, материальным субстратом наследственности служат дезоксирибонуклеиновые кислоты (ДНК). Изучение структуры и механизма функционирования генетического материала в живых системах, а также их изменчивости, составляет основной предмет генетики.

В соответствии с уровнем организации и характером функционирования генетических структур генетика подразделяется на ряд областей:

- молекулярная генетика - изучает химическую структуру генетического материала — ДНК, его первичных продуктов — РНК, белков и их изменчивость.
- биохимическая генетика - изучает регуляцию обмена веществ на генетическом уровне со специальным акцентом на генетический контроль ферментативных процессов.
- цитогенетика - изучает анатомию и физиологию генома (геном — это совокупность наследственного материала, заключенного в гаплоидном наборе хромосом организмов данного вида) на ультраструктурном и микроскопическом уровне.
- фенотипическая генетика (генетика развития, или генетика онтогенеза) - изучает проявление (экспрессию) генетической информации в индивидуальном развитии организмов, начиная от первичных продуктов генов (РНК, полипептидов) до конечного комплекса анатомических, физиологических и психологических признаков.

- иммуногенетика – изучает наследственную обусловленность и закономерности иммунных реакций.
- популяционная генетика – изучает закономерности распространения отдельных генов и их сочетаний в популяциях и в ряду поколений организмов.

ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ ГЕНЕТИКИ

Ген – единица наследственной информации, определяющая возможность развития признака.

Аллельные гены – гены, расположенные в одинаковых участках гомологичных хромосом и отвечающие за развитие одного признака. Аллельные гены принято обозначать одноименной буквой.

Аллели — различные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках (локусах) гомологичных хромосом и определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака.

Признак – единица морфологической, физиологической, биохимической, иммунологической, клинической и любой другой дискретности организмов (клеток). То есть признак – это отдельное качество или свойство, по которому организмы или клетки отличаются друг от друга. *Простой* (элементарный) признак – это признак, для реализации которого достаточно информации, содержащейся в одном гене (белок, аминокислотная последовательность которого закодирована в гене, например белок инсулин). *Сложный* признак – такой признак, для реализации которого требуется взаимодействие двух или многих неаллельных генов, а также синтез многих веществ – ферментов, иммунопротекторов, структурных, транспортных и иных белков. Примеры сложных признаков – цвет кожи человека, тип телосложения и пр.

Альтернативные признаки – контрастные проявления какого-либо признака. Альтернативные признаки контролируются аллельными генами.

Гомозигота — диплоидный организм (или клетка), несущий идентичные аллели данного гена (например, АА или аа).

Гетерозигота — диплоидный организм (или клетка), несущий разные аллели данного гена (например, Аа).

Гемизигота - диплоидный организм, у которого имеется только одна доза определенных генов. В норме у человека гены, расположенные в негомологичных участках половых хромосом мужского организма, находятся в гемизиготном состоянии.

Доминантный аллель - аллель, определяющий проявление признака вне зависимости от того, является ли генотип гомозиготным или гетерозиготным по данному аллелю. В схемах скрещивания обозначается заглавной буквой.

Рецессивный аллель - аллель, который проявляется только в гомозиготном или гемизиготном состоянии, но не проявляется у гетерозигот. В схемах скрещивания обозначается прописной буквой.

Генотип - совокупность всех генов данного организма, которая характеризует особь.

Фенотип — совокупность всех признаков организма: морфологических, физиологических, биохимических и т.д., формирующихся на основе генотипа под влиянием внешней среды.

Наследственность - общее свойство живого, которое обуславливает хранение и передачу наследственной информации, обеспечивает преемственность между поколениями.

Наследование - способ передачи наследственной информации, изменяющийся в зависимости от форм размножения.

Изменчивость - свойство живых организмов одного вида отличаться друг от друга, а также способность организмов приобретать новые признаки в процессе онтогенеза.

ОСНОВНЫЕ ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ.

ПЕРВЫЙ И ВТОРОЙ ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ



Одним из методов генетического исследования является гибридологический метод, предложенный Г. Менделем. Этот метод использует направленное скрещивание организмов, при этом в ряду поколений анализируется наследование каждой пары признаков в отдельности, что позволяет выяснить тип наследования признака, а также выявить генетическую структуру организма.

Скрещивание, в котором родительские особи анализируются по одной альтернативной паре признаков, называется *моногибридным*, по двум парам признаков – *дигибридным*, по многим парам – *полигибридным*.

В генетике ход и результаты скрещивания принято изображать в виде схемы скрещивания с использованием общепринятых символов:

P: – генотипы родительских организмов

♀ - женская особь

♂ - мужская особь

x – символ скрещивания

G: - гаметы

F₁: - гибриды первого поколения

F₂, F₃:- гибриды второго, третьего поколения и т.д.

Доза большинства аллельных генов в соматической клетке равна двум, т.е. каждый ген представлен двумя аллелями (исключение составляют гены, находящиеся в половых хромосомах у организмов гетерогаметного пола). Поэтому генотип особи по каждому признаку записывается двумя буквами (при моногибридном скрещивании - AA, Aa или aa, при дигибридном – AABV, AaVb и т.д.).

В гаметах содержится гаплоидный набор хромосом, т.е. в них находится только по одному аллелю из каждой пары. Следовательно, доза генов в гамете равна 1. Гомозиготы при любом виде скрещивания образуют 1 вариант гамет (например, организм с генотипом AA образует гаметы A), а гетерозиготы – по два вида гамет (организм с генотипом Aa образует гаметы A и a). При записи гамет их принято обводить в кружок.

В процессе оплодотворения геномы родительских гамет объединяются в один генотип; образуется диплоидная зигота, в которой восстанавливается парность хромосом и, соответственно, генов.

Моногибридное скрещивание

I закон Менделя (закон единообразия).

Основным объектом изучения Менделем был избран горох посевной. При скрещивании чистых линий растений гороха с желтыми и зелеными семенами у всех полученных в результате этого скрещивания гибридов семена оказались желтыми. Такая же картина наблюдалась при скрещивании растений, обладающих гладкой и морщинистой формой семян - все потомство первого поколения имело гладкую форму семян. Следовательно, у гибридов первого поколения из каждой пары альтернативных признаков развивается только один. Второй признак не проявляется. Явление преобладания у гибрида признака одного из родителей Мендель назвал доминированием. Признак, проявляющийся у гибрида первого поколения и подавляющий развитие другого признака, был назван доминантным, а противоположный, т.е. подавляемый признак, —

рецессивным. Результаты этих опытов позволили Менделю сформулировать следующую закономерность:

При скрещивании гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков, все потомство в первом поколении единообразно как по фенотипу, так и по генотипу.

Цитологические основы I закона Менделя: гомозиготные организмы образуют по одному типу гамет, при слиянии которых всегда образуется один и тот же генотип. У гибридов проявляется признак, обусловленный действием доминантного гена:

P ♀ AA x ♂ aa

G: A a

F₁: Aa — все потомство единообразно

II закон Менделя (закон расщепления)

При скрещивании гетерозиготных особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков, в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 3:1 и по генотипу 1:2:1.

Цитологические основы II закона Менделя: гетерозиготы образуют по два типа гамет, которые могут образовывать различные сочетания в генотипах потомства и, соответственно, обуславливать различные фенотипы:

P ♀ Aa x ♂ Aa

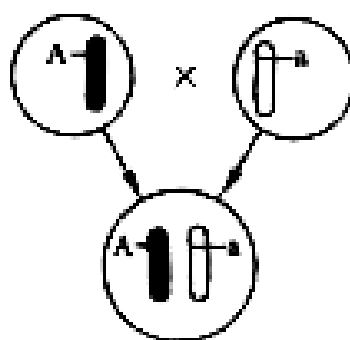
G: A a A a

F₁: AA Aa Aa aa

Известно, что в каждой соматической клетке организма имеется диплоидный набор хромосом. У гомозиготных организмов обе гомологичные хромосомы содержат одинаковые гены. Генетически «чистые» гаметы образуются следующим образом:

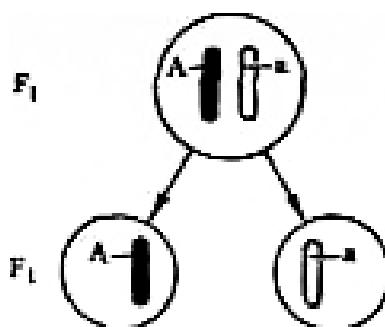


При слиянии мужских и женских гамет получается гибрид с диплоидным набором хромосом:



Как видно из схемы, половину хромосом зигота получает от отцовского организма, а половину — от материнского.

В процессе образования гамет у гибрида (гетерозиготного организма) гомологичные хромосомы во время I мейотического деления также попадают в разные гаметы:



По данной аллельной паре образуется два сорта гамет. При оплодотворении гаметы, несущие одинаковые или разные аллели, случайно встречаются друг с другом. В силу статистической вероятности при достаточно большом количестве гамет в потомстве 25 % генотипов будут гомозиготными доминантными, 50 % — гетерозиготными, 25 % — гомозиготными рецессивными, т.е. устанавливается отношение $1AA:2Aa:1aa$ (1:2:1).

По фенотипу потомство гетерозигот распределяется в отношении 3:1 (3/4 особей с доминантным признаком, 1/4 особей - с рецессивным признаком).

Таким образом, при моногибридном скрещивании цитологической основой расщепления потомства является независимое расхождение гомологичных хромосом в мейозе и образование гаплоидных половых клеток.

Следует помнить, что при образовании гамет любая из них несет информацию о возможности развития только одного варианта каждого признака, то есть гамета несет только один аллель из каждой пары аллельных генов. Это положение получило название гипотезы «чистоты гамет». Ее цитологическим обоснованием является расхождение гомологичных хромосом в анафазе первого мейотического деления.

Анализирующее скрещивание — скрещивание организма с доминантным признаком и неизвестным генотипом с организмом, гомозиготным по рецессивному признаку, с целью определения неизвестного генотипа организма. Так, если анализируемый организм гомозиготен по доминантному признаку, то в первом поколении все потомство будет единообразным. Если же данный организм гетерозиготен, то в потомстве будет наблюдаться расщепление 1:1.

P ♀ AA × ♂ aa

G: A a

F₁ Aa

P ♀ Aa × ♂ aa

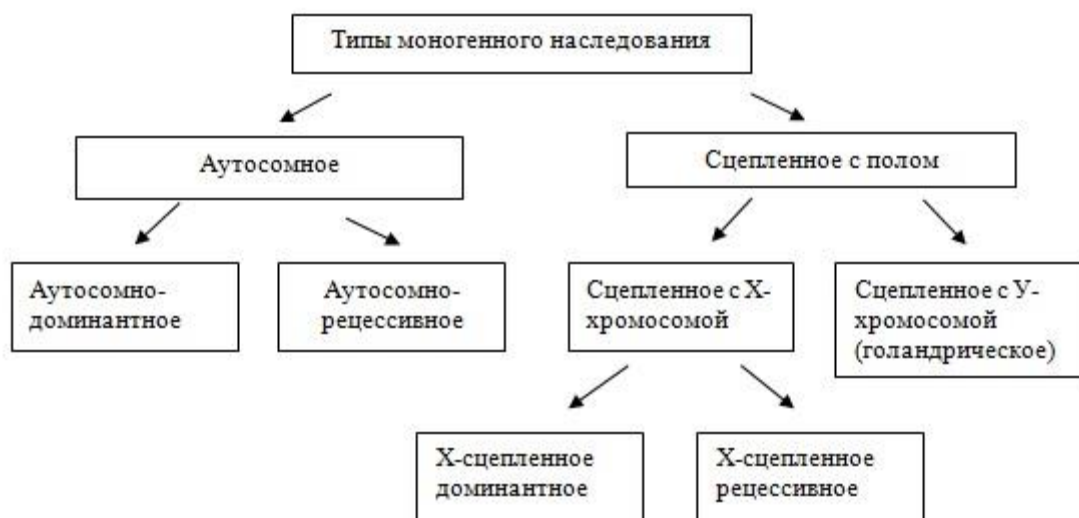
G: A a a

F₁: Aa aa

ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ

Наследственная информация, на основе которой формируется фенотип организма, сосредоточена в его хромосомном наборе. Большая часть наследственного материала у эукариот находится в ядре, а некоторая часть - внутри двумембранных органоидов (митохондрий и пластид). Поскольку наследование родительских признаков потомками определяется передачей генов в ряду поколений, а гены, расположенные в ядерных и цитоплазматических структурах при делении клеток распределяются по-разному, то различают ядерное и цитоплазматическое наследование.

В свою очередь, ядерное наследование можно подразделить на аутосомное и сцепленное с полом. На основе характера проявления признаков у гетерозигот выделяют также доминантный и рецессивный типы наследования.



Аутосомное наследование

Аутосомным называется наследование генов, расположенных в аутосомах. Аутосомные гены представлены у всех организмов в двойном наборе. Особь получает эти гены по одному от каждого из родителей, оба родителя в равной степени передают ген детям, потомки мужского и женского пола наследуют ген одинаково часто.

1. **Аутосомно-доминантное наследование** — это наследование, обусловленное передачей в ряду поколений доминантного аллеля гена. При достаточном числе потомков признак обнаруживается в каждом поколении (наследование по вертикали). Потомки мужского и женского пола наследуют признак одинаково часто. Оба родителя в равной мере передают признак детям.
2. **Аутосомно-рецессивное наследование** – это передача в ряду поколений рецессивного аллеля. Даже при достаточно большом числе потомков признак проявляется не в каждом поколении (наследование по горизонтали). Встречается одинаково часто у лиц мужского и женского пола. Признак может проявляться у детей даже при отсутствии его у родителей. Признак наследуется всеми детьми, если обнаружен у обоих родителей.

Определение пола

Определение пола — биологический процесс, в ходе которого развиваются половые характеристики организма. Пол организма – фенотипическая характеристика, проявляющаяся в совокупности свойств, обеспечивающих воспроизведение потомства и передачу ему наследственной информации.

У раздельнополых форм известно два пола: женский и мужской. Иногда встречаются также гермафродиты, сочетающие признаки обоих полов. Пол организма (как и все другие признаки) определяется взаимодействием его генотипа и среды. Различают первичные и вторичные половые признаки. Первичные половые признаки характеризуют собственно репродуктивные органы: половые железы (гонады), половые протоки и их модификации, совокупительные органы, сопутствующие железы. Вторичные половые признаки непосредственно с процессом размножения не связаны, но обеспечивают распознавание пола и выращивание потомства. У человека к ним относятся рост, характер жировых отложений, характер волосяного покрова, строение гортани, у женщин – молочные железы.

Половая принадлежность организма может определяться на разных этапах относительно момента оплодотворения, в зависимости от этого выделяют 3 типа определения пола:

1. **прогамное** определение пола осуществляется до оплодотворения в процессе овогенеза, и пол определяется свойствами яйцеклетки. Прогамное определение пола встречается у небольшого числа животных.
2. **сингамное** определение пола происходит при оплодотворении, и пол определяется генетически.
3. **эпигамное** (метagamное) определение пола - пол зародыша устанавливается после оплодотворения и зависит от факторов окружающей среды, что может рассматриваться как модификационная изменчивость.

У обоеполюх растений и некоторых гермафродитных животных женские и мужские репродуктивные органы и гаметы развиваются из генетически одинаковых клеток под влиянием внутренних условий (по отношению к отдельным клеткам их можно рассматривать как внешние). Механизм переключения клеток на развитие в одном случае женских, в другом мужских репродуктивных органов полностью не раскрыт. В редких случаях у раздельнополюх видов потенциально бисексуальные зиготы развиваются в самок или самцов под влиянием внешних условий (эпигамное определение пола). Например, у морского кольчатого червя *боннелия* личинка, поселяясь на хоботке самки, развивается в самца, а на дне моря — в самку. У тропических рыб-клоунов (*Amphiprioninae*) доминирующая особь в группе становится самкой, в то время как другие особи являются самцами. У растения *Arisaema japonica* из крупных клубней, богатых питательными веществами, развиваются растения с женскими цветками, а из мелких клубней — с мужскими. У всех крокодилов, некоторых ящериц, черепах, рыб и гаттерий пол зависит от температуры, при которой развивалась особь. Определение пола под влиянием внешних условий называется фенотипическим, или модификационным.

В ряде случаев определение пола зависит от условий формирования гамет (прогамное определение пола). Например, у многих беспозвоночных (дафний, тлей) летом самки размножаются партеногенетически, их половые клетки претерпевают мейоз, но редукции числа хромосом не происходит, и оба гомолога каждой пары попадают в яйцеклетку. Из таких яйцеклеток развиваются только самки. Но при наступлении неблагоприятных условий образуются гаметы, из которых развиваются или самки, или самцы. Тогда популяция переходит к нормальному половому размножению.

Для некоторых организмов (в частности, перепончатокрылых – муравьев, пчел) характерно определение пола наборами аутосом. Генотипы самцов и самок различаются не на хромосомном уровне, а на геномном: гаплоидный организм развивается в самца, а диплоидный — в самку. У самцов не может быть отцов и сыновей. Если пчелиная матка спаривается с одним трутнем, её дочери имеют $\frac{3}{4}$ общих генов, а не $\frac{1}{2}$. Большинство самок перепончатокрылых могут выбирать пол своих потомков, сохраняя полученную сперму в сперматеке и выпуская или не выпуская её в яйцевод. Это позволяет им создавать больше рабочих особей в зависимости от состояния колонии.

Значительно чаще в природе встречается **генетическое (хромосомное)** определение пола, которое определяется сочетанием или количеством половых хромосом в кариотипе. Выделяют следующие типы хромосомного определения пола:

- самки гомогаметны, самцы гетерогаметны:

- самки XX; самцы XY
- самки XX; самцы X0

- самки гетерогаметны, самцы гомогаметны:

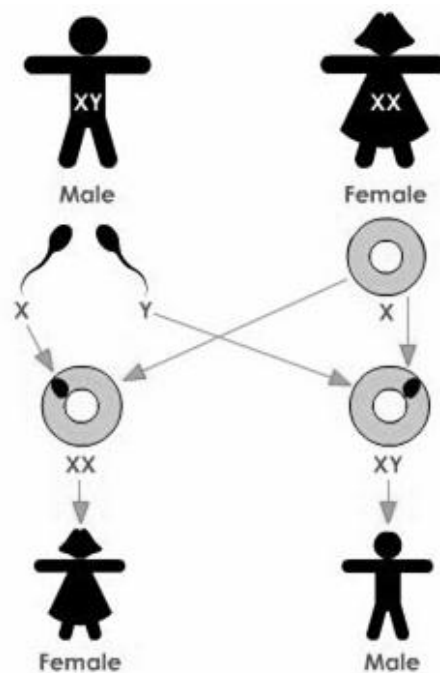
- самки ZW; самцы ZZ
- самки Z0; самцы ZZ

Так, у некоторых организмов (саранча, клопы) пол определяется количеством половых хромосом: если в кариотипе имеется две половые хромосомы (XX), то развивается самка, а при наличии только одной половой хромосомы (X0) – самец.

При наличии в кариотипе двух половых хромосом пол определяется их сочетанием. У человека, млекопитающих, а также дрозофил женский пол развивается при наличии в зиготе двух одинаковых половых хромосом (XX). Такие организмы образуют одинаковые гаметы (несущие X-хромосому), поэтому такой пол называется *гомогаметным*. Мужской организм развивается при сочетании разных половых хромосом (XY). Такие организмы образуют разные типы гамет (X и Y), поэтому такой пол называют *гетерогаметным*. У птиц и некоторых насекомых гомогаметный пол – мужской (ZZ), гетерогаметный – женский (ZW).

XY-определение пола

XY-определение пола встречается наиболее часто. В этой системе женские особи имеют две одинаковые половые хромосомы (XX), а мужские – две различные половые хромосомы (X и Y). Хромосомы X и Y отличаются формой и размером. У некоторых видов (в том числе и человека) в Y-хромосоме имеется ген SRY, определяющий мужское начало, кодируя фактор развития яичка.



СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ

Признаки, обусловленные генами, расположенными в негомологичных участках половых хромосом, называются сцепленными с полом. В случае аутосомного типа наследования (когда гены, отвечающие за формирование признака, расположены в аутосомах), результат скрещивания не зависит от того, кто из родителей (мать или отец) является носителем изучаемого признака. Сцепленное с полом наследование характеризуется рядом особенностей, связанных с неодинаковой дозой соответствующих генов у представителей разного пола. Гомогаметный пол несет двойную дозу генов, расположенных в X-хромосоме. Развитие соответствующего признака у гетерозигот ($X^A X^a$) зависит от характера взаимодействия между аллельными генами. При полном доминировании будет проявляться признак, детерминированный геном X^A , а при промежуточном характере наследования будет проявляться среднее значение признака. Гетерогаметный пол имеет только одну X-хромосому. Гены негомологичных участков X и Y хромосом у гетерогаметного пола находятся в гемизиготном состоянии, поэтому будут проявляться независимо от того, доминантные они или рецессивные.

Гемизиготность – наличие в генотипе особи гена в единственной дозе, а не в форме пары аллелей. В норме это понятие применяется к генам, локализованным в половых хромосомах у особей гетерогаметного пола (например, в X- и Y-хромосомах мужчин). В случае анеуплоидии (а именно при моносомии) гемизиготность может наблюдаться и в аутосомах.

Сцепленное с полом наследование характеризуется следующими отличительными признаками:

1. Результат скрещивания зависит от того, кто из родителей является носителем гена. Мать передает ген, локализованный в X-хромосоме, всем детям, в то время как отец – только девочкам (мальчикам отец передает Y-хромосому). Если мать гомозиготна по *доминантному* гену, расположенному в X-хромосоме, то доминантный признак наследуют все дети; если мать гетерозиготна - то 50% детей, независимо от пола. Если мать является рецессивной гомозиготой, а отец – носитель доминантного гена, доминантный признак проявится у всех дочерей.
2. В процессе оплодотворения X-хромосома гетерогаметного пола (мужчины) передается дочерям, а сыновья единственную X-хромосому получают от матери. Такой тип наследования называется крест-накрест (крисс-кросс).
3. При анализе родословных выявляется более частое наследование X-сцепленных доминантных признаков женщинами, а X-сцепленные рецессивные признаки преимущественно встречаются у мужчин (т.к. проявление признака у женщины зависит от второго аллеля, а мужчины – гемизиготы).
4. При локализации гена в Y-хромосоме он проявляется только в мужском фенотипе, причем наблюдается его прямая передача от отца ко всем сыновьям. Такой тип наследования называется **голандрический**.

X- и Y-хромосомы не являются гомологичными, но имеют **псевдоаутосомные** гомологичные участки. Все гены, расположенные в этих участках, представлены у обоих полов двумя аллелями и наследуются так же, как и любые аутосомные

гены. Аллели генов, расположенные в псевдоаутосомной области X-хромосомы, могут передаваться от отца к сыну, так как способны переходить из X-хромосомы в Y-хромосому в ходе кроссинговера.

Примеры решения задач.

1. При скрещивании мух дрозофил с нормальными крыльями между собой в потомстве из 5347 мух 1338 были с загнутыми вверх крыльями, а остальные – с нормальными крыльями. Определите характер наследования признаков и генотипы родителей.

Решение. Количество потомков с нормальными крыльями равно $5347 - 1338 = 4009$. Таким образом, расщепление по данному признаку в потомстве составляет приблизительно 3:1. Такого расщепления следует ожидать при скрещивании гетерозиготных особей (II закон Менделя). Поскольку у родительских организмов крылья нормальные, и 75% гибридов имеют нормальные крылья, следовательно, это и есть доминантный признак.

2. Две черные самки мыши скрещивались с коричневым самцом. Первая самка в нескольких пометах дала 19 черных и 17 коричневых потомков, а вторая – 33 черных. Определите генотипы родителей и потомков.

Решение. При скрещивании коричневого самца со второй черной самкой все гибриды черные, следовательно, черный цвет – доминантный признак, а самка – гомозигота (I закон Менделя). В потомстве от первой самки расщепление 1:1 соответствует таковому при анализирующем скрещивании, следовательно, самка гетерозиготна.

3. Ген цветовой слепоты (дальтонизм) расположен в X-хромосоме и является рецессивным (X^d). Женщина, страдающая дальтонизмом ($\text{♀ } X^dX^d$), вышла замуж за мужчину с нормальным зрением ($\text{♂ } X^DY$). Определите вероятность рождения больных детей.

Решение. При решении задач данного типа следует учитывать, что запись нужно вести с изображением половых хромосом, как показано в следующем примере:

Р:	$\text{♀ } X^d X^d$	х	$\text{♂ } X^D Y$
Гаметы:	X^d		$X^D \quad Y$
F ₁ :	$X^D X^d$		$X^d Y$
	Здоровая девочка		Мальчик-дальтоник

Ответ: Все сыновья в данной семье будут страдать дальтонизмом, т.е. вероятность рождения больных детей составляет 50%. Дочери – здоровы, но являются носительницами данного гена.

4. Гипоплазия эмали зубов наследуется как доминантный, сцепленный с X-хромосомой признак. Мужчина, страдающий гипоплазией эмали, женился на здоровой женщине. Определите вероятность рождения детей, страдающих вышеуказанным дефектом эмали.

Решение.

X ^A - гипоплазия эмали	Р:	$X^A Y$	х	$X^a X^a$
X ^a – норма	G:	$X^A \quad Y$		X^a
	F ₁ :	$X^A X^a$		$X^a Y$
		гипоплазия		норма

Ответ: Все девочки будут с гипоплазией эмали. Все мальчики будут здоровы.

5. Рецессивный ген дальтонизма находится в X-хромосоме. Девушка, нормально различающая цвета, выходит замуж за здорового юношу. Отец девушки страдает дальтонизмом, тогда как мать и все ее предки различают цвета нормально. Какова вероятность рождения в данной семье ребенка-дальтоника?

Решение. Так как отец девушки страдает дальтонизмом, то будет передавать этот ген всем своим дочерям. Следовательно, девушка является гетерозиготной носительницей гена дальтонизма.

P	♀ $X^H X^h$ носительница	×	♂ $X^H Y$ здоров	
G:	X^H	X^h	X^H Y	
F₁	$X^H X^H$ девочка здоровая	$X^h X^H$ девочка носитель	$X^H Y$ мальчик здоровый	$X^h Y$ мальчик дальтоник

Ответ: Все дочери от брака со здоровым юношей будут различать цвета нормально, а сыновья с вероятностью 50% могут страдать дальтонизмом.

Решите задачи:

1. У человека доминантный аллель гена А детерминирует ахондроплазию (карликовость, резкое укорочение скелета конечностей). Его рецессивный аллель обуславливает нормальное строение скелета. Женщина с нормальным строением скелета выходит замуж за мужчину, гетерозиготного по ахондроплазии. Какова вероятность рождения ребенка с ахондроплазией?
2. У человека полидактилия (шестипалость) доминирует над нормальным строением кисти. Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где один из родителей шестипалый, а другой имеет нормальное строение кисти.
3. Гигантский рост растения овса является рецессивным признаком, а нормальный рост – доминантным. Какие растения надо скрестить, чтобы получить однородное по росту потомство? Сколько может быть вариантов решения задачи? Проиллюстрируйте одним из вариантов.
4. У человека праворукость доминирует над леворукостью. Мужчина-левша женился на женщине-правше. У них родился ребенок-левша. Можно ли определить генотип матери?

5. Отсутствие малых коренных зубов у человека наследуется как доминантный аутосомный признак. Определите возможные генотипы и фенотипы родителей и потомства, если один из супругов имеет малые коренные зубы, а у другого они отсутствуют и он гетерозиготен по этому признаку. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией?
6. У томатов ген, обуславливающий красный цвет плодов, доминирует над геном желтой окраски. Какого цвета окажутся плоды у потомства от скрещивания гетерозиготных красноплодных растений с желтоплодными?
7. У человека ген глухонемой является рецессивным, нормальный слух контролируется его доминантной разновидностью. В семье здоровых по этому признаку родителей два сына и дочь слышат нормально, а один ребенок глухонемой. Каковы возможные генотипы всех членов семьи?
8. При скрещивании серой мухи дрозофилы с черным самцом все потомство в F_1 было серого цвета. В F_2 (от скрещивания особей F_1) получено 3115 серых и 1027 черных мух. Какой признак является рецессивным? Сколько (примерно) гетерозиготных потомков в F_1 ? В F_2 ?
9. При скрещивании серых кур с белыми все потомство оказалось серым. При скрещивании гибридов F_1 с белыми курами получено 185 особей, из которых было 91 белых и 94 серых. Каковы генотипы исходных форм и их потомков в обоих скрещиваниях? Как называется второй тип скрещивания?
10. Аниридия (отсутствие радужки) наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?
11. Детская форма амавротической семейной идиотии Тей-Сакса наследуется как рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4-5 годам. Первый ребенок умер от этой болезни в то время, когда должен родиться второй. Каков риск рождения больного второго ребенка?
12. При скрещивании желтых мышей между собой получено потомство: 1205 желтых и 409 серых. Какое потомство и в каком соотношении будет

- получено от скрещивания этих же желтых мышей с серыми?
13. У томатов гибриды F_1 имеют красные плоды, а при скрещивании их с растениями, имеющими желтые плоды, в потомстве появляются растения как с красными, так и с желтыми плодами. Определите их соотношение.
 14. При скрещивании двух растений пшеницы с высоким стеблем в потомстве появилось около $1/4$ карликовых. Каков характер наследования высоты стебля у пшеницы? Определите генотипы родителей.
 15. Селекционер получил 5000 семян томата. 1198 растений, выросшие из этих семян, оказались карликовыми. Определите характер наследования высоты стебля растения, а также фенотипы и генотипы растений, с которых собраны эти семена.
 16. У овса ранняя спелость доминирует над поздней. На опытном участке от скрещивания позднеспелого овса с гетерозиготным растением получено 57789 раннеспелых растений. Сколько примерно позднеспелых растений выросло на опытном участке?
 17. Самка морской свинки с вихрастой шерстью скрещивалась с двумя самцами, из которых первый имел гладкую шерсть, а другой - вихрастую. От первого она принесла 27 вихрастых и 25 гладкошерстных потомков, а от второго — 35 вихрастых и 12 гладкошерстных. Определите генотипы всех троих родителей.
 18. На звероферме получен приплод: 680 норок. Из них 512 норок имеют коричневый мех, а 168 — голубовато-серый. Определите генотипы и фенотипы родительских форм.
 19. Мужчина-правша, имевший трех братьев и сестер, двое из которых были левшами, женился на женщине-правше. У них родился мальчик-левша. Определите генотипы родителей.
 20. Голубоглазый мужчина женат на кареглазой женщине, родители которой были также кареглазыми, но ее сестра — голубоглазая. Может ли у них родиться голубоглазый ребенок?
 21. У супругов, страдающих гемералопией («куриная слепота»), родился

- здоровый ребенок. Определите характер наследования гемералопии и генотип родителей.
22. У здоровых родителей родился ребенок с признаками одной из форм наследственной агаммаглобулинемии (почти полное отсутствие лимфатической ткани, потеря иммунитета). Какова вероятность рождения здорового ребенка в этой семье?
23. На ферме при разведении хохлатых уток внутрипородно около 25% эмбрионов гибнет, а из вылупившихся птенцов вырастают хохлатые и нормальные утки. Как следует разводить хохлатых уток, чтобы избежать гибели потомства?
24. При скрещивании между собой серых кур в потомстве было получено 1488 белых и 4044 серых. Каковы фенотипы и генотипы исходных особей, от которых получены серые куры?
25. У родителей, страдающих миоплегией (периодические параличи), родился нормальный ребенок. Какие дети могут родиться в этой семье в дальнейшем, и какова вероятность рождения больного и здорового ребенка?
26. При скрещивании пегих кроликов со сплошь окрашенными крольчихами потомство оказалось пегим. В потомстве F_2 было 46 пегих особей и 16 – со сплошной окраской. Сколько примерно гомозиготных кроликов в F_2 ?
27. При скрещивании пораженных головней растений овса с устойчивыми к головне растениями, полученные в F_1 потомки были устойчивы к головне, а в F_2 было получено 634 поражаемых и 2002 устойчивых к головне растений. Определите характер наследования признаков и генотипы родителей.
28. В хозяйстве при скрещивании черных особей крупного рогатого скота с красными получено 321 черных и 312 красных потомков. Скрещивание красных особей между собой давало только красных телят. Объясните полученные результаты.
29. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонемой

женщины со здоровым мужчиной родился глухонемой ребёнок. Определить генотипы всех членов семьи.

30. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым цветом. Кареглазая женщина, все близкие родственники которой имели карие глаза, вышла замуж за голубоглазого мужчину. Как фенотипически будут выглядеть дети этой родительской пары?
31. Альбинизм общий (неспособность образовывать пигмент меланин) наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье родителей, имеющих нормальную пигментацию кожи, родились разнояйцевые близнецы, один из которых альбинос, а другой имеет нормальную пигментацию кожи. Каковы генотипы родителей и детей?
32. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определите 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.
33. У человека праворукость доминирует над леворукостью. Мужчина-левша женился на женщине-правше. У них родился ребенок-левша. Можно ли определить генотип матери?
34. Одна из форм шизофрении наследуется как аутосомный рецессивный признак. Определите вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этим заболеванием.
35. Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?
36. У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок имел нормальную пигментацию кожи. Определите генотипы родителей и детей.
37. Наследование резус-фактора осуществляется по обычному аутосомно-доминантному типу. Организм с резус-положительным фактором (Rh^+) несет доминантный ген D , а резус-отрицательный (rh^-) – рецессивный ген d .

Если муж и жена резус-положительны, то может ли их ребенок быть резус-отрицательным?

38. В семье здоровых родителей родился ребенок с наследственной формой агаммаглобулинемии. Какая вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет здоровым? Какая вероятность того, что здоровый ребенок в этой семье будет носителем гена болезни? Назовите и сформулируйте закон, который действует в данной ситуации.
39. У человека доминантный ген определяет мигрень. Здоровая женщина вышла замуж за мужчину, гетерозиготного по гену мигрени. Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с мигренью? Другая здоровая женщина вышла замуж за мужчину, гомозиготного по гену мигрени. Какова вероятность того, что у их ребенка будет мигрень?
40. У свиней белая щетина доминирует над черной. Установите генотипы родителей, если при спаривании чернощетиной свиньи с белым хряком получено 15 белых поросят.
41. Мужчина, который не страдал амавротической идиотией, вступил в брак с девушкой без этой болезни. У них родилось двое детей: мальчик с амавротической идиотией и здоровая девочка. Напишите генотипы названных лиц. Назовите и сформулируйте закон, который проявляется в данной ситуации.
42. Слияние нижних молочных резцов наследуется как аутосомный доминантный признак. У первого ребенка в семье нижние резцы оказались сросшимися. Родители не помнят, была ли у них эта аномалия. Напишите возможные варианты генотипов родителей. При каких вариантах генотипов родителей вероятность рождения детей с аномалией наибольшая? При каких вариантах генотипов родителей наивысшая вероятность рождения ребенка без аномалии?
43. От брака голубоглазого мужчины с кареглазой женщиной родилось 8 кареглазых детей. От второго брака этого мужчины с другой кареглазой женщиной родился голубоглазый сын. Напишите генотипы всех указанных

лиц. Назовите и сформулируйте законы, которые проявляются в этих ситуациях.

44. Галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется как аутосомный рецессивный признак. Какая вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие у него болезни было предупреждено диетой, а второй – гетерозиготен по гену галактоземии?
45. Длинная шерсть персидских кошек рецессивна по отношению к короткой шерсти кошек других пород. Определите генотип короткошерстного кота, если в результате спаривания его с длинношерстной кошкой получено 3 длинношерстных и 2 короткошерстных котенка.
46. У дрозофилы есть пара аллельных генов, один из которых определяет развитие нормальных круглых глаз, а другой – полосковидных глаз. Скрещивается самка, имеющая полосковидные глаза, с круглоглазым самцом. Все потомство F_1 имеет полосковидные глаза. Возвратное скрещивание самок из F_1 с родителем привело к появлению потомства F_2 , в котором половина самок и половина самцов имела полосковидные глаза, а другая половина – круглые. Объясните характер наследования данного признака.
47. Классическая форма гемофилии передается как рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак. Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак со здоровой женщиной, отец которой страдал гемофилией. Дайте прогноз относительно здоровья их будущих детей.
48. Классическая гемофилия передается как рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь. Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

49. У человека гемофилия детерминирована сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Какова вероятность рождения больного ребенка от брака с генотипически здоровым партнером:
- а) мужчины, брат которого страдает гемофилией;
 - б) здоровой женщины, имеющей такого брата?
50. У здоровых родителей трое детей. Один сын болен гемофилией. Другой сын и дочь здоровы. Могут ли дети здоровых сына и дочери болеть гемофилией? Ответ обоснуйте.
51. Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на здоровой женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с подобной аномалией?
52. Рецессивный ген дальтонизма локализован в X-хромосоме. От брака женщины с нормальным зрением, родственники которой страдали дальтонизмом, и мужчины с нормальным зрением, у отца которого была цветовая слепота, родились три дочери с нормальным зрением и два сына с цветовой слепотой. Каковы генотипы родителей и потомства? От кого из родителей мальчики получили ген дальтонизма?
53. У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Нормальное зрение определяется доминантным аллелем этого гена. От брака родителей с нормальным зрением родился ребенок с цветовой слепотой. Определить генотипы всех членов семьи.
54. У человека дальтонизм – рецессивный ген, локализованный в X-хромосоме. Мужчина-дальтоник женился на женщине с нормальным зрением. У них родились нормальные дети – дочери и сыновья. Каков наиболее вероятный генотип матери?
55. Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником)

- выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определить возможные фенотипы потомства.
56. Отец и сын – дальтоники, а мать различает цвета нормально. Справедливо ли будет утверждение, что в этой семье сын унаследовал свой недостаток зрения от отца?
57. Одна из форм рахита, резистентного к кальциферолу (витамин D), определяется доминантным геном, сцепленным с X-хромосомой. Определите вероятность рождения больных детей в семье, в которой мать страдала такой формой рахита.
58. В медико-генетическую консультацию обратились жених и невеста. Они обеспокоены здоровьем будущих детей, потому что в семье невесты мать, сестра матери и брат страдают тяжелой формой рахита, резистентного к кальциферолу (витамины D). Болезнь определяется доминантным геном, локализованным в X-хромосоме. Определите вероятность рождения в будущей семье больного ребенка, если жених и невеста здоровы.
59. У человека гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой признак (доминантный). Родители страдают этой аномалией, а сын родился с нормальными зубами. Каким может быть фенотип второго сына?
60. У человека доминантный ген недоразвития эмали зубов сцеплен с X-хромосомой. Девушка с нормальными зубами выходит замуж за мужчину с недоразвитием эмали. Каких детей можно ожидать от этого брака?
61. Женщина, у которой нормальный цвет эмали зубов (ген рецессивный, сцеплен с X - хромосомой) вышла замуж за мужчину с темным оттенком эмали зубов. У них родились 4 девочки с темным оттенком эмали зубов и 3 мальчика с нормальным цветом эмали зубов. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и потомства.
62. Потемнение зубов – доминантный признак, сцепленный с X-хромосомой. У родителей, имеющих темные зубы, родилась дочь с темными и сын с белыми зубами. Какова вероятность рождения детей с белыми зубами в этой семье?

63. Врожденное отсутствие зубов предположительно наследуется как доминантный, сцепленный с X-хромосомой признак. Какое потомство следует ожидать от брака больной женщины и здорового мужчины?
64. У канареек X-сцепленный ген В определяет зеленую окраску оперения, b – коричневую. Коричневого самца скрещивают с зеленой самкой. Какое соотношение фенотипов и генотипов ожидается в F_1 и F_2 от этого скрещивания? (У птиц гомогаметный пол – мужской, а гетерогаметный – женский).
65. Наследственное аллергическое заболевание – геморрагический диатез – определяется рецессивным геном. Аллели этого гена локализованы в гомологичных участках X и Y-хромосом. Определите, какие могут быть дети и внуки, если: а) жена здорова, а муж болен, оба гомозиготны; б) муж здоров, жена больна, оба гомозиготны. Сделайте обобщенный вывод о наследовании геморрагического диатеза.
66. Гипертрихоз (наличие волос по краю ушной раковины) определяется рецессивным геном, локализованным в Y-хромосоме. Какое потомство следует ожидать, если в брак вступают имеющий этот признак мужчина и нормальная женщина. К какому типу наследования относится этот случай?
67. Гипертрихоз (волосатость) предположительно наследуется сцепленно с Y-хромосомой. В семье, где оба родителя обладают нормальным оволосением, родилось 3 сына и 2 дочери. Есть ли среди детей обладатели данного признака? Если да, то сколько?

НЕЗАВИСИМОЕ И СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ ПРИ ДИГИБРИДНОМ И ПОЛИГИБРИДНОМ СКРЕЩИВАНИИ

III закон Менделя (закон независимого наследования признаков)

Независимое наследование признаков было описано Менделем в опытах на горохе, когда одновременно анализировалось несколько признаков, например, окраска и форма горошин. Наследование каждого признака в отдельности

подчиняется законам единообразия и расщепления, в то же время данные признаки по-разному комбинируются у потомков. На основании этих наблюдений Мендель сформулировал закон независимого наследования признаков, в соответствии с которым разные признаки, определяемые неаллельными генами, передаются потомкам независимо друг от друга и комбинируются у них во всевозможных сочетаниях.

При скрещивании дигетерозигот в потомстве наблюдается расщепление по каждой паре признаков в отношении 3:1, а общее расщепление по фенотипу составляет 9:3:3:1.

Этому закону подчиняются, в первую очередь, неаллельные гены, расположенные в разных хромосомах.

При формировании гамет в каждую гамету попадает по одному аллелю от каждой пары.

Количество типов гамет, образуемых особью, равно 2^n , где n – число генов, находящихся в гетерозиготном состоянии.

КОЛИЧЕСТВЕННЫЕ ЗАКОНОМЕРНОСТИ ОБРАЗОВАНИЯ ГАМЕТ И РАСЩЕПЛЕНИЯ ГИБРИДОВ ПРИ РАЗНЫХ ТИПАХ СКРЕЩИВАНИЯ

Учитываемые факторы	Тип скрещивания			
	моногибридное	дигибридное	тригибридное	полигибридное
Число типов гамет, образуемых гибридом F_1	2^1	2^2	2^3	2^n
Число зигот при образовании F_2	4^1	4^2	4^3	4^n
Число фенотипов в F_2	2^1	2^2	2^3	2^n
Число генотипов в F_2	3^1	3^2	3^3	3^n

Расщепление по фенотипу	$(3+1)^1$	$(3+1)^2$	$(3+1)^3$	$(3+1)^n$
Расщепление по генотипу	$(1+2+1)^1$	$(1+2+1)^2$	$(1+2+1)^3$	$(1+2+1)^n$

Примеры решения задач.

1. Сколько типов гамет образует организм с генотипом aaBb?

Решение: Организм с генотипом aaBb будет продуцировать два типа гамет: aB и ab, т.к. в гетерозиготном состоянии находится только один ген – Bb.

2. Сколько типов гамет образует особь с генотипом AAbbCcDd?

Решение: При полигибридном скрещивании (независимое наследование) количество типов гамет определяется по формуле 2^n . Поскольку в данном генотипе 2 гена находятся в гетерозиготном состоянии – это гены C и D, то $2^2=4$, следовательно, данный организм образует 4 типа гамет: AbCD, AbCd, AbcD, Abcd.

3. Наследственная метгемоглобинемия обусловлена нарушением восстановления метгемоглобина в гемоглобин. Она имеет две формы. Одна из них связана с аутосомно-доминантной мутацией и характеризуется тяжелым патологическим состоянием организма. Другая форма связана с дефицитом фермента диафоразы в эритроцитах и наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Эта форма не дает ярко выраженной клинической картины. Определите вероятность рождения больных детей и особенности течения заболевания, если известно, что один из родителей гетерозиготен по обеим формам метгемоглобинемии, а второй страдает дефектом фермента диафоразы.

Решение:

A - метгемоглобинемия I	P	<u>AaBb</u>	x	<u>aabb</u>
a - норма	G	AB, Ab, ab, aB		ab
b - метгемоглобинемия II	F	<u>AaBb; Aabb; aabb; aaBb</u>		
B – норма				

Ответ: 50% - метгемоглобинемия (тяжелая форма), 25% - метгемоглобинемия (легкая форма), 25% - норма.

4. Аниридия (отсутствие радужной оболочки глаза) и полидактилия (многопалость) наследуются как аутосомно-доминантные признаки, а альбинизм - как аутосомно-рецессивный. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где отец является гетерозиготным по всем трем признакам, а мать страдает альбинизмом?

Решение:

А - ген аниридии	P	<u>Aabbcc</u>	x	<u>AaBbCc</u>
a - ген нормы				
В-ген полидактилии	G	abc		ABC, ABc, AbC, Abc,
b - ген нормы				aBC, aBc, abC, abc
c - ген альбинизма				
С - ген нормы	F	AaBbCc; AaBbcc; AabbCc; Aabbcc; aaBbCc; aaBbcc; <u>aabbCc</u> ; aabbcc		

Ответ: только 1/8 часть (или 12,5 %) детей будут здоровыми (с генотипом aabbCc).

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

Решение:

X ^d - дальтонизм	P	<u>X^DX^dAa</u>	X	<u>X^DYaa</u>
X ^D - норма	G	X ^D A, X ^D a,		X ^D a, Ya
A - талассемия		X ^d A, X ^d a		
a - норма	F	X ^D X ^d Aa; X ^D Yaa; X ^D X ^d aa; <u>X^DYaa</u> ; X ^d X ^d Aa; X ^d Yaa; X ^d X ^d aa; X ^d Yaa		

АА - тяжелая форма
талассемии
Аа - менее тяжелая
форма

Ответ: $X^D Y_{aa}$ - 12,5% по отношению ко всем детям; среди всех мальчиков - 25%.

Решите задачи:

1. Сколько типов гамет образует особь:

- а) тригомозиготная (ААbbCC)
- б) дигетерозиготная (BbCc)
- в) тригетерозиготная (AaDdEe)
- г) имеющая генотип AaddEe.

2. У родителей со свободной мочкой уха и треугольной ямкой на подбородке родился ребенок со сросшейся мочкой уха и гладким подбородком. Определите генотипы родителей, первого ребенка, фенотипы и генотипы других возможных потомков. Составьте схему решения задачи. Признаки наследуются независимо.

3. У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, а карий цвет глаз - над голубым. Какое потомство можно ожидать от брака близорукого кареглазого мужчины с женщиной, имеющей голубые глаза и нормальное зрение? Известно, что у мужчины отец был голубоглазым, не близоруким.

4. Гомозиготная мать имеет свободную мочку уха (доминантный признак) и гладкий подбородок, а у отца мочка уха приросшая и на подбородке есть треугольная ямка (доминантный признак). Дочь унаследовала признаки матери. Напишите генотипы родителей и дочери. Какой закон действует в данной ситуации?

5. У человека альбинизм и способность преимущественно владеть левой рукой – рецессивные признаки, наследующиеся независимо. Каковы генотипы родителей с нормальной пигментацией и владеющих правой рукой, если у них родился ребенок альбинос и левша?

6. У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрением родилась кареглазая близорукая девочка и голубоглазый с нормальным зрением мальчик. Ген близорукости (В) доминантен по отношению к гену нормального зрения (b), а ген кареглазости (С) доминирует над геном голубоглазости (с). Какова вероятность рождения в этой семье кареглазого с нормальным зрением ребенка?
7. У человека праворукость доминирует над леворукостью, кареглазость над голубоглазостью. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родилось двое детей – кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого же мужчины с кареглазой правшой родилось девять кареглазых детей, оказавшихся правшами. Определить генотипы мужчины и обеих женщин.
8. У голубоглазого темноволосого отца и кареглазой светловолосой матери четверо детей, каждый из которых отличается от другого по одному из данных признаков. Каковы генотипы родителей, если известно, что карий цвет глаз доминирует над голубым, а темный цвет волос – над светлым?
9. Определить вероятность рождения голубоглазых детей с ретинобластомой (опухолью глаз) от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей. Карий цвет глаз и ретинобластома определяются доминантными генами и наследуются независимо.
10. Темноволосый (доминантный признак), не имеющий веснушек мужчина женился на светловолосой женщине с веснушками (доминантный признак). У них родился светловолосый сын без веснушек. Определить вероятность рождения у них темноволосого ребенка с веснушками.
11. У человека волнистые волосы (А) доминируют над прямыми волосами (а), а полидактилия (В) - над нормальным количеством пальцев (b). Мужчина с генотипом АаВb вступает в брак с женщиной с генотипом ааbb. Определите фенотипы родителей, а также фенотипы и генотипы детей от этого брака.

12. В семье, где родители хорошо слышали и имели один - гладкие волосы, а другой - вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Вторым их ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Каковы возможные генотипы всех членов семьи, если известно, что ген вьющихся волос доминирует над геном гладких волос, а нормального слуха - над глухотой? Гены не сцеплены.
13. Отец глухонемой (рецессивный признак) с белой прядью волос (доминантный признак), а мать здоровая, без белой пряди. В семье родился глухонемой с белой прядью ребенок. Можно ли сказать, что эти признаки ребенок унаследовал от отца?
14. Близорукий (доминантный признак) без веснушек мужчина женился на женщине с нормальным зрением и веснушками (доминантный признак). В семье – семеро детей, все дети близорукие и с веснушками. Определите генотипы родителей и детей.
15. Отец с кудрявыми волосами (доминантный признак) без веснушек и мать с прямыми волосами и веснушками (доминантный признак) имеют троих детей: с кудрявыми волосами и веснушками, с кудрявыми волосами и без веснушек, с прямыми волосами и с веснушками. Определите генотипы родителей и все возможные генотипы детей.
16. У человека близорукость (М) доминирует над нормальным зрением (m), а карие глаза (В) – над голубыми (b). Обе пары генов расположены в разных хромосомах. Голубоглазый близорукий мужчина, мать которого имела нормальное зрение, женился на кареглазой женщине с нормальным зрением. Первый ребенок от этого брака – кареглазый, близорукий; второй – голубоглазый близорукий. Определить генотипы всех членов этой семьи.
17. От приобретенных хозяйством черных комолых животных крупного рогатого скота в течение ряда лет было получено 710 потомков. Среди них оказалось 389 черных комолых, 133 черных рогатых, 143 красных комолых, 45 красных рогатых. Составьте схему решения задачи. Определите тип

скрещивания и характер наследования признаков, генотипы родителей и потомства.

18. У многопалых резус-положительных родителей родилась пятипалая резус-отрицательная дочь. Какие дети и с какой вероятностью возможны у этих супругов в будущем?
19. Родители – резус-положительны, но отец - голубоглазый, а мать – кареглазая. У них родилось пятеро детей, из которых четверо резус-положительны, но двое - голубоглазые, двое - кареглазые. Один ребенок голубоглазый и резус-отрицательный. Определите генотипы родителей и всех детей.
20. Одна из форм глухонемоты у человека определяется доминантным геном. Вторая форма, которая вызывает нарушение системы восприятия звуков, наследуется как рецессивный аутосомный признак. Клинически эти формы практически не различаются. Юноша и пять его братьев здоровы. Мать и отец юноши глухонемые, но страдают разными формами глухонемоты. Определите генотипы всех членов семьи. Какова вероятность того, что у юноши родится здоровый сын, если он вступит в брак с женщиной из семьи, благополучной по глухонемоте?
21. У низкорослых резус-положительных родителей родилась высокорослая резус-отрицательная дочь. Каких детей и с какой вероятностью следует ожидать в дальнейшем у этих супругов?
22. У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, а цвет карих глаз - над голубым. Гены обеих пар не сцеплены. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей? Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготного мужчины с женщиной, которая имеет голубые глаза и нормальное зрение?
23. Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона

- родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
- 24.Полидактилия (многопалость) и отсутствие малых коренных зубов передаются как доминантные аутосомные признаки. Гены этих признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают данными заболеваниями и гетерозиготны по этим парам генов?
- 25.У человека брахидактилия (укорочение пальцев) – доминантный признак, а альбинизм – рецессивный. Какова вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями в семье, где оба супруга гетерозиготны по обоим парам генов?
- 26.Глаукома (заболевание глаз) имеет две формы. Одна форма определяется доминантным геном, а другая – рецессивным. Гены расположены в разных хромосомах. Какова вероятность рождения больного ребенка в семье:
- а) где оба супруга страдают разными формами глаукомы и гомозиготны по обоим парам генов;
 - б) где оба супруга гетерозиготны по обоим парам генов?
- 27.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?
- 28.У человека глухонмота наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Доминантный ген предрасположенности к подагре находится в другой паре аутосом. Каковы возможные генотипы и фенотипы детей от брака глухонемой женщины, не страдающей подагрой, и мужчины с нормальным слухом, больного подагрой (гомозиготного по этим признакам)?
- 29.У родителей - куриная слепота и нормальная психика. Их ребенок имеет нормальное зрение и болен амавротической идиотией. Все признаки генетически детерминированы. Определите генотипы родителей и их ребенка.

30. В семье, где мать страдает близорукостью, а отец – диабетом (оба признака доминантные), родился здоровый ребенок. Какова вероятность рождения в данной семье ребенка в обеими аномалиями?
31. У человека глаукома наследуется как аутосомно-рецессивный признак (а), а синдром Марфана, сопровождающийся аномалией в развитии соединительной ткани, как аутосомно-доминантный признак (В). Гены находятся в разных парах аутосом. Один из супругов страдает глаукомой и не имел в роду предков с синдромом Марфана, а второй – дигетерозиготен по данным признакам. Определите генотипы родителей, возможные генотипы и фенотипы детей, вероятность рождения здорового ребенка. Составьте схему решения задачи.
32. Альбинизм (а) и фенилкетонурия (ФКУ – заболевание, связанное с нарушением обмена веществ - б) наследуются у человека как рецессивные аутосомные признаки. В семье отец альбинос и болен ФКУ, а мать – дигетерозиготна по этим генам (гены, определяющие эти признаки, расположены в разных парах аутосом). Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, возможного потомства и вероятность рождения детей, не страдающих альбинизмом, но больных ФКУ.
33. Полидактилия и отсутствие малых коренных зубов у человека определяются доминантными аллелями аутосомных генов. Мужчина с полидактилией вступил в брак с женщиной, у которой отсутствуют малые коренные зубы. В семье родился ребенок, не имеющий указанных аномалий. Сколько типов гамет образуется у мужчины? Сколько разных генотипов может быть среди детей этой пары? Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с обеими аномалиями; с одной аномалией; без аномалий?
34. Курица и петух - черные хохлатые. От них получено 33 цыпленка: 18 черных хохлатых, 7 бурых хохлатых, 6 черных без хохла и 2 бурых без хохла. Каковы генотипы петуха и курицы?

35. При скрещивании томата с пурпурным стеблем (А) и красными плодами (В) и томата с зеленым стеблем и красными плодами получили 722 растения с пурпурным стеблем и красными плодами и 231 растение с пурпурным стеблем и желтыми плодами. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, потомства в первом поколении и соотношение генотипов и фенотипов у потомства.
36. Известно, что нормальный рост у овса доминирует над гигантизмом, а раннеспелость над позднеспелостью. Все исходные растения гомозиготны, и гены обоих признаков находятся в разных хромосомах. Какими признаками будут обладать гибриды раннеспелого овса нормального роста с позднеспелым гигантского? Какой результат даст дальнейшее скрещивание между собой таких гибридов?
37. Чистопородный черный комолый бык скрещивается с красными рогатыми коровами. Какими будут гибриды? Каким окажется следующее поколение, полученное от скрещивания этих гибридов между собой, если известно, что комолость доминирует над рогатостью, а черная масть - над красной, причем гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом?
38. Плоды томатов могут иметь красный и желтый цвет, быть голыми и опушенными. Известно, что гены желтой окраски и опушенности являются рецессивными. Из собранного в колхозе урожая от семян красных опушенных и желтых опушенных томатов оказалось 36 т красных неопушенных и 12 т красных опушенных. Определите генотип исходных семян?
39. У кур черный цвет оперения (А) доминирует над красным, наличие гребня (В) – над его отсутствием. Гены не сцеплены. Красный петух, имеющий гребень, скрещивается с черной курицей без гребня. Получено многочисленное потомство, половина которого имеет черное оперение и гребень, половина – красное оперение и гребень. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и потомков (F_1). Сколько разных

фенотипов и в каком соотношении образуется в F_2 при скрещивании между собой полученных потомков с разными фенотипами?

40. У гороха посевного желтая окраска семян доминирует над зеленой, выпуклая форма плодов – над плодами с перетяжкой. При скрещивании растения с желтыми выпуклыми плодами с растением, имеющим желтые семена и плоды с перетяжкой, получили 63 растения с желтыми семенами и выпуклыми плодами, 58 – с желтыми семенами и плодами с перетяжкой, 18 – с зелеными семенами и выпуклыми плодами и 20 с зелеными семенами и плодами с перетяжкой. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы исходных растений и потомков. Объясните появление различных фенотипических групп.
41. Коричневая (а) короткошерстная (В) самка спарена с черным (А) длинношерстным (b) самцом (оба организма гомозиготны, гены не сцеплены). Составьте схему скрещивания. Определите генотипы родителей, генотипы и соотношение по фенотипу потомков в первом и втором поколениях.
42. У человека наследование альбинизма не сцеплено с полом (А – наличие меланина в клетках кожи, а – отсутствие меланина в клетках кожи – альбинизм), а гемофилия – сцеплено с полом (X^H – нормальная свертываемость крови, X^h – гемофилия). Определите генотипы родителей, а также возможные генотипы, пол и фенотипы детей от брака дигомозиготной нормальной по обоим аллелям женщины и мужчины альбиноса, больного гемофилией. Составьте схему решения задачи.
43. У человека отсутствие потовых желез вызывается рецессивным, сцепленным с X-хромосомой геном, а один из видов глухоты – рецессивным аутосомным геном. У здоровых родителей родился ребенок с двумя этими аномалиями. Каковы генотипы родителей и ребенка?
44. Ангидротичная эктодермальная дисплазия (отсутствие потовых желез) передается как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. У супружеской пары, нормальной по признакам альбинизма и ангидротичной

- эктодермальной дисплазии, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что их вторым ребенком будет здоровая девочка? Какова вероятность того, что их следующим ребенком будет здоровый сын?
45. Гемофилия – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Альбинизм – рецессивный аутосомный признак. У супружеской пары, нормальной по этим признакам, родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
46. Женщина-правша, отец которой был левшой и страдал гемофилией, вышла замуж за здорового мужчину-правшу. Какова вероятность того, что в семье родится здоровый ребенок-левша?
47. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен аутосомным рецессивным геном. У супругов, нормальных по признакам альбинизма и гемофилии, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность, что у второго сына в этой семье проявятся также обе аномалии одновременно?
48. Ген карих глаз (В) доминирует над геном голубых глаз (b). Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с полом признак: ген гемофилии (h) расположен в X-хромосоме. Голубоглазая женщина, отец которой страдал гемофилией, вышла замуж за мужчину с нормальной свертываемостью крови и гетерозиготного по цвету глаз. Какова вероятность того, что дети от этого брака унаследуют ген гемофилии? Какой цвет глаз возможен у больных детей?
49. Потемнение эмали зубов определяется двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосоме, второй – в X-хромосоме. В семье родителей, которые имеют темные зубы, родились девочка и мальчик с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка тоже без аномалии, если темные зубы матери предопределены геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца – аутосомным геном. Определите генотипы здоровых детей.
50. Гипертрихоз наследуется как сцепленный с Y-хромосомой признак, который проявляется лишь после 17 лет жизни. Одна из форм ихтиоза

(чешуйчатость и пятнистые утолщения кожи) наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где жена нормальная по обоим признакам, а мужчина страдает только гипертрихозом, родился мальчик с признаками ихтиоза. Определите вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза. Определите вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий. Какого они будут пола?

51.Женщина, отец которой страдал дальтонизмом, вышла замуж за мужчину с гипертрихозом (волосатостью ушных раковин) и нормальным зрением. Какая вероятность рождения в этой семье сына, больного дальтонизмом, который будет иметь и гипертрихоз?

52.Гипертрихоз передается через Y-хромосому, а резус-фактор (Rh+) наследуется как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз и был резус-положительным, а резус-положительная мать имела нормальное оволосение, родился ребенок с гипертрихозом и резус-отрицательный. Определите генотипы всех членов данной семьи.

53.Гипертрихоз передается через Y-хромосому. Полидактилия – доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок в семье будет без этих аномалий? Какова вероятность того, что внуки родителей (от дочери) будут иметь тот или иной из этих признаков, при условии, что она выходит замуж за здорового мужчину?

54.Гипертрихоз (повышенная волосатость ушной раковины) передается через Y-хромосому. Полидактилия – доминантный аутосомный признак. В семье, где отец страдал гипертрихозом, а мать – полидактилией, родилась нормальная дочь. Какова вероятность рождения в этой же семье ребенка с обеими аномалиями?

55.Кареглазая женщина, имеющая нормальное зрение, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, который имеет нормальное зрение. Какое

потомство можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомный доминантный признак, а ген цветовой слепоты – как рецессивный и сцепленный с X-хромосомой?

56. У человека ген карих глаз (А) доминирует над голубым цветом глаз (а), а ген цветовой слепоты рецессивный (дальтонизм - d) и сцеплен с X-хромосомой. Кареглазая женщина с нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину с нормальным зрением. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и возможного потомства, вероятность рождения в этой семье детей – носителей гена дальтонизма и их пол.
57. Ген доминантного признака шестипалости (А) локализован в аутосоме. Ген рецессивного признака дальтонизма (d) расположен в X-хромосоме. От брака шестипалого мужчины-дальтоника и здоровой женщины родился шестипалый сын-дальтоник и здоровая дочь. Каковы генотипы родителей и детей?
58. У человека аниридия (один из видов слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) – от рецессивного, сцепленного с полом гена, находящегося в X-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией и аниридией женился на женщине с аниридией, гомозиготной по аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможные фенотипы потомства от этого брака.
59. Гипоплазия зубной эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак, шестипалость – как аутосомно-доминантный. В семье, где мать шестипалая, а у отца гипоплазия зубной эмали, родился пятипалый здоровый мальчик. Определите генотипы всех членов семьи. Объясните, почему у сына не проявились доминантные признаки родителей? Возможно ли у них рождение ребенка с двумя аномалиями одновременно?

60. Способность различать вкус фенилтиомочевина (ФТМ) обусловлена доминантным аутосомным геном Т. Люди, не различающие вкус данного вещества, имеют генотип tt. Дальтонизм – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Женщина с нормальным зрением, различающая вкус ФТМ, вышла замуж за дальтоника, неспособного различать вкус фенилтиомочевина. У них родилась дочь, страдающая дальтонизмом и различающая вкус ФТМ, и четыре сына, ни один из которых не страдал дальтонизмом. Двое из них различали вкус ФТМ, а двое – не различали. Каковы генотипы родителей и детей?
61. У человека катаракта (заболевание глаз) зависит от доминантного аутосомного гена, а ихтиоз (заболевание кожи) – от рецессивного гена, сцепленного с полом. Женщина со здоровыми глазами и больная ихтиозом выходит замуж за мужчину, больного катарактой, имеющего здоровую кожу, отец которого не имел этих заболеваний. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, возможные генотипы и фенотипы детей. Какие законы наследственности проявляются в данном случае?

Полигибридное скрещивание

1. Короткопалость, близорукость и альбинизм кодируются рецессивными генами, расположенными в разных хромосомах. Короткопалый, близорукий мужчина с нормальной пигментацией женился на женщине с нормальным зрением и нормальным строением кисти, но страдающей альбинизмом. Их первый ребенок был короткопалым, второй – близоруким, третий – альбиносом. Определить генотипы родителей и детей.
2. Карий цвет глаз, темные волосы и владение правой рукой – доминантные признаки, которые наследуются независимо. Отец – кареглазый темноволосый левша, мать – голубоглазая светловолосая правша. В семье имеются: сын – голубоглазый светловолосый левша и дочь – кареглазая темноволосая правша. Определить генотипы всех членов семьи.
3. У морской свинки курчавая шерсть определяется геном R, гладкая – r, короткая – L, длинная – l, черная окраска шерсти – B, белая – b. Какое будет

потомство F_1 и F_2 при скрещивании гомозиготных свинок, различающихся по аллелям всех трех генов? Что получится при скрещивании гибрида F_1 с гладко- и длинношерстной белой свинкой?

4. Женщина-правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за голубоглазого мужчину-правшу дальтоника. У них родилась дочь с голубыми глазами, левша и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребенок у них будет иметь такие же признаки? Известно, что карий цвет глаз и преимущественное владение правой рукой – доминантные признаки, гены которых расположены в разных аутосомах, а дальтонизм кодируется рецессивным, сцепленным с X-хромосомой геном.

СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ



Томас Гент Морган первым обнаружил сцепленное наследование признаков и генетическую рекомбинацию между ними. Это явилось генетической основой хромосомной теории наследственности, за что ему была присуждена Нобелевская премия.

В 1911–1912 годах Т.Морган и сотрудники его лаборатории проверили проявление третьего закона Менделя, проводя опыты на мухах дрозофилах. Они учитывали две пары альтернативных признаков: серый и чёрный цвет тела и нормальные и короткие крылья.

При скрещивании гомозиготных особей с такими признаками наблюдалось единообразие гибридов первого поколения: все потомство обладало серым телом и нормальными крыльями. Следовательно, эти признаки были доминантными. Подтвердился первый закон Менделя.

P ♀ AABV x ♂ aabb

	AB	ab
G		
F ₁	AaBb	

Далее Морган решил провести анализирующее скрещивание гибридов первого поколения. Он взял рецессивную гомозиготную самку и скрестил её с дигетерозиготным самцом.

P	♀ aabb	x	♂ AaBb
G	ab		AB ab
F ₁	AaBb		aabb
	50 %		50 %

При свободном комбинировании генов, согласно третьему закону Менделя, в потомстве должны были бы появиться в равном количестве (по 25%) мухи четырёх разных фенотипов. Вместо этого было получено только два фенотипа (по 50% каждого). Морган пришёл к выводу, что, поскольку у организмов генов много, а хромосом относительно мало, то, следовательно, каждая хромосома содержит большое количество генов, и гены, локализованные в одной хромосоме, передаются вместе, т.е. сцепленно. Цитологические основы этого явления можно пояснить следующей схемой:

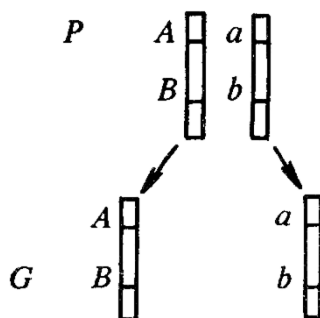


Схема расхождения хромосом в мейозе при полном сцеплении генов

Одна из пары гомологичных хромосом содержит два доминантных гена (А – серое тело, В – нормальные крылья), а другая – два рецессивных (а – чёрное тело, b – короткие крылья). В процессе мейоза одна хромосома со своими генами АВ

попадёт в одну гамету, а другая с генами ab – в другую. Таким образом, у дигетерозиготного организма образуется не четыре типа гамет, а только два, и, следовательно, будет получено поколение только с двумя вариантами сочетаний признаков (как у родителей).

Гены, локализованные в одной хромосоме, обычно передаются вместе и составляют одну **группу сцепления**. Так как в гомологичных хромосомах расположены аллельные гены, то две гомологичные хромосомы имеют одну и ту же группу сцепления и, следовательно, количество групп сцепления соответствует количеству пар хромосом (или гаплоидному числу хромосом). Так, у мухи дрозофилы всего 8 хромосом – 4 группы сцепления, у человека 46 хромосом – 23 группы сцепления, у гороха 14 хромосом – 7 групп сцепления.

Если гены, локализованные в одной хромосоме, всегда наследуются вместе, то такое сцепление называется **полным**. Однако при дальнейшем анализе сцепления генов было обнаружено, что в некоторых случаях оно может нарушаться. Если дигетерозиготную самку дрозофилы скрестить с рецессивным самцом, результат будет следующий:

P	♀ AaBb	x	♂ aabb	
G	AB	Ab	aB	ab
	F ₁	AaBb	Aabb	aaBb
		41,5 %	8,5 %	8,5 %
				aabb
				41,5 %

Таким образом, получается 4 типа потомков: 41,5 % особей с серым телом и длинными крыльями, 41,5 % с чёрным телом и короткими крыльями и по 8,5 % мух с серым телом и короткими крыльями и с чёрным телом и длинными крыльями. В этом случае сцепление **неполное**, т.е. гены, локализованные в одной хромосоме, не всегда передаются вместе. Это связано с явлением кроссинговера. **Кроссинговер** (от англ. *crossing-over* – перекрёст) – это процесс обмена гомологичными участками гомологичных хромосом (хроматид).

Механизм кроссинговера «разрыв–воссоединение»

Согласно теории Янсенса–Дарлингтона, кроссинговер происходит в профазе первого деления мейоза. Гомологичные хромосомы с хроматидами **AB** и **ab** образуют биваленты. В одной из хроматид в первой хромосоме происходит разрыв на участке **A–B**, тогда в прилежащей хроматиде второй хромосомы происходит разрыв на участке **a–b**. Клетка стремится исправить повреждение с помощью ферментов репарации–рекомбинации и присоединить фрагменты хроматид. Однако при этом возможно присоединение крест–накрест (кроссинговер), и образуются **рекомбинантные хроматиды** **Ab** и **aB**. В анафазе первого деления мейоза происходит расхождение двуххроматидных хромосом, а во втором делении – расхождение хроматид (однохроматидных хромосом). Хроматиды, которые не участвовали в кроссинговере, сохраняют исходные сочетания аллелей. Такие хроматиды (однохроматидные хромосомы) называются **некроссоверными**; с их участием сформируются некроссоверные гаметы, зиготы и особи. Рекомбинантные хроматиды, которые образовались в ходе кроссинговера, несут новые сочетания аллелей. Такие хроматиды (однохроматидные хромосомы) называются **кроссоверными**, с их участием будут формироваться кроссоверные гаметы, зиготы и особи. Таким образом, вследствие кроссинговера происходит **рекомбинация** – появление новых сочетаний наследственных задатков в хромосомах.

Величина кроссинговера, отражающая силу сцепления между генами, измеряется отношением числа рекомбинантов к общему числу особей в потомстве от анализирующего скрещивания и выражается в процентах.

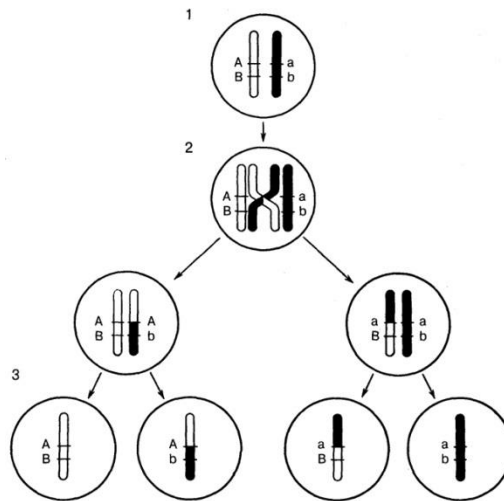


Схема кроссинговера между двумя гомологичными хромосомами

Итак, **независимое наследование** генов, согласно третьему закону Менделя, происходит в том случае, когда исследуемые гены расположены в разных хромосомах. В результате анализирующего скрещивания получаются всевозможные комбинации генов разных аллельных пар, причём количество потомков с различными сочетаниями признаков будет равным.

Неполное сцепление наблюдается тогда, когда исследуемые гены локализованы в одной хромосоме и наследуются преимущественно вместе, но в результате кроссинговера возможна их рекомбинация. При анализирующем скрещивании также получаются всевозможные комбинации генов, но количество потомков с разными сочетаниями признаков будет неравным: доля кроссоверных потомков всегда меньше 50 %.

Полное сцепление наблюдается в том случае, когда анализируемые гены локализованы в одной хромосоме и всегда наследуются вместе, т.е. кроссинговер не происходит. В этом случае при анализирующем скрещивании у потомков наблюдается такое же сочетание признаков, какое было у родителей. Полное сцепление проявляется у организмов, у которых отсутствует кроссинговер, в частности, у самцов дрозофил и самок тутового шелкопряда.

Генетические карты

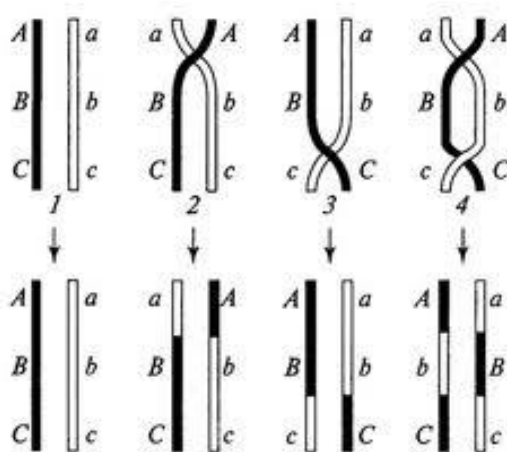
А.Стёртевант (сотрудник Моргана) предположил, что частота кроссинговера на участке между генами, локализованными в одной хромосоме, может служить

мерой расстояния между генами. Иными словами, частота кроссинговера, выражаемая отношением числа кроссоверных особей к общему числу особей, прямо пропорциональна расстоянию между генами. Тогда можно использовать частоту кроссинговера для того, чтобы определять взаимное расположение генов и расстояние между генами. Единицей расстояния между генами служит 1% кроссинговера; в честь Моргана эта единица называется *морганидой* (М).

Генетические карты–схемы отражают положение генов в хромосомах относительно других генов. На генетических картах крайнему гену (т.е. наиболее удаленному от центромеры) соответствует нулевая (исходная) точка. Удаленность какого-либо гена от нулевой точки обозначается в морганидах.

Построение генетических карт различных организмов имеет большое значение в здравоохранении, селекции и экологии. При изучении признаков человека (и, в частности, генетических заболеваний) важно знать, какой именно ген определяет рассматриваемый признак. Эти знания позволяют составлять прогнозы при медико-генетическом консультировании, при разработке методов лечения генетических заболеваний, в том числе и для коррекции генома. Знание генетических карт культурных растений и домашних животных позволяет планировать селекционный процесс, что способствует получению надёжных результатов в краткие сроки. Построение генетических карт дикорастущих растений и диких животных важно и с точки зрения экологии. В частности, исследователь получает возможность изучать не просто фенотипические признаки организмов, а конкретные, генетически обусловленные признаки.

Двойной и множественный кроссинговер



Морган предположил, что кроссинговер между двумя генами может происходить не только в одной, но и в двух и даже большем числе точек. Чётное число перекрёстов между двумя генами в конечном счёте не приводит к их перемещению из одной гомологичной хромосомы в другую, поэтому число кроссинговеров и, следовательно, расстояние между этими генами, определенное в эксперименте, снижаются. Обычно это относится к достаточно далеко расположенным друг от друга генам. Естественно, что вероятность двойного перекрёста всегда меньше вероятности одинарного. В принципе она будет равна произведению вероятности двух единичных актов рекомбинации. Например, если одиночный перекрёст будет происходить с частотой 0,2, то двойной – с частотой $0,2 \times 0,2 = 0,04$. В дальнейшем было открыто явление множественного кроссинговера: гомологичные хроматиды могут обмениваться участками в трех, четырех и более точках.

Биологическое значение кроссинговера

Благодаря сцепленному наследованию удачные сочетания аллелей оказываются относительно устойчивыми. В результате образуются группы генов, контролирующие сразу несколько признаков. В то же время в ходе кроссинговера возникают **рекомбинации** – новые комбинации аллелей. Таким образом, кроссинговер повышает комбинативную изменчивость организмов.

Эволюционное значение сцепленного наследования

В результате сцепления одна хромосома может содержать как благоприятные аллели (например, A), так и нейтральные или относительно неблагоприятные (например, N). Если некоторый гаплотип (например, AN) повышает приспособленность его носителей за счет наличия благоприятных аллелей A , то в популяции будут накапливаться как благоприятные аллели, так и сцепленные с ними нейтральные или относительно неблагоприятные N (но возможное отрицательное влияние аллеля N на приспособленность компенсируется положительным влиянием аллеля A).

Гаплотип (сокр. от «гаплоидный генотип») — совокупность аллелей на локусах одной хромосомы, обычно наследуемых вместе).

Эволюционное значение кроссинговера

В результате кроссинговера неблагоприятные аллели, первоначально сцепленные с благоприятными, могут переходить в другую хромосому. Тогда возникают новые гаплотипы, не содержащие неблагоприятных аллелей, а неблагоприятные аллели элиминируются из популяции.

Пример. Гаплотип Al оказывается неблагоприятным по сравнению с гаплотипом «дикого типа» $(++)$ за счет наличия летального аллеля l . Поэтому аллель A (благоприятный, нейтральный или несколько снижающий приспособленность) не может проявиться в фенотипе. В результате кроссинговера возникают рекомбинантные гаплотипы $A+$ и $+l$. Гаплотип $+l$ элиминируется из популяции, а гаплотип $A+$ фиксируется (даже в том случае, если аллель A несколько снижает приспособленность его носителей).

ОСНОВНЫЕ ПОЛОЖЕНИЯ ХРОМОСОМНОЙ ТЕОРИИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

- Наследственный материал, представленный генами, сосредоточен в основном в хромосомах (часть его заключена в органеллах эукариотических клеток - в митохондриях и пластидах).
- Гены расположены в хромосомах в определенной последовательности в линейном порядке по длине хромосом.

- Каждая хромосома содержит определенный, присущий ей комплекс генов. Различные хромосомы содержат неодинаковое число генов (негомологичные хромосомы).
- Гены одной хромосомы образуют группу сцепления и наследуются в ее составе совместно. Сила сцепления обратно пропорциональна расстоянию между генами.
- Каждый ген занимает в хромосоме определенное место - локус. Аллельные гены занимают идентичные локусы гомологичных хромосом.
- Каждый биологический вид характеризуется специфичным набором хромосом - кариотипом.
- Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом.

Сила сцепления между генами – величина, показывающая долю гамет, при образовании которых между анализируемыми генами не произошел кроссинговер.

Правило Моргана: сила сцепления между генами обратно пропорциональна расстоянию между ними.

При расстоянии 50 морганид и более признаки наследуются практически независимо, даже если гены локализованы в одной хромосоме.

Примеры решения задач:

1. Если допустить, что гены А и В сцеплены и перекрест между ними составляет 20%, то какие гаметы и в каком количественном соотношении будут образовывать дигетерозигота?

Решение:

Поскольку гены А и В сцеплены, то они преимущественно попадают в одну гамету, также как гены а и b. Т.е. большинство гамет, образуемых данным организмом, будут АВ и ab (некроссоверные гаметы).



некроссоверные гаметы:



кроссоверные гаметы:



Однако сцепление между этими генами может нарушаться в ходе кроссинговера. Расстояние между генами А и В 20 морганид означает, что вероятность кроссинговера между этими генами составляет 20%. Таким образом, количество кроссоверных гамет (гамет, образованных после кроссинговера), равно 20%. А так как кроссоверные гаметы данный организм образует двух типов (aB, Ab), то вероятность появления каждой кроссоверной гаметы будет составлять 10%. Так как общее количество гамет составляет 100%, а 20% из них

– кроссоверные, то вероятность появления некроссоверных гамет составляет $100 - 20 = 80\%$, т.е. по 40% каждого типа.

Ответ: Данный организм образует 4 типа гамет: АВ – 40%, ab – 40%, Ab – 10%, aB – 10%.

2. У человека locus резус-фактора сцеплен с locus, определяющим форму эритроцитов, и находится от него на расстоянии трех морганид. Резус-положительность и эллиптоцитоз (ненормальная форма эритроцитов в виде эллипса) определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам, при этом резус-положительность он унаследовал от одного родителя, а эллиптоцитоз - от другого. Второй супруг резус-отрицательный и имеет нормальные эритроциты. Определите процентное соотношение вероятных генотипов и фенотипов у детей в семье.

Решение:

А- ген эллиптоцитоза

P: DdAa X ddaa

a - ген нормы

d - Rh (-)

G: Da - 48,5 % da

D - Rh (+)

dA - 48,5%

DA - 1,5%

da - 1,5%

F: Ddaa; ddAa; DdAa; ddaa

Ответ: 48,5% (Ddaa) - Rh (+), норма

48,5% (ddAa) - Rh (-), эллиптоцитоз

1,5% (DdAa) - Rh (+), эллиптоцитоз

1,5% (ddaa) - Rh (-), норма

3. У человека между аллелями генов куриной слепоты (ночной слепоты) и гемофилии типа А происходит кроссинговер. Не имеющая указанных заболеваний женщина, у отца которой была гемофилия, а у дигомозиготной матери - куриная слепота, вышла замуж за мужчину, не имеющего этих заболеваний. Родившаяся в этом браке моногомозиготная здоровая дочь вышла замуж за мужчину, не имеющего этих заболеваний, в этой семье родился ребенок-гемофилик. Составьте схемы решения задачи. Укажите генотипы родителей и генотипы, фенотипы, пол возможного потомства. Возможно ли в первом браке рождение больного этими двумя заболеваниями ребенка?

Содержание верного ответа и указания по оцениванию (правильный ответ должен содержать следующие позиции)	Баллы
Схема решения задачи включает следующие элементы: 1) Р ♀ $X^{Ah}X^{aH}$ × ♂ $X^{AH}Y$ нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии G $X^{Ah}, X^{aH}, X^{AH}, X^{ah}$ X^{AH}, Y F₁ генотипы, фенотипы возможных дочерей: $X^{Ah}X^{AH}$ – нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии; $X^{aH}X^{AH}$ – нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии; $X^{AH}X^{AH}$ – нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии; $X^{ah}X^{AH}$ – нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии; генотипы, фенотипы возможных сыновей: $X^{Ah}Y$ – нормальное ночное зрение, гемофилия; $X^{aH}Y$ – куриная слепота, отсутствие гемофилии; $X^{AH}Y$ – нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии; $X^{ah}Y$ – куриная слепота, гемофилия; 2) ♀ $X^{Ah}X^{AH}$ × ♂ $X^{AH}Y$ нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии G X^{Ah}, X^{AH} X^{AH}, Y F₂ генотипы, фенотипы возможных дочерей: $X^{Ah}X^{AH}$ – нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии; $X^{AH}X^{AH}$ – нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии; генотипы, фенотипы возможных сыновей: $X^{Ah}Y$ – нормальное ночное зрение, гемофилия; $X^{AH}Y$ – нормальное ночное зрение, отсутствие гемофилии;	

Ответ: В первом браке возможно рождение сына-гемофилика с куриной слепотой, если у матери в ходе овогенеза произойдёт кроссинговер, и мальчик получит от матери кроссоверную хромосому X^{ah} с двумя рецессивными аллелями.

4. На X- и Y-хромосомах человека существуют псевдоаутосомные участки, которые содержат аллели одного гена, и между ними может происходить кроссинговер. Один из таких генов вызывает нарушения в развитии скелета. Рецессивный аллель отсутствия потовых желёз наследуется сцепленно с полом. Женщина, имеющая нарушения в развитии скелета и не имеющая потовых желёз, родители которой имели нормально развитый скелет, вышла замуж за мужчину без этих заболеваний, мать которого страдала нарушениями в развитии скелета. Родившаяся в этом браке дочь без указанных заболеваний вышла замуж за мужчину, страдающего нарушениями развития скелета и имеющего потовые железы. Составьте схемы решения задачи. Определите генотипы родителей и

генотипы, фенотипы, пол возможного потомства. Возможно ли рождение в первом браке ребёнка, страдающего двумя названными заболеваниями?

Содержание верного ответа и указания по оцениванию (правильный ответ должен содержать следующие позиции)	Баллы
Схема решения задачи включает следующие элементы: 1) Р ♀ $X^{ab}X^{ab}$ × ♂ $X^{aB}Y^A$ нарушения в развитии скелета, нормальное развитие скелета, отсутствие потовых желёз наличие потовых желёз G X^{ab} X^{aB}, X^{AB}, Y^A, Y^a F₁ генотипы, фенотипы возможных дочерей: $X^{ab}X^{aB}$ – нарушения в развитии скелета, наличие потовых желёз; $X^{ab}X^{AB}$ – нормальное развитие скелета, наличие потовых желёз; генотипы, фенотипы возможных сыновей: $X^{ab}Y^A$ – нормальное развитие скелета, отсутствие потовых желёз; $X^{ab}Y^a$ – нарушения в развитии скелета, отсутствие потовых желёз; 2) ♀ $X^{ab}X^{AB}$ × ♂ $X^{aB}Y^a$ нормальное развитие скелета, нарушения в развитии скелета, наличие потовых желёз наличие потовых желёз G $X^{ab}, X^{AB}, X^{aB}, X^{Ab}$ X^{aB}, Y^a F₂ генотипы, фенотипы возможных дочерей: $X^{ab}X^{aB}$ – нарушения в развитии скелета, наличие потовых желёз; $X^{AB}X^{aB}$ – нормальное развитие скелета, наличие потовых желёз; $X^{aB}X^{aB}$ – нарушения в развитии скелета, наличие потовых желёз; $X^{Ab}X^{aB}$ – нормальное развитие скелета, наличие потовых желёз; генотипы, фенотипы возможных сыновей: $X^{ab}Y^a$ – нарушения в развитии скелета, отсутствие потовых желёз; $X^{AB}Y^a$ – нормальное развитие скелета, наличие потовых желёз; $X^{aB}Y^a$ – нарушения в развитии скелета, наличие потовых желёз; $X^{Ab}Y^a$ – нормальное развитие скелета, отсутствие потовых желёз;	

Ответ: в первом браке возможно рождение сына с нарушениями в развитии скелета и отсутствием потовых желёз, если у отца в ходе сперматогенеза произойдёт кроссинговер, и мальчик получит от отца кроссоверную хромосому Y^a .

Решите задачи:

1. Расстояние между генами С и D – 4,6 морганид. Определите процентное соотношение гамет, продуцируемых дигетерозиготным организмом.

2. У кукурузы гладкие семена (S) доминируют над морщинистыми (s), а окрашенные (C) – над бесцветными (c). Гены S и C расположены в одной и той же аутосоме на расстоянии 3,6 морганид. Установите, какие типы гамет и в каком соотношении будут образовываться у дигетерозиготных по этим признакам растений.
3. Гены C и D расположены в одной хромосоме на расстоянии 15 морганид. Сколько типов гамет и в каком количестве образует особь с генотипом: а) CcDd; б) ccDd?
4. Какие гаметы и в каком соотношении образуют дигетерозиготы SsZz, если расстояние между генами S и z составляет 10,5 морганид?
5. Гены A и B находятся в разных хромосомах, а C и D – в одной на расстоянии 20 морганид. Сколько типов гамет и в каком количестве образует организм с генотипом AaBBCcDd?
6. У томатов пурпурная окраска стебля доминирует над зеленой, а рассеченные листья над цельнокрайными («картофелелистность»). При скрещивании растений томата с пурпурными стеблями и рассеченными листьями с растениями, имеющими зеленые стебли и цельнокрайные листья, получено 642 пурпурных рассеченных, 22 пурпурных картофелелистных, 24 зеленых рассеченных и 620 зеленых картофелелистных. Объясните результаты.
7. Катаракта и полидактилия (многопалость) вызываются доминантными аллелями двух генов, расположенных в одной паре аутосом. Женщина унаследовала катаракту от отца, а многопалость – от матери. Определить возможные фенотипы детей от ее брака со здоровым мужчиной. Кроссинговер отсутствует.
8. Доминантные гены катаракты и эллиптоцитоза расположены в первой аутосоме. Определить вероятные фенотипы и генотипы детей от брака здоровой женщины и дигетерозиготного мужчины. Кроссинговер отсутствует.

9. Доминантные гены катаракты, эллиптоцитоза и многопалости расположены в первой аутосоме. Определить возможные фенотипы детей от брака женщины, больной катарактой и эллиптоцитозом (мать ее была здорова), с многопалым мужчиной (мать его имела нормальную кисть). Кроссинговер отсутствует.
10. У томатов признак высокого роста (А) доминирует над карликовым (а), а округлая форма плода (В) доминирует над грушевидной (b). Оба гена принадлежат к одной группе сцепления. При анализирующем скрещивании получено:
- 38% высоких растений с округлыми плодами,
 - 42% карликовых растений с грушевидными плодами,
 - 10% высоких растений с грушевидными плодами,
 - 10% карликовых растений с округлыми плодами.
- Определить расстояние между генами, кодирующими рост растения и форму плодов.
11. Гладкая форма семян кукурузы доминирует над морщинистой, а окрашенные семена – над неокрашенными. Гены наследуются сцепленно. При скрещивании растений кукурузы с гладкими окрашенными семенами и с морщинистыми неокрашенными семенами получено следующее потомство:
- 4152 – гладких окрашенных,
 - 149 – морщинистых окрашенных,
 - 152 – гладких неокрашенных,
 - 4166 – морщинистых неокрашенных.
- Определите расстояние между генами, кодирующими форму и окраску семян у кукурузы.
12. У кур признак раннего оперения (Е) доминирует над признаком позднего оперения (е), а рябое оперение (В) – над черным (b). Гены В и Е сцеплены и дают 20% кроссинговера. Скрещивается гомозиготная рано оперившаяся

- черная курица с гетерозиготным петухом. Какое потомство получится при скрещивании?
13. У растения томата гены нормальной высоты сцеплены с округлой формой плодов, а гены карликовости – с овальной формой плодов. Скрестили растение с нормальной высотой и округлой формой плодов с карликовым растением с овальной формой плодов. В первом поколении все растения были единообразными и имели нормальную высоту и округлую форму плодов. Полученные гибриды скрестили между собой. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, гибридов первого поколения, генотипы и соотношение фенотипов гибридов второго поколения. Кроссинговер не происходит.
14. При анализирующем скрещивании дигетерозиготы в потомстве произошло расщепление на четыре фенотипических класса в соотношении: 43% – $AaBb$, 7% – $Aabb$, 7% – $aaBb$, 43% – $aabb$. Как наследуются гены? Каково расстояние между ними? Проиллюстрируйте схемой скрещивания.
15. Какие гаметы и в каком соотношении образуют дигетерозиготы, если расстояние между генами **a** и **B** – 6,4 морганиды?
16. Скрещены две линии мышей: в одной из них животные имеют извитую шерсть нормальной длины, а в другой – прямую и длинную. Гибриды F_1 имеют шерсть прямую нормальной длины. В F_2 получено следующее расщепление: мышат с прямой шерстью нормальной длины – 27, с извитой шерстью нормальной длины – 99, с прямой длинной шерстью – 98, с извитой длинной шерстью – 24. Как наследуются эти пары признаков?
17. Гены **A** и **B** у дрозофилы сцеплены с полом и кроссинговер между ними составляет 20%. Какие генотипы и в каком соотношении следует ожидать в потомстве следующих скрещиваний? а) ♀ $X^{AB}X^{ab}$ × ♂ $X^{ab}Y$; б) ♀ $X^{Ab}X^{ab}$ × ♂ $X^{AB}Y$.
18. При скрещивании самок мух дрозофил с серым телом и нормальными крыльями (доминантные признаки) с самцами с черным телом и укороченными крыльями (рецессивные признаки) в потомстве были

обнаружены не только особи с серым телом, нормальными крыльями и черным телом, укороченными крыльями, но и небольшое число особей с серым телом, укороченными крыльями и черным телом, нормальными крыльями. Определите генотипы родителей и потомства, если известно, что доминантные и рецессивные гены данных признаков попарно сцеплены. Составьте схему скрещивания. Объясните полученные результаты.

19.Здоровая женщина, мать которой страдала дальтонизмом, а отец – гемофилией, вступила в брак с мужчиной, который страдает обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения в этой семье детей, которые будут также страдать обоими заболеваниями.

20.Рецессивные гены гемофилии и дальтонизма сцеплены с X-хромосомой. Какое потомство будет получено от брака мужчины, больного гемофилией, и женщины, больной дальтонизмом (гомозиготной по признаку отсутствия гемофилии)?

21.Мужчина, страдающий гемофилией и дальтонизмом, женился на здоровой женщине, не являющейся носителем генов этих заболеваний. Какова вероятность, что у ребенка от брака его дочери со здоровым мужчиной:

а) будет одно из этих заболеваний;

б) будут обе аномалии?

Кроссинговер между генами дальтонизма и гемофилии отсутствует.

22.В X-хромосоме человека могут располагаться рецессивные гены, определяющие развитие гемофилии и дальтонизма. Женщина имеет отца, страдающего гемофилией, но не дальтонизмом, и здоровую по признаку гемофилии (гомозиготную) мать-дальтоника. Эта женщина выходит замуж за здорового мужчину. Какова вероятность рождения у нее ребенка с одной аномалией, если предположить, что кроссинговер между генами гемофилии и дальтонизма отсутствует?

23.У человека между аллелями генов атрофии зрительного нерва и гемофилии типа А происходит кроссинговер. Не имеющая указанных заболеваний женщина, у отца которой была гемофилия, а у дигомозиготной матери –

атрофия зрительного нерва, вышла замуж за мужчину, не имеющего этих заболеваний. Родившаяся в этом браке моногаметная здоровая дочь вышла замуж за мужчину, не имеющего этих заболеваний, в этой семье родился ребенок-гемофил. Составьте схемы решения задачи. Укажите генотипы родителей и генотипы, фенотипы, пол возможного потомства. Возможно ли в первом браке рождение больного этими заболеваниями ребенка? Ответ поясните.

24. На X- и Y-хромосомах человека существуют псевдоаутосомные участки, которые содержат аллели одного гена, и между ними может происходить кроссинговер. Один из таких генов вызывает нарушения в развитии скелета. Рecessивный аллель атрофии зрительного нерва наследуется сцепленно с полом. Женщина, имеющая нарушения в развитии скелета и страдающая атрофией зрительного нерва, родители которой имели нормально развитый скелет, вышла замуж за мужчину без этих заболеваний, мать которого страдала нарушениями в развитии скелета. Родившаяся в этом браке дочь без указанных заболеваний вышла замуж за мужчину, страдающего нарушениями развития скелета, но не имеющего атрофии зрительного нерва. Составьте схемы решения задачи. Определите генотипы родителей и генотипы, фенотипы, пол возможного потомства. Возможно ли рождение в первом браке ребёнка, страдающего двумя названными заболеваниями? Ответ поясните.

Картирование хромосом

1. Гены А, В и С находятся в одной группе сцепления. Между генами А и В кроссинговер происходит с частотой 7,4%, а между генами В и С – с частотой 2,9%. Определить взаиморасположение генов А, В и С, если расстояние между генами А и С равняется 10,3% единиц кроссинговера. Как изменится взаиморасположение этих генов, если частота кроссинговера между генами А и С будет составлять 4,5%?

2. У дрозофилы гены желтого цвета тела U , красного цвета глаз W и вильчатых крыльев bi лежат в одной хромосоме. Между генами U и W – 1,2 % перекреста, между U и bi – 4,7 % перекреста. Какой % перекреста можно ожидать между генами W и bi (приведите 2 варианта решения)?
3. Определите последовательность расположения генов S , P , R и Q в хромосоме, если частоты кроссинговера между ними следующие: $S-P=6\%$, $R-S=8\%$, $R-P=14\%$, $P-Q=24\%$, $Q-R=10\%$.
4. При анализирующем скрещивании тригетерозиготы $AaBbCc$ были получены организмы, соответствующие следующим типам гамет: ABC – 47,5%; abc – 47,5%; Abc – 1,7%; aBC – 1,7%; ABc – 0,8%; abC – 0,8%
5. Гены A , L и w относятся к одной группе сцепления. Определите расстояние между генами A и w , если расстояние между генами A и L равно 7,5М, а между генами L и w – 3,5М.
6. Как расположены гены в хромосоме, если известно, что процент кроссинговера между A и B равен 20, между B и C -5, между A и C – 15?

ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

Генный баланс

Генетическая система организма – сложная система генов, гармонично взаимодействующих на разных уровнях. Такое взаимодействие генов называется *генный баланс*. Гармоничное взаимодействие генов и, как результат, нормальное развитие организма, возможно только в том случае, если каждый ген представлен в строго определенном количестве аллелей – дозе. Большинство генов в диплоидной клетке представлено двойной дозой, т.е. двумя аллелями, расположенными в идентичных локусах гомологичных хромосом. Исключение составляют гены, расположенные в негомологичных участках половых хромосом у мужчин. Их доза будет равна 1. Гены, кодирующие рРНК, тРНК, гистоны и пр. (гены «домашнего хозяйства») требуются клетке в большом количестве, поэтому

они представлены большим числом копий, т.е. их доза гораздо больше, чем 2. Таким образом, в клетках нормально развивающегося организма дозировка генов зависит от их функциональной активности.

Развитие любых признаков у организма является следствием сложных взаимодействий между генами. Можно выделить взаимодействия между генами одной аллельной пары и взаимодействия неаллельных генов.

ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

1. Полное доминирование: один аллель гена полностью подавляет другой. Проявление доминантного аллеля (А) не зависит от присутствия в генотипе рецессивного аллеля (а). Примеры: желтый цвет семян гороха доминирует над зеленым; наличие резус-белка в крови – над его отсутствием. Однако доминирование того или иного аллеля из пары аллельных генов зависит от всей системы генов в генотипе: например, ген облысения у гетерозиготного мужчины доминирует, а у гетерозиготной женщины не проявляется.

2. Неполное доминирование: действие доминантного аллеля ослабевает в присутствии рецессивного, и у гетерозигот признак проявляется в промежуточной форме. Развитие признака зависит от дозы соответствующего аллеля, которая может изменяться от 2 до 0. Примеры: окраска цветков у ночной красавицы; серповидноклеточная анемия у человека.

3. Множественный аллелизм: присутствие в генофонде популяции более двух аллелей одного гена. Является результатом многократных мутаций одного гена, в результате чего формируется серия аллелей. Однако, поскольку у диплоидных организмов в генотипе каждый ген представлен двумя аллелями, то признак, который проявляется у каждой конкретной особи, будет зависеть от того, какие именно аллели из данной серии присутствуют в генотипе. Примером является формирование групп крови у человека, которые определяются тремя аллелями гена I: I^0 , I^A и I^B .

4. Кодоминирование: оба аллеля в генотипе функционально активны и совместно определяют новый вариант признака. Пример: четвертая группа крови у человека.

5. Сверхдоминирование: доминантный аллель в гетерозиготном состоянии иногда определяет более сильное проявление признака, чем в гомозиготном состоянии.

6. Аллельное исключение: у гетерозигот в различных соматических клетках могут фенотипически проявляться разные аллели (либо материнский, либо отцовский). Пример: аллельное исключение в лимфоцитах, синтезирующих специфичные антитела к определенным антигенам, что увеличивает разнообразие синтезируемых белков.

7. Межаллельная комплементация: формирование нормального признака у гетерозиготного организма на основе двух измененных (аномальных) пептидов, определяемых каждым из представленных аллелей. Пример: гомозиготы по каждому аллелю (AA или A'A') образуют неактивный белок. Гетерозигота(AA') может образовать активный белок, включающий взаимодополняющие цепи A и A'.

Пример решения задачи:

На звероферме было получено потомство норок: 148 белых, 154 черных и 304 кохинуровых (светлая с черным крестом на спине). Определите фенотипы и генотипы родителей.

Решение: Поскольку среди потомков наблюдается расщепление на три фенотипические группы, то родительские особи являются гетерозиготными. Расщепление по фенотипу произошло в отношении 1:2:1 (154 черных : 304 кохинуровых : 148 белых), что характерно для явления неполного доминирования. Очевидно, что гетерозиготы должны иметь кохинуровую окраску, так как в потомстве их доля составляет около 50% (расщепление по генотипу в потомстве гетерозигот происходит в отношении $1/4AA : 1/2Aa : 1/4aa$).

P	♀ Aa кохинуровые	×	♂ Aa кохинуровые
Гаметы	Ⓐ ⓐ		Ⓐ ⓐ
F₁	AA черные 1/4	Aa кохинуровые 2/4	Aa кохинуровые 1/4

Решите задачи:

1. При скрещивании растений красноплодной земляники между собой всегда получают красные ягоды, а при скрещивании белоплодной - белые ягоды. В результате скрещивания этих сортов друг с другом получаются розовые ягоды. Какое потомство и в каком соотношении получится при опылении красноплодной земляники пыльцой растений с розовыми ягодами?
2. От скрещивания земляники с розовыми ягодами между собой получено 120 кустов с розовыми ягодами. Сколько (примерно) было растений с белыми ягодами?
3. У львиного зева растения с широкими листьями при скрещивании между собой всегда дают потомство с такими же листьями, а при скрещивании узколистного растения с широколистным возникают растения с листьями промежуточной ширины. Каким будет потомство от скрещивания двух особей с листьями промежуточной ширины?
4. У растения «ночная красавица» гомозиготные организмы имеют красные или белые цветы, а у гетерозигот они розовые. При скрещивании двух растений половина гибридов имела розовые, а половина – белые цветки. Определить генотипы и фенотипы родителей.
5. Форма чашечки у земляники может быть нормальная и листовидная. У гетерозигот чашечки имеют промежуточную форму. Определить возможные генотипы и фенотипы потомства от скрещивания двух растений, имеющих промежуточную форму чашечки.
6. При скрещивании между собой горностаевых курицы и петуха получено

22 горностаевых, 10 черных и 9 белых цыплят. Каких кур и петухов нужно брать для скрещивания, чтобы получить только горностаевых цыплят?

7. При скрещивании растений львиного зева, имеющих красные и розовые цветки, в потомстве появляются растения с красными и розовыми цветками, а скрещивание розовоцветковых и белоцветковых растений дает в потомстве растения с розовыми и растения с белыми цветками. Какого потомства следует ожидать от скрещивания между собой растений с розовыми цветками?
8. Акаталазия (отсутствие каталазы в крови) обусловлена редким аутосомным рецессивным геном. У гетерозигот активность каталазы несколько понижена. У обоих родителей и единственного сына в семье активность каталазы оказалась пониженной по сравнению с нормой. Чему равна вероятность рождения в семье здорового ребенка?
9. Кохинуровые норки (светлые, с черным крестом на спине) получаются в результате скрещивания белых норок с темными. Скрещивание между собой белых норок всегда дает белое потомство, а скрещивание темных – темное. Какое потомство получится от скрещивания между собой кохинуровых норок? Какое потомство получится от скрещивания кохинуровых норок с белыми?
10. У одного японского сорта бобов при самоопылении растения, выращенного из светлого пятнистого семени, получено: $\frac{1}{4}$ – темных пятнистых семян, $\frac{1}{2}$ – светлых пятнистых и $\frac{1}{4}$ – семян без пятен. Какое потомство получится от скрещивания растения с темными пятнистыми семенами с растением, имеющим семена без пятен?
11. У человека серповидно-клеточная анемия – рецессивный признак. Рецессивные гомозиготы погибают в раннем возрасте от гемолитической анемии. Определите, какова вероятность рождения здоровых детей и детей с легкой формой болезни у родителей, которые страдают легкой формой серповидно-клеточной анемии.

12. Цистинурия – заболевание, которое определяется рецессивным геном. У гомозигот в почках образуются цистиновые камни, у гетерозигот – повышенное содержание цистина в моче. Какова вероятность рождения здорового ребенка у родителей, в моче которых наблюдается повышенное содержание цистина?
13. В Шотландии шорт-горнская корова принесла в один отел пять телят, в том числе телочку красной масти, двух бычков чалой масти (смесь красных и белых волос) и двух телочек белой масти. Определите генотипы и масти быка и коровы, от которых родились эти телята.
14. У львиного зева красная окраска цветков неполно доминирует над белой, а узкие листья – над широкими. Гены располагаются в разных хромосомах. Скрещиваются растения с розовыми цветками и листьями промежуточной ширины с растениями, имеющими белые цветки и узкие листья. Составьте схему решения задачи. Какое потомство и в каком соотношении можно ожидать от этого скрещивания? Определите тип скрещивания, генотипы родителей и потомства.
15. У крупного рогатого скота комолость доминирует над рогатостью, а красная окраска неполно доминирует над светлой (окраска гетерозиготных особей – чалая). Гены не сцеплены. Скрещивание красных комолых коров с чалыми рогатыми быками дало исключительно комолых потомков, половина которых имело красную, а половина – чалую масть. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы исходных животных и потомков. Каково будет расщепление в F₂, если скрестить между собой полученных потомков с разными фенотипами из F₁?
16. Определите, как наследуются признаки от скрещивания растений пшеницы, имеющих плотный остистый колос, с растениями, имеющими рыхлый безостый колос. В первом поколении все растения имели безостые колосья средней плотности. Во втором поколении получено: безостых с плотным колосом - 58, безостых с колосом средней плотности

- 125, безостых с рыхлым колосом - 62, остистых с плотным колосом - 18, остистых с колосом средней плотности - 40, остистых с рыхлым колосом - 21. Как наследуются изучаемые признаки? Каковы генотипы родительских растений?

17. Один из видов анемии – талассемия – наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот – тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот - менее тяжелая. Дальтонизм – рецессивный, X-сцепленный признак. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии состоит в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником и имеет сына дальтоника с легкой формой талассемии. Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?

18. От скрещивания растений «львиного зева», имеющего красные зигоморфные цветки с растениями, имеющими желтые пилорические цветки, получили растения, имеющие розовые зигоморфные цветки. Во втором поколении получили 592 растения, из которых 218 оказались с розовыми зигоморфными цветками, 74 — с розовыми пилорическими цветками, 112 - с желтыми зигоморфными цветками и 38 - с красными пилорическими цветками. Сколько растений оказалось с красными зигоморфными и сколько с желтыми пилорическими цветками? Как наследуются окраска и форма цветков «львиного зева»?

19. Темный мех морских свинок доминирует над белым мехом, а длинная шерсть над короткой. При скрещивании темных свинок с белыми получают полутемных свинок. Какое потомство можно ожидать от скрещивания полутемных свинок, имеющих короткую шерсть, с белыми свинками, имеющими длинную шерсть и гетерозиготными по второму признаку?

МНОЖЕСТВЕННЫЙ АЛЛЕЛИЗМ

В генотипе особи ген обычно представлен двумя аллелями. Но в генофонде вида может возникать и сохраняться много разных аллельных разновидностей одного гена: A , A^1 , A^2 , A^3 и т.д. Это явление носит название *множественный аллелизм*. Новые аллели возникают в результате многократного мутирования одного и того же локуса. Если эти мутантные аллели не выбраковываются естественным отбором, то они распространяются в популяции.

Пример: у человека ген, определяющий группу крови по системе АВ0, представлен тремя аллелями: I^A , I^B , I^0 . Ген I^A доминирует над I^0 ; ген I^B также доминирует над I^0 ; гены I^A и I^B являются кодоминантными и оба проявляют свое действие в фенотипе гетерозигот.

Возможно 6 попарных сочетаний этих генов в генотипе и, соответственно, 4 группы крови. Человек с первой группой крови всегда гомозиготен (I^0I^0), с четвертой – всегда гетерозиготен (I^AI^B). Люди, имеющие третью и вторую группу крови, могут быть как гомозиготными, так и гетерозиготными.

Наследование групп крови человека по системе АВ0:

Группа крови (фенотип организма)	Определяющий ген	Генотип организма
O(I)	I^0	I^0I^0
A(II)	I^A	I^AI^A , I^AI^0
B(III)	I^B	I^BI^B , I^BI^0
AB(IV) (пример кодоминирования)	I^A , I^B	I^AI^B

Примеры решения задач:

1. В семье, где мать имеет третью группу крови и голубые глаза, а отец – третью группу крови и карие глаза, родился голубоглазый сын с первой группой крови. Установите генотипы родителей, а также определите возможные варианты групп крови по АВ0-системе у потомков.

Решение:

А- ген кареглазости

P: $I^B I^0 aa$ x $I^B I^0 Aa$

а - ген голубоглазости

G: $I^B a, I^0 a$ $I^B A, I^0 A, I^B a, I^0 a$

F: $I^B I^B Aa, I^B I^0 Aa, I^B I^B aa, I^B I^0 aa,$
 $I^0 I^0 Aa, I^0 I^0 Aa, I^0 I^0 aa, I^0 I^0 aa$

Ответ: 3/4 (75%) детей будут иметь третью группу крови, а 1/4 (25%) - первую группу крови.

2. Женщина со второй группой крови и резус-отрицательная вышла замуж за резус-положительного мужчину с третьей группой крови. Их первый ребенок имеет первую группу крови и отрицательный резус. Определите генотип родителей этого ребенка и возможные варианты групп крови и резус-принадлежность у последующих детей.

Решение:

P: $I^A I^0 dd$ X $I^B I^0 Dd$

D - Rh (+)

G: $I^A d, I^0 d$ $I^B D, I^B d, I^0 D, I^0 d$

d - Rh (-)

F: $I^A I^B Dd; I^A I^B dd; I^A I^0 Dd; I^A I^0 dd;$
 $I^B I^0 Dd; I^B I^0 dd; I^0 I^0 Dd; I^0 I^0 dd$

Ответ:

12,5% - IV гр, Rh(+)

12,5% - III гр, Rh(+)

12,5% - IV гр, Rh(-)

12,5% - III гр, Rh(-)

12,5% - II гр, Rh(+)

12,5% - I гр, Rh(+)

12,5% - II гр, Rh(-)

12,5% - I гр, Rh(-)

Решите задачи:

1. Родители имеют I и II группы крови. Какие группы крови возможны у их детей?
2. У отца первая группа крови, у матери - вторая. Могут ли дети унаследовать группу крови отца?
3. В суде слушается дело о взыскании алиментов. У матери I группа крови, у ребенка – II. Может ли быть отцом ребенка человек с III группой крови? Какая группа крови возможна у отца?
4. У отца IV группа крови, у матери – I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?
5. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы крови следует ожидать у потомства?
6. Женщина с III группой крови возбудила дело о взыскании алиментов с мужчины, имеющего I группу, утверждая, что он отец ребенка. У ребенка I группа крови. Какое решение должен вынести суд?
7. У матери четвертая группа крови, а у отца третья. Какие группы крови могут быть у их детей?
8. Один из родителей имеет третью группу крови, ребенок – первую. Какая группа крови может быть у второго родителя?
9. Отец имеет первую группу крови, мать – четвертую, их дочь – третью. Определите генотип дочери.
10. В семье, где отец имел IV группу крови, а мать II группу, родилось четверо детей, имеющих I, II, III и IV группы крови. Судмедэкспертиза установила, что один из детей внебрачный. Установите генотипы родителей и определите, ребенок с какой группой крови – внебрачный.
11. Родители имеют II (гетерозигота) и III (гомозигота) группы крови. Укажите возможные генотипы и фенотипы детей. Составьте схему

решения задачи. Определите вероятность наследования у детей II группы крови.

12. Дедушка индивида со стороны матери имеет группу крови АВ, а все остальные его бабушки и дедушки имеют группу крови 0. Какова вероятность для данного индивида иметь группу крови А, В, АВ и 0?
13. Известно, что мать резус-отрицательной девочки с III группой крови была резус-положительной с I группой крови. Ее двое сыновей имели кровь II группы и отрицательный резус-фактор. Каков генотип и фенотип отца?
14. Резус-положительная женщина с кровью II группы, отец которой имел резус-отрицательную кровь I группы, вышла замуж за резус-отрицательного мужчину с I группой крови. Какова вероятность того, что ребенок унаследует оба признака отца?
15. У матери первая группа крови с положительным резус-фактором (гетерозигота), у отца – вторая (гомозигота) с отрицательным резус-фактором. Какими могут быть их дети по указанным признакам?
16. Может ли сын унаследовать группу крови матери или отца, если мать резус-отрицательная со II группой крови, а отец резус-положительный с III группой крови?
17. Может ли ребенок унаследовать группу крови одного из родителей, если мать имеет I резус-положительную кровь, а отец – IV резус-отрицательную?
18. У женщины с резус-отрицательной кровью III группы родился ребенок с IV группой крови, у которого была гемолитическая болезнь новорожденного в результате резус-конфликта. Какие группы крови и какой резус-фактор возможны у отца ребенка?
19. Мужчина с резус-отрицательной кровью IV группы женился на женщине с резус-положительной кровью III группы. У отца женщины кровь была резус-отрицательная I группы. В семье родилось двое детей: резус-отрицательный ребенок с III группой крови и резус-

положительный с I группой крови. Судебно-медицинская экспертиза установила, что один из этих детей внебрачный. По какому признаку можно исключить отцовство?

20. У здоровых родителей (мать со II группой крови, а отец - с III) родился ребенок, больной фенилкетонурией с I группой крови. Напишите генотипы родителей и ребенка.
21. Женщина с веснушками (доминантный признак) и с III группой крови вышла замуж за мужчину с I группой крови без веснушек. Все дети от этого брака были без веснушек, а один ребенок родился с I группой крови. Определите генотипы родителей и потомства.
22. Женщина со II группой крови и нормальным восприятием цвета вышла замуж за мужчину, больного дальтонизмом с III группой крови. При каких генотипах родителей в этой семье может родиться ребенок, больной дальтонизмом с I группой крови? Определите вероятность его рождения.
23. В семье здоровых родителей, где жена имеет первую группу крови, а муж - третью, родился ребенок с первой группой крови, страдающий гемофилией (гемофилия контролируется рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой). Установите генотипы всех членов семьи.
24. Мужчина с брахидактилией (короткопалостью) и IV группой крови женился на женщине с пальцами нормальной длины и I группой крови. Какой фенотип ожидается у их детей, если мать мужчины имела пальцы нормальной длины? (Брахидактилия – доминантный признак).
25. В семье кареглазых родителей четверо детей. Двое голубоглазых имеют II и IV группы крови, а двое кареглазых – II и III. Определите вероятность рождения в этой семье кареглазого ребенка с I группой крови.

ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

Явление, когда за один признак отвечает несколько разных генов, называется взаимодействием неаллельных генов.

- 1. Комплементарность** – это взаимодействие двух неаллельных генов, ведущее к появлению нового признака. Каждый ген в доминантном состоянии в отсутствие доминантного аллеля другого гена не способен обеспечить развитие признака, который является результатом цепи биохимических реакций, катализируемых разными белками. Поэтому развитие признака требует наличия в генотипе доминантных аллелей двух разных генов. Примеры: некоторые типы глухоты и слепоты; окраска цветков у душистого горошка.
- 2. Эпистаз** – это вид взаимодействия неаллельных генов, при котором происходит подавление действия аллеля одного гена аллелем другого гена. Проявление гена, определяющего какой-либо признак, может подавляться неаллельным ему доминантным эпистатическим геном (*доминантный эпистаз*) или рецессивным геном, находящимся в гомозиготном состоянии (*рецессивный эпистаз*). Примеры: окраска у лошадей (*доминантный эпистаз*); «бомбейский феномен» в наследовании групп крови у человека (*рецессивный эпистаз*).
- 3. Полигенное наследование (полимерия):** два или большее количество неаллельных генов совместно контролируют развитие одного признака. Степень выраженности признака зависит от общего количества доминантных аллелей всех полимерных генов в генотипе организма. Таким образом, взаимодействие заключается в суммировании действия этих аллелей во всех парах полимерных генов. Пример: пигментация кожи у человека определяется взаимодействием четырех пар неаллельных генов. ($P_1P_1P_2P_2P_3P_3P_4P_4$ – максимальная пигментация, $p_1p_1p_2p_2p_3p_3p_4p_4$ – минимальная пигментация).
- 4. Эффект положения:** у человека синтез одного из белков крови определяется тремя рядом расположенными генами. Интенсивность синтеза

зависит от взаимного расположения определенных аллелей этих генов в хромосоме.

5. Модифицирующее действие генов: изменение выраженности гена А под влиянием гена В. Ген В усиливает (интенсификатор) или ослабляет (супрессор) проявление гена А.

Тип взаимодействия	Расщепление признаков в F ₂	Примеры
Комплементарность	$9 : 3 : 3 : 1$ $9 : 6 : 1$ $9 : 7$	• Наследование окраски оперения у попугайчиков. • Появление плодов дисковидной формы у тыкв сферической формы. • Наследование окраски цветков у душистого горошка.
Эпистаз	$12 : 3 : 1$ $13 : 3$ $9 : 3 : 4$	<i>Доминантный эпистаз.</i> Расщепление по масти у лошадей. Наследование окраски оперения у кур. <i>Рецессивный эпистаз.</i> Наследование окраски шерсти у мышей.
Полимерия	$1 : 4 : 6 : 4 : 1 (15 : 1)$ $15 : 1$	<i>Кумулятивная полимерия.</i> Наследование окраски зерен пшеницы. <i>Некумулятивная полимерия.</i> Наследование формы стручков у пастушьей сумки.

Примеры решения задач:

1. У разводимых в звероводческих хозяйствах норок окраска меха определяется двумя парами несцепленных аллельных генов.

Доминантные гены обоих аллелей определяют коричневую окраску. Рecessивные аллели обеих пар, так же как и один доминантный в отсутствии другого доминантного неаллельного гена, определяют платиновую окраску меха. Какое потомство получится при скрещивании двух гетерозиготных по обоим парам генов норок?

Решение:

A_B_ - P: AaBb x AaBb

коричневый

мех

F:

A_bb, aaB_,

aabb -

платиновый

мех

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

Ответ:

9 потомков из 16 будут иметь коричневый мех;

7 из 16 будут с платиновым мехом.

2. У лошадей ген серой окраски “C” подавляет действие гена вороной окраски “B” и рыжей масти “b”. И вороная, и рыжая масти могут развиваться только при отсутствии гена “C” (т.е. при генотипе “cc”). Скрещены между собой две дигетерозиготные серые лошади. Определите расщепление признаков в потомстве.

Решение:

B - вороная масть

P: CcBb x CcBb

b- рыжая масть

C - серая масть, супрессор

F:

c - нет супрессорного действия

	CB	Cb	cB	cb
CB	CCBB	CCBb	CcBB	CcBb

Cb	CCBb	CCbb	CcBb	Ccbb
cB	CcBB	CcBb	ccBB	ccBb
Cb	CcBb	Ccbb	ccBb	ccbb

Ответ: 12 частей потомства серых, 3 части вороных, 1 часть рыжих.

3. Вес человека контролируется несколькими парами неаллельных 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 среди людей одного роста лица, имеющие наиболее низкий вес (50 кг), являются рецессивными гомозиготами, а лица, имеющие наиболее высокий вес (110 кг) - доминантными гомозиготами. Определите вес людей данного роста, гетерозиготных по всем трем парам генов.

Решение:

$a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ - 50 кг;

$A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ - 110 кг;

$A_1a_1A_2a_2A_3a_3$ - ?.

Разница в весе между доминантными и рецессивными гомозиготами - 60 кг, следовательно, один доминантный полимерный аллель детерминирует прирост веса в 10 кг (60 : 6). Значит, вес тригетерозигот равен: $50 + (10 \times 3) = 80$ кг.

Ответ: Вес тригетерозигот равен 80 кг.

Решите задачи:

1. Существуют два вида наследственной слепоты, каждый из которых определяется своим рецессивным геном (a и b). Оба аллеля находятся в различных парах гомологичных хромосом. Бабушки по материнской и отцовской линиям имеют разные виды наследственной слепоты и гомозиготны по доминантному аллелю. Оба дедушки видят хорошо, не имеют рецессивных генов. Определите генотипы бабушек и дедушек,

генотипы и фенотипы их детей и вероятность рождения слепых внуков. Составьте схему решения задачи.

2. Какова вероятность того, что ребенок родится слепым, если отец и мать - гомозиготы и страдают разными видами наследственной слепоты?
3. У людей нормальная окраска кожных покровов проявляется только в случае одновременного присутствия в генотипе двух доминантных неаллельных генов. В противном случае проявляется альбинизм. Определите вероятность рождения альбиносов у двух здоровых дигетерозиготных родителей. Какая форма взаимодействия генов имеет место в данном случае?
4. Образование в клетках человека специфического белка интерферона связано с комплементарным взаимодействием двух доминантных неаллельных генов (А и В), локализованных в разных хромосомах (А – во второй, В – в пятой хромосоме). У одного из родителей подавлена способность к образованию интерферона в результате отсутствия гена В, второй родитель здоров и здоровы все его родственники. Какова вероятность появления здорового потомства у этих родителей?
5. Красная окраска цветков душистого горошка обусловлена двумя парами генов. Если хотя бы одна пара находится в рецессивном состоянии, то окраска не развивается. Одновременное присутствие в генотипе обоих доминантных генов вызывает развитие окраски. Каков генотип растений с белыми цветами, если при их скрещивании друг с другом все растения получились красного цвета?
6. У душистого горошка красная окраска цветка определяется доминантным геном (А), но только в том случае, если в другой паре имеется доминантный ген (В). Какое потомство и в каком отношении будут иметь потомки F_1 , если для первого скрещивания взять растения с генотипами $aaBB$ и $AAbb$?
7. У норки известны два рецессивных гена – r и i , гомозиготность по каждому из которых, или по обоим одновременно, обуславливает платиновую окраску меха. Коричневая окраска развивается при наличии в генотипе

- обоих доминантных аллелей Р и І. При каком типе скрещивания двух платиновых норков все их потомство будет коричневым?
8. Окраска бобов может быть пурпурной, желтой и белой. Под действием гена А неокрашенное соединение переводится в пурпурный пигмент. Ген В вызывает превращение пурпурного вещества в желтое. Какое потомство получится от скрещивания растений с генотипами АаВb и ааВВ?
9. Окраска шерсти у кроликов определяется двумя парами генов, расположенных в разных хромосомах. При наличии доминантного гена С доминантный ген А другой пары обуславливает серую окраску шерсти, рецессивный ген а – черную окраску. В отсутствии гена С окраска будет белая. Крольчата какого цвета получатся от скрещивания серых дигетерозиготных кроликов?
10. У овса цвет зерен определяется двумя парами несцепленных генов. Доминантный ген одной из пар обуславливает черный цвет (А), доминантный ген другой пары (В) обуславливает серый цвет. При этом ген черного цвета подавляет ген серой окраски, а рецессивные аллели обеих пар обуславливают белую окраску. Растения с каким цветом зерен и в каком соотношении будут получены при скрещивании дигетерозиготных растений?
11. Для получения окрашенных луковиц необходимо наличие у растений лука доминантного гена С. При гомозиготности по рецессивному аллелю с получаются бесцветные луковицы. При наличии доминантного гена С вторая пара аллелей определяет цвет луковицы – красный (R) или желтый (r). Гомозиготное растение, имеющее бесцветную луковицу, было скрещено с краснолуковичным. В потомстве были растения с красными, желтыми и бесцветными луковицами. Определить генотипы скрещиваемых растений. Какое расщепление по фенотипу произошло в потомстве? Какое расщепление было бы в потомстве, если бы обе исходные особи имели луковицы красного цвета?

12. У лука ген R определяет красную окраску чешуй, а ген r – желтую. Любая окраска проявляется только при наличии в генотипе доминантного гена C, при его отсутствии чешуи имеют белую окраску. Определить генотипы исходных форм луковиц с белыми и красными чешуями, если все гибридные луковицы имели красную окраску чешуй.
13. У лошадей действие генов вороной (C) и рыжей масти (c) проявляется только в отсутствие доминантного гена D. Если он присутствует, то окраска белая. Какое потомство получится при скрещивании между собой белых лошадей с генотипом CcDd?
14. У людей, гомозиготных по аутосомному рецессивному гену h, не проявляются аллели I^A и I^B гена групповой принадлежности крови по системе АВ0. Такие люди будут иметь I группу крови («бомбейский феномен»). Мать гомозиготна по II группе крови, отец гомозиготен по III группе крови. Их сын имеет IV, а дочь – I группу крови. Определите генотипы всех членов семьи.
15. У бомбейских супругов возник скандал по поводу того, что у них родилась дочь с I группой крови. У супругов IV группа крови, у старших детей – дочери и сына – тоже IV. Каковы генотипы родителей и детей? Какая форма взаимодействия генов наблюдается в данном случае?
16. Бомбейские супруги имеют IV группу крови, а их единственный сын – I. Напишите генотипы родителей и сына. Какие группы крови возможны у детей сына, если его жена будет иметь I группу крови и не будет иметь бомбейского гена?
17. У овса черная окраска семян определяется доминантным геном A, а серая окраска – доминантным геном B. Ген A эпистатичен по отношению к гену B, и последний в его присутствии не проявляется. 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. Определить генотипы родителей. Какое

расщепление в потомстве было бы получено, если бы скрещивались дигетерозиготные формы?

18. Свиньи бывают черной, белой и красной окраски. Белые свиньи несут как минимум один доминантный ген I . Черные свиньи имеют доминантный ген E и гомозиготны по рецессивной аллели i , а красные ($eeii$) лишены доминантного гена-супрессора I и доминантного гена, определяющего черную окраску. Какое потомство можно ожидать от скрещивания черной гомозиготной свиньи и красного кабана?

19. Интенсивность окраски семян пшеницы зависит от общего количества доминантных аллелей в двух несцепленных парах генов (такие гены обычно обозначаются одинаковыми буквами, например: A_1 , A_2 и т.д.). Самая яркая окраска проявляется в том случае, если все 4 гена представлены доминантными аллелями, неокрашенные зерна не содержат в генотипе ни одного доминантного аллеля. Какое расщепление по фенотипу можно получить при скрещивании между собой растений с генотипом $A_1a_1A_2a_2$?

20. Степень пигментации кожи человека кодируется несколькими парами генов, расположенных в разных хромосомах. Чем больше доминантных генов в генотипе человека, тем ярче выражен признак (темнее кожа). Человек, имеющий в генотипе все рецессивные гены, имеет светлую кожу. Предположим, что цвет кожи определяется взаимодействием двух пар генов.

а) Сын белой женщины и чернокожего мужчины женится на белой женщине. Может ли ребенок от этого брака быть темнее своего отца?

Какое потомство получится от брака:

б) двух средних гетерозиготных мулатов;

в) двух средних гомозиготных мулатов?

г) Два средних мулата имеют двух детей-близнецов: черного и белого ребенка. Можно ли установить генотипы родителей?

(примечание: темный мулат имеет в генотипе три доминантных аллеля, средний мулат – два, светлый мулат – один доминантный аллель из четырех возможных).

ПЛЕЙОТРОПИЯ

Плейотропия — множественное действие гена, влияние его на развитие нескольких признаков. Плейотропным эффектом часто обладают гены, контролирующие синтез ферментов, участвующих в нескольких биохимических процессах. Примером плейотропии у человека служит синдром Марфана (синдром «паучьих пальцев»). Первичный эффект мутантного гена – нарушение развития соединительной ткани. У больных имеется ряд патологических признаков: порок сердца, вывих хрусталика глаза, удлиненные фаланги пальцев и др. Доминантные плейотропные мутации часто оказываются летальными у гомозигот (например, ген платиновой окраски у лис, серой окраски шерсти у овец).

Решите задачи:

1. У мышей доминантный ген желтой пигментации шерсти – Y – обладает летальным действием в гомозиготном состоянии (генотип YY приводит к гибели эмбриона). Его рецессивный аллель – y – вызывает черную пигментацию и обуславливает жизнеспособность мышей. Скрещены две желтые особи. Какое расщепление по окраске шерсти ожидается в первом поколении?
2. У мышей доминантный ген желтой пигментации шерсти – Y – обладает летальным действием в гомозиготном состоянии (генотип YY приводит к гибели эмбриона). Его рецессивный аллель – y – вызывает черную пигментацию и обуславливает жизнеспособность мышей. Желтая мышь скрещена с черной. Какой цвет шерсти ожидается у потомства?
3. Одна из пород кур отличается укороченными ногами (такие куры не разрывают огороды). Признак этот доминирующий. Управляющий им ген вызывает одновременно также и укорочение клюва. При этом у

гомозиготных цыплят клюв так мал, что они не в состоянии пробить яичную скорлупу и гибнут, не вылупившись из яйца. В инкубаторе хозяйства, разводящего только коротконогих кур, получено 3000 цыплят. Сколько среди них коротконогих?

4. При скрещивании между собой хохлатых уток утята выводятся только из $\frac{3}{4}$ яиц, а $\frac{1}{4}$ эмбрионов гибнет перед вылуплением. Среди вылупившихся утят примерно $\frac{2}{3}$ хохлатых и $\frac{1}{3}$ нормальных. Каким будет потомство от скрещивания хохлатых уток с нормальными?
5. Имеется две породы овец: с серой и черной окраской шерсти. При внутрипородном разведении черных овец потомство всегда бывает черным, а при внутрипородном разведении серых овец в потомстве наблюдается расщепление в отношении $\frac{2}{3}$ с серой окраской к $\frac{1}{3}$ – с черной. При скрещивании серых овец с черными половина ягнят – серые, половина – черные. Объясните результаты скрещиваний.
6. У крупного рогатого скота ген D (декстер) вызывает изменение пропорций тела (укороченные конечности и висцеральный череп), но одновременно влияет на мышечную систему, улучшая мясные качества. В гомозиготном состоянии он вызывает гибель организма. Рецессивный аллель данного гена d обуславливает нормальные пропорции тела и нормальную жизнеспособность организма. Определите:
 - а) можно ли вывести нерасщепляющуюся линию скота декстер?
 - б) какого потомства можно ожидать от быка декстер и нормальной коровы?
7. У лисиц аллели R и r обладают плеiotропным действием, влияя на окраску меха и жизнеспособность организма. Ген R вызывает платиновую окраску, доминирующую над серебристо-черной, обусловленной геном r; наряду с этим ген R в гомозиготном состоянии оказывает летальное действие. Какое потомство следует ожидать от скрещивания двух платиновых лис?
8. У лисиц аллели R и r обладают плеiotропным действием, влияя на окраску меха и жизнеспособность организма. Ген R вызывает платиновую окраску, доминирующую над серебристо-черной, обусловленной геном r; наряду с

этим ген Р в гомозиготном состоянии оказывает летальное действие. Какое расщепление по фенотипу ожидается при скрещивании платиновой лисицы с серебристо-черной?

9. У овец серая окраска (А) шерсти доминирует над черной, а рогатость (В) – над комолостью (безроговостью). Гены не сцеплены. В гомозиготном состоянии ген серой окраски вызывает гибель эмбрионов. Какое жизнеспособное потомство (по фенотипу и генотипу) и в каком соотношении можно ожидать от скрещивания дигетерозиготной овцы с серым рогатым самцом, гомозиготным по второму признаку? Составьте схему решения задачи. Объясните полученные результаты. Какой закон наследственности проявляется в данном случае?

ИЗМЕНЧИВОСТЬ И ЕЕ ФОРМЫ

Изменчивость – это свойство организмов приобретать в процессе онтогенеза признаки, отличающие их от родителей. Полученная от родителей генетическая информация определяет возможности развития признака, а их реализация зависит от определенных условий среды. То есть наследуется тип реакции на воздействия внешней среды, а не конкретный признак. Степень фенотипического проявления данного гена называется *экспрессивностью*. **Экспрессивность** - показатель, отражающий степень выраженности признака при его наличии. Она определяется дозой соответствующих аллелей в системе полимерных генов или при неполном доминировании. Кроме того, экспрессивность определяется условиями среды, в которых реализуется генотип. Различную экспрессивность могут иметь пигментация кожи, ожирение, сахарный диабет, фенилкетонурия и др.

Пенетрантность - показатель, отражающий частоту проявления определенного аллеля в признак. Пенетрантность выражается в процентах: отношение числа особей, имеющих данный признак, к числу особей, имеющих данный ген. Полная пенетрантность (100%) подразумевает проявление признака у всех особей, имеющих соответствующий ген (генотип). Неполная пенетрантность является результатом определенных взаимодействий между генами или результатом

отсутствия необходимых условий среды для формирования данного признака. Пенетрантностью менее 100% обладают шизофрения, синдром Марфана, подагра и др.

Модификационная изменчивость (ненаследственная, фенотипическая, определенная) связана с изменением фенотипа, но не затрагивает генотип. *Модификации* – это изменения, возникающие в фенотипе под влиянием условий среды на основе неизмененного генотипа.

Характеристика модификаций:

- 1) как правило, имеют приспособительный (адаптивный) характер и адекватны условиям среды;
- 2) носят групповой характер, т.е. у большинства особей вида в данных условиях проявляются сходные модификационные изменения;
- 3) кратковременные (обратимые), т.е. могут исчезать у организма после прекращения действия вызвавшего их фактора;
- 4) не передаются по наследству.

Норма реакции – это пределы модификационной изменчивости признака, которые определяются генотипом. Если признак обладает значительной изменчивостью, например, при изменении условий среды, то он имеет широкую норму реакции (характерна, в основном, для количественных признаков: масса тела, удойность коров, яйценоскость кур). Признаки с узкой нормой реакции (характерна, в основном, для качественных признаков: интенсивность окраски животных, окраска семян, форма листьев, форма яиц) практически не зависят от колебаний факторов среды.

Модификации признака образуют ряд значений, переходящих от минимума к максимуму в пределах нормы реакции - *вариационный ряд*, они группируются вокруг среднего значения признака - *медианы*, которое обычно встречается чаще других и называется *модой*.

Мода определяется по формуле: $M = \sum VP / n$

Согласно *закону Кетле* наиболее часто встречаются средние значения признака, а чем дальше отклонение от среднего значения, тем реже оно встречается.

Наследственная изменчивость (генотипическая, неопределенная) связана с изменением генотипа, и, как следствие, фенотипа. Ее, в свою очередь, делят на комбинативную и мутационную.

Комбинативная изменчивость связана с появлением новых сочетаний родительских генов в генотипе потомков без изменения структуры генетического материала. В отличие от мутаций, такая рекомбинация происходит закономерно и обеспечивается тремя основными *механизмами комбинативной изменчивости*. Два механизма связаны с мейозом, а третий – с оплодотворением:

- 1) кроссинговер – обмен участками гомологичных хромосом в ходе профазы I мейоза;
- 2) независимое поведение хромосом и хроматид при расхождении их в анафазе мейоза;
- 3) случайная встреча гамет при оплодотворении.

Мутационная изменчивость связана с резким, внезапным изменением генетического материала. *Мутациями* называются скачкообразные и устойчивые изменения наследственного материала, влекущие за собой изменения наследственных признаков. Термин “мутация” был впервые введен де Фризом.

Свойства мутаций:

1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно.
2. Носят индивидуальный характер.
3. Мутации наследуются, то есть передаются из поколения в поколение.
4. Одни и те же мутации могут возникать повторно.

Классификация мутаций.

1. Мутации по характеру проявления бывают *доминантными* и *рецессивными*.
2. Могут быть *полезными*, *вредными* и *нейтральными*. Вредные мутации, резко снижающие жизнеспособность и плодовитость особи, называют *полуметальными*, а несовместимые с жизнью — *летальными*.

3. Мутации, возникшие в половых клетках, не влияют на признаки данного организма, а проявляются только у потомков. Такие мутации называют *генеративными*. Если изменяются гены в соматических клетках, такие мутации проявляются у данного организма и не передаются потомству при половом размножении. Такие мутации называют *соматическими*.
4. Мутации по уровню их возникновения делят на *геномные, хромосомные и генные*.

Геномные мутации связаны с изменением количества хромосом в диплоидном наборе. *Полиплоидия* — увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору. В соответствии с этим у растений различают триплоиды ($3n$), тетраплоиды ($4n$) и т.д. Все они отличаются большой массой вегетативных органов и имеют большую хозяйственную ценность. Полиплоидия у человека не совместима с жизнью. *Гетероплоидия (анэуплоидия)* - изменение числа хромосом в отдельных парах, т.е. не кратное гаплоидному набору. При этом количество хромосом в клетке может быть увеличено на одну, две, три хромосомы ($2n+1$; $2n+2$; $2n+3$) или уменьшено на одну хромосому ($2n-1$). Например, у человека с синдромом Дауна имеется одна лишняя хромосома в 21-й паре и кариотип такого человека составляет 47 хромосом (*трисомия*). У людей с синдромом Шерешевского-Тернера присутствует только одна половая хромосома (X-хромосома) и в кариотипе содержится 45 хромосом (*моносомия*). Основным механизмом возникновения геномных мутаций - нарушение расхождения хромосом при делении клеток.

Хромосомные мутации (абберрации) связаны с изменениями структуры хромосом, возникающими, как правило, при неравноценном кроссинговере (перекресте и обмене участками между гомологичными хромосомами) во время деления клетки. Основным механизмом хромосомных абберраций является разрыв хромосом и неправильное соединение разорвавшихся фрагментов. К хромосомным абберрациям относят внутривхромосомные и межхромосомные перестройки. Существуют следующие виды перестроек хромосом: отрыв участка

хромосомы – *делеция*, удвоение отдельных фрагментов – *дупликация*, поворот участка хромосомы на 180° – *инверсия*, присоединение участка хромосомы к другой, негомологичной хромосоме – *транслокация* и т.д. Подобные изменения влекут за собой нарушения функции генов в хромосоме и наследственных свойств организма, а иногда и его гибель. Примеры хромосомных болезней человека: синдром “кошачьего крика” – делеция короткого плеча одной из хромосом пятой пары; транслокационная форма синдрома Дауна – транслокация 21-й хромосомы (или ее участка) на 15-ю.

Генные мутации – изменения структуры гена, т.е. последовательности нуклеотидов в составе гена. Они могут возникать как следствие нарушений процессов редупликации, рекомбинации, репарации, затрагивающих обе цепи ДНК. Генные мутации могут быть *со сдвигом* рамки считывания информации (при выпадении или вставке 1-2 нуклеотидов) или *без сдвига* рамки считывания информации (замена одного нуклеотида другим или поворот на 180° нескольких нуклеотидов). Генные мутации влекут за собой изменение признаков организма. Примеры генных болезней человека – гемофилия, дальтонизм, альбинизм и т.д.

С изменчивостью связаны явления фенокопий и генокопий.

Генокопии – это одинаковые фенотипические проявления мутаций разных генов. Например, развитие гемофилии (нарушение свертываемости крови): гемофилия А вызвана мутацией гена, контролирующего VIII фактор свертывания, а причина гемофилии В – дефицит IX фактора.

Фенокопии – изменения фенотипа, сходные с изменениями генетической природы, но вызванные факторами внешней среды. Например, у женщин, переболевших на ранних сроках беременности краснухой, могут рождаться дети с врожденной катарактой, неотличимой от наследственной. Другой пример: прием алкоголя во время беременности приводит к комплексу нарушений, которые могут копировать симптомы синдрома Дауна.

Фенокопии могут развиваться в различные периоды жизни под влиянием разнообразных повреждающих факторов. Так, у человека бывают судорожные припадки, напоминающие наследственную эпилепсию, однако их причиной может быть опухоль мозга. При недостатке йода развиваются проявления кретинизма, напоминающие наследственный кретинизм.

Существование генокопий и фенокопий усложняет постановку диагноза. Врач должен иметь в виду, что некоторые сходные заболевания могут иметь как наследственную, так и ненаследственную природу.

Примеры решения задач:

1. Ангиоматоз сетчатки глаза (расширение и новообразования сосудов сетчатки и дегенерация в ней нервных клеток) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность заболевания в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.

Решение:

A - ген ангиоматоза

P: Aa x Aa

a - ген нормы

G: A a A a

F: AA Aa Aa aa

Ответ: Вероятность рождения детей-носителей гена ангиоматоза составляет 75% от всех детей, однако фенотипически этот ген проявится только у половины потомства, т.к. его пенетрантность равна 50%. Следовательно, вероятность заболевания детей ангиоматозом составит 37,5%.

2. Некоторые формы шизофрении наследуются как аутосомные доминантные признаки с неполной пенетрантностью. При этом у гомозигот пенетрантность равна 100%, у гетерозигот – 20%. Определите вероятность рождения больных детей: а) в семье, где один из супругов гетерозиготен, а

другой нормален в отношении анализируемого признака; б) в браке двух гетерозиготных родителей.

Решение:

а) Записываем схему скрещивания и находим, что вероятность рождения гетерозиготного ребенка в этой семье равна 0,5. Но так как пенетрантность у гетерозигот по данной болезни равна 0,2, то вероятность рождения больного ребенка будет $0,2 \times 0,5 = 0,1$, или 10 %.

б) Во втором случае в брак вступают два гетерозиготных индивида. Вероятность рождения доминантной гомозиготы – 25% (все больные), вероятность рождения гетерозиготного организма – 0,5. Из них больны будут 20%, т.е. 0,1 из всех родившихся. Находим общую вероятность рождения больного ребенка: $25\% + 10\% = 35\%$.

Ответ: в первом случае вероятность рождения больного ребенка равна 10%, во втором – 35%.

Решите задачи:

1. Отосклероз (заболевание косточек среднего уха) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Отсутствие боковых верхних резцов наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак с пенетрантностью 100%. Определите вероятность рождения детей с обеими аномалиями одновременно в семье, где мать гетерозиготна в отношении обоих признаков, а муж имеет обе аномалии, хотя его мать была нормальной гомозиготной женщиной.
2. Подагра наследуется по аутосомно-доминантному типу. Пенетрантность этого гена у мужчин составляет 20%, у женщин равна 0%. Какова вероятность заболевания подагрой детей, если один из родителей гетерозиготен, а другой гомозиготен по анализируемому признаку?
3. Пенетрантность по шизофрении у гетерозигот составляет 20%, у гомозигот – 100%. Мужчина, страдающий периодическими обострениями шизофрении, женится на здоровой женщине. Известно, что у родственников жены такой патологии не было. Бабушка мужа была

больна, но его родители здоровы. Каков прогноз появления данного признака в этой семье?

4. Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Дальтонизм – рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак с полной пенетрантностью. Супруги гетерозиготны по арахнодактилии и имеют нормальное цветовосприятие. Сын дальтоник. Какова вероятность рождения в семье здорового сына, нормально воспринимающего цвет?
5. Синдром Ван дер Хеве наследуется как доминантный аутосомный признак, детерминируемый плеiotропным геном, определяющим голубую окраску склеры, хрупкость костей и глухоту. Пенетрантность признаков изменчива. В ряде случаев (К. Штерн, 1965) она составляет по голубой склере почти 100%, хрупкости костей - 63%. глухоте - 60%. Носитель голубой склеры, нормальный в отношении других признаков синдрома, вступает в брак со здоровой женщиной, происходящей из благополучной по синдрому Ван дер Хеве семьи. Определите вероятность проявления у детей признака хрупкости костей. По линии мужа признаками синдрома обладает лишь один из его родителей.
6. Врожденный сахарный диабет обусловлен рецессивным аутосомным геном *d*, с пенетрантностью у женщин – 90%, у мужчин – 70%. Определите вероятность рождения здоровых и больных детей в семье, где оба родителя являлись гетерозиготными носителями этого заболевания.
7. У одного из видов дрозофилы (*Drosophila funebris*) имеется рецессивная мутация (*vti*), которая вызывает прерывистое строение или полное отсутствие поперечных жилок на крыльях. Пенетрантность данной мутации сильно варьирует и в трех разных линиях составляет 45%, 85% и 100% соответственно. Какое количество мух в каждой линии должно иметь дикий (нормальный) фенотип, если проанализировано 100 особей?

8. Ретинобластома (злокачественная опухоль глаза) определяется редким доминантным аутосомным геном. Пенетрантность ретинобластомы составляет 60%. Какова вероятность рождения больных и здоровых детей в браке двух гетерозиготных родителей?
9. Карий цвет глаз доминирует над голубым и обусловлен доминантным аллелем аутосомного гена. Ретинобластома (злокачественная опухоль глаза) обусловлена доминантным аллелем другого аутосомного гена, не сцепленного с геном, отвечающим за цвет глаз. Пенетрантность аллеля ретинобластомы составляет 60%. Чему равна вероятность того, что у гетерозиготных по обоим признакам родителей родится здоровый кареглазый ребенок?

МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

Изучение закономерностей наследования у человека сталкивается с рядом трудностей:

- невозможен целенаправленный подбор родительских пар;
- невозможна постановка экспериментов;
- недостаточное для статистического анализа число потомков в каждой семье;
- медленная смена поколений;
- большое количество (23) групп сцепления;
- большое наследственное разнообразие.

При изучении генетики человека применяют специальные методы.

Цитогенетический метод заключается в исследовании кариотипа под микроскопом. Метод позволяет изучать количество и морфологию отдельных хромосом; определять пол организма; проводить диагностику заболеваний, вызванных хромосомными и геномными мутациями. Материалом для анализа чаще всего являются лимфоциты периферической крови. Лимфоциты культивируются на питательной среде, в состав которой, в частности, входят вещества, стимулирующие интенсивное деление клеток митозом. Через некоторое время в культуру клеток добавляют *колхицин*, останавливающий митоз на стадии метафазы. Именно во время метафазы хромосомы являются наиболее

конденсированными. Далее клетки переносят на предметные стекла, сушат и окрашивают различными красителями. Окраска может быть: а) рутинной (хромосомы окрашиваются равномерно), б) дифференциальной (хромосомы приобретают поперечную исчерченность, причем каждая хромосома имеет индивидуальный рисунок). В тех случаях, когда необходимо провести кариотипический анализ плода, для культивирования берутся клетки амниотической (околоплодной) жидкости.

Биохимический метод (биохимическое исследование крови, мочи, околоплодной жидкости) применяется для диагностики наследственных болезней, вызванных генными мутациями, а также позволяет в ряде случаев выявить гетерозиготное носительство нежелательного рецессивного аллеля. Как правило, такие заболевания связаны с нарушением обмена веществ (фенилкетонурия, муковисцидоз, сахарный диабет и др.)

Близнецовый метод позволяет установить соотносительное влияние факторов наследственности и среды на развитие признака. Суть близнецового метода состоит в сравнении изучаемых признаков в разных группах близнецов. Монозиготные близнецы развиваются из одной зиготы, которая на стадии дробления разделилась на две (или более) части. Поэтому такие близнецы генетически идентичны и всегда одного пола. Монозиготные близнецы характеризуются большой степенью сходства (**конкордантностью**) по многим признакам. Дизиготные близнецы развиваются из двух **или более** одновременно овулировавших и оплодотворенных разными сперматозоидами яйцеклеток. Поэтому они имеют различные генотипы и могут быть как одного, так и разного пола. В отличие от монозиготных, дизиготные близнецы характеризуются **дискордантностью** — несходством по многим признакам. Пара близнецов является конкордантной, если исследуемый признак обнаруживается у обоих близнецов, и дискордантной, если признак присутствует лишь у одного из них. Как правило, дискордантность монозиготных близнецов возникает в результате нарушений внутриутробного развития одного из них или под влиянием внешней

среды. Чем выше конкордантность у монозиготных, тем большую роль в развитии признака играет генотип. Совпадение значений конкордантности у моно- и дизиготных близнецов говорит о преобладающем значении факторов среды в развитии признака. Благодаря близнецовому методу была выяснена наследственная предрасположенность человека к ряду заболеваний: шизофрении, эпилепсии, сахарному диабету и другим.

Популяционно-статистический метод применяется при изучении наследственных признаков в больших группах населения; получаемые данные подвергаются статистической обработке. Метод позволяет рассчитывать частоту встречаемости в популяции различных аллелей гена и различных генотипов; изучать мутационный процесс; анализировать роль наследственности и среды в развитии заболеваний с наследственной предрасположенностью. Применяя к человеческой популяции закон генетического равновесия Харди-Вайнберга, можно предсказать частоту появления людей с неблагоприятным рецессивным признаком, а также частоту гетерозиготного носительства рецессивного аллеля.

Генеалогический метод основан на составлении и анализе родословных. Метод позволяет определить, является ли изучаемый признак наследственным; установить тип наследования; изучить интенсивность мутационного процесса и механизмы взаимодействия генов; определить пенетрантность аллеля; дать прогноз проявления признаков у потомков при медико-генетическом консультировании. Применение этого метода возможно в том случае, когда известны прямые родственники – предки обладателя наследственного признака (**пробанда**) по материнской и отцовской линиям в ряду поколений или потомки пробанда также в нескольких поколениях. Благодаря генеалогическому методу были определены типы наследования многих признаков у человека. Так, по аутосомно-доминантному типу наследуются полидактилия, брахидактилия, катаракта, хрупкость костей и многие другие. Альбинизм, сахарный диабет, врожденная глухота и другие признаки наследуются как аутосомно-рецессивные. Целый ряд признаков передается сцепленно с полом: X-сцепленное доминантное

наследование – недоразвитие зубной эмали; Х-сцепленное рецессивное – гемофилия, дальтонизм; Y-сцепленное – гипертрихоз края ушной раковины и др. Использование генеалогического метода показало, что при родственном браке, по сравнению с неродственным, значительно возрастает вероятность появления уродств, мертворождений, ранней смертности в потомстве. В близкородственных браках рецессивные гены чаще переходят в гомозиготное состояние, в результате чего развиваются те или иные аномалии.

Основные символы для составления родословных:



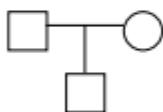
Мужчина



Женщина



Пробанд



Брак

дети одного брака



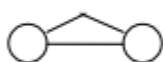
близкородственный брак



проявление исследуемого признака



носитель признака



однояйцевые близнецы



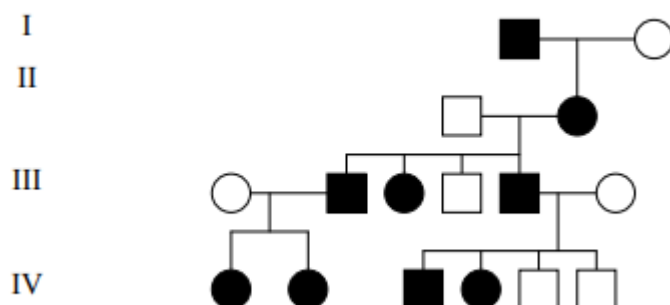
двуяйцевые близнецы



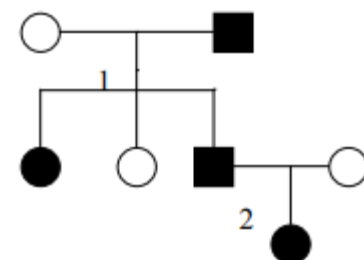
Умерли

Примеры решения задач:

1. Пробанд страдает полидактилией (шестипалость). Он имеет 2 пятипалых братьев и шестипалую сестру. Отец пробанда шестипалый, мать - пятипалая. У отца есть брат с нормальным строением кисти и брат и сестра шестипалые. Шестипалый дядя пробанда женат на здоровой женщине и имеет 2 дочерей с полидактилией. Дед пробанда здоров, а бабушка шестипалая. Прадед (отец бабушки) страдал полидактилией. Составьте родословную.



2. По родословной, представленной на рисунке, установите характер наследования признака, выделенного черным цветом (доминантный или рецессивный, сцеплен или не сцеплен с полом), генотипы детей в первом и во втором поколении.



Ответ:

- 1) признак доминантный, не сцеплен с полом;
- 2) генотипы детей первого поколения: дочь Aa, дочь aa, сын Aa;
- 3) генотипы детей второго поколения: дочь Aa

(допускается иная генетическая символика, не искажающая смысла решения задачи)

Решите задачи:

1. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, желающая узнать прогноз потомства. В ее семье бабушка с материнской линии страдает гипертрихозом, у мамы и ее брата также гипертрихоз, у брата самой женщины гипертрихоза нет, а у сестры и двух ее сыновей - гипертрихоз. В семье отца упоминаний о гипертрихозе нет. Составьте родословную и определите тип наследования.
2. Пробанд страдает брахидактилией; у одной его сестры и у брата также брахидактилия, а две другие сестры здоровы. Отец пробанда также страдает брахидактилией. Тетя с отцовской стороны и бабушка больны, а дед с отцовской стороны здоров. Мама пробанда и все члены ее семьи здоровы. Составьте родословную и определите тип наследования.
3. Пробанд имеет нормальный рост, его сестра страдает ахондроплазией (карликовостью). Мать пробанда здорова, отец болен. По линии отца пробанд имеет двух здоровых теток, а также одну тетку и одного дядю больных ахондроплазией. Тетя с ахондроплазией замужем за здоровым мужчиной и имеет сына карлика. Дядя карлик женат на здоровой женщине, у него 2 здоровые девочки и одна больная. Бабушка по линии отца здорова, дедушка болен и имеет больную сестру. Составьте родословную и определите тип наследования.
4. Пробанд имеет нормальные по окраске зубы. У его сестры зубы коричневые. У матери пробанда зубы коричневые, у отца нормальной окраски. Семь сестер матери пробанда с коричневыми зубами, а четыре брата – с нормальными. Одна тетка по материнской линии с коричневыми зубами замужем за здоровым мужчиной; у них трое детей: дочь и сын больны и одна дочь с нормальными зубами. Коричневые зубы имел дед пробанда по материнской линии, а бабушка имела нормальные зубы. Два брата деда с материнской стороны имели здоровые зубы.

Прабабушка имела коричневые зубы (мать деда). В семье отца пробанда все здоровы. Составьте родословную и определите тип наследования.

5. Пробанд страдает ночной слепотой, его оба брата тоже. По линии отца страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы и имеют только здоровых детей. Бабушка больна, дед здоров; сестра бабушки больна. Прадедушка страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны. Прапрадедушка болен. Составьте родословную и определите тип наследования.
6. Пробанд – больная мозжечковой атаксией женщина. Ее супруг здоров. У них 6 сыновей и 3 дочери. Один сын и одна дочь больны, остальные дети здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трех больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата пробанда женаты на здоровых женщинах. В семье одного брата родились два здоровых сына и здоровая дочь, в семье второго брата – здоровый сын и больная дочь, в семье третьего – 2 сына и 3 дочери, все здоровы. Отец пробанда болен, а мать здорова. Составьте родословную. Определите тип наследования.
7. К врачу обратилась семейная пара с желанием узнать прогноз потомства, т.к. в семье мужа наблюдается синдром Марфана. Сам мужчина болен, его мама, ее брат и одна сестра больны, а другая сестра матери здорова. Дедушка с материнской стороны болен, а бабушка здорова. В семье отца пробанда упоминаний о синдроме нет. Составьте родословную, определите тип наследования.
8. Пробанд имеет белый локон в волосах надо лбом. Брат пробанда без локона. По линии отца пробанда аномалии не отмечено, мать пробанда с белым локоном. Она имеет трех сестер. Две сестры с локоном, одна без него. У одной из теток пробанда со стороны матери сын с локоном и дочь без локона. Третья тетка имеет двух сыновей и дочь (все – без белого локона). Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели белые

локоны, а еще двое были без локонов. Составьте родословную, определите тип наследования.

9. Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было еще две сестры-правши и три брата-левши. Мать женщины правша, отец-левша. У отца есть сестра и брат левши и сестра и два брата правши. Дед по линии отца правша, бабушка-левша. У матери женщины есть два брата и сестра – все правши. Мать мужа – правша. Отец левша. Бабки и деды со стороны матери и отца мужа – правши. Составьте родословную, определите тип наследования леворукости.
10. Голубоглазая девочка унаследовала признак голубоглазости от бабушки по отцовской линии и дедушки по материнской. Две сестры, брат девочки, ее мать, отец, две тетки с отцовской и дядя с материнской линии кареглазые. Кареглазыми также были бабушка с материнской и дедушка с отцовской линии. Составьте родословную. Определите генотипы, где это возможно, и определите тип наследования.
11. Пробанд – женщина, больная муковисцидозом (поражение желез внутренней секреции). Брат пробанда здоров, их мать и двое братьев матери здоровы. Сын одного дяди со стороны матери болен, а дочь здорова. В семье другого дяди детей нет. Бабушка пробанда с материнской стороны страдала муковисцидозом, а дедушка был здоров. Отец пробанда был болен муковисцидозом. Составьте родословную, определите тип наследования.
12. Пробанд – здоровая женщина, имеет двух здоровых братьев и двух братьев, больных алкаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алкаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У него здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим здоровым двоюродным братом. Бабушка и дед пробанда по линии матери здоровы, при этом мать деда является родной сестрой деда пробанда со стороны отца. Составьте родословную.

13. Пробанд болен врожденной катарактой. Он состоит в браке со здоровой женщиной и имеет больную дочь и здорового сына. Отец пробанда болен катарактой, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дедушка по линии отца болен, а бабушка здорова. Пробанд имеет по линии отца здоровых тетю и дядю. Дядя женат на здоровой женщине, три их сына здоровы. Составьте родословную и определите тип наследования.
14. Пробанд - здоровый юноша - имеет четверых братьев, больных мышечной дистрофией Дюшена. Мать и отец пробанда здоровы. У матери пробанда есть две здоровые сестры, один здоровый брат и еще два брата, больных мышечной дистрофией. Бабушка и дедушка пробанда со стороны матери здоровы. У бабушки было три здоровых сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сестры бабушки имели здоровых супругов. У обоих братьев было по 5 здоровых детей (мальчики и девочки). У одной из сестер бабушки был больной дистрофией сын, у второй сестры - три здоровых сына и одна здоровая дочь. Третья сестра бабушки выходила замуж несколько раз за здоровых мужчин. От первого брака у нее родился больной мышечной дистрофией сын, от второго брака двое сыновей (один здоровый и один больной). Родители бабушки пробанда по линии матери здоровы. Составьте родословную. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если его супруга будет иметь такой же генотип, как и его мать.
15. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы. Их мужья также здоровы. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных не отмечено. У одной из сестер матери один сын болен, а две дочери и сын здоровы; в семье другой тети - больной сын и здоровая дочь. Составьте родословную. Определите тип наследования.

16. Пробанд страдает гемофилией. У его матери и отца нормальная свертываемость крови. У дедушки со стороны матери - гемофилия, а бабушка здорова. У сестры пробанда четверо детей: две дочери и один сын здоровы, а другой сын болен. В семье отца пробанда гемофилии нет. Составьте родословную и определите тип наследования.
17. Пробанд – больной рахитом мужчина; его сестра и отец здоровы, мать больна рахитом, ее сестра-близнец и еще одна сестра также больны, а два их брата здоровы. У одного из братьев матери есть здоровая дочь, другой брат не женат. Дедушка по материнской линии и его брат оба больны рахитом, а бабушка здорова. Составьте родословную. Определите тип наследования.
18. Пробанд - здоровый юноша - женился на женщине, отец которой страдает ангидрозной эктодермальной дисплазией. У отца пробанда есть две сестры и брат. Обе сестры здоровы, замужем за здоровыми мужчинами и у каждой в семье мальчик и девочка. У одной сестры все дети здоровы, а у другой сын болен. Бабушка и дедушка со стороны отца здоровы. В семье матери жены пробанда упоминаний о заболевании нет. Составьте родословную. Определите тип наследования и генотипы тех членов семьи, которые можно определить достоверно.
19. Пробанд - юноша, имеющий перепонки между пальцами. У него 4 брата и 5 сестер, у всех братьев наблюдается перепонка между пальцами, а у сестер нет. В семье матери пробанда об аномалии упоминаний нет. У отца пробанда и у его трех братьев также имеются перепонки между пальцами. У тети со стороны отца и обоих ее сыновей аномалии нет. Перепонки между пальцами были у дедушки со стороны отца. Составьте родословную. Определите тип наследования.
20. В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина, состоящая в браке со здоровым мужчиной. Их первый ребенок умер в четырехлетнем возрасте от болезни Тея-Сакса (амавротической идиотии). Родители пробанда здоровы и являются двоюродными братом

и сестрой. У матери пробанда есть здоровый брат и две сестры, одна из которых умерла в юношеском возрасте от амвротической идиотии. По линии отца пробанда имеется два здоровых дяди. У матери мужа пробанда был больной брат, умерший в раннем детстве от болезни Тея-Сакса, и две здоровые сестры. Со стороны отца мужа больных не было. Определите тип наследования и вероятность рождения в семье пробанда здоровых детей.

Проанализируйте родословные. Определите тип наследования.

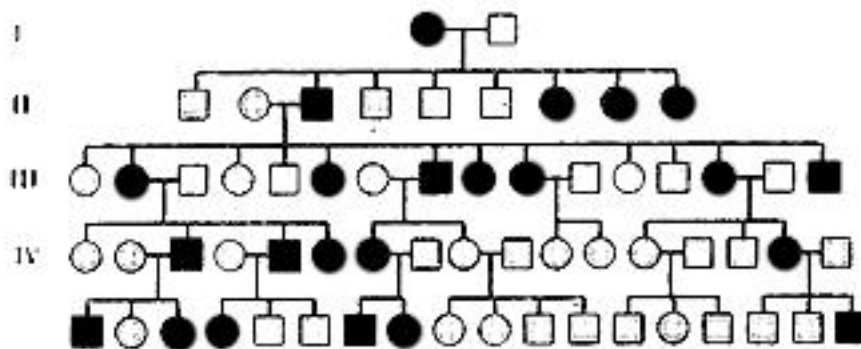


Рис.1

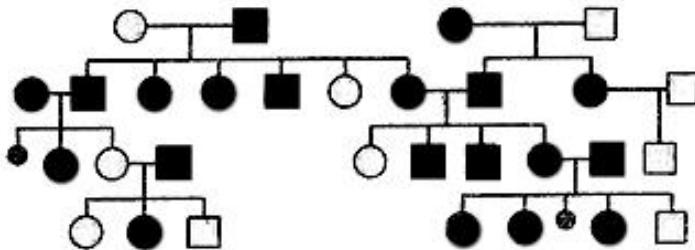


Рис.2

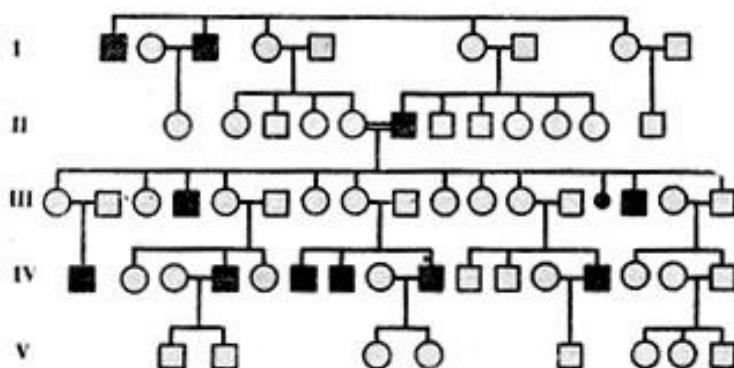


Рис. 3

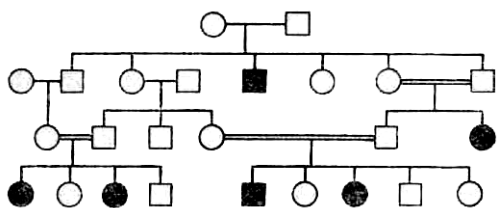


Рис. 4

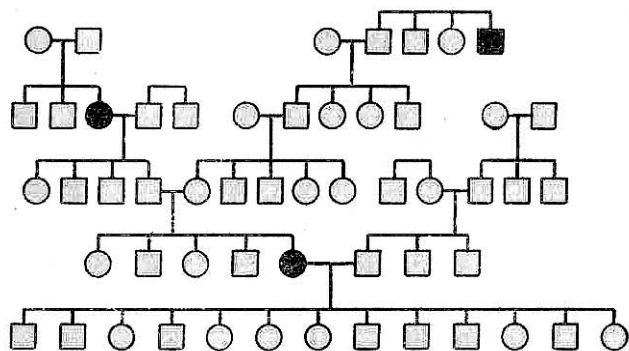


Рис. 5

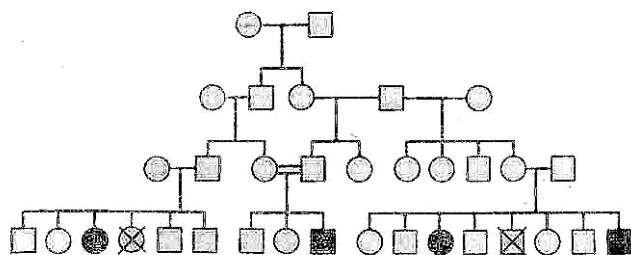


Рис. 6

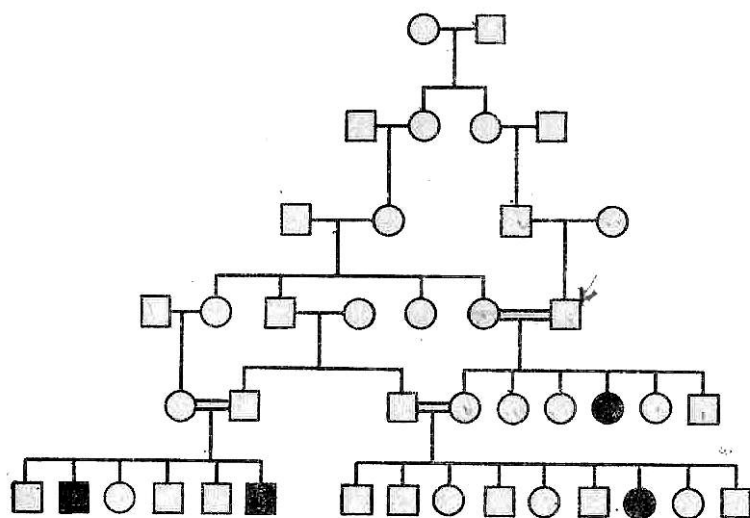


Рис. 7

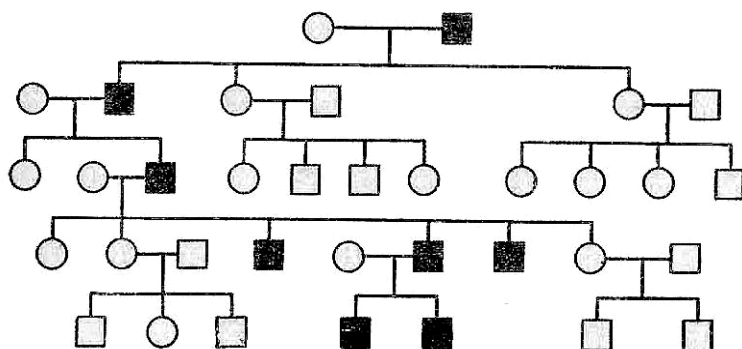


Рис. 8

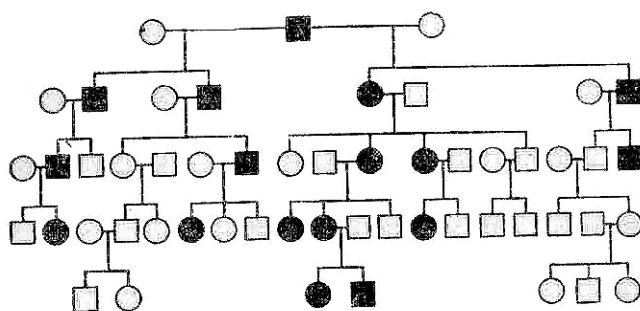


Рис. 9

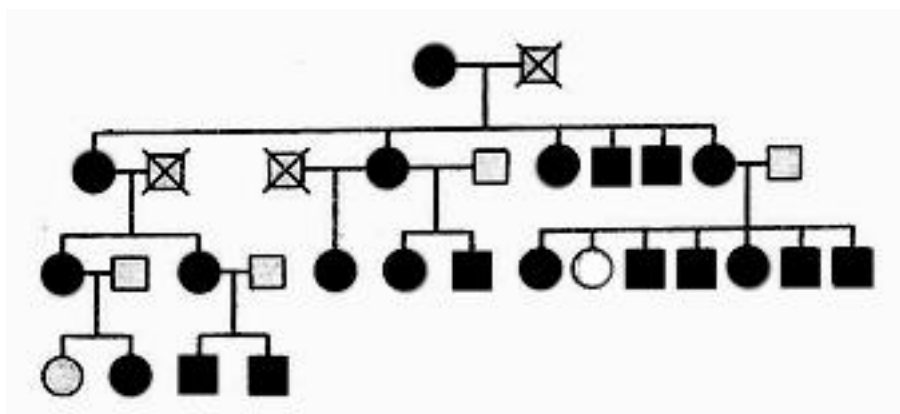


Рис. 10

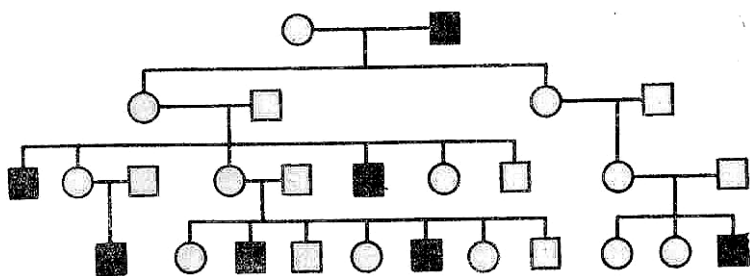


Рис. 11

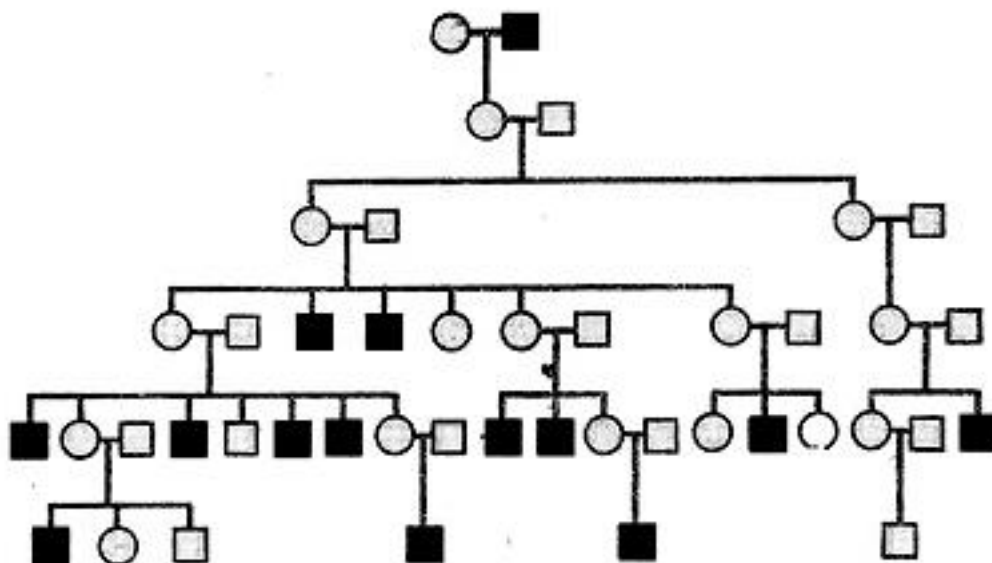


Рис. 12

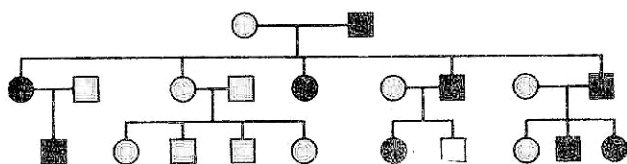


Рис. 13

ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦИЙ

Популяция – это совокупность особей одного вида, длительно занимающих определенный ареал, свободно скрещивающихся между собой и относительно изолированных от других особей вида.

Генетика популяций изучает генетическую структуру популяций, т.е. соотношение в ней доминантных и рецессивных аллелей и генотипов диплоидных организмов.

Основная закономерность, позволяющая исследовать генетическую структуру больших популяций, была установлена в 1908 году независимо друг от друга английским математиком Г. Харди и немецким врачом В. Вайнбергом.

Закон Харди-Вайнберга: в идеальной популяции соотношение частот генов и генотипов – величина постоянная, сохраняющаяся из поколения в поколение.

Признаки идеальной популяции:

- ✓ численность популяции велика,
- ✓ существует панмиксия (свободное скрещивание),
- ✓ отсутствуют мутации по данному признаку,
- ✓ не действует естественный отбор,
- ✓ отсутствуют приток и отток генов.

Первое положение закона Харди-Вайнберга гласит: *сумма частот аллелей одного гена в данной популяции равна единице*. Это записывается следующим образом:

$$p + q = 1,$$

где p – частота доминантного аллеля A , q – частота рецессивного аллеля a . Обе величины обычно принято выражать в долях единицы, реже – в процентах (тогда $p + q = 100\%$).

Второе положение закона Харди-Вайнберга: *сумма частот генотипов по одному гену в данной популяции равна единице*.

Формула для вычисления частот генотипов имеет следующий вид:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1,$$

где p^2 – частота гомозиготных особей по доминантному аллелю (генотип AA), $2pq$ – частота гетерозигот (генотип Aa), q^2 – частота гомозиготных особей по рецессивному аллелю (генотип aa).

Вывод этой формулы: *в равновесной популяции женские и мужские особи имеют одинаковые частоты как аллеля A (p), так и аллеля a (q). В результате*

скрещивания женских гамет ♀($p + q$) с мужскими ♂($p + q$) и определяются частоты генотипов: $(p + q)(p + q) = p^2 + 2pq + q^2$.

Третье положение закона: в равновесной популяции частоты аллелей и частоты генотипов сохраняются в ряду поколений.

Примеры решения задач.

1. В популяции, подчиняющейся закону Харди-Вайнберга, частоты аллелей **A** и **a** соответственно равны 0,8 и 0,2. Определите частоты гомозигот и гетерозигот по этим генам в первом поколении.

Решение. Частоты генотипов вычисляются по уравнению Харди-Вайнберга:

$$p^2 + 2pq + q^2$$

где p – частота доминантного гена, и q – частота рецессивного гена. В данной задаче частота аллеля **A** равна 0,8, а частота аллеля **a** равна 0,2. Подставив эти числовые значения в уравнение Харди-Вайнберга, получим следующее выражение:

$$0,8^2 + 2 \times 0,8 \times 0,2 + 0,2^2 = 1 \text{ или } 0,64 + 0,32 + 0,04 = 1$$

Из уравнения следует, что 0,64 – частота доминантного гомозиготного генотипа (**AA**), а 0,04 – частота рецессивного гомозиготного генотипа (**aa**). 0,32 – частота гетерозиготного генотипа (**Aa**).

2. Аллель кареглазости доминирует над голубоглазостью. В популяции оба аллеля встречаются с равной вероятностью. Отец и мать кареглазые. С какой вероятностью следует ожидать, что родившийся у них ребенок будет голубоглазым?

Решение. Если в популяции оба аллеля встречаются одинаково часто, то в ней 1/4 доминантных гомозигот, 1/2 гетерозигот (и те и другие кареглазые) и 1/4 рецессивных гомозигот (голубоглазые). Таким образом, если человек кареглазый, то два против одного, что это гетерозигота. Итак, вероятность оказаться гетерозиготой равна 2/3.

Вероятность передать потомству аллель голубоглазости равна 0, если организм гомозиготен, и 1/2, если он гетерозиготен. Полная вероятность того, что данный

кареглазый родитель передаст потомству аллель голубых глаз, равна $2/3 \times 1/2$, т.е. $1/3$.

Чтобы ребенок был голубоглазым, он должен получить от каждого из родителей по аллелю голубых глаз. Это произойдет с вероятностью $1/3 \times 1/3 = 1/9$.

3. Кистозный фиброз поджелудочной железы поражает индивидуумов с рецессивным гомозиготным фенотипом и встречается среди населения с частотой 1 на 2000. Вычислите частоту носителей.

Решение. Носители являются гетерозиготами. Частоты генотипов вычисляются по уравнению Харди-Вайнберга:

p^2 – частота доминантного гомозиготного генотипа, $2pq$ – частота гетерозиготного генотипа и q^2 – частота рецессивного гомозиготного генотипа.

Кистозный фиброз поджелудочной железы поражает индивидуумов с рецессивным

гомозиготным фенотипом; следовательно, $q^2 = 1$ на 2000, или $1/2000 = 0,0005$.

Отсюда

$$q = \sqrt{0,0005} = 0,0224.$$

Поскольку, $p + q = 1$, $p = 1 - q = 1 - 0,0224 = 0,9776$. Таким образом, частота гетерозиготного фенотипа ($2pq$) = $2 \times (0,9776) \times (0,0224) = 0,044 = 1$ на $23 \approx 5\%$, т.е. носители рецессивного гена кистозного фиброза поджелудочной железы составляют около 5% от популяции.

4. В районе с населением в 500 000 человек зарегистрировано четверо с алкаптонурией (наследование аутосомно-рецессивное). Определите количество гетерозигот по анализируемому признаку в данной популяции.

Решение.

a – алкаптонурия

$$q = \sqrt{0,000008} = 0,003$$

A – норма

$$p = 1 - 0,003 = 0,997$$

$$q^2 = 4 : 500\,000 = 0,000008$$

$$2pq = 2 \times 0,997 \times 0,003 = 0,006$$

$2pq$ - ?

$$500\,000 \times 0,006 = 3\,000 \text{ гетерозигот}$$

Ответ: на 500 000 человек приходится 3 000 гетерозигот по гену алкаптонурии.

5. Врожденный вывих бедра наследуется как аутосомно-доминантный признак со средней пенетрантностью 25%. Заболевание встречается с частотой 6 : 10 000. Определите долю гомозиготных особей по рецессивному гену.

Решение:

Генотипы лиц, имеющих врожденный вывих бедра, AA и Aa. Здоровые лица имеют генотип aa. Из формулы $p^2 + 2pq + q^2$ ясно, что число гомозиготных по рецессивному гену особей (aa) $q^2 = 1 - (p^2 + 2pq)$. Однако приведенное в задаче число больных (6 : 10 000) представляет собой не $p^2 + 2pq$, а лишь 25% носителей гена A, т.е. составляет $(p^2 + 2pq)/4$. Следовательно, $p^2 + 2pq = 4 \times (6 / 10\,000) = 24 / 10\,000 = 0,0024$.

Тогда q^2 (число гомозиготных по рецессивному гену особей) равно $1 - 0,0024 = 0,9976$ частей или 99,76%.

Ответ: На долю гомозиготных особей по гену нормы приходится 99,76%.

6. При обследовании населения города N (100000 человек) обнаружено 5 альбиносов. Установить частоту встречаемости гетерозиготных носителей гена альбинизма.

Решение. Так как альбиносы являются рецессивными гомозиготами (aa), то, согласно

закону Харди-Вайнберга:

$$q^2 = \frac{5}{100000} = \frac{1}{20000};$$

частота рецессивного гена

$$q = \sqrt{\frac{1}{20000}} \approx \frac{1}{141},$$

$p + q = 1$, отсюда, $p = 1 - q$;

$$p = 1 - \frac{1}{141} = \frac{140}{141}$$

Частота гетерозигот составляет $2pq$.

$$2pq = 2 \cdot \frac{140}{141} \cdot \frac{1}{141} = \frac{280}{19881} \approx \frac{1}{70}.$$

Следовательно, каждый 70-й житель города N является гетерозиготным носителем гена альбинизма.

7. В популяции из 5000 человек 64% способны свертывать язык трубочкой (доминантный ген R), а 36% такой способностью не обладают (рецессивный ген r). Вычислите частоты встречаемости генов R и r и генотипов RR, Rr и rr в популяции.

Решение. Частота встречаемости лиц с генотипами RR и Rr равна 0,64, а гомозигот rr

$(q^2) = 0,36$. Исходя из этого, частота гена r равна $0,6(\sqrt{0,36})$. А поскольку $p + q = 1$, то $p = 1 - q = 0,4$, т.е. частота аллеля R(p) составляет 0,4. Если $p = 0,4$, то $p^2 = 0,16$. Значит, частота встречаемости лиц с генотипом RR составляет 16%.

Итак, частоты встречаемости генов R и r равны 0,4 и 0,6 соответственно. Частоты генотипов RR, Rr и rr составляют, соответственно, 0,16, 0,48 и 0,36.

8. В популяции встречаются три генотипа по гену альбинизма а в соотношении: 9/16 AA, 6/16 Aa и 1/16 aa. Находится ли данная популяция в состоянии генетического равновесия?

Решение. Известно, что популяция состоит из 9/16 AA, 6/16 Aa и 1/16 aa генотипов. Соответствует ли такое соотношение равновесию в популяции, выражаемому формулой Харди-Вайнберга? После преобразования чисел становится ясным, что популяция по заданному признаку находится в состоянии равновесия: $(3/4)^2 AA : 2 \times 3/4 \times 1/4 Aa : (1/4)^2 aa$. Отсюда

$$p = \sqrt{9/16} = 0,75; q = \sqrt{1/16} = 0,25.$$

Решите задачи:

1. Сахарный диабет встречается среди населения с частотой 1 на 200. Вычислите частоту гетерозигот-носителей.
2. Серповидноклеточная анемия встречается в популяции людей с частотой 1 : 700. Вычислите частоту гетерозигот.
3. Доля особей aa в большой популяции равна 0,49. Какая часть популяции гетерозиготна по гену A?

4. В популяции дрозофилы частота аллеля b (черная окраска тела) равна 0,1. Установите частоту серых и черных мух в популяции и количество гомозиготных и гетерозиготных особей.
5. Альбинизм у человека наследуется как рецессивный аутосомный признак с частотой 1 : 20 000. Вычислите количество гетерозигот в городе с населением 10 млн. человек.
6. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный аутосомный признак с частотой 1 : 100000. Определите генетическую структуру популяции.
7. Аниридия (отсутствие радужки) наследуется как доминантный аутосомный признак. Заболевание встречается у 0,02 % населения. Определите генетическую структуру популяции.
8. Соответствует ли формуле Харди-Вайнберга следующее соотношение гомозигот и гетерозигот в популяции: 4096 AA : 4608 Aa : 1296 aa?
9. В одной популяции 70% людей способны ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ), а 30% не различают ее вкуса. Способность ощущать вкус ФТМ детерминируется доминантным геном T. Определите частоту аллелей T и t и генотипов TT, Tt и tt в данной популяции.
10. Доля особей AA в большой панмиктической популяции равна 0,09. Какая часть популяции гетерозиготна по гену A?
11. Альбинизм у ржи наследуется как аутосомный рецессивный признак. На обследованном участке 84000 растений. Среди них обнаружено 210 альбиносов. Определите частоту гена альбинизма у ржи.
12. У крупного рогатого скота породы шортгорн красная масть не полностью доминирует над белой. Гибриды от скрещивания красных с белыми имеют чалую масть. В районе, специализирующемся на разведении шортгорнов, зарегистрировано 4169 красных животных, 3780 чалых и 756 белых. Определите частоту генов красной и белой окраски скота в данном районе.

13. На пустынный островок случайно попало одно зерно пшеницы, гетерозиготной по некоторому гену А. Оно возшло и дало начало серии поколений, размножавшихся путем самоопыления. Какими будут доли гетерозиготных растений среди представителей второго, третьего, четвертого, ..., n-го поколений, если, контролируемый рассматриваемым геном признак, в данных условиях никак не сказывается на выживаемости растений и способности их производить потомство?
14. Снайдер исследовал 3643 человека на способность ощущать вкус фенилтиомочевины и нашел, что 70,2% из них являются «ощущающими», а 29,8% – «не ощущающими» этот вкус.
- а) Какова доля «не ощущающих» детей в браках «ощущающих» с «ощущающими»? б) Какова доля «не ощущающих» вкус фенилтиомочевины детей в браках «ощущающих» с «не ощущающими» этот вкус?

ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Полуавтономные органоиды цитоплазмы – митохондрии и пластиды – содержат ДНК и обладают способностью к саморепродукции. В тех случаях, когда материальной основой наследования являются элементы цитоплазмы, оно называется *нехромосомным* или *цитоплазматическим*.

В отличие от хромосом, митохондрии и пластиды не распределяются при делении клетки с абсолютной точностью. Именно в этом и состоит главное отличие ядерных структур (хромосом) от цитоплазматических. Кроме того, ядро содержит ограниченное и характерное для каждого вида число хромосом; в цитоплазме же обычно много однозначных органоидов и число их, как правило, непостоянно. Ядро в большинстве случаев не способно исправить и заместить возникшие дефекты хромосом, они воспроизводятся при делении клетки; поврежденные и неспособные к размножению органоиды цитоплазмы могут быть замещены путем размножения одноименных неповрежденных структур.

Приведенные различия в свойствах хромосом и полуавтономных органоидов цитоплазмы должны обуславливать и различия в закономерностях наследования, определяемых этими элементами клетки. Поскольку и у растений, и у животных яйцеклетка содержит много цитоплазмы, а мужская гамета ее, как правило, почти лишена, следует ожидать, что цитоплазматическое наследование, в отличие от хромосомного, должно осуществляться по материнской линии. Поскольку для органоидов цитоплазмы нет такого точного механизма распределения при делении клеток, который существует для хромосом, то, очевидно, цитоплазматическое наследование не может характеризоваться такими строгими количественными закономерностями, как ядерное.

Генетический материал митохондрий включает несколько десятков двуспиральных молекул ДНК, которые отличаются по нуклеотидному составу от ядерной ДНК (яДНК) и не связаны с гистонами. Длина одной молекулы митохондриальной ДНК (мтДНК) в тысячи раз меньше, чем длина яДНК, что позволяет кодировать несколько десятков белков (25– 125 полипептидов с молекулярной массой $M = 40000$). В мтДНК закодированы: транспортные и рибосомальные РНК (рибосомы митохондрий отличаются от рибосом цитоплазмы), некоторые ферменты. Этого недостаточно, чтобы обеспечить существование и функционирование митохондрий. Часть белков (ДНК- и РНК-полимеразы, белки митохондриальных рибосом, субъединицы дыхательных ферментов) поступает в готовом виде из цитоплазмы или в виде соответствующих иРНК, закодированных в яДНК. мтДНК человека представлена кольцевой молекулой и содержит 13 белковых генов, 22 гена тРНК и 2 гена рРНК. Кодировующие последовательности разделены короткими межгенными некодирующими участками, для которых характерен высокий уровень полиморфизма, обусловленный заменами, потерями и вставками нуклеотидов.

Генетический материал хлоропластов включает несколько десятков кольцевых двуспиральных молекул ДНК, которые являются копиями друг друга. ДНК хлоропластов (хлДНК) отличается по нуклеотидному составу от яДНК и не связана с гистонами. Длина одной молекулы хлДНК примерно в 10 раз больше, чем одиночная молекула мтДНК. ДНК хлоропластов кодирует часть тРНК и рРНК (рибосомы пластид отличаются от рибосом цитоплазмы), некоторые белки. Большая часть белков хлоропласта закодирована в яДНК.

Считается, что мтДНК и хлДНК в наименьшей степени подвержены действию естественного отбора. Эти обстоятельства используются в микросистематике для выявления родственных связей между группами организмов. Однородность мтДНК человека позволяет предположить, что современное человечество происходит от немногих особей женского пола. Существует гипотеза, согласно которой некоторые гены способны переходить из одних типов ДНК в другие, например, из хлДНК в мтДНК. В то же время генетический код полуавтономных органоидов обладает специфичностью, например, триплет АУА в яДНК кодирует изолейцин, а в мтДНК – метионин, кодон ЦУГ – в яДНК – лейцин, в мтДНК – треонин. Существуют и другие различия кодонов.

ОСОБЫЕ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ

Наследование через инфекцию

У мышей имеется линия с наследственной предрасположенностью к развитию рака молочной железы, которая передается по материнской линии и только при выкармливании потомства. Если к матерям-кормилицам из раковых линий подсадить мышат из нераковой линии, то такие мышата также становятся предрасположенными к раку молочной железы. Если мышат из раковой линии с момента рождения вскармливают нормальные кормилицы, то мышата остаются здоровыми. Таким образом, опухоли в данном случае вызываются инфекцией через молоко матери. Этот инфекционный агент был назван фактором молока. Установлено, что он имеет вирусную природу.

Наследование через эндосимбионтов

У инфузорий *Paramecium aurelia* известны линии, которые содержат в цитоплазме и выделяют в среду специфические частицы, называемые каппа-частицами. Сами носители каппа-частиц («убийцы») от них не страдают, но парамеции из других линий (чувствительные) под их действием погибают. Каппа-частицы представляют собой бактерии, являющиеся по отношению к парамеции эндосимбионтами. Они содержат своеобразную белковую ленту, на которой находятся фаги – симбионты бактерий. Таким образом, здесь имеет место своеобразный тройной симбиоз: инфузория – бактерия – фаг. При попадании каппа-частиц в пищеварительную вакуоль чувствительной инфузории белковая лента бактерии разворачивается. В результате жизнедеятельности фагов вырабатываются вещества, являющиеся причиной гибели инфузорий. Сохранение каппа-частиц в цитоплазме и выделение их инфузорией-«убийцей» контролируется доминантным геном *K*, его рецессивная аллель *k* не способствует их сохранению.

Таким образом, преемственность между поколениями обеспечивается всеми структурами клетки: ядерными и цитоплазматическими. Единство ядерных генов и генов цитоплазмы (плазмогенов) основано на взаимодействии различных носителей наследственной информации при определяющей роли ядра. Расширенное понятие генотипа должно включать в себя всю генетическую систему клетки, что наилучшим образом соответствует современному представлению о наследственности.

Эталоны ответов к задачам.

Моногибридное скрещивание:				
1) 50%	15) аутосомно-доминантное F ₁ : 1AA - норма 2Aa - норма 1aa - карликовость	29) P: ♀aa x ♂Aa Ребенок - aa	43) P ₁ : ♀1AA x ♂aa P ₂ : ♀1Aa x ♂aa	57) если ♀X ^A X ^A , то 100% детей больны, если ♀X ^A X ^a , то 50%
2) 50%, если родитель Aa и 100%, если AA	16) ≈ столько же	30) F ₁ : все кареглазые	44) 50%	58) 0%
3) 1) AA x AA 2) AA x Aa 3) AA x aa 4) aa x aa	17) ♀ - Aa; ♂ ₁ - aa; ♂ ₂ - Aa	31) P: ♀, ♂ - Aa F ₁ : 1AA;2Aa;1aa	45) ♂Aa	59) 50% болен, 50% здоров
4) ♀ Aa	18) P: ♀, ♂ - Aa (коричневый)	32) P: ♀Aa x ♂aa F ₁ : Aa (седая прядь); aa (без пряди)	46) полосковидные - АД, круглые - AP	60) все мальчики здоровы, девочки больны
5) 50%	19) P: ♀, ♂ - Aa	33) ♀Aa	47) 50% (как мальчики, так и девочки)	61) ♀X ^A X ^A , ♂X ^A Y F ₁ : X ^a Y, X ^A X ^a
6) 50% красноплодные 50% желтоплодные	20) 50%, если мать Aa и 0%, если AA	34) 25%	48) 25% (только мальчики)	62) 25%
7) ♀, ♂ Aa; ребенок- aa	21) P: ♀, ♂ - Aa (аутосомно-доминантный)	35) 0%	49) а) 0% б) 25% (если она носитель) или 0%	63) 100%, если мать гомозигота; 50%, если гетерозигота
8) рецессивный - черный F ₂ ≈ 2000 (Aa)	22) 75%	36) P: ♀, ♂ - Aa F ₁ : 1AA;2Aa;1aa	50) дети сына - нет, дети дочери – 25%, если она носитель	64) F ₁ : все ♀корич, ♂зеленые; F ₂ : 25% корич ♀; 25% корич ♂; 25% зелен ♂; 25% зелен ♀
9) P ₁ : AA x aa F ₁ : Aa P ₂ : Aa x aa F ₁ : Aa, aa	23) ♀ Aa x ♂ aa;	37) да, если родители Dd	51) 0%	65) а) 100% больны б) 100% больны
10) 50%	24) P: ♀, ♂ - Aa	38) здоровый – 75%, носитель – 50%	52) ♀X ^D X ^d x ♂X ^D Y	66) все девочки без гипертрихоза, все мальчики – с гипертрихозом
11) 25%	25) 25% здоровы; 75% больны	39) 1) – 50% 2) – 100%	53) ♀X ^D X ^d x ♂X ^D Y Ребенок: X ^d Y	67) нет
12) 50% желтых 50% серых	26) ≈15	40) P: ♀aa x ♂AA	54) X ^D X ^D	
13) 50% красных 50% желтых	27) P: aa x AA Устойчивость – аутосомно-доминантный	41) P: ♀, ♂ - Aa F ₁ : 1AA;2Aa;1aa	55) F ₁ : X ^D X ^D (здор), X ^D X ^d (здор), X ^D Y(здоров), X ^d Y(дальтон)	

14) Р: Аа х Аа Высокий стебель – аутосомно-доминантный; карликовость – аутосомно-рецессивный	28) ♀ Аа (черный) х ♂ аа (красный)	42) Р: ♀, ♂ - АА или Аа. Набольшая вероятность, если оба АА.	56) нет. Сын унаследовал ген от матери	
Независимое и сцепленное наследование признаков при дигибридном и полигибридном скрещивании				
1) а) 1 б) 4 в) 8 г) 4	15) Р: ♀ ААВВ, ♂ - ааВВ, F ₁ : АаВВ, Аавв, ааВВ, аавв	29) Р: ♀, ♂ - АаВВ, F ₁ : аавв	43) Р: ♀ АаX ^B X ^b , ♂ - АаX ^B Y. Сын: ааX ^b Y	57) мать и дочь – ааX ^D X ^d отец и сын – АаX ^d Y
2) Р: ♀, ♂ - АаВВ, F ₁ : аавв	16) Р: ♀ - ВВММ, ♂ - ввММ, F ₁ : ВвММ, ввММ	30) 25%	44) здоровая дочь 3/8, здоровый сын – 3/16	58) 25% здоровы, 25% - гибель потомства, 25% - с аниридией
3) F ₁ : АаВВ (близ, карегл), Аавв (близ, голубогл), ааВВ (норм, карегл), аавв (норм, голубогл)	17) Р: ♀, ♂ - АаВВ	31) Р: ♀ аавв, ♂ - АаВВ, F ₁ : АаВВ, Аавв, ааВВ, аавв. 50%	45) 9/16	59) Р: ♀ АаX ^d X ^d , ♂ - ааX ^D Y. Сын: ааX ^d Y. С двумя аномалиями дочь АаX ^D X ^d
4) Р: ♀ ААВВ, ♂ - ааВВ, F ₁ : Аавв	18) 6,25% - Rh-, пятипалые 18,75% - Rh-, мног, 18,75% Rh+, пятипалые 56,25% - Rh+, мног	32) Р: ♀ аавв, ♂ - АаВВ, F ₁ : 25%	46) 3/16, если отец гетерозиготен; 0%, если он гомозиготный правша	60) Р: ♀ ТtX ^D X ^d , ♂ - ttX ^d Y. Сыновья: ТtX ^D Y и ttX ^D Y. Дочь: ТtX ^d X ^d
5) Р: ♀, ♂ - АаВВ	19) Р: ♀ АаDd, ♂ - ааDd, F ₁ : АаDD, АаDd, ааDd, ааDD	33) Р: ♀ Аавв, ♂ - ааВВ,	47) 1/16	61) Р ♀ ааX ^b X ^b , ♂ АаX ^B Y. F ₁ : АаX ^B X (катаракта). АаX ^b Y – (катар, ихтиоз), ааX ^B X ^b (здоровая), ааX ^b Y (ихтиоз);
6) 25%	20) Р: ♀ АаВВ, ♂ - аавв, F ₁ : ааВВ, F ₂ : 0%	34) Р: ♀, ♂ - АаВВ	48) 50%	Полигибридное скрещивание
7) Р: ♀ ₁ АаВВ, ♂ - ааВВ, ♀ ₂ ААВВ	21) 6,25% - Rh-, выс 18,75% - Rh-, низ, 18,75% Rh+, выс 56,25% - Rh+, низ	35) Р: ♀ ААВВ, ♂ - ааВВ, F ₁ : 1:2:1 (по генотипу), 3:1 (по фенотипу)	49) 25%. Дочь - ааX ^b X ^b , сын - ааX ^b Y	1. Р: ♀ АаBbdd, ♂ ааbbDd F ₁ : АаBbdd - альб, ааBbDd - корот, АаbbDd - близ
8) Р: ♀ Аавв, ♂ - ааВВ	22) 1) 6,25% - норм, гол 18,75% - норм, кар, 18,75% - близ, гол 56,25% - близ, кар 2) всех по 25%	36) F ₁ : АаВВ, F ₂ : 9:3:3:1	50) 50% (девочки)	2. Р: ♀ ааbbDd, ♂ АаBbdd F ₁ : ааbbdd - сын, АаBbDd - дочь

9) 18,75%	23) 25%	37) F ₁ :AaBв, F ₂ : 9:3:3:1	51) 25%	3. F ₁ : RrLlBb
10) 25%	24) 6,25%	38) P: ♀AABв, ♂ - aaBв	52) P: ♀DdXX, ♂ - DdXY ^a , сын - ddXY ^a	4. 1/16
11) F ₁ :AaBв (вол, пол), Aавв (волн, норм), aaBв (прям пол), aавв (прям, норм)	25) 18,75%	39) P: ♀aaBB, ♂ - Aавв, F ₁ :AaBв, aaBв	53) 25%. Больные внуки – 0%	
12) P: ♀AaBв, ♂ -Aавв, F ₁ :AaBв (норм, вьющ), aавв (глух, глад)	26) а) 100%, б) 18,75%	40) P: ♀AaBв, ♂ - Aавв	54) 25%	
13) нет	27) 25%	41) P: ♀aaBB, ♂ - AABв, F ₁ :AaBв	55) 3/8 кар здоров, 3/8 гол здоров, 1/8 кар дальт, 1/8 голуб дальт	
14) P: ♀AABв, ♂ - aaBв, F ₁ :AaBв	28) AaBв (подагра)	42) P: ♀AAX ^H X ^H , ♂ -AaX ^h Y. Все дети здоровы	56) P: ♀AaX ^D X ^d , ♂ -aaX ^D Y. Носители – 25%	
Сцепленное наследование				
1. CD – 47,7%, cd – 47,7%, cD – 2,3%, Cd – 2,3%	7. 50% - с катаракт; 50% - с полидакт	13. P: ♀AABв, ♂ - aabb. F ₁ : AaBb; F ₂ : AABв(норм, окр), 2AaBb (норм, округ), aabb (кар, ов)	19. при полном сцеплении – 0%, при неполном – менее 25%	2. а) 5,9% б) 3,%%
2. SC, sc – по 48,2%, Sc, sC – по 1,8%	8. 50% здоровы (aabb), 50% - с обоими заболеваниями (AaBb)	14. сцепленное наследование. Расстояние 14 морганид	20. 50% - здоровые девочки, 50% - мальчики- дальтоники	3. PQRS
3. а) CD, cd – по 42,5%, Cd, cD – по 7,5% б) cD и cd – по 50%	9. 25% здоровы., 25% - многопал, 25% - катаракт, 25% - все 3 заб	15. AB, ав – по 3,2%, aB, Ав – по 46,8%	21. а) 0% б) 25% (мальчик)	4. ABC
4. Sz, sZ – по 44,75%; SZ, sz – по 5,25%	10. 20 морганид	16. неполное сепление	22. 50%: 25% мальчики- дальтоники, 25% - мальчики гемофилики	5. 4 морганиды, если расположение AwL или 11, если ALw
5. ABCD, aBCD, ABcd, aBcd – по 20%; ABCd, aBCd, ABcD, aBcD – по 5%	11. сцепленное наследование. Расстояние – 3,5 морганиды	17. а) X ^{AB} X ^{ab} , X ^{AB} Y, X ^{ab} X ^{ab} , X ^{ab} Y – по 20%; X ^{Ab} X ^{ab} , X ^{Ab} Y, X ^{aB} X ^{ab} , X ^{aB} Y – по 5% б) X ^{AB} X ^{Ab} , X ^{Ab} Y, X ^{AB} X ^{ab} , X ^{ab} Y – по 25%	Картирование хромосом:	6. ACB

6. анализирующее скрещивание. Неоплное сцепление генов	12. 50% раноопер рябых 50% - раноопер чер	18. Р: ♀ АаВв, ♂ - аавв, F ₁ : АаВв, аавв – некросоверное потомство; Аавв, ааВв - кроссоверное	1. а) АВС б) АСВ	
Взаимодействие аллельных генов. Неполное доминирование				
1. 50% красных, 50% розовых	5. 25% - норм, 25% - листовид, 25%: - промежут	9. 1) 25% тем, 25% бел, 50% кохинур 2) 50% бел, 50% кохин	13. бык и корова чалые (Аа)	17. 12,5%
2. 60	6. АА и аа	10. 100% светлых пятнистых	14. Р: АаВв х ааВВ F ₁ : АаВВ, АаВв, ааВВ, ааВв	18. крас. зиг ≈112 желт. пилор ≈38
3. 25% с широкими, 50% с промежут 25% с узкими	7. 25% крас, 50% розовых, 25% белых	11. 25% здоровых, 50% с легкой формой	15. Р: ♀ ААВВ, ♂ - аавв F ₁ : АаВВ и АаВв	19. 25% полутем длин, 25% полутем. кор. 25% белых длин 25% бел корот
4. Р: Аа х аа	8. 25%	12. 25%	16. независимо. Р: ааВВ и ААВВ	
Взаимодействие аллельных генов. Множественный аллелизм				
1. II (100%), если родитель гомозиготен; I и II (по 50%) – если гетерозиготен	6. возможно, мужчина является отцом	11. Дети: I ^A I ^B , ♂ - I ^B I ⁰	16. может	21. Р: ♀ АаI ^B I ⁰ , ♂ - ааI ⁰ I ⁰ , F ₁ : ааI ^B I ⁰ , ааI ⁰ I ⁰
2. да, если мать гетерозиготна	7. II, III и IV	12. А – 25%, В – 25%, АВ – 0%, 0 – 50%	17. нет	22. 6,25% Р: ♀ X ^D X ^d АаI ^A I ⁰ , ♂ - X ^d YI ^B I ⁰
3. не может	8. I, II или III	13. rI ^A I ^B или RrI ^A I ^B	18. А(II)Rh+ или АВ(IV)Rh+	23. Р: ♀ X ^H X ^h АаI ⁰ I ⁰ , ♂ - X ^H YI ^B I ⁰ , F ₁ : X ^h YI ⁰ I ⁰
4. нет	9. I ^B I ⁰	14. 25%	19. внебрачный с I группой крови	24. 25% - II , брах, 25% - III, брах, 25% - II, норм, 25% III, норм
5. если родители гомозиготны, то только IV, если гетерозиготны - любая	10. Р: ♀ I ^A I ⁰ , ♂ - I ^A I ^B , внебрачный ребенок с I группой	15. 50% А(II)Rh+ 50% А(II)Rh-	20. Р: ♀ RrI ^A I ⁰ , ♂ - RrI ^B I ⁰ , F ₁ : rI ⁰ I ⁰	25. 18,75%
Взаимодействие неаллельных генов				
1. бабушки ААВВ и ааВВ, дедушки ААВВ. Дети зрячие: АаВв и АаВВ. Слепые внуки – 0%	5. ааВВ и ААВВ	9. 9серых : 3черных : 4белых	13. 12(белых) : 3(воронных) : 1(рыжая)	17. Р: ♀, ♂ ааВв F ₁ : 12:3:1
2. 0%	6. 100% красные	10. 12черных : 3серых : 1белый	14. . Р: ♀ НнI ^A I ^A , ♂ - НнI ^B I ^B ,	18. 100% черные

			F ₁ : сын -ННI ^A I ^B (HhI ^A I ^B), дочь -hhI ^A I ^B	
3. комплементарность. 7/16	7. PPii и ppII	11. P: ccrrxCcRr F ₁ : 25% красных, 25% желтых, 25% бесцветных	15. P: ♀, ♂ ННI ^A I ^B F ₁ : сын -ННI ^A I ^B (HhI ^A I ^B), дочь -hhI ^A I ^B (hhI ^A I ^A или hhI ^B I ^B)	19. 15:1
4. 100%	8. 50% желтые, 50% белые	12. ccRR и CCRr (один из вариантов)	16. P: ♀, ♂ ННI ^A I ^B F ₁ : сын - hhI ^A I ^B (hhI ^A I ^A или hhI ^B I ^B)	20. а) нет б) 6,25% черных, 25% темных мулатов, 37,5% средних мулатов, 25% светлых мулатов, 6,25% белых в) 100% средние мулаты г) да. Дигетерозиготы
Плейотропия				
1. 2/3 желтых, 1/3 черных	3. ≈2000	5. серый цвет доминирует, но гомозиготы гибнут	7. 2/3 платиновых, 1/3 серебристо- черных	9. 2/3 серых рогатых, 1/3 черных рогатых
2. ½ желтых, ½ черных	4. 50% хохлатых, 50% нормальных	6. а) нет б) 50% декстер, 50% норма	8. ½ платиновых, ½ серебристо- черных	
Пенетрантность				
1. 3,75%	3. 10%	5. 31,5%	7. 1 линия – 89; 2 линия – 79, 3 линия - 75	9. 41,25%
2. 10%	4. 19,4%	6. девочки: 22,5% больны, 77,5% здоровы; мальчики: 17,5% больны, 82,5% здоровы	8. 45%	
Методы генетики человека				
1. А-Д	5. А-Д	9. А-Р	13. А-Д	17. Х-сцепленный доминантный
2. А-Д	6. А-Д	10. А-Р	14. 25%	18. Х-сцепленный рецессивный
3. А-Д	7. А-Д	11. А-Р	15. Х-сцепленный рецессивный	19. голландрический
4. Х-сцепленный доминантный	8. А-Д	12. А-Р	16. Х-сцепленный рецессивный	20. А-Р

Рекомендуемая литература:

Основная:

1. Билич Г. Л., Крыжановский В. А. Биология. Учебник ,полный курс: В 4 т. — издание 5-е, дополненное и переработанное. — М.: Издательство Оникс, 2009. — Т. 1. — 864 с. — ISBN 978-5-488-02311-6
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. Учебник для ВУЗов. – 2 изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-МЕД, 2002. – 448 с.: ил. – (XXI век). – ISBN 5-9231-0226-9.
3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. Учебник. - М.: Медицина, 2003. - 448 с.
4. Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека: Учеб. для студ. высш. учеб. заведений. — 2-е изд., испр. и доп. — М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2004. — 240 с.: ил. ISBN 5-691-00477-8.

Дополнительная:

1. Бабцева А.Ф., Климова Н.В., Юткина О.С. Медицинская генетика. Учебно-методическое пособие. - Благовещенск: Амурская государственная медицинская академия, 2002. - 76 с.
2. Иванов В.И., Барышникова Н.В., Билева Дж. С Генетика учебник / Под ред. Иванова В.И. — М.: Академкнига, 2007. — 638 с. — 2000 экз. — ISBN 978-5-94628-288-8
3. Инге-Вечтомов С. Г. Генетика с основами селекции. Учебник — СПб.: Издательство Н-Л, 2010. — 718 с. — ISBN 987-5-94869-105-3
4. Асланян М. М., Солдатова О. П. Генетика и происхождение пола. Учебное пособие для студентов, обучающихся по направлению «биология». — М.: Авторская академия; 2010. — 116 с. - ISBN 978-5-91902-001-1
5. Бородин П. М., Башева Е. А., Голенищев Ф. Н. Взлёт и падение Y-хромосомы. Природа; 2012; № 1: С.45-50

6. Коряков Д.Е., Жимулев И.Ф. Хромосомы. Структура и функции. Монография — Новосибирск: Из-во СО РАН, 2009. — 258 с. — ISBN 978-5-7692-1045-7
7. Лукашов В.В. Молекулярная эволюция и филогенетический анализ. Учебник — М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2009. — 256 с.
8. Спицын В.А. Экологическая генетика человека. Монография— М.: Наука, 2008. — 503 с.