

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ КОМИ
Государственное образовательное учреждение
среднего профессионального образования
«Сыктывкарский медицинский колледж имени И.П. Морозова»

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ
ДЛЯ ПОДГОТОВКИ
К ПРАКТИЧЕСКИМ ЗАНЯТИЯМ
по предмету «БИОЛОГИЯ С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

Сыктывкар
2011

ББК 74.5
М 54

ОДОБРЕНО

Общемедицинской цикловой комиссией

Протокол № ___ от « ___ » _____ 2011г.
Председатель _____ **В.Н. Молодцова**

УТВЕРЖДЕНО

методическим советом
ГОУ СПО «Сыктывкарского медицинского
колледжа имени И.П.Морозова»

« ___ » _____ 2011г.

Автор: **Ю.В. Шорохов**

Рецензент: к.б.н., доцент кафедры ФЧЖ, Мищенко А. А.

*М 54. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ПРАКТИЧЕСКИМ
ЗАНЯТИЯМ по предмету «БИОЛОГИЯ С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ» /
ГОУ СПО «Сыктывкарский медицинский колледж имени И.П.Морозова». – 2009. – С.15.*

ББК 74.5

© Ю.В.Шорохов, 2011

© Сыктывкарский медицинский колледж, 2011

Практическое занятие № 1. «Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка».

А). Вопросы к допуску:

- Аминокислоты: строение, функции, виды.
- Пептидная связь
- Белки: строение, функции.
- Ферменты.
- Строение и функции нуклеиновых кислот
- Биосинтез белка.
- Ген, свойства гена.

Б). Задания:

1. Самостоятельная работа «Строение ДНК и РНК (нуклеотид, нуклеозид, гликозидная связь)
2. Самостоятельная работа «Построить химическую структуру молекулы белка»

3. Решить задачи на тему «МОЛЕКУЛЯРНЫЕ И ЦИТОХИМИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ» из методического пособия:

Молекулярная биология изучает механизмы хранения и передачи наследственной информации. Молекула ДНК состоит из двух спирально закрученных вокруг общей оси длинных полинуклеотидных цепей. В соответствии с видом азотистого основания нуклеотиды получили название - аденин, гуанин, тимин, цитозин. Нуклеотидный состав ДНК обнаруживает определенные закономерности (правила Чаргаффа):

1. Сумма адениловых и гуаниновых нуклеотидов равна сумме тимидиновых и цитидиновых ($A+G=T+C$).
2. Число адениловых нуклеотидов равно числу тимидиловых, а число гуаниловых числу цитидиловых ($A=T$; $G=C$).

Нуклеотидный состав ДНК зависит от того, к какой группе живых организмов принадлежит данный вид. В целом для животных характерно соотношение - $A+T>G+C$. У позвоночных соотношение $A+T=G+C$. Для растений характерно обратное соотношение - $G+C>A+T$, однако в пределах каждого типа имеется много вариантов.

ДНК несет информацию о структуре полипептида (белка) путем чередования расположенных рядом нуклеотидов. В процессе биосинтеза белка на одной из цепей молекулы ДНК, как на матрице, синтезируется информационная РНК (и-РНК). Информационная РНК, представляющая собой комплиментарную копию одной цепи молекулы ДНК, определяет последовательность включения аминокислот в полипептидную цепочку белка. Зная аминокислотную структуру полипептидной цепочки белка можно расшифровать структуру ДНК, и наоборот.

В Приложении приведена таблица генетического кода, позволяющая это сделать.

Задачи

1*. Сравните ДНК и РНК:

<i>Вопросы для сравнения</i>	<i>ДНК</i>	<i>РНК</i>
1. Какие структурные особенности имеет молекула?		
2. Какими мономерами образована?		
3. Какие компоненты составляют мономер?		
4. Какой углевод входит в состав мономеров?		
5. Какие азотистые основания входят в состав мономеров?		

- 2*. Определите, какие фрагменты принадлежат молекуле ДНК, а какие РНК?

а) А	б) Т	в) Г	г) А	д) Ц.
А	Т	У	Г	А
Т	А	У	Ц	А
Г	Ц	А	А	Г
А	Т	Ц	Т	У
Ц	Г	г	Т	Ц
А	Ц	г	ц	А

3. Укажите последовательность нуклеотидов в обеих цепочках ДНК, если известно, что РНК, построенная на этом участке ДНК, имеет следующее строение:

АГУАЦЦГАУАЦУЦГАУУУАЦГ

4. Если одна из цепей ДНК имеет нуклеотидную последовательность 'ААГТЦЦТТА5', то какое строение будет иметь вторая цепь:

- а) 5'УУЦААГГАА3'
- б) 5ТТГТТЦЦАА3'
- в) 5ТТЦАГТААТ3'
- г) 5'ААГТТЦЦТТ3*

5*. Участок молекулы ДНК, кодирующий часть полипептида, имеет следующее строение: АЦЦ АТА ГТЦ ЦАА ГГА. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.

6. При синдроме Фанкони (нарушение образования костной ткани) у больного с мочой выделяются аминокислоты, которым соответствуют следующие триплеты и-РНК: ААА ЦГУ ГАА АЦУ ГУУ УУА УГУ УАУ. Определите, выделение каких аминокислот с мочой характерно для синдрома Фанкони.

7*. Полипептид состоит из следующих аминокислот: вал-ала-гли-лиз-трп-вал-сер-глу. Определите структуру участка ДНК, кодирующего указанный полипептид.

8*. Участок молекулы ДНК, кодирующего часть полипептида, имеет следующее строение: АЦЦ АТА ГТЦ ЦАА ГГА. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.

9. Нормальный гемоглобин (НвА) состоит из цепи аминокислот: вал-гис-лей-три-про-глин-глин-лиз. Аномальный гемоглобин (НвS), вызывающий тяжелое заболевание - серповидноклеточную анемию, состоит из цепи аминокислот: вал-гис-лей-три-про-вал-глин-лиз. Определите:

- а) в чем состоят отличия НвА и НвS?
- б) какой нуклеотид в и-РНК, кодирующей НвS, мутировал и как он изменился?

10. Часть молекулы и-РНК состоит из кодонов ААУ УАЦ ЦЦГ ГАУ ААГ... Каковы будут триплеты антикодонов т-РНК, комплементарные этому участку и-РНК? Какие аминокислоты они кодируют?

11. Часть нити молекулы ДНК состоит из нуклеотидов ААТ АГТ ТТТ АЦЦ ААТ ТЦА. Какой будет порядок в комплементарной ей цепи ДНК? Какой порядок нуклеотидов в и-РНК, синтезированной на этой цепи ДНК? Запишите последовательность аминокислот в молекуле белка, кодированных в данной и-РНК.

12. Начальный участок цепи А-инсулина представлен следующими пятью аминокислотами: гли-иле-вал-глин-глин. Определите участок ДНК, кодирующий эту часть цепи инсулина.

13. У человека, больного цистинурией (содержание в моче большего, чем в норме, числа аминокислот), с мочой выделяются аминокислоты, которым соответствуют следующие триплеты и-РНК: УЦУ УГУ ГЦУ ГГУ ЦАГ ЦГУ ААА. У здорового человека в моче обнаруживается аланин, серин, глутамин и глицин.

- а) выделение каких аминокислот с мочой характерно для больных цистинурией?

- б) напишите триплеты, соответствующие аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека.
14. Как изменится структура белка, если из кодирующего участка ДНК - ААТ АЦА ТТТ ААА ГТЦ, удалить 5-й и 13-й слева нуклеотиды?
15. Допустим, во фрагменте молекулы ДНК:
ТГТ ТАТ ТТТ ГАА ГАТ ТГТ ;ЩА АТА ААА ЦТТ ЦТА АЦА (ген вазопрессина) тимин на 5-м месте нижней цепочки замещен гуанином. Определите:
- а) как отразится это замещение на первичной структуре синтезируемого в клетке белка?
- б) Может ли повлиять это замещение на наследственность организма?
16. Как изменится структура белка, если из кодирующего его участка ДНК - ААТ АЦА ТТТ ААА ГТЦ удалить 5-й и 7-й слева нуклеотиды?
- 17*. Определите антикодоны т-РНК, участвующих в синтезе белка, кодируемого следующим фрагментом ДНК: Г-Г-Т-А-Ц-Г-А-Т-Г-Т-Ц-А-А-Г-А.
18. Четвертый пептид в нормальном гемоглобине (гемоглобин А) состоит из следующих аминокислот: вал-гис-лей-тре-про-гли-гли-лиз. У больного с симптомом сплеиомегалии при умеренной анемии обнаружили следующий состав 4-го пептида: вал-гис-лей-тре-про-лиз-гли-лиз. Определите изменения, происшедшие в ДНК.
19. Правая цепь молекулы ДНК имеет следующую структуру: А - Т - Г - Г - Т - Ц-А-Ц-Т-Г-А-Г-А-Т- Т. Определите структуру соответствующей части молекулы белка, синтезируемого при участии левой цепи ДНК.
20. Как изменится структура белка, если из кодирующего его участка ДНК: Ц-Т-А-Т-А-Г-Т-А-А-Ц-Ц-А-А... удалить 9-й нуклеотид?
21. Участок цепи белка вируса табачной мозаики состоит из следующих аминокислот: серин-глицин-изолейцин-треонин-пролин-серин. В результате воздействия на информационную РНК азотистой кислотой цитозин РНК замещается гуанином. Определите изменения в строении белка вируса после воздействия на РНК азотистой кислотой.
- 22*. Начальный участок молекулы белка имеет следующее строение: асп-трип-лей-ала-сер-ала. Определите количественное соотношение аденин+Тимин/гуанин+цитозин в цепи ДНК, кодирующей этот участок белка.
23. Начальный участок цепи В-инсулина представлен следующими 10 аминокислотами: фенилаланин - вапин - аспарагиновая кислота - глутамин (при условии ЦАГ) - гистидин - лейцин - цистеин - глицин - серин - гистидин. Определите количественные соотношения (по формуле А+Т/Г+Ц) в цепи ДНК, кодирующей этот участок инсулина.
24. Найдите число молекул рибозы и остатков фосфорной кислоты в молекуле и-РНК, если количество оснований цитозина было - 1000, урацила - 500, гуанина - 600, аденина - 200:
- а) 4000
б) 2300
в) 1150
г) 1000
25. Готовая к трансляции и-РНК состоит из 360 нуклеотидов. Сколько аминокислотных остатков будет в молекуле белка?
- а) примерно 360
б) примерно 1080
в) точно 120
г) менее чем 120
26. Чему равно число нуклеотидов в и-РНК молекулы инсулина, состоящей из 21 аминокислотного остатка?

- а) 105
- б) 78
- в) 63
- г) 21
- д) 42

27. Дан фрагмент одной из цепей ДНК - Ц-А-А- А-Т-Г-Ц-А-А-А-А-Г-Т-Г-Т. Определите первичную структуру белка, закодированного в этой цепи, количество (в %) различных видов нуклеотидов в этом гене (в двух цепях), длину гена.

28. Фрагмент молекулы ДНК содержит 440 гуаниловых нуклеотидов, что составляет 22% от общего количества нуклеотидов. Определите, сколько в данном фрагменте содержится цитидиловых, адениловых и тимидиловых нуклеотидов? Каков размер и вес данного фрагмента ДНК?

29. В молекуле и-РНК обнаружено 440 гуаниловых нуклеотидов, 235 адениловых, 128 цитидиловых и 348 уридиловых нуклеотидов. Определите:

а) сколько и каких нуклеотидов содержится в участке молекулы ДНК, «слепок» с которой является данная и-РНК?

б) какова длина данного участка, молекулы ДНК?

30. В состав и-РНК входит 17% адениловых нуклеотидов, 21% уридиловых и 25% цитидиловых. Определите соотношение нуклеотидов в ДНК, с которой была снята информация на данную РНК.

31. Одна из цепей ДНК имеет молекулярную массу 68310. Определите количество мономеров белка, запрограммированного в этой цепи ДНК (молекулярная масса одного нуклеотида равна 345).

32. Белок состоит из 215 аминокислот. Сколько нуклеотидов входит в его состав? Какую длину имеет определяющий его ген?

33. Сколько нуклеотидов содержит ген (обе цепи ДНК), в котором запрограммирован белок, состоящий из 100 аминокислот? Какой вес и размер имеет этот ген?

34. У больного серповидно-клеточной анемией состав аминокислот четвертого пептида следующий: вал-гис-лей-тре-про-вал-глу-лиз. Определите % состав нуклеотидов и длину соответствующего фрагмента ДНК?

35. Фрагмент молекулы ДНК содержит 570 тимидиловых нуклеотидов, что составляет 32,5% от общего их количества. Определите, сколько в данном фрагменте содержится цитидиловых, адениловых и гуаниловых нуклеотидов?

36. Считая, что средняя относительная молекулярная масса аминокислоты около 100, а нуклеотида около 345, определите, что тяжелее - белок или ген, его кодирующий?

37. Белок состоит из 167 аминокислот. Какую длину имеет определяющий его ген? Сколько нуклеотидов входит в его состав?

38. Молекула и-РНК несет информацию о белке, состоящем из 230 аминокислот. Какова длина данной молекулы? Сколько нуклеотидов имеется в участке молекулы ДНК, с которой была транскрибирована данная и-РНК?

39. В состав фрагмента молекулы ДНК входит 3680 нуклеотидов. Определите длину данного участка ДНК.

40. Одноцепочечный фрагмент молекулы ДНК содержит информацию о 750 аминокислотах. Какова длина этого фрагмента?

Практическое занятие № 2. «Основные закономерности наследования признаков. Моно- и дигибридное скрещивание».

А) Вопросы для допуска:

- Законы Менделя
- Хромосомная теория
- Экспрессивность
- Пенетрантность

- Плейотропное действие гена

Б) Задания:

1. Решение задач.

Задачи к практическому занятию

2.1. Моногибридное скрещивание (полное доминирование)

Аутосомно-доминантный (АД) тип наследования признака обусловлен передачей в ряду поколений доминантного аллеля гена, локализованного в аутосоме. Аутосомно-рецессивный (АР) тип наследования признака обусловлен передачей в ряду поколений рецессивного аллеля гена, локализованного в аутосоме.

Моногибридное скрещивание включает анализ наследования признаков, определяемых одной парой аллельных генов. Мендель определил, что при скрещивании гомозиготных особей, отличающихся одной парой признаков, все потомство фенотипически единообразно.

При скрещивании моногибридов во втором поколении происходит расщепление признаков на исходные родительские в соотношении 3:1. Три четверти потомков оказывается с доминантными признаками - АА, Аа, Аа, одна четверть - с признаками рецессивного гена - аа.

Для решения задач на скрещивание необходимо знание законов образования половых клеток, четкое представление о том, какие аллели будут находиться в каждой гамете и какое число разных гамет может образоваться у особи с данным генотипом. Для решения задач необходимо использовать данную в Приложении таблицу «Наследования нормальных и патологических признаков человека», которые встречаются в данном задачнике.

Задачи

41. Миоплегия (периодические параличи) передается по наследству как АД-признак. Могут ли родиться здоровые дети в семье, где отец гетерозиготен, а мать здорова?

42. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

43. У человека карие глаза доминируют над голубыми.

а) Гомозиготный кареглазый мужчина женился на голубоглазой женщине. Какой цвет глаз будет у детей?

б) Гетерозиготный кареглазый мужчина женился на гетерозиготной кареглазой женщине. Можно ли от этого брака ожидать рождение голубоглазого ребенка?

44. У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака будут левшами.

45. Муха дрозофила дикой расы имеет хорошо развитые крылья. У рецессивной мутации крылья недоразвиты.

А) Гетерозиготная муха с нормальными крыльями скрещена с мухой с недоразвитыми крыльями. Какое потомство ожидается в F1?

Б) Две гетерозиготные особи с нормальными крыльями скрещены между собой. Какое ожидается соотношение между числом особей с нормальными крыльями и недоразвитыми?

46. Парагемофилия наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?

47. Голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, чья мать была кареглазой, а отец – голубоглазым. От этого брака родилось двое детей – кареглазая дочь и голубоглазый сын. Каковы генотипы всех указанных лиц?

48. У человека ген полидактилии (шестипалость) доминирует над нормальным строением кисти.

А) Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны.

Б) В семье один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй шестипалый. Родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалии?

49. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.

А) Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

Б) От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей.

50. Одна из форм гемералопии (неспособность видеть при сумеречном и ночном освещении) наследуется как доминантный аутосомный признак.

А) Какова вероятность рождения детей, страдающих гемералопией, от гетерозиготных больных родителей?

Б) Какова вероятность рождения детей с анализируемой аномалией в семье, где один из родителей страдает ночной слепотой, а другой нет, если известно, что оба родителя гомозиготны?

51. Гипофосфатемия (поражение скелета, напоминающее рахит) наследуется как аутосомный рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей больными в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой гомозиготен по этому признаку?

52. Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии (атрофия мышц) наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя страдают этой аномалией, но один из них гомозиготен, а другой гетерозиготен?

53. Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились двуйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой - альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?

54. Детская форма амвротической семейной идиотии наследуется аутосомно-рецессивно и заканчивается обычно смертельно к 4-5 годам. В семье здоровых родителей первый ребенок умер от этой болезни. Каков прогноз в отношении здоровья следующего ребенка?

55. Каким будет ребенок, если его родители имеют нормальное зрение, а обе бабушки страдают одним и тем же видом слепоты? А если разными? В обоих случаях дедушки гена слепоты не несут. Слепота - АР-признак.

56. У большинства пород овец ген белой окраски (А) доминирует над геном черной окраски (а). Белый баран скрещен с двумя ярками. Одна из них была черной и принесла ягнят, половина которых была черной, а половина белой. Вторая ярка была белой. Большая часть ее ягнят оказалась белой, меньшая - черной. Каковы генотипы Р и F1?

57*. У человека ген немоглухоты рецессивен по отношению нормального слуха. Может ли от брака нормальной гомозиготной женщины и глухонемого мужчины родиться глухонемой ребенок?

58*. От брака мужчины и женщины, фенотипы которых остались неизвестными, родилось четверо детей: черноволосый кареглазый, черноволосый голубоглазый, светловолосый голубоглазый, светловолосый кареглазый. Определите генотипы родителей.

59. У человека полидактилия (шестипалость) детерминирована доминантным геном Р.

а) От брака гетерозиготного шестипалого мужчины с женщиной с нормальным строением руки родились два ребенка: пятипалый и шестипалый. Каков генотип этих детей?

б) Гомозиготный шестипалый мужчина женился на пятипалой женщине. От этого брака родился один ребенок. Каков его фенотип и генотип?

60. Одна из форм агаммаглобулинемии, сочетающаяся с почти полным отсутствием лимфатической ткани, наследуется как а) аутосомный рецессивный признак. В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками данной

формы агаммаглобулинемии. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет здоров?

61. Поздняя дегенерация роговицы (развивается после 50 лет) наследуется как доминантный аутосомный признак. Определите вероятность возникновения заболевания в семье, о которой известно, что бабушка и дедушка по линии матери и все их родственники, дожившие до 70 лет, страдали указанной аномалией, а по линии отца все предки были здоровы.

62. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по анализируемому признаку?

63. Афибриногенемия (отсутствие фибриногена плазмы, что обуславливает осложнение кровотечений, заканчивающихся часто смертью) наследуется как рецессивный аутосомный признак. В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками афибриногенемии. Какова вероятность рождения второго ребенка с той же болезнью?

64. Слияние нижних молочных резцов наследуется как аутосомный доминантный признак. В одной семье у первенца обнаружили, что нижние резцы срослись. Родители не помнят, была ли у них эта аномалия. Определите возможные генотипы родителей и для каждого варианта высчитайте вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

65. Галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется как аутосомный рецессивный признак. Успехи современной медицины позволяют предупредить развитие болезни и избежать тяжелых последствий нарушения обмена. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него было предотвращено диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии?

66. Болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?

67. Аниридия (отсутствие радужной оболочки, обычно сопровождаемое помутнением роговицы, хрусталика и пониженным зрением) 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?

2.2. Скрещивание при различных взаимодействиях аллельных генов. Задачи на группы крови

Выраженность признака может быть различной. Так, например, у людей, гетерозиготных по гену серповидноклеточной анемии, содержание в крови аномального гемоглобина может колебаться от 25 до 45%, но они будут практически здоровы. Это не полное доминирование (Aa), когда у гетерозигот не проявляется доминантный ген. У гомозигот по данному гену количество аномального гемоглобина достигает 100% и они погибают обычно в детстве (генотип AA). Характер доминирования может определяться условиями внешней среды или зависеть от внутренних факторов организма.

У многих генов известно не два, а три, четыре и более аллельных состояния - это так называемые множественные -аллели. Возможность разных комбинаций по два аллеля из множественных аллелей довольно велика, например, цвет шерсти у одного из пород кроликов определяется четырьмя аллелями одного локуса, которые дают 8 вариантов. Взаимодействие между множественными аллелями в одних случаях происходит по типу полного доминирования. Символы таких аллелей можно представить в виде цепочки - $A > a_1 > a_2 > a_3 \dots$, где каждый аллель доминантен над всеми аллелями, находящимися от него справа, и рецессивен по отношению к левым. В других случаях множественные аллели взаимодействуют по типу кодоминирования. Такие отношения имеются у генов, определяющих у человека группы крови по системе АВО.

I группа - ген $I^0(\alpha\beta)$, II группа - $I^A A$, $A_0(\beta)$, III группа - $I^B B$, $B_0(a)$,

IV группа - $I^A B(0)$.

Ген I^A и I^B - доминантный, ген I^0 - рецессивный.

Задачи

68. Доминантный ген серповидноклеточной анемии (S) в гомозиготном состоянии обуславливает гибель детей от анемии вскоре после рождения. У гетерозиготных по данному гену лиц это заболевание клинически не выражено и, кроме того, они обладают повышенной устойчивостью к заражению малярией. В некоторых областях Африки дети с генотипом SS часто гибнут от малярии, хотя и не болеют анемией. Определите, какой процент детей выживает в этих областях у гетерозиготных по данному гену родителей.

69*. Ген серповидноклеточной анемии S, ответственный за синтез эритроцитов серповидноклеточных. Ген s - определяет развитие нормальных эритроцитов. Гетерозиготы - практически здоровые люди. В брак вступили мужчина и женщина, гетерозиготные по данному гену. Какое можно ожидать у них потомство в процентном соотношении?

70*. Какие возможны потомки гетерозиготного мужчины по гену S и здоровой женщины (условие в предыдущей задаче), в каком соотношении?

71*. Ген T определяет развитие талассемии (микроцитарной анемии). Гомозиготы по этому гену погибают в детском возрасте. Носители гена t - здоровые люди. Гетерозиготы - практически здоровы. В брак вступили мужчина и женщина, гетерозиготные по этому гену. Какое можно ожидать у них потомство в процентном отношении? Как называется такое наследование?

72*. В брак вступили гетерозиготная женщина по гену талассемии - T и здоровый мужчина - t (условие в предыдущей задаче). Какие возможны потомки у этой пары? В каком соотношении?

73. У человека курчавые волосы доминируют над прямыми. У гетерозигот - волнистые волосы. Мужчина, гетерозиготный по этому признаку, женился на такой же женщине. Какие возможны у них потомки, в каком соотношении? Проявление какого закона наблюдаем?

74. Женщина, имеющая повышенное содержание цистина в моче, выходит замуж за здорового мужчину. Каков прогноз в отношении здоровья детей в этом браке, а также внуков, при условии, что дети вступят в брак с лицами, имеющими повышенное содержание цистина в моче. Известно, что мочекаменная болезнь развивается в гомозиготном доминантном состоянии.

75. Семейная гиперхолестеремия наследуется аутосомно-доминантно. У гетерозигот наблюдается повышенное содержание холестерина в крови, а у гомозигот развиваются ксантомы кожи и сухожилий, атеросклероз. Какова вероятность рождения детей с аномалией (и степень ее развития) в семье, где оба родителя имели повышенное содержание холестерина в крови?

76*. Какое будет потомство у родителей, группы крови которых гомозиготы II и III группы? Гетерозиготы по II и III группе?

77*. Могут ли быть дети с первой группой крови у родителей с первой и второй группой крови? Родители с первой и четвертой группой крови. Могут ли быть у них дети с первой и четвертой группой крови?

78. Можно ли перелить кровь от брата к сестре, если их родители имеют II и IV группы крови?

79. Может ли быть отцом мужчина с третьей группой крови для ребенка со второй группой крови? У матери ребенка первая группа.

80*. Женщина подала в суд на мужчину для установления отцовства ее ребенка, который имеет четвертую группу крови. У мужчины первая группа крови. Является ли мужчина отцом этого ребенка?

81*. Женщина со второй группой крови вышла замуж за мужчину с первой группой крови. Какова вероятность рождения у них детей с первой и второй группой крови?

82. Мужчина, родители которого имели I и IV группы крови, женился на женщине с III группой. От этого брака родилось трое детей - с I, II, и IV группами крови. Какую группу крови имел их отец и возможно ли рождение в этой семье ребенка с III группой?

83. В родильном доме перепутали двух детей. Родители одного из них имеют первую и вторую группы крови, родители другого - вторую и четвертую. Исследование показало, что дети имеют первую и вторую группы крови. Определите, кто чей ребенок.

84. У матери первая группа крови, а у отца - третья. Могут ли дети унаследовать группу крови своей матери?

Практическое занятие № 3 «Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора. Генетика пола. Наследование признаков сцепленных с полом».

А) Вопросы для допуска:

- Взаимодействие аллельных генов
- Взаимодействие неаллельных генов
- Наследование групп крови

Б) Задания:

1. Решение задач.

2.3. Дигибридное скрещивание

При дигибридном и полигибридном скрещивании в потомстве появляются различные комбинации признаков, которых не было у родителей. Закономерности этого наследования установил Г. Мендель: при ди- и полигибридном скрещивании во втором поколении расщепление каждой пары признаков происходит независимо друг от друга. А при полном доминировании - в соотношении 9:3:3:1. Дигетерозиготы (дигибриды) AaBb будут образовывать 4 вида гамет AB, Ab, aB, ab.

Решение задач на дигибридное скрещивание облегчается решеткой Пеннета, составляемой соответственно числу возможных вариантов гамет женской и мужской особей - 4 гаметы женские, которые записываются по вертикали, и 4 - мужские, которые записываются по горизонтали. Запись гамет надо производить строго в определенном порядке.

Гаметы	♀ ♂	AB	Ab	aB	ab
	AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
F2	Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
	aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
	ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

9-A₁B₁; 3-aaB₁; 3-A₁bb; 1 - aabb

В приложении дана таблица типов наследования нормальных и патологических признаков человека, которые встречаются в данном задачнике, помогающая решению задач.

Задачи

85. Отец с волнистыми волосами и без веснушек и мать с прямыми волосами и с веснушками имеют троих детей: с волнистыми волосами и с веснушками, с волнистыми волосами без веснушек и с прямыми волосами и с веснушками. Определите генотипы родителей и все возможные генотипы детей.

86. Мужчина, у которого наблюдается отсутствие радужной оболочки глаз (АД-признак) и не наблюдается смещение хрусталика, вступил в брак с женщиной, у которой хрусталик смещен (АД-признак), но есть радужная оболочка. Все четверо детей у них родились с обеими аномалиями. Каковы возможные генотипы членов этой семьи?

87. В семье, где один из супругов страдал полидактилией (многопалостью) и имел темный цвет волос, а другой был темноволосый пятипалый, родилось двое детей - один из которых, страдающий полидактилией, был светловолосый, а второй - темноволосый пятипалый. Определите генотипы родителей и возможные генотипы других детей.

88. Некоторые формы катаракты и глухонемые у человека передаются как АР-признаки. Какой фенотип будет у детей в семье, где один из родителей глухонемой, но гетерозиготен по катаракте, а второй супруг гетерозиготен по немоглухоте, но нормален по зрению?

89. Мужчина гетерозиготный по кареглазости и полидактилии женился на голубоглазой женщине с нормальной кистью. Каковы вероятностные генотипы и фенотипы детей этого брака?

90. Если отец глухой с белым локоном надо лбом, а мать здорова и не имеет белой пряди, а ребенок родился глухонемой и с белым локоном надо лбом, то можно ли сказать, что он унаследовал эти признаки от отца?

91. Альбинизм у человека наследуется как АР-признак, а катаракта - как АД-признак. Фенотипически здоровый мужчина вступает в брак с женщиной, страдающей катарактой. У них родился сын, имеющий оба заболевания. Каким может быть их второй ребенок?
92. Близорукий левша состоит в браке с женщиной нормальной по этим признакам. Их первый ребенок был полностью нормальным, второй - близоруким левшой, а третий - в отличие от обоих родителей страдал фенилкетонурией. Определите генотипы родителей и детей в пределах возможного.
93. Двоюродные брат и сестра вступают в брак. Жена умеет сворачивать язык трубочкой, а ее муж нет. У них родился ребенок, не умеющий сворачивать язык трубочкой и страдающий фенилкетонурией. Определите генотипы родителей и их ребенка.
94. Мать имеет свободную мочку уха и гладкий подбородок (оба признака ауто-сомно-доминантные), а отец приросшую мочку и треугольную ямку на подбородке. Их дочь имеет те же признаки, что и мать, а сын - приросшую мочку и гладкий подбородок. Определите генотипы родителей и детей.
95. Гомозиготный темноглазый мужчина с белым локоном на голове женился на светлоглазой без локона женщине. Определите, в каком поколении могут появиться темноглазые дети без белого локона, светлоглазые с локоном и при каких браках. Гены обоих признаков расположены в разных хромосомах.
96. Какими могут быть дети, если их мать имеет веснушки и волнистые волосы (ее отец имел прямые волосы и не имел веснушек), а отец детей имеет веснушки и прямые волосы (причем оба его родителя имели такие же признаки, как и он)?
97. У человека косолапость (Р) доминирует над нормальным строением стопы (р), а нормальный обмен углеводов (О) над сахарным диабетом (о). Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен веществ, вышла замуж за косолапого мужчину. От этого брака родилось двое детей. У одного из них развивалась косолапость, а у другого - сахарный диабет. Можно ли определить генотип родителей по фенотипу детей? Какие генотипы и фенотипы детей еще возможны в этой семье?
98. Оба родителя резус-положительные (Rh⁺), но отец голубоглазый, а мать кареглазая. У них родилось пятеро детей, из которых четверо резус-положительные, но 2 - голубоглазые, а 2 - кареглазые. Один же ребенок - голубоглазый и резус-отрицательный (Rh⁻). Определите генотипы родителей и детей.
99. Два разнополых близнеца, из которых дочь обладала белым локоном надо лбом (доминантный ген), как мать, были глухонемыми. Родители близнецов' имели нормальный слух (а, следовательно, и речь). Что можно сказать о генотипах родителей и их детей?
100. Мужчина с курчавыми волосами и II группой крови женился на женщине с прямыми волосами и IV группой крови. Все дети от этого брака имели волнистые волосы, а один ребенок родился с III группой крови. Определите генотипы родителей и потомства.
101. У резус-положительных родителей со II группой крови родился резус-отрицательный ребенок с I группой крови. Определите генотипы родителей и возможные генотипы других детей.
102. Мужчина с резус-отрицательной кровью IV группы женился на женщине с резус-положительной кровью III группы. У отца жены была резус-отрицательная кровь I группы. У них родилось двое детей: резус-отрицательный 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?
103. В семье кареглазых родителей имеется 4 детей. Двое голубоглазых имеют I и IV группы крови, а двое кареглазых со II и III группами крови. Может ли у них родиться ребенок с карими глазами и I группой крови?
104. Мужчина альбинос с III группой крови вступает в брак с женщиной с IV группой крови и нормальной пигментацией кожи. Могут ли у них быть дети альбиносы со II группой крови?
105. В брак вступают женщина с отрицательным резусом I группы и мужчина с положительным

резусом и IV группой крови. Определите вероятность иммунного конфликта у детей и возможную группу крови при этом, если известно, что у матери мужа кровь была резус-отрицательная.

106*. Могут ли быть дети с группой крови AB и Rh(-), если родители ♂ 0.Rh(+), ♀ BRh(+)?

107*. У родителей с группой крови и резус-фактором ♀ AB Rh(+), ♂ 0Rh(-). Могут ли быть дети A.Rh(+)?

108* У родителей с группой крови и резус-фактором ♀ A.Rh(-), ♂ 0 Rh(-). Могут ли быть дети A Rh(+)?

109. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой - над леворукостью, причем гены обоих признаков находятся в различных хромосомах. Кареглазый правша женится на голубоглазой левше. Какое потомство в отношении указанных признаков следует ожидать в такой семье? Рассмотрите два случая: 1) Когда мужчина гомозиготен по обоим признакам. 2) Когда он по ним гетерозиготен.

110. Наличие пигмента в волосах у человека доминирует над альбинизмом (отсутствие пигмента). Муж и жена гетерозиготны по пигментации волос. Возможно ли рождение у них ребенка альбиноса?

111. У человека гемералопия (отсутствие сумеречного зрения) доминирует над нормальным зрением, а брахидактилия (короткопалость) - над нормальной длиной пальцев. Мужчина и женщина, оба страдающие гемералопией и брахидактилией, вступили в брак. У них родилось трое детей: с гемералопией и брахидактилией, с гемералопией и нормальными пальцами, с хорошим вечерним зрением и брахидактилией. Каковы генотипы родителей?

2.4. Наследование, сцепленное с полом

У человека, млекопитающих и некоторых других организмов особи женского пола имеют две одинаковые (гомологичные) половые хромосомы, которые принято обозначать буквой «X», т.е. женщины являются гомогаметными, поскольку все образующиеся яйцеклетки в норме содержат по одной X-хромосоме. Особи мужского пола у людей и тех же видов животных имеют две разные по размерам и структуре половые хромосомы - «X» и «Y». Следовательно, мужчины являются гетерогаметными, поскольку при сперматогенезе у них образуются сперматозоиды двух типов - 50% содержат X-хромосому, а другие 50% - Y-хромосому. У птиц, многих видов рыб, бабочек имеется противоположное соотношение - женский пол является гетерогаметным (содержит две разных хромосомы - W и Z), а мужской пол - гомогаметным (WW).

Те признаки организма, которые определяются аллелями, локализованными в половых хромосомах, называются признаками, сцепленными с полом. Фенотипическое проявление функций этих аллелей будет находиться в зависимости от пола особи. Поскольку X- и Y-хромосомы имеют разную структуру и многие их участки не гомологичны друг другу, значительное число аллелей, локализованное в них, не образуют аллельных пар. Поэтому особи гетерогаметного пола чаще всего несут только по одному аллелю. Такое состояние, когда данный участок хромосомы и локализованные в нем аллели представлены в единственном числе - называется гемизиготностью. Гемизиготность имеется у небольшого числа аллелей, локализованных только в Y-хромосоме, и передача их идет исключительно по мужской линии, а сами признаки носят название голландрических. В результате гемизиготности признаки, сцепленные с полом, обязательно проявятся в фенотипе гетерогаметной особи, независимо от того, какой аллель унаследовала данная особь - доминантный или рецессивный.

Имеются также случаи, когда принадлежность к тому или иному полу определяет доминантный или рецессивный характер наследования какого-либо признака. Так проявляет себя ген облысения у людей. В этих случаях гены, контролирующие развитие признака, локализируются в аутосомах, но под влиянием половых гормонов они могут менять характер доминирования.

В приложении дана таблица наследования некоторых признаков человека, гены которых находятся в половых хромосомах.

Тип наследования признака, который определяется доминантным аллелем, локализованным в X-хромосоме, обозначается как ХД-тип, а тип наследования признака, который определяется рецессивным аллелем, локализованным в X-хромосоме, обозначается как ХР-тип.

Схема решения задач на наследование признаков, сцепленных с полом, иная, чем на аутосомное моногибридное скрещивание. В случае, если ген лежит в Y хромосоме, он может передаваться из поколения в поколение только мужчинам. Если ген сцеплен с X хромосомой, он может передаваться от отца только дочерям, а от матери в равной степени дочерям и сыновьям. Но если этот ген рецессивный, то он проявляется у женщин только в гомозиготном состоянии $XaXa$. У мужчин второй хромосомы нет, поэтому такой ген проявляется всегда.

Задачи

112. Дальтонизм - одна из форм слепоты, заболевание, сцепленное с полом и наследуемое по рецессивному гену. Проявление этого признака характерно

- для мужчин, хотя ген дальтонизма сцеплен с X-хромосомой. Дочь дальтоника вышла замуж за сына дальтоника. Оба различают цвета нормально. Укажите генотипы родителей и первого поколения (F). Определите, каким будет зрение у второго поколения (сыновей и дочерей).

113. Отец и сын - дальтоники, а мать различает цвета нормально. Правильно ли будет сказать, что в этой семье сын унаследовал свой недостаток зрения от отца?

114. В семье отец и ребенок являются дальтониками, а мать различает цвета нормально. От кого из родителей мог унаследовать заболевание сын? А от кого дочь?

115. У дрозофиллы цвет глаз сцеплен с полом, рецессивный ген - «а» соответствует белому цвету глаз, доминантный «А» - красному цвету глаз. Эти гены лежат в половой X хромосоме.

а) Какой цвет глаз должны иметь потомки мужского пола от красноглазой самки дрозофиллы, если ее отец имел белые глаза?

б) Могут ли появиться красноглазые самцы от скрещивания белоглазой самки с красноглазым самцом?

в) Могут ли появиться белоглазые самки от скрещивания белоглазой самки и красноглазого самца?

116. Одна из форм гемералопии (куриная слепота) наследуется как рецессивный ген, сцепленный с X-хромосомой. У здоровых родителей рождается сын с гемералопией. Оцените вероятность рождения в этой семье здоровых дочерей и сыновей.

117. Ангедрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие эмали на зубах) передается как рецессивный и сцепленный с X-хромосомой признак. В браке здоровой женщины и мужчины, больного такой дисплазией, рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность следующего ребенка здоровым.

118. Нормальная женщина имеет сестру дальтоника. Может ли быть у нее сын с цветовой слепотой? Приведите цитологическое обоснование. Дальтонизм рецессивен, сцеплен с X-хромосомой.

119. Дочка дальтоника выходит замуж за человека, у которого отец был здоров, а мать была носителем дальтонизма, причем жених и невеста различают цвета нормально. Каким будет зрение у детей?

120. У дрозофилы ген окраски глаз находится в X-хромосоме, при этом красные глаза доминируют над белыми. Каким получится потомство от скрещивания белоглазой самки с красноглазым самцом? А если самка будет иметь красные глаза, а самец - белые?

121. У дрозофилы рецессивный ген желтой окраски тела находится в X-хромосоме. В лаборатории получено потомство от скрещивания гомозиготной серой самки и желтого самца; серую самку из этого потомства скрестили также с серым самцом. Какими будут потомки от этого скрещивания?

122. У кур полосатая окраска доминирует над сплошной белой, этот ген находится в W-хромосоме. Белых кур скрестили с полосатыми петухами и получили в потомстве полосатых петухов и кур. Что получится, если полученных птиц скрестить между собой?

123. Черная окраска у кошек определяется аллелем В, а рыжая - аллелем в. Эти аллели

взаимодействуют друг с другом по типу кодоминирования и сочетание Вв обуславливает пятнистую окраску кошек. Локализованы эти аллели в X-хромосоме. Какова будет окраска котят, полученных при скрещивании: 1) черной кошки и рыжего кота; 2) рыжей кошки и черного кота; 3) пятнистой кошки и рыжего кота.

124. Девушка, имеющая нормальное зрение, но отец которой обладал цветовой слепотой, выходит замуж за мужчину-дальтоника. Какое зрение можно ожидать у их детей?

125. Девочка имеет отца, который страдает дальтонизмом и гемофилией, и здоровую мать. Она выходит замуж за мужчину, не имеющего этих аномалий. Какие у нее будут сыновья?

126. У человека мышечная дистрофия Дюшенна и полная цветовая слепота (протанопия) наследуются сцеплено с половой хромосомой X, рецессивно. Здоровая женщина с нормальным зрением (отец страдал мышечной дистрофией, а мать протанопией) вышла замуж за мужчину, страдающего обоими заболеваниями. Какой прогноз рождения здоровых детей в этом браке?

127. У здоровой женщины родился сын гемофилик с нормальным зрением и дочь дальтоник с нормальной свертываемостью крови. Определите возможные генотипы родителей по фенотипам детей. Оцените вероятность рождения следующего ребенка здоровым.

128. Каков генотип и фенотип детей, родившихся от брака мужчины гемофилита и женщины, страдающей дальтонизмом. Какие будут у них внуки, если их дети будут вступать в брак со здоровыми людьми?

129. Женщина карликового роста вышла замуж за мужчину нормального роста. Мужчина - дальтоник, а женщина - нет. Какими будут их внуки, если их дети будут вступать в брак со здоровыми особями? Карликовый рост - АД-признак.

130. Отец девушки страдает дальтонизмом и гипертонией, а мать здорова. Девушка выходит замуж за юношу, который не имеет этих аномалий. Какими будут их дети и внуки, если они будут вступать в брак со здоровыми людьми. Гипертония - АД-признак.

131. У канареек сцепленный с полом ген В определяет зеленую окраску оперения, b - коричневую. Наличие хохолка зависит от аутосомного гена С, его отсутствие - от с. Зеленого хохлатого самца скрестили с коричневой самкой без хохолка и зеленого самца без хохолка скрестили с хохлатой коричневой самкой. Каким будет их потомство в F1 и F2?

132. Отец и сын в семье кареглазые гемофилитики, а мать имеет нормальную свертываемость крови и голубоглазая. Можно ли сказать, что сын унаследовал все признаки отца? Приведите цитологическое обоснование.

133. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность того, что следующий их ребенок будет тоже с нормальными зубами.

134. Нормальные в отношении зрения мужчина и женщина имеют:

- 1) сына - страдающего дальтонизмом и имеющего нормальную дочь;
- 2) нормальную дочь, имеющую одного нормального сына и одного сына дальтоника;
- 3) еще нормальную дочь, имеющую пятерых нормальных сыновей. Каковы генотипы родителей, детей и внуков?

135. Пигментный ретинит (прогрессирующее сужение поля зрения и усиливающаяся ночная слепота, нередко приводящая к полной слепоте) может наследоваться тремя путями: как ДЦ-признак, как АР-признак и как ХР-признак. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где мать больна пигментным ретинитом и является гетерозиготной по всем трем парам генов, а отец здоров и нормален по всем трем признакам.

136. 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.

137. Арахнодактилия (паучьи пальцы) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Определите вероятность появления аномалии у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному гену и у них уже родился один ребенок с паучьими пальцами.

138. 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? В браке здоровой женщины с гетерозиготным больным мужчиной?

139. Подагра определяется доминантным аутосомным, геном. По некоторым данным пенетрантность гена в гетерозиготном состоянии у мужчин составляет 20%, а, у женщин практически равна нулю. Какова вероятность заболевания подагрой у детей в семье гетерозиготных родителей? Какова вероятность заболевания подагрой для детей в семье, где один из родителей гетерозиготен, другой нормален по анализируемому признаку?

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

А) - Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было 4 детей, которые имеют рост 165, 160, 155, 150 см. Определите генотипы родителей и их рост.

141. По данным шведских генетиков, некоторая форма шизофрении наследуется как доминантный аутосомный признак. При этом у гомозигот пенетрантность 100%, а у гетерозигот 20%.

А - определить вероятность заболевания детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака. В - определите вероятность заболевания детей в семье от брака двух гетерозиготных родителей.

142. Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Определить вероятность появления обеих аномалий у дсгси а семье, где ииа родителя гетерозиготны по ооеим парам генов. Лево-рукость - рецессивный аутосомный признак с полной пенетрантностью.

143. Отосклероз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с У-хромосомой с полным проявлением к 18 годам. Определите вероятность появления обеих аномалий у детей в семье, где жена нормальна и гомозиготна, а муж имеет обе аномалии, но мать его была нормальной гомозиготной женщиной.

144. Альбинизм у ржи наследуется как аутосомный рецессивный признак. На обследованном участке 84 тыс растений обнаружено 210 альбинистов. Определите частоту генов альбинизма у ржи.

145. На одном острове было отстреляно 10 тыс. лисиц. Из них оказалось 9991 рыжих и 9 белых особей. Рыжий цвет доминирует. Определите % соотношение рыжих гомозиготных, рыжих гетерозиготных и белых лисиц.

146. Альбинизм наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой $1/20000$. Вычислите количество гетерозигот в популяции.
147. Алькантонурия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой $1/10000$. Вычислите количество гетерозигот в популяции.
148. Врожденный вывих бедра наследуется доминантно. Средняя пенетрантность 25%. Заболевание встречается с частотой $6/10000$. Определите число гомозиготных особей по рецессивному гену.
149. Подагра встречается у 2% людей и обусловлена аутосомным доминантным геном. У женщин подагра не проявляется, у мужчин пенетрантность = 20%. Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

Практическое занятие № 5. Контрольная работа (решение задач).

Практическое занятие № 4. «Методы изучения генетики человека. Генеалогический метод. Составление и анализ родословных»

А) Вопросы для допуска:

- Методы изучения генетики человека
- Генеалогический метод
- Составление и анализ родословных
- Типы наследования (АД, АР, ХД, ХР, У-сцепленный, митохондриальный)

Б) Задания:

1. Получить у преподавателя задачу.
2. Составить родословную
3. Определить тип наследования
4. Определить вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА

4.1. Близнецовый метод

Близнецовость, т.е. рождение 2 и более детей одновременно, встречается примерно в 1 случае на каждые 100 родов. Различают близнецов монозиготных (идентичных) и дизиготных (неидентичных). Первые образуются в результате оплодотворения одной яйцеклетки одним сперматозоидом и формировании одной зиготы, при начальном дроблении которой отдельные бластомеры обособляются и из них по завершении дробления развиваются генетически однородные организмы. Вторые появляются в результате одновременного оплодотворения двух и более яйцеклеток двумя и более сперматозоидами и последующего образования двух и более зигот, из которых развивается соответствующее число близнецов. Они различны по генотипу и могут быть как одного, так и разных полов. Изучение проявления различных признаков у моно- и дизиготных близнецов дает возможность судить о роли наследственности и среды в развитии того или иного признака.

Конкордантными считаются близнецы, если данный признак присутствует в фенотипе обоих близнецов, дискордантными - если признак имеется только у одного. Некоторые признаки проявляют очень высокую степень конкордантности у обоих близнецов (как монозиготных, так и дизиготных) - например, корь, другие - имеют более высокую конкордантность у однояйцовых близнецов; и меньшую - у двуяйцовых, например, сахарный диабет, гипертония.

Чем выше конкордантность, тем больше роль наследственности в развитии данного признака, чем выше дискордантность, тем больше влияние условий среды на данный признак.

Влияние наследственности на заболевания определяют по формуле

Хольцингера: $H + E = 1$, где H - коэффициент наследуемости; E - коэффициент влияния среды. H определяют по формуле: $H = (K_{мб} - K_{дб}) / (100\% - K_{дб})$, где K - конкордантность близнецов; $мб$ - монозиготные близнецы, $дб$ - дизиготные близнецы.

Задачи

1. Конкордантность монозиготных близнецов по заболеванию туберкулезом составляет 37%, а дизиготных - 15%. Что оказывает большее влияние на развитие этого заболевания - наследственность или среда?
2. Оба монозиготных близнеца страдают маниакально-депрессивным психозом в 96% случаев, а дизиготные близнецы - только в 19%. Определите долю влияния наследственности на развитие данного заболевания.
3. Что оказывает решающее влияние - наследственность или среда на развитие у ребенка сахарного диабета? Конкордантность монозиготных близнецов по данному заболеванию составляет 35%, а дизиготных близнецов - 82%.
4. Ишемическая болезнь наблюдается в 44% случаев у обоих монозиготных близнецов и в 12% случаев у обоих дизиготных близнецов. Какова доля влияния условий среды на развитие данного признака?
5. Одинаковая форма ушей имеется у 98% монозиготных близнецов, а у 60% дизиготных близнецов форма ушей разная. Что больше влияет на наличие у детей одинаковой формы ушей?
6. Один из близнецов страдает гемофилией, тогда как второй близнец (мальчик) здоров. Каков вероятный пол близнеца, страдающего гемофилией, являются ли близнецы монозиготными и каковы их генотипы?

4. 2. Генеалогический метод

1. Пробанд страдает ночной слепотой. Два его брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда и их дети здоровы. По материнской линии известно: бабушка больна, дедушка здоров, сестра бабушки больна, а брат здоров, прадедушка, его брат и сестра больны, прапрадедушка, его брат, дочь и два сына брата больны. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда. Постройте родословную.
2. Пробанд - нормальная женщина имеет пять сестер, две из которых однойцевые близнецы, две - разнояцевые. Все сестры имели по шесть пальцев на руках. Мать пробанда нормальна, отец - шестипалый (полидактилия). Со стороны матери все предки нормальны. У отца два брата и четыре сестры - все пятипалые. Бабушка по линии отца шестипалая. У нее были две шестипалые сестры и одна пятипалая. Определите вероятность рождения в семье пробанда шестипалых детей при условии, если она выйдет замуж за нормального мужчину. Постройте родословную.
3. Пробанд здоров, отец пробанда страдает эпидермолизом буллезным (образование пузырей при травмах) мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, один брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и тетя - больны. У одного больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочь, а от второго - больные дочь и сын. У третьего больного дяди - два больных сына и две больных дочери. Бабушка по отцу больна, а дедушка здоров, здоровы были две сестры и два брата бабушки. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, что он вступает в брак со здоровой женщиной. Постройте родословную.
4. Пробанд - больная мозжечковой атаксией (расстройство в сокращении мышц при произвольных движениях) женщина. Ее супруг здоров. У них шесть сыновей три дочери. Один сын и одна дочь больны, остальные - 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 первого брата три здоровых сына и одна здоровая дочь. В семье второго брата - сын и больная дочь, в семье третьего - два сына и три дочери здоровы. Отец

пробанда болен, а мать здорова. Какова вероятность появления больных детей у больной дочери пробанда, если она замужем за здоровым мужчиной. Постройте родословную.

5. Пробанд страдает дефектом ногтей и коленной чашечки, а его брат здоров. Этот синдром был у отца пробанда, а мать здорова. Бабушка пробанда по линии отца здорова, а дедушка болен. Отец пробанда имеет трех братьев и четырех сестер, из них два брата и две сестры с синдромом. Больной дядя по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все дети здоровы. Определите вероятность появления детей с синдромом в семье пробанда, если его супруга не будет страдать дефектом ногтей и коленной чашечки. Постройте родословную.

6. Составьте родословную по данным анамнеза. Пробанд - больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тетки, одна из них имеет троих здоровых детей, вторая - здорового сына. Дед и бабка со стороны отца здоровы. Сестра бабки болела шизофренией. Мать пробанда, дядя, дед и бабка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную, определите по какой линии передается предрасположение к болезни?

7. Составьте родословную больного эпилепсией мужчины. Родители пробанда, его брат и сестра - здоровы. Две тетки по линии матери здоровы: обе замужем и имеют по одному здоровому ребенку. Дед и бабка по материнской линии здоровы. По отцовской линии: дед, бабушка и тетки здоровы. Дети дяди (сын и дочь) - здоровы. У тетки - сын больной эпилепсией. Составив родословную, определите, по какой линии передается предрасположенность к болезни?

8. Пробанд - здоровая замужняя женщина, обратившаяся в медико-генетическую консультацию по вопросу о прогнозе заболевания у потомства в связи со случаями маниакально-депрессивного психоза в семье. Ее родители, брат и сестра здоровы. Сестра имеет здорового ребенка. По материнской линии - тетка, две ее дочери, дед и бабка здоровы. По отцовской линии имеются здоровые тетка и дядя. Двоюродный брат от тетки пробанда здоров, двоюродная сестра от дяди болеет маниакально-депрессивным психозом. Этой же болезнью страдала сестра бабки по отцовской линии. Сама бабка и дед здоровы. Муж пробанда, две сестры его, племянница и родители мужа здоровы. Дед и бабка тоже были здоровы. Составьте родословную, определите, через кого из поколения дедов передается ген предрасположенности к болезни.

9. Составьте родословную семьи со случаями атаксии Фридрейха (рецессивно наследуемое, прогрессирующее расстройство координации движений). Здоровые муж и жена - двоюродные сибсы - здоровы. Брат мужа и две сестры жен здоровы. Общий дядя супругов тоже здоров. Их общая бабка была здорова, а дед страдал атаксией. Все родственники со стороны отца мужа, в том числе: два дяди, двоюродная сестра, дед и бабка здоровы. Все родственники со стороны матери жены, в том числе две тетки, двоюродный брат, дед и бабка здоровы.

а) Составив родословную, отметьте тех членов семьи, гетерозиготность которых по гену атаксии не вызывает сомнения.

б) Подтверждает ли родословная рецессивный характер наследования болезни?

10. Составьте родословную семьи со случаем врожденной катаракты. Пробанд - мужчина, страдающий катарактой, которая была также у матери и деда по материнской линии. Дядя, тетка со стороны матери и три двоюродных брата от дяди здоровы. Отец пробанда, тетка по отцовской линии, а также дед и бабка со стороны отца - здоровы. Жена

- пробанда, ее сестра, два ее брата и родители жены здоровы. Из двух детей пробанда, сын здоров, а дочь страдает врожденной катарактой.
- а) Составив родословную (четыре поколения), определите тип наследования болезни в этой семье.
 - б) Укажите генотипы тех членов семьи, у которых генотип может быть установлен достоверно.
11. Составьте родословную семьи со случаями прогрессирующей миопатии Дюшена (атрофия скелетной мускулатуры с быстрым развитием и тяжелым течением). Пробанд - больной миопатией мальчик. По данным собранного у родителей анамнеза, сами родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетка, дед и бабушка пробанда здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей (старший) болел миопатией. Вторым дядя (здоровый) имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабушка здоровы.
- а) Составив родословную, отметьте тип наследования болезни в этой семье.
 - б) Укажите гетерозиготных членов родословной.
12. Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии дальше известно: бабушка больна, дедушка здоров, сестра бабушки больна, брат здоров, прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны, прапрадедушка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.
13. Пробанд имеет белый локон в волосах надо лбом. Брат пробанда без локона, по линии отца пробанда аномалий не отмечено. Мать пробанда с белым локоном. Она имеет трех сестер. Две сестры с локоном, одна - без. У одной из теток пробанда со стороны матери сын с локоном и дочь без локона/Гретья тетка пробанда со стороны матери без локона и имеет двух сыновей и одну дочь без локона. Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели белые локоны, а еще двое были без локонов. Прадед и прапрадед также имели белый локон надо лбом. Определите вероятность рождения детей с белым локоном надо лбом, если пробанд вступил в брак со своей двоюродной сестрой, имеющий этот локон.

Практическое занятие № 6. Зачет по всему курсу.

Вопросы к зачету:

1. Схема строения клетки.
2. Биологические мембраны: строение. Мембранные белки.
3. Наружная клеточная мембрана: строение, функции. K^+ - Na^+ насос.
4. Эндоплазматическая сеть: строение, функции.
5. Аппарат Гольджи: строение, функции.
6. Митохондрии: строение, функции.
7. Пластиды: строение, функции, виды.
8. Рибосомы: строение, функции.
9. Клеточный центр.
10. Включения.

11. Органоиды специального назначения.
12. Ядро. Компоненты ядра.
13. Кариотип. Строение и классификация хромосом.
14. Нуклеиновые кислоты: особенности строения, значение.
15. Нуклеотид: особенности строения нуклеотидов ДНК и РНК. Пурины и пиримидины.
16. Ген, генетический код, свойства генетического кода.
17. Биосинтез белка: общая схема, транскрипция, трансляция, скорость в клетке.
18. Клеточный цикл. Гибель клетки.
19. Амитоз.
20. Митоз: определение, характеристика фаз, значение для организма.
21. Мейоз: определение, характеристика фаз, значение для организма.
22. Гаметогенез.
23. Строение и типы мужских и женских гамет.
24. Оплодотворение.
25. Закономерности наследования признаков. Законы Менделя.
26. Взаимодействие неаллельных генов.
27. Взаимодействие аллельных генов. Наследование групп крови по системе АВО и Rh-фактора.
28. Экспрессивность, пенетрантность. Плейотропное действие гена.
29. Хромосомная теория наследственности.
30. Изменчивость.
31. Норма реакции.
32. Мутагенез.
33. Мутагены.
34. Мутации: генные, геномные и хромосомные. Анеуплоидия.
35. Генеалогический метод изучения наследственности человека. Типы наследования.
36. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод.
37. Современное эволюционное учение.
38. Факторы эволюции. Ароморфозы. Идиоадаптация. Дегенерация.
39. Типы наследования
40. Характеристика массовых скринирующих методов диагностики
41. Методы пренатальной диагностики (Неинвазивные методы (УЗИ), инвазивные методы (амниоцентез, биопсия хориона, кордоцентез), определение α -фетопротеина, хорионического гонадотропина).
42. Норма реакции. Фенокопии. Мутагенез. Мутагены. Генетический груз.
43. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний - мутации
44. Хромосомные болезни. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, Синдром Патау, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера – клиника, диагностика, профилактика.
45. Генные болезни. Причины, диагностика, лечение фенилкетонурии, галактоземии, болезни Гоше, болезни Тея-Сакса, мукополисахаридозов.
46. Адреногенитальный синдром, муковисцидоз.
47. Врождённый гипотиреоз
48. Цели, задачи и этапы медико-генетического консультирования. Перспективное и ретроградное консультирование.
49. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг. Правила подготовки пациента и правила взятия крови у пациента
50. Влияние алкоголя и курения на развитие плода.
51. Мультифакториальные заболевания
52. Особенности ухода за пациентами с наследственной патологией
53. Наследственные заболевания крови.

Признак	Характер наследования	
	доминантный	рецессивный
1. Вкус	Отсутствие способности воспринимать вкус фенилтиокарбамида	Способность воспринимать вкус фенилтиокарбамида
2. Волосы	Темные Белый локон Курчавые «Шерстистость»	Светлые, рыжие Равномерная пигментация
3. Глаза	Карие Большие Отсутствие катаракты	Голубые или серые Маленькие Наличие катаракты Альбинизм (отсутствие пигментации)
4. Губы	Толстые	Тонкие
5. Зрение	Близорукость Сумеречная гемералопия	Нормальная острота Нормальное
6. Злокачественные заболевания	Нейрофиброматоз	Глиома сетчатки глаза Врожденный мутиоз
7. Кожа	Нормальная пигментация Нормальная кожа	Альбинизм (отсутствие пигментации) Отсутствие потовых желез
8. Кровь	Резус-положительная	Резус-отрицательная
9. Лицо	Наличие ямочек на щеках Наличие веснушек Гладкий подбородок	Отсутствие ямочек на щеках Отсутствие веснушек Наличие ямки на
10. Ногти	Анонихия	Нормальное развитие ногтей
11. Нос	«Римский»	Прямой
12. Обмен веществ:		
- аминокислотный	нормальный	Альбинизм, фенилкетонурия
- углеводный	нормальный	Галактоземия, мукополисахаридозы (гангосидоз)
13. Пальцы	Полидактилия (лишние пальцы) Брахидактилия (короткопалость)	Нормальное число пальцев Нормальная длина пальцев
14. Рост	Ахондроготастическая карликовость	Нормальный рост
15. Руки	Способность лучше владеть правой рукой	Способность лучше владеть левой рукой
16. Слух и речь	Нормальный слух	Глухонемота
17. Уши	Свободная мочка	Приросшая мочка
18. Челюсть	Габсбургская	Обычная
19. Язык	Способность свертываться в трубочку	Отсутствие способности свертываться в трубочку

Признаки, сцепленные с полом (наследуются через X-хромосомы)

Доминантный признак	Рецессивный признак
1. Нормальная свертываемость крови	Гемофилия
2. Нормальное зрение	Дальтонизм, протанопия
3. Нормальное развитие потовых желез	Отсутствие потовых желез
4. Нормальное образование антител	Агаммоглобулинемия
5. Нормальная функция гипофиза	Несахарный диабет
6. Гипофосфатемический рахит	Нормальное содержание фосфора в костной
7. Отсутствие резцов челюсти	Нормальное развитие челюсти
8. Темная эмаль зубов	Нормальный цвет зубов
9. Нормальное развитие зрительного нерва	Атрофия зрительного нерва
10. Нормальное умственное развитие	Синдром умственной отсталости (с. Мартина-
11. Хорошее зрение в сумерках	Гемералопия (куриная слепота)
12. Нормальное развитие зубной эмали	Андренозная эктодермальная дисплазия
13. Гипоплазия эмали (тонкая, зернистая эмаль)	Нормальная эмаль зубов
14. Нормальное развитие мышечной ткани	Мышечная дистрофия Дюшенна
15. Пигментный остинит (сужение поля зрения)	Нормальная рефракция глаза

Генетический код

Первое основание	Второе основание				Третье основание
	У (А)	Ц (Г)	А (Т)	Г (Ц)	
У (А)	Фен Фен Лей Лей	Сер Сер Сер Сер	Тир Тир - -	Цис Цис - Трп	У (А) Ц (Г) А (Т) Г (Ц)
Ц (Г)	Лей Лей Лей Лей	Про Про Про Про	Гис Гис Глн Глн	Арг Арг Арг Арг	У (А) Ц (Г) А (Т) Г (Ц)
А (Т)	Иле Иле Иле Мет	Тре Тре Тре Тре	Асн Асн Лиз Лиз	Сер Сер Арг Арг	У (А) Ц (Г) А (Т) Г (Ц)
Г (Ц)	Вал Вал Вал Вал	Ала Ала Ала Ала	Асп Асп Глу Глу	Гли Гли Гли Гли	У (А) Ц (Г) А (Т) Г (Ц)

Пользоваться таблицей удобно. Первый нуклеотид в триplete берется из левого вертикального ряда, второй – из верхнего горизонтального и третий- из правого вертикального. Там, где пересекутся линии, идущие от всех трех нуклеотидов, и находится искомая аминокислота. Допустим, нужно узнать, о какой аминокислоте несет информацию триплет УГГ в и-РНК. Слева по вертикали берем У, сверху - Г, справа по вертикали- Г. Линии пересекаются на «Три», т.е. триптофан. В ДНК эта аминокислота закодирована триплетом АЦЦ.