|  |  |
| --- | --- |
|  | Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования "Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства здравоохранения Российской Федерации |

Фармацевтический колледж

**Генетика человека с основами медицинской генетики**

сборник ситуационных задач с эталонами

ответов для внеаудиторной работы студентов

по специальности 34.02.01 - Сестринское дело

(11 классов, очная форма обучения)

Красноярск

2016

УДК 575(076.2)

ББК 52.2

Г 34

Генетика человека с основами медицинской генетики : сб. ситуац. задач с эталонами ответов для внеаудитор. работы студентов по специальности 34.02.01 - Сестринское дело (11 классов, очная форма обучения) / сост. Е. Е. Донгузова, Е. А. Плетюх ; Фармацевтический колледж. – Красноярск : тип. КрасГМУ, 2016. – 150 с.

**Составители:**

Донгузова Е.Е.;

Плетюх Е.А.;

Ситуационные задачи с эталонами ответов полностью соответствуют требованиям Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования. Составлен в соответствии с ФГОС СПО, рабочей программой дисциплины 2015 г. и СТО СМК 4.2.01-11.Выпуск 3.

Рекомендован к изданию по решению методического совета (Протокол № от «\_\_»\_\_\_\_\_\_\_2016).

КрасГМУ

2016

**Содержание**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Пояснительная записка | 3 |
|  | Введение | 4 |
|  | Биохимические и цитологические основы наследственности | 66 |
|  | Биосинтез белка | 68 |
|  | Основы генетики. Хромосомная теория | 71 |
|  | Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. | 95 |
|  | Медико-генетическое консультирование | 104 |
|  | Изменчивость и ее виды. Мутагенез. | 114 |
|  | Наследственная патология | 116 |
|  | Профилактика наследственной патологии | 120 |
|  | Ответы | 129 |
|  | Список литературы | 152 |

**Пояснительная записка.**

В данном сборнике предлагаются задачи, направленные на закрепление теоретических знаний по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики.

Сборник содержит 328 задач, среди которых есть и типовые, и задачи с некоторой спецификой их называют «сюжетными». Типовые задачи знакомят с основными приемами рассуждений в генетике, а «сюжетные» — полнее раскрывают и иллюстрируют особенности этой науки. Подобранные задачи характеризуют генетику как точную науку, использующую математические методы анализа. Решение предлагаемых задач требует умения анализировать фактический материал, логически думать и рассуждать, и определенной изобретательности при решении особенно трудных задач.

Материал разбит на темы:

* Биохимические и цитологические основы наследственности
* Биосинтез белка
* Основы генетики. Хромосомная теория
* Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.
* Медико-генетическое консультирование.
* Изменчивость и ее виды. Мутагенез.
* Наследственная патология
* Профилактика наследственной патологии

В конце сборника даны ответы на ситуационные задачи.

**Введение**

В данном сборнике предлагаются задачи, на­правленные на закрепление теоретических знаний. Особое внимание уделено классической генетике, базовые положения которой лежат в основе пред­ставлений о механизмах и процессах передачи на­следственной информации и изменчивости.

Для решения задач молекулярной биологии необходимы знания о строении и свойствах ДНК и РНК, принципе комплементарности, коде ДНК и его свойствах, механизме биосинтеза белка, этапах диссимиляции глюкозы, роли АТФ в клеточном метаболизме. Необходимо знание следующих биологических понятий:

ген - участок ДНК, в матричной цепи которого зашифрована информация о первичной структуре одной полипептидной цепи; матрица для синтеза всех видов РНК.

генетический код - система записи информации о порядке аминокислот в белковой молекуле в виде

последовательности нуклеотидов ДНК или РНК; триплет (кодон) - три рядом стоящих нуклеотида ДНК или и-РНК, несущих информацию об определенной аминокислоте;

антикодон - кодовый триплет т-РНК, комплементарный кодону и-РНК и определяющий аминокислоту, которую переносит данная т-РНК;

комплементарность (дополнительность) - свойство

азотистых оснований избирательно соединяться друг с другом (А-Т (У), Ц-Г);

репликация - процесс удвоения ДНК в соответствии с принципом комплементарности;

транскрипция («переписывание») - процесс синтеза и-РНК на кодирующей цепи гена в соответствии с принципом комплементарности;

трансляция - процесс синтеза белковой молекулы на рибосоме в соответствии с последовательностью кодонов и-РНК.

правило Чаргаффа - правило соответствия количества пуриновых (А+Г) нуклеотидов в молекуле ДНК количеству пиримидиновых (Т+Ц) нуклеотидов.

Следствие: в любой двуцепочной структуре нуклеиновых кислот количество адениловых нуклеотидов равно количеству тимидиловых (уридиловых), а количество гуаниловых нуклеотидов равно количеству цитидиловых, т. е. А = Т(У); Г = Ц;

экзон - фрагмент гена эукариот, несущий информацию о структуре белковой молекулы;

интрон - фрагмент гена эукариот, не несущий информации о структуре белковой молекулы; зрелая и-РНК (матричная) - и-РНК эукариот,

образовавшаяся в результате рестрикции и сплайсинга и состоящая только из экзонов;

диссимиляция глюкозы - процесс ферментативного расщепления и окисления глюкозы;

фосфорилирование - процесс образования АТФ из АДФ и остатка фосфорной кислоты;

анаэробный гликолиз - процесс ферментативного расщепления глюкозы без участия кислорода до двух молекул пировиноградной кислоты;

аэробный гликолиз - процесс ферментативного расщепления и окисления органических веществ (в том числе, глюкозы) до конечных продуктов с участием кислорода как акцептора электронов в ходе окислительного фосфорилирования;

дыхание - процесс окисления сложных органических веществ до более простых с целью аккумуляции энергии в АТФ.

Для решения задач типа **«Принцип комплементарности, правило Чаргаффа»** необходимо знание принципа комплементарности, строения и свойств ДНК и РНК, правила Чаргаффа.

***Примеры решения задач***

***Задача № 1.*** Достроить вторую цепочку молекулы ДНК, имеющую следующую последовательность

нуклеотидов в одной цепи: АТТЦГАЦГГЦТАТАГ.

Определить ее длину, если один нуклеотид составляет 0,34 нм по длине цепи ДНК.

**Решение:**

Вторая цепочка ДНК строится по принципу комплементарности (А-Т, Г-Ц):

Первая цепь ДНК - А Т Т Ц Г А Ц Г Г Ц Т А Т А Г

Вторая цепь ДНК - Т А А Г Ц Т Г Ц Ц Г А Т А Т Ц

1. ДНК = Длина ДНК \* количество нуклеотидов, в одной цепи ДНК = 0,34 нм х 15 = 5,1 нм

**Ответ**: вторая цепь ДНК имеет состав нуклеотидов ТААГЦТГЦЦГАТАТЦ, длина ДНК составляет 5,1 нм.

***Задача № 2.*** В молекуле ДНК тимидиловый нуклеотид составляет 16% от общего количества нуклеотидов. Определите количество (в процентах) каждого из остальных видов нуклеотидов.

**Решение:**

1. По правилу Чаргаффа количество Т в ДНК = А; следовательно, А будет 16%.
2. В сумме А+Т = 32%, следовательно, Г + Ц = 100% - 32% = 68%.
3. По правилу Чаргаффа количество Г = Ц, т. е. Г = Ц = 68 : 2 = 34%.

**Ответ:** количество адениловых нуклеотидов в ДНК равняется 16%, гуаниловых - 34%, цитидиловых -34%.

***Задача № 3.*** Химический анализ показал, что 28% от общего числа нуклеотидов данной и-РНК приходится на адениловые, 6% - на гуаниловые, 40% - на уридиловые нуклеотиды. Каков должен быть нуклеотидный состав соответствующего участка одной цепи гена, информация с которого «переписана» на данную и-РНК?

**Решение:**

1. Подсчитываем процентное содержание цитидиловых нуклеотидов в молекуле и-РНК: Ц = 100% - 28% - 6% - 40% = 26%.
2. Зная, что и-РНК синтезируется с кодирующей цепи гена по принципу комплементарности (причем Т заменяется на У), подсчитываем процентный состав нуклеотидов в одной цепочке гена:

Ц и-РНК = Г гена = 26%,

Г и-РНК = Ц гена = 6%,

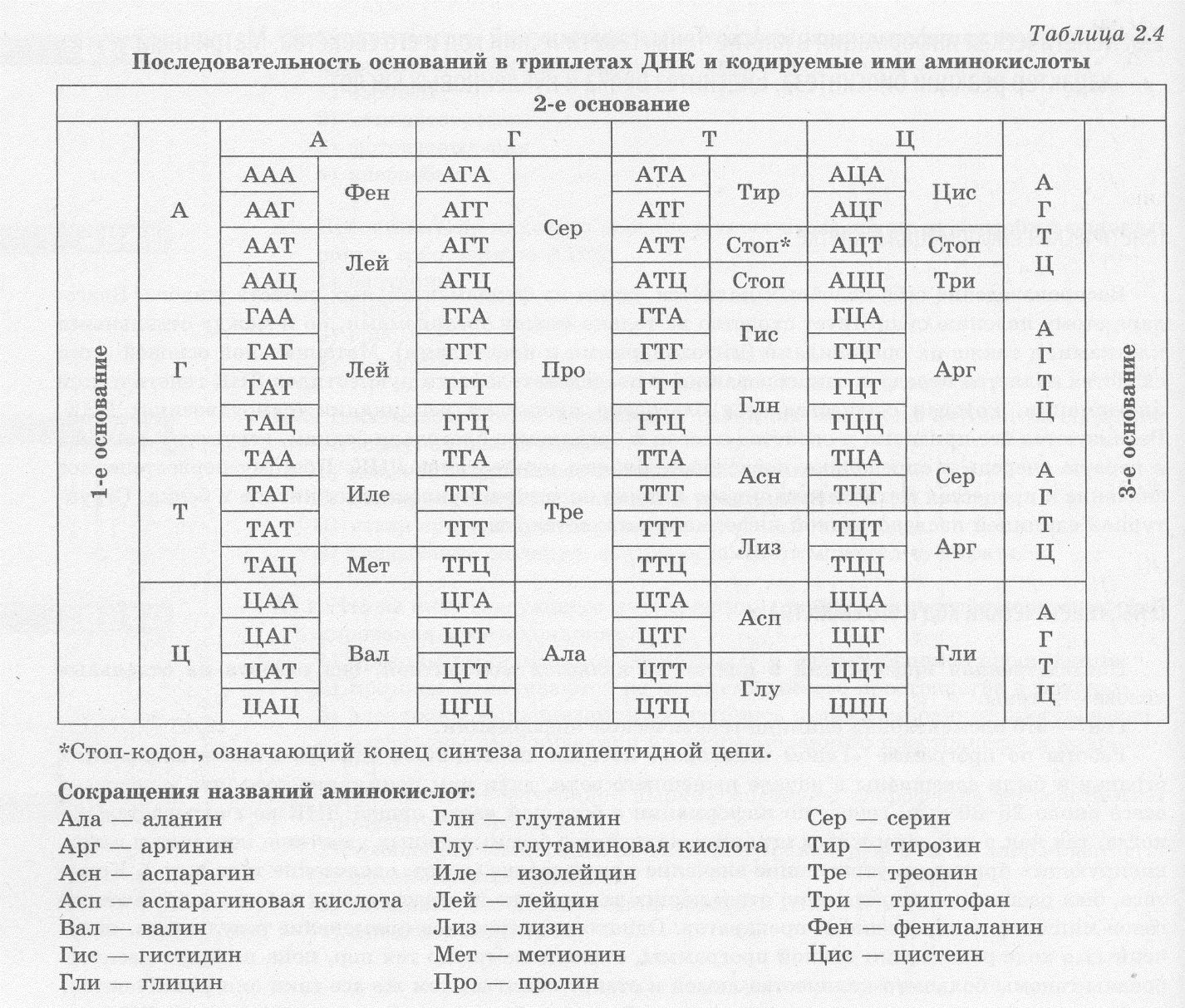
А и-РНК = Т гена = 28%,

У и-РНК = А гена = 40%.

**Ответ:** нуклеотидный состав одной из цепей гена следующий: гуаниловых нуклеотидов - 26%, цитидиловых - 6%, тимидиловых - 28%, адениловых - 40%.

**«Свойства генетического кода»**

Для решения этих задач необходимо знание свойств кода ДНК, умение пользоваться таблицей генетического кода.



***Примеры решения задач***

***Задача № 4.*** В белке содержится 51 аминокислота. Сколько нуклеотидов будет в цепи гена, кодирующей этот белок, и сколько - в соответствующем фрагменте молекулы ДНК?

**Решение:**

Поскольку генетический код триплетен, т. е. одна аминокислота кодируется тремя нуклеотидами, то количество нуклеотидов в кодирующей цепи гена будет 51 х 3 = 153, а в двухцепочечной ДНК количество

нуклеотидов будет вдвое больше, т. е. 153 х 2 = 306.

**Ответ:** в кодирующей цепи гена будет содержаться 153 нуклеотида, во фрагменте ДНК-306.

***Задача № 5.*** В кодирующей цепи гена содержится 600 нуклеотидов. Сколько аминокислот содержится в молекуле белка, информация о которой закодирована в этом гене, если в конце гена имеются два стоп - триплета?

**Решение:**

1. Поскольку в конце гена имеются два стоп - кодона, то 6 нуклеотидов (2\*3) не несут информации о структуре белка. Значит, информация о данном белке закодирована в цепочке из 594 (600 - 6) нуклеотидов.
2. Основываясь на триплетности кода, подсчитаем количество аминокислот: 594 : 3 = 198.

**Ответ:** в молекуле белка содержится 198 аминокислот.

***Задача № 6.*** В белке содержится 25 аминокислот. Сколько нуклеотидов содержится в кодирующей цепи гена, если три «знака препинания» стоят в конце гена?

**Решение:**

1. Определим количество нуклеотидов в кодирующей части соответствующей цепи гена: 25\*3=75.
2. Поскольку каждый “знак препинания” содержит 3 нуклеотида, то общее количество нуклеотидов в кодирующей цепи гена составляет 75+3 \* 3=84.

**Ответ:** в кодирующей цепи гена содержится 84 нуклеотида.

***Задача № 7.*** Длина фрагмента молекулы ДНК бактерии равняется 20,4 нм. Сколько аминокислот будет в белке, кодируемом данным фрагментом ДНК?

**Решение:**

1. Определим число нуклеотидов в кодирующей цепи гена: 20,4 нм : 0,34 нм = 60.
2. Исходя из триплетности кода определяем количество аминокислот в белке: 60 : 3 = 20.

**Ответ:** в белке будет 20 аминокислот.

***Задача № 8.*** Длина гена 34,68 нм. Какова масса молекулы белка, кодируемой данным геном, если по одному регуляторному триплету находится в начале и в конце гена, длина одного нуклеотида - 0,34 нм, а масса одной аминокислоты - 100 а. е.?

**Решение:**

1. Находим количество нуклеотидов в кодирующей цепи гена: 34,68 нм: 0,34 нм = 102.
2. Учитывая, что по одному регуляторному
3. триплету находится в начале и в конце кодирующей цепи гена, находим количество нуклеотидов, несущих
4. информацию о структуре белка: 102 - 2 х 3 = 96.
5. Зная, что за каждую аминокислоту отвечает один триплет нуклеотидов, определяем количество аминокислот в молекуле белка: 96 : 3 = 32.
6. Находим массу белковой молекулы: 100 а. е.х 32=3200 а.е.

**Ответ:** масса белковой молекулы 3200 а. е.

**«Биосинтез белка»**

Для решения этого типа задач необходимы знания о механизме биосинтеза белка (транскрипции, трансляции), принципе комплементарности, свойствах генетического кода, умение пользоваться таблицей генетического кода.

***Примеры решения задач***

***Задача № 9.*** Участок ДНК содержит последовательно расположенные нуклеотиды ААГТГТГАЦТТА. Укажите аминокислотный состав белковой цепи, кодируемой этим участком ДНК.

**Решение:**

1. Распределяем участок ДНК на триплеты: ААГ ТГТ ГАЦ ТТА.
2. Используя таблицу генетического кода, переводим эти триплеты ДНК на язык аминокислот (этот этап работы можно проводить, «синтезируя» сначала и- РНК по цепи ДНК, а затем по ней - молекулу белка): кодоны ДНК ААГ ТГТ ГАЦ ТТА

кодоны и-РНК УУЦ АЦА ЦУГ ААУ

аминокислоты фен - тре - лей - асп

**Ответ:** аминокислотный состав белковой цепи будет следующий: фен-тре-лей-асп.

***Задача № 10.*** В молекуле белка следующая последовательность аминокислот: тре-лей-тир-лиз-сер-гли. Постройте участок и-РНК, на котором закодирован этот белок.

**Решение:**

Используя таблицу генетического кода, находим кодоны и-РНК данных аминокислот и, выбирая любой из них, «синтезируем» молекулу и-РНК: аминокислоты тре — лей — тир - лиз - сер - гли, молекула и-РНК АЦУ-ЦУУ-УАУ-ААА-УЦУ-ГГУ.

**Ответ:** структура и-РНК будет следующая: АЦУЦУУУАУАААУЦУГГУ.

***Задача № 11.*** Начальная часть молекулы белка имеет следующую структуру: цис - фен - тир. Какие т-РНК (с какими антикодонами) могут участвовать в синтезе этого белка?

**Решение:**

Зная, что антикодоны т-РНК комплементарны кодонам и-РНК, по таблице генетического кода находим все возможные триплеты, кодирующие данные аминокислоты:

аминокислота цистеин (цис) фенилаланин (фен) тирозин (тир)

антикодоны т-РНК АЦА, АЦГ ААА, ААГ АУА, АУГ

**Ответ:** в синтезе белка могут участвовать т-РНК со следующими антикодонами: АЦА, АЦГ, ААА, ААГ, АУА, АУГ.

**Некоторые общие методические приемы, которые могут быть использованы при решении задач по разделу: Основы генетики.**

Подавляющее большинство ошибок, допускаемых обучающимися, связано с невыполнением простых правил, которые они должны усвоить из курса Биология. К этим правилам относятся следующие:

1. Каждая гамета получает гаплоидный набор хромосом (генов). Все хромосомы (гены) имеются в гаметах.
2. В каждую гамету попадает только одна гомологичная хромосома из каждой пары (только один ген из каждой аллели).
3. Число возможных вариантов гамет равно ***2n***, где ***n*** – число хромосом, содержащих гены в гетерозиготном состоянии.
4. Одну гомологичную хромосому (один аллельный ген) из каждой пары ребенок получает от отца, а другую (другой аллельный ген) – от матери.
5. Гетерозиготные организмы при полном доминировании всегда проявляют доминантный признак. Организмы с рецессивным признаком всегда гомозиготны.
6. Решение задачи на дигибридное скрещивание при независимом наследовании обычно сводится к последовательному решению двух задач на моногибридное (это следует из закона независимого наследования).

Кроме того, для успешного **решения задач** следует уметь выполнять некоторые несложные операции и использовать методические приемы, которые приводятся ниже.

Прежде всего, необходимо внимательно изучить **условие задачи**. Даже те обучающиеся, которые хорошо знают закономерности наследования и успешно решают генетические задачи, часто допускают грубые ошибки, причинами которых является невнимательное или неправильное прочтение условия.

Следующим этапом является определение **типа задачи**. Для этого необходимо выяснить, сколько пар признаков рассматривается в задаче, сколько пар генов кодирует эти признаки, а также число классов фенотипов, присутствующих в потомстве от скрещивания гетерозигот или при анализирующем скрещивании, и количественное соотношение этих классов. Кроме того, необходимо учитывать, связано ли наследование признака с половыми хромосомами, а также сцеплено или независимо наследуется пара признаков. Относительно последнего могут быть прямые указания в условии. Также, свидетельством о сцепленном наследовании может являться соотношение классов с разными фенотипами в потомстве.

Для облегчения решения можно записать **схему брака (скрещивания)**, отмечая фенотипы и генотипы особей, известных по условию задачи, а затем начать выполнение операций по выяснению неизвестных генотипов. Для удобства неизвестные гены можно обозначать значками \*, \_ или ?.

**Выяснение генотипов** особей, неизвестных по условию, является **основной методической операцией**, необходимой для решения генетических задач. При этом решение всегда надо начинать с особей, несущих рецессивный признак, поскольку они гомозиготны и их генотип по этому признаку однозначен – **аа**.

Выяснение генотипа организма, несущего доминантный признак, является более сложной проблемой, потому что он может быть гомозиготным (**АА**) или гетерозиготным (**Аа**).

Гомозиготными (**АА**) являются представители «чистых линий», то есть такие организмы, все предки которых несли тот же признак. Гомозиготными являются также особи, оба родителя которых были гомозиготными по этому признаку, а также особи, в потомстве которых (**F1**) не наблюдается расщепление.

Организм гетерозиготен (**Аа**), если один из его родителей или потомков несет рецессивный признак, или если в его потомстве наблюдается расщепление.

Следует учитывать, что доминантный признак во всех случаях, кроме неполного доминирования, проявляется у гетерозиготных особей. Его несут также фенотипически одинаковые родители, в потомстве которых встречаются особи, отличные от них по фенотипу. При моногенном наследовании доминантный признак всегда проявляется у потомства **F1** при скрещивании гомозиготных родителей (чистых линий) с разным фенотипом (исключение – неполное доминирование).

При определении возможных вариантов распределения генов в гаметах следует помнить, что каждая гамета содержит гаплоидный набор генов и что в нее попадает только один ген из каждой пары, определяющей развитие признака. Число возможных вариантов гамет равно ***2n***, где ***n*** – число рассматриваемых пар хромосом, содержащих гены в гетерозиготном состоянии.

Распространенной ошибкой при определении вариантов гамет является написание одинаковых типов гамет, то есть содержащих одни и те же сочетания генов. Для определения возможных типов гамет более целесообразным представляется **запись генотипов в хромосомной форме**. Это упрощает определение всех возможных вариантов сочетания генов в гаметах (особенно при полигибридном скрещивании). Кроме того, некоторые задачи невозможно решить без использования такой формы записи.

Сочетания гамет, а также соответствующие этим сочетаниям фенотипы потомства при дигибридном или полигибридном скрещивании равновероятны, и поэтому их удобно определять с помощью **решетки Пеннета**. По вертикали откладываются типы гамет, продуцируемых матерью, а по горизонтали – отцом. В точках пересечения вертикальных и горизонтальных линий записываются соответствующие сочетания генов. Обычно выполнение операций, связанных с использованием решетки Пеннета, не вызывает затруднений у учащихся. Следует учитывать только то, что гены одной аллельной пары надо писать рядом (например, **ААВВ**, а не **АВАВ**).

Конечным этапом решения является **запись схемы скрещивания (брака)** в соответствии с требованиями по оформлению, описанными ниже, а также максимально подробное изложение всего хода рассуждений по решению задачи с обязательным логическим обоснованием каждого вывода. Отсутствие объяснения даже очевидных, на первый взгляд, моментов может быть основанием для снижения оценки на экзамене.

Довольно распространенными являются задачи, которые могут иметь **несколько вариантов решения**. Все варианты решения должны быть рассмотрены.

**Оформление задач**

При **оформлении задач** необходимо уметь пользоваться символами, принятыми в традиционной генетике и приведенными ниже:

|  |  |
| --- | --- |
| ♀ | женский организм |
| ♂ | мужской организм |
| × | знак скрещивания |
| P | родительские организмы |
| F1, F2 | дочерние организмы первого и второго поколения |
| А, В, С... | гены, кодирующие доминантные признаки |
| а, b, с... | аллельные им гены, кодирующие рецессивные признаки |
| АА, ВВ, СС... | генотипы особей, моногомозиготных по доминантному признаку |
| Аа, Вb, Сс... | генотипы моногетерозиготных особей |
| аа, bb, сс... | генотипы рецессивных особей |
| АаВb, AaBbCc | генотипы ди- и тригетерозигот |
| А B, CD a b  cd | генотипы дигетерозигот в хромосомной форме при независимом и сцепленном наследовании |
| гамета А , гамета а , гамета АВ , гамета cd | гаметы |

**Пример записи схемы скрещивания (брака)**

**А** – желтая окраска семян, **а** – зеленая окраска семян.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Запись в буквенной форме:** |  | **Запись в хромосомной форме:** |
| |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | | Р | ♀**Аа** | × | ♂**aа** | | желтая |  | зеленая | | гаметы | гамета **A**    гамета **a** |  | гамета **a** | | F1 | **Aa** |  | **aa** | | желтая |  | зеленая | | 50% |  | 50% | |  | |  |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | --- | | Р | ♀ | **Аa** | × | ♂ | **aa** | | желтая | | зеленая | | | гаметы | гамета **A** | гамета **a** |  | гамета **a** | | | F1 | **Aa** | |  | **aa** | | | желтая | |  | зеленая | | | 50% | |  | 50% | | |

Запись в хромосомной форме, как отмечено выше, является более предпочтительной. При написании **схемы скрещивания (брака)** обязательно следует указывать фенотипы всех рассматриваемых особей, поколение, к которому они принадлежат (F1, F2 и т.д.), а также пол родителей и потомства. Гаметы следует обвести кружком (при невыполнении этого можно спутать гаметы с генами генотипа).

К распространенным **ошибкам**, допускаемым **при оформлении задач**, относятся также случаи, когда генотип женского организма написан не слева (принятая форма записи), а справа. Довольно часто встречаются **ошибки**, когда у гомозиготных особей отмечается два типа гамет, например,

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **AA** | стрелки | гамета **A**  гамета **A** | или |  | **aa** | стрелки | гамета **a**  гамета **a** |

Такая запись не имеет смысла, так как должно быть указано не число гамет, которых может быть множество, а только число их типов. Запись типа «один ребенок будет больным, а другой здоровым» или «первый ребенок родится больным, а второй здоровым» также лишена смысла, поскольку результаты указывают лишь на вероятность рождения тех или иных особей.

# **Пример решения и оформления задач**

***Задача № 12.*** У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Мужчина альбинос женился на женщине с нормальной пигментацией. У них родилось двое детей – нормальный и альбинос. Определить генотипы всех указанных членов семьи.

**Решение**

**А** – нормальная пигментация,

**а** – альбинизм.

1. **Запись схемы брака по фенотипам (на черновике)**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀ | × | ♂ |
| нормальная пигментация |  | альбинос |
| F1 | **аa** |  | **А\*** |
| альбинос |  | нормальная пигментация |

1. **Выяснение и запись генотипов, известных по условию задачи**

Генотип особи с рецессивным признаком известен – **аа**. Особь с доминантным признаком имеет генотип **А\***:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**A\*** норма | × | ♂**aa** альбинос |
| F1 | **аa** альбинос |  | **А\*** норма |

1. **Определение генотипов организмов по генотипам родителей и потомков**
   1. Генотип мужчины и ребенка альбиносов – **аа**, так как оба они несут рецессивный признак.
   2. Женщина и здоровый ребенок имеют в своем генотипе доминантный ген **А**, потому что у них проявляется доминантный признак.
   3. Генотип ребенка с нормальной пигментацией – **Аа**, поскольку его отец гомозиготен по рецессиву (**аа**) и мог передать ему только ген **а**.
   4. Один из детей имеет генотип **аа**. Один аллельный ген ребенок получает от матери, а другой от отца. Поэтому мать должна нести рецессивный ген **а**. Ее генотип – **Аа**.
2. **Запись хода рассуждений по выяснению генотипов и схемы брака в чистовик**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**Аа** норма | × | ♂**aа** альбинос |
| гаметы | **A**    гамета **a** |  | гамета **a** |
| F1 | **аa** альбинос 50% |  | **Аa** норма 50% |

**Ответ:** Генотип мужа – **аа**, жены – **Аа**, ребенка с нормальной пигментацией – **Аа**, ребенка-альбиноса – **аа**.

**Краткие сведения по моногибридному скрещиванию**

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

При моногибридном скрещивании соблюдается **первый закон Менделя** (закон единообразия), согласно которому при скрещивании гомозиготных организмов у их потомков F1 проявляется только один альтернативный признак (доминантный), а второй находится в скрытом (рецессивном) состоянии. Потомство F1 единообразно по фенотипу и генотипу. Согласно **второму закону Менделя** (закон расщепления) при скрещивании гетерозигот в их потомстве F2 наблюдается расщепление по генотипу в соотношении 1:2:1 и по фенотипу в пропорции 3:1.

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

**На что обратить внимание при решении задач на независимое наследование**

**Наследование** признаков, которые кодируются генами, локализованными в разных парах хромосом, осуществляется **независимо** друг от друга. Перед разбором задач этого типа следует вспомнить распределение хромосом при мейозе, в результате которого в каждую гамету попадает гаплоидный набор хромосом или только одна хромосома из каждой пары.

**На что обратить внимание при решении задач на взаимодействие неаллельных генов**

Проявление одного признака может определяться двумя и более парами генов (**комплементарность и полимерное наследование**) и, наоборот, одна пара генов может влиять на проявление нескольких признаков (**множественное действие генов**). Кроме того, одни гены могут подавлять действие других (**эпистаз**). Все эти явления получили общее название **взаимодействие генов**.

При **взаимодействии двух пар генов** вероятность появления организмов каждого фенотипа определяется различными сочетаниями двух пар генов, участвующих в развитии признака. Так же, как и в случае дигибридного скрещивания, эти сочетания можно оценивать с помощью решетки Пеннета. В большинстве случаев различные соотношения фенотипов при скрещивании дигетерозигот образованы из соотношения 9:3:3:1 путем сложения отдельных элементов, например, расщепление 9:7 при комплементарном наследовании может быть представлено как 9:(3+3+1).

При решении задач такого типа следует обращать внимание на то, сколько классов фенотипов и в каком количественном соотношении образуется при скрещивании особей с различными генотипами.

**На что обратить внимание при решении задач на сцепленное наследование**

Число признаков организма многократно превышает число хромосом. Следовательно, в одной хромосоме располагается множество генов. Наследование признаков, гены которых находятся в одной паре гомологичных хромосом, называется **сцепленным наследованием** (**закон Моргана**). Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют **группу сцепления**. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом.

Распространенные ошибки при решении этого типа задач обычно сводятся к тому, что обучающиеся не умеют определять типы гамет, не понимают механизмы кроссинговера или не учитывают тот факт, что при **сцепленном наследовании** доминантные и рецессивные гены могут находиться в одной из гомологичных хромосом (транс-положение) или в разных гомологичных хромосомах (цис-положение).

**Краткие сведения о механизме наследования половых хромосом**

Для успешного решения этого типа задач необходимо четко представлять механизм **наследования половых хромосом**:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**XX** | × | ♂**XY** |
| гаметы | гамета **X** |  | гамета **X**    гамета **Y** |
| F1 | ♀**XX** 50% |  | ♂**XY** 50% |

У человека, как у большинства других организмов, женщина продуцирует гаметы, содержащие только **Х**-хромосомы (**гомогаметные**). Мужчины являются **гетерогаметными** и производят два типа гамет (с **Х**- и с **Y**-хромосомой). У некоторых организмов: птиц, бабочек, отдельных видов рыб и растений (например, земляники) гетерогаметными являются женские особи, а мужские – гомогаметными.

**Половые хромосомы** **Х** и **Y** не являются полностью гомологичными друг другу. Поэтому наследование признаков, гены которых находятся в негомологичных участках половых хромосом, имеет свои особенности:

1. Отец всегда передает свою **Х**-хромосому дочери, а **Y**-хромосому – сыну. Мать передает **Х**-хромосому или сыну, или дочери.
2. Признаки, развитие которых определяется генами, расположенными в негомологичных участках **Y**-хромосомы, всегда встречаются у мужчин и никогда не встречаются у женщин.
3. Рецессивные гены, расположенные в **Х**-хромосомах, всегда проявляются у мужчин, а у женщин – только в гомозиготном состоянии.
4. Доминантные гены в **Х**-хромосомах у женщин могут быть в гомозиготном или гетерозиготном состоянии, а у мужчин – только в гомозиготном.

Решение задач, в которых рассматриваются признаки, гены которых расположены в **Х**-хромосомах, следует начинать с мужских особей, поскольку у них всегда проявляется действие и рецессивных, и доминантных генов. Затем можно определить генотип матери по генотипу сыновей и генотип дочерей по генотипу отца или братьев.

# **Выяснение генотипов организмов по генотипам и фенотипам родителей и потомков**

При решении таких задач необходимо помнить, что генотип особей с **рецессивным признаком** известен – они **гомозиготны**.

Наличие доминантного или рецессивного гена у организмов, несущих **доминантный признак** (их гомо- или гетерозиготность), можно определить по генотипам их родителей или потомков, учитывая то, что один ген из каждой пары ребенок получает от отца, а второй – от матери.

***Задача № 13.*** Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (**Т**) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.

**Решение**

1. Отец и сын не ощущают вкус ФТМ, т.е. несут рецессивный признак, следовательно, их генотип – **tt**.
2. Мать и дочь ощущают вкус, значит, каждая из них несет доминантный ген **Т**.
3. Одну хромосому ребенок получает от отца, другую – от матери. От отца дочь может получить только рецессивный ген **t**(поскольку он гомозиготен). Следовательно, генотип дочери – **Тt**.
4. В потомстве матери есть особь с генотипом **tt**, следовательно, она также несет рецессивный ген **t**, и ее генотип – **Тt**.

**Схема брака**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**Tt** ощущает вкус ФТМ | × | ♂**tt** не ощущает вкус ФТМ |
| гаметы | гамета **T**    гамета **a** |  | гамета **t** |
| F1 | **Tt** ощущает вкус ФТМ |  | **tt** не ощущает вкус ФТМ |

**Ответ:** Генотип матери и дочери – **Tt**, отца и сына – **tt**.

# **Выяснение генотипов родителей по расщеплению в потомстве**

***Задача № 14.***Плоды томата бывают круглыми и грушевидными. Ген круглой формы доминирует. В парниках высажена рассада, полученная из гибридных семян. 31750 кустов имели плоды грушевидной формы, а 92250 – круглой. Сколько было среди выросших кустов гетерозиготных растений?

**Решение**

**А** – круглая форма,

**а** – грушевидная форма.

1. Рассада была получена из гибридных (гетерозиготных) растений. Их генотип – **Аа**. Расщепление в потомстве, близкое к 3 : 1, подтверждает это предположение.
2. Среди растений с круглой формой плодов имеются гетерозиготы (**Аа**) и гомозиготы (**АА**). Поскольку в F2 при моногибридном скрещивании наблюдается расщепление по генотипу в пропорции 1 : 2 : 1, то гетерозиготных растений должно быть от общего числа растений с доминантным признаком, т.е. 92290 · 2/3  = 61500, или в 2 раза больше, чем растений с рецессивным признаком: 31750 · 2 = 63500.

**Ответ:** Гетерозиготных растений было примерно 62500.

# **Определение вероятности рождения потомства с искомыми признаками**

**Вероятность появления особей с тем или иным генотипом** можно определить по формуле:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| вероятность = | число ожидаемых событий | (1) |
| число всех возможных событий |

Вероятность осуществления взаимосвязанных событий равна произведению вероятностей каждого события.

***Задача № 15****.* Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

**Решение**

1. Мужчина и женщина здоровы, следовательно, они несут доминантный ген **А**.
2. У каждого из них один из родителей нес рецессивный признак шизофрении (**аа**), следовательно, в их генотипе присутствует также рецессивный ген **а**, и их генотип – **Аа**.

**Схема брака**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| P | ♀**Aa** здорова | | × | ♂**Aa** здоров | |
| гаметы | гамета **A** | гамета **a** |  | гамета **A** | гамета **a** |
| F1 | **AA**  здоров  25% | **Aa**  здоров  25% |  | **Aa**  здоров  25% | **aa**  болен  25% |

1. Вероятность появления больного ребенка равна 1/4 (число событий, при котором появляется генотип **аа**, равно 1, число всех возможных событий равно 4).

**Ответ:** Вероятность рождения ребенка, больного шизофренией, равна 25% (1/4).

**Определение доминантности или рецессивности признака**

Если в задаче не указано, какой **признак** является **доминантным**, а какой **рецессивным**, его можно определить, исходя из следующих соображений:

1. Если при скрещивании двух организмов с альтернативными признаками в их потомстве проявляется только один, то он и будет **доминантным**.
2. Если у организма наблюдается расщепление в потомстве, то он гетерозиготен и, следовательно, несет**доминантный признак**.
3. Если у двух родителей, одинаковых по фенотипу, родился ребенок с отличным от них признаком, то признак, имеющийся у исходных форм, является **доминантным**.

***Задача № 16****.* От скрещивания комолого (безрогого) быка с рогатыми коровами получились комолые и рогатые телята. У коров комолых животных в родословной не было. Какой признак доминирует? Каков генотип родителей и потомства?

**Решение**

1. У коров все предки несли тот же признак, значит, они принадлежат к чистой линии и являются гомозиготными.
2. Потомство F1 не является единообразным, следовательно, в скрещивании участвовали одна или несколько гетерозиготных особей. Поскольку коровы гомозиготны, то гетерозиготным является бык.
3. Гетерозиготные организмы при полном доминировании несут доминантный признак, следовательно, таким признаком является комолость.

**Запись скрещивания**

**А** – комолость, **а** – рогатость.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**aа** рогатые | × | ♂**Aа** комолый |
| гаметы | гамета **a** |  | гамета **A**    гамета **a** |
| F1 | **Аa** комолые 50% |  | **аa** рогатые 50% |

**Ответ:** Доминантным является признак комолости. Генотип быка – **Аа**, коров – **аа**, телят – **Аа** и **аа**.

**Взаимодействие аллельных генов. Множественный аллелизм**

**Неполное доминирование и кодоминирование**

При **неполном доминировании** у гетерозигот не проявляется ни один признак из имеющихся у родителей. При**промежуточном наследовании** гибриды несут среднее выражение признаков.

При **кодоминировании** у гетерозигот проявляются оба родительских признака. Примером промежуточного наследования может служить наследование окраски плодов земляники или цветков ночной красавицы, кодоминирования – наследование чалой масти у крупного рогатого скота.

***Задача № 17.***При скрещивании между собой растений красноплодной земляники всегда получаются растения с красными ягодами, а белоплодной – с белыми. В результате скрещивания обоих сортов получаются розовые ягоды. Какое потомство получится при опылении красноплодной земляники пыльцой растения с розовыми ягодами?

**Решение**

1. Растения с красными и белыми плодами при скрещивании между собой не давали в потомстве расщепления. Это указывает на то, что они являются гомозиготными.
2. Скрещивание гомозиготных особей, отличающихся по фенотипу, приводит к образованию у гетерозигот нового фенотипа (розовая окраска плодов). Это свидетельствует о том, что в данном случае наблюдается явление промежуточного наследования.
3. Таким образом, растения с розовыми плодами являются гетерозиготными, а с белыми и красными – гомозиготными.

**Схема скрещивания**

**AА** – красные плоды, **аа** – белые плоды, **Aа** – розовые плоды.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**АA** красноплодная | × | ♂**Aа** розовоплодная |
| гаметы | гамета_A **A** |  | гамета_A **A**   гамета_a **a** |
| F1 | **AA** красноплодная 50% |  | **Аa** розовоплодная 50% |

**Ответ:** 50% растений будут иметь красные и 50% – розовые плоды.

**Наследование по типу множественных аллелей**

По такому типу осуществляется, например, **наследование групп крови** системы АВ0. Наличие той или иной группы крови определяется парой генов (точнее, локусов), каждый из которых может находиться в трех состояниях (**JA**, **JB** или **j0**). Генотипы и фенотипы лиц с разными группами крови приведены в таблице 1.

**Таблица 1. Наследование групп крови системы АB0**

|  |  |
| --- | --- |
| **Группа** | **Генотип** |
| I (0) | j0j0 |
| II (A) | JAJA, JAJ0 |
| III (B) | JBJB, JBJ0 |
| IV (AB) | JAJB |

***Задача № 18.***У мальчика I группа, у его сестры – IV. Что можно сказать о группах крови их родителей?

**Решение**

1. Генотип мальчика – **j0j0**, следовательно, каждый из его родителей несет ген **j0**.
2. Генотип его сестры – **JAJB**, значит, один из ее родителей несет ген **JA**, и его генотип – **JAj0** (II группа), а другой родитель имеет ген **JB**, и его генотип **JBj0** (III группа крови).

**Ответ:** У родителей II и III группы крови.

**Независимое наследование**

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

Согласно **третьему закону Менделя**, при **дигибридном скрещивании** наследование обоих признаков осуществляется независимо друг от друга, а в потомстве дигетерозигот наблюдается расщепление по фенотипу в пропорции 9:3:3:1 (9 **А\*В\***, 3 **ааВ\***, 3 **А\*bb**, 1 **ааbb**, где **\*** в данном случае обозначает, что ген может находиться либо в доминантном, либо в рецессивном состоянии). По генотипу расщепление будет осуществляться в соотношении 4:2:2:2:2:1:1:1:1 (4 **АаВb**, 2 **ААВb**, 2 **АаВВ**, 2 **Ааbb**, 2 **ааВb**, 1 **ААbb**, 1 **ААВВ**, 1 **ааВВ**, 1 **ааbb**).

Для определения фенотипов и генотипов потомства при **дигибридном скрещивании** удобно пользоваться **решеткой Пеннета**, для построения которой по вертикальной оси следует отметить гаметы одного родительского организма, а по горизонтальной – другого. В месте пересечения вертикалей и горизонталей записываются генотипы дочерних организмов.

**Решетка Пеннета**

**А** – желтая окраска семян (ж),  
**а** – зеленая окраска семян (з),  
**В** – гладкая поверхность семян (г),  
**b** – морщинистая поверхность семян (м).

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Гаметы: | ♂ | гамета **AB** | гамета **Ab** | гамета **aB** | гамета **ab** |
| ♀ |  |
| гамета **AB** | | **AABB** ж. г. | **AABb** ж. г. | **AaBB** ж. г. | **AaBb** ж. г. |
| гамета **Ab** | | **AABb** ж. г. | **Aabb** ж. м. | **AaBb** ж. г. | **Aabb** ж. м. |
| гамета **aB** | | **AaBB** ж. г. | **AaBb** ж. г. | **aaBB** з. г. | **aaBb** з. г. |
| гамета **ab** | | **AaBb** ж. г. | **Aabb** з. м. | **aaBb** з. г. | **aabb** з. м. |

* 9 **A\*B\*** – желтая гладкая  
  3 **A\*bb** – желтая морщинистая  
  3 **ааB\*** – зеленая гладкая  
  1 **aabb** – зеленая морщинистая

Тот факт, что признаки наследуются независимо друг от друга, значительно упрощает **решение задач на дигибридное скрещивание**. Оно сводится к тому, чтобы абстрагироваться от второго признака и два раза решить задачу на моногибридное скрещивание.

**Выяснение генотипов особей**

Решение задач на выяснение **генотипа при дигибридном скрещивании** сводится к тому, чтобы проанализировать наследование каждого признака независимо от другого.

***Задача №19.***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?

**Решение**

Для решения задачи можно абстрагироваться от одной пары признаков и рассматривать только другую:

*I. Пигментация*

**А** – нормальная пигментация, **а** – альбинизм.

1. Ребенок является альбиносом (рецессивный признак), следовательно, его генотип по этому признаку – **аа**.
2. Каждый из родителей имеет нормальную пигментацию, значит, оба они несут доминантный ген **А**. Поскольку у них есть ребенок с генотипом **аа**, то каждый из них должен нести также рецессивный ген **а**. Следовательно, генотип родителей по гену пигментации – **Аа**.

*II. Владение правой рукой*

**В** – праворукость, **b** – леворукость.

1. Ребенок левша (рецессивный признак), следовательно, его генотип – **bb**.
2. Родители являются правшами, значит, каждый из них несет доминантный ген **В**. Их ребенок левша (**bb**), поэтому каждый из родителей несет рецессивный ген **b**. Генотип родителей по этой паре генов – **Вb**.

Следовательно: генотип матери – **АаВb**; генотип отца – **АаВb**; генотип ребенка – **ааbb**.

**Схема брака**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**АаBb** норм. пигмент., правша | × | ♂**AаBb** норм. пигмент., правша |
| гаметы | гамета **AB**   гамета **Ab**   гамета **aB**   гамета **ab** |  | гамета **AB**   гамета **Ab**   гамета **aB**   гамета **ab** |
| F1 | **аabb** альбинос, левша | | |

**Ответ:** Родители гетерозиготны по каждой паре признаков и их генотип – **АаВb**.

**Определение генотипа организма по соотношению фенотипических классов в потомстве**

Для выяснения **генотипов** по расщеплению в потомстве следует учитывать, что при скрещивании двух дигетерозигот в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 9:3:3:1, а для каждого отдельно взятого признака соотношение фенотипов составляет 3:1. При спаривании гомозигот для каждого признака соблюдается закон единообразия. При анализирующем скрещивании дигетерозигот в потомстве присутствуют четыре класса фенотипов в равных количествах, а соотношение фенотипов по каждому признаку составляет 1:1.

***Задача № 20.*** У фигурной тыквы белая окраска плода (**W**) доминирует над желтой (**w**), а дисковидная форма (**D**) над шаровидной (**d**). Тыкву с белыми дисковидными плодами скрестили с тыквой, у которой плоды были белыми и шаровидными. В потомстве оказалось:

* 3/8 белых дисковидных,
* 3/8 белых шаровидных,
* 1/8 желтых дисковидных,
* 1/8 желтых шаровидных.

Определить генотипы родителей и потомства.

**Решение**

Для решения данной задачи можно рассматривать каждый признак в отдельности. Тогда:

1. расщепление по цвету 3:1, следовательно, оба растения были гетерозиготны (**Ww**);
2. расщепление по форме 1:1, следовательно, скрещивалась гетерозиготная особь (**Dd**) с гомозиготной по рецессиву (**dd**).

Действительно, одно из родительских растений несло рецессивный признак (шаровидная форма плодов).

Таким образом, генотип первой особи – **WwDd**; генотип второй – **Wwdd**. Анализ скрещивания подтверждает решение и позволяет выявить генотипы потомства.

**Схема скрещивания**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**WwDd** белый, дисковид. | × | ♂**Wwdd** белый, шаровид. |
| гаметы | гамета **WD**   гамета **wD**   гамета **Wd**   гамета **wd** |  | гамета **Wd**   гамета **wd** |
| F1 | **WWDd    WwDd    WWdd    Wwdd** белый,      белый,      белый,      белый, дисковид.  дисковид.  шаровид.  шаровид. | | |
|  | **WwDd    wwDd    Wwdd    wwdd** белый,     желтый,      белый,     желтый, дисковид.  дисковид.  шаровид.  шаровид. | | |

**Определение вероятности появления потомства с анализируемыми признаками**

Для оценки **вероятности появления** особей с искомым **фенотипом или генотипом** следует пользоваться той же формулой, что и при моногибридном скрещивании.

***Задача № 21.***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?

**Решение**

**А** – нормальный слух, **а** – глухота, **В** – нормальный обмен меди, **b** – болезнь Вильсона.

1. Ребенок болеет глухонемотой и болезнью Вильсона (рецессивные признаки), значит, его генотип – **ааbb**.
2. Мужчина глухой, следовательно, он гомозиготен по рецессивному признаку глухоты (**аа**). Он не страдает болезнью Вильсона, значит, имеет доминантный ген **В**. Мужчина должен иметь также рецессивный ген **b**, так как у него есть ребенок с этим заболеванием. Следовательно, генотип мужчины – **ааВb**.
3. Женщина страдает болезнью Вильсона, значит, она гомозиготна по рецессивному гену **b**. Она имеет нормальный слух (ген **А**), но у нее есть ребенок с глухонемотой (гомозиготный по рецессивному гену **а**). Поэтому генотип женщины – **Ааbb**.

**Схема брака**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| P | ♀**Aabb** нормальный слух, б. Вильсона | | × | ♂**aaBb** глухота, нормальный обмен | |
| гаметы | гамета**Ab** | гамета**ab** |  | гамета**aB** | гамета**ab** |
| F1 | **AaBb**  здоров  25% | **Aabb**  б. Вильсона  25% |  | **aaBb**  глухота  25% | **aabb** глухота,  б. Вильсона  25% |

1. Вероятность рождения здорового ребенка определяется по **формуле (1)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| вероятность = | число ожидаемых событий | (1) |
| число всех возможных событий |

Вероятность осуществления взаимосвязанных событий равна произведению вероятностей каждого события.

и равна отношению числа ожидаемых событий (рождение здорового ребенка – 1) к числу всех возможных событий (4), в данном случае она равна 1/4 (25%).

**Ответ:** Вероятность рождения здорового ребенка – 1/4 (25%).

**Выяснение доминантности или рецессивности признаков**

При дигибридном скрещивании определение того, какой признак является **доминанатным**, а какой **рецессивным**, осуществляется так же, как и при **моногибридном наследовании.**

***Задача № 22.***При скрещивании между собой серых мух с нормальными крыльями 25% потомства имело черное тело. Примерно у 25% всех дочерних особей крылья были зачаточной формы. Какие признаки доминируют? Каковы генотипы родителей?

**Решение**

1. В потомстве наблюдалось расщепление по обоим признакам, следовательно, скрещивались гетерозиготные особи. Гетерозиготы несут доминантные признаки, значит, таковыми являются серая окраска тела и нормальная форма крыльев.
2. Расщепление в пропорции 3:1 по каждому признаку указывает на то, что скрещивались две дигетерозиготные особи с генотипом **АаВb**.

**Ответ:** Генотип обоих родителей – **АаВb**. Доминантными признаками являются серый цвет тела и нормальная форма крыльев.

**Независимое наследование при неполном доминировании**

Если обе пары генов наследуются по типу **неполного доминирования**, то расщепление по фенотипу и генотипу будет совпадать друг с другом. Если **неполное доминирование** осуществляется по одной паре генов, то совпадение генотипов или фенотипов будет происходить только по ней.

***Задача № 23.***У кур ген гороховидного гребня (**А**) доминирует над геном простого гребня (**а**), а по генам черной (**В**) и белой (**b**) окраски наблюдается неполное доминирование: особи с генотипом Вb имеют голубую окраску. Если скрещивать птиц, гетерозиготных по обеим парам генов, то какая доля потомков будет иметь:

1. простой гребень;
2. голубую окраску;
3. простой гребень и голубую окраску;
4. белую окраску и гороховидный гребень?

**Решение**

Поскольку каждый из признаков наследуется независимо друг от друга, то кур с простым гребнем будет 1/4, кур с голубой окраской – 1/2.

Выяснение количества особей с двумя признаками сводится к построению решетки Пеннета, из которой видно следующее:  
1/8 потомства будет иметь генотип **ааВb** (простой гребень, голубая окраска);  
3/16 потомства будет иметь генотип **ААbb** и **Ааbb** (гороховидный гребень, белая окраска).

**Ответ:** Кур с простым гребнем будет 1/4, с голубой окраской – 1/2, с простым гребнем и голубой окраской – 1/8, с гороховидным гребнем и белой окраской – 3/16.

**Полигибридное скрещивание**

Так же, как и в случае [**дигибридного скрещивания**](http://licey.net/free/6-biologiya/20-sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami/stages/287-1_digibridnoe_skreschivanie.html)**,** решение задач по выяснению фенотипов и определению вероятности рождения потомков с теми или иными признаками можно значительно облегчить, если последовательно рассматривать наследование каждого отдельного признака, абстрагировавшись от остальных.

***Задача № 24.***Написать типы гамет, образующихся у организма с генотипом **АаВbСс**. Гены **А**, **В** и **С** наследуются независимо.

**Решение**

Для написания вариантов гамет лучше использовать запись в хромосомной форме, тогда можно мысленно последовательно вращать хромосомы относительно друг друга и после этого записывать гены, попавшие в верхнюю и нижнюю часть. Все эти операции осуществляются мысленно, записывается только конечный результат.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| а) | **А** **a** | **В** **b** | **С** **c** | стрелки вправо | гамета **ABC** |  | б) | **a** **A** | **В** **b** | **С** **c** | стрелки вправо | гамета **aBC** |  | в) | **А** **a** | **b** **B** | **С** **c** | стрелки вправо | гамета **AbC** |  | г) | **А** **a** | **B** **b** | **c** **C** | стрелки вправо | гамета **ABc** |
| гамета **abc** | гамета **Abc** | гамета **aBc** | гамета **abC** |

**Ответ:** Тригетерозигота **АаВbСс** будет образовывать 8 типов гамет: **АВС**, **аbс**, **аВС**, **Аbс**, **АbС**, **аВс**, **АВс** и **аbС**.

**Взаимодействие неаллельных генов**

**Комплементарность**

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

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

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| ген |  | **A** |  | **B** |  | **C** |  | **D** |  |
| фермент |  | E1 |  | E2 |  | E3 |  | E4 |  |
|  |  | ↓ |  | ↓ |  | ↓ |  | ↓ |  |
| реакции | S1 | → | S2 | → | S3 | → | S4 | → | P (признак) |

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

***Задача № 25.***У душистого горошка окраска цветов проявляется только при наличии двух доминантных генов **А** и **В**. Если в генотипе имеется только один доминантный ген, то окраска не развивается. Какое потомство F1 и F2 получится от скрещивания растений с генотипами **ААbb** и **ааВВ**?

**Решение**

1. Генотип исходных растений известен по условию задачи. Они гомозиготны и будут давать один тип гамет, которые можно объединить единственным образом. Потомство F1 будет единообразно по генотипу (**АаВb**) и фенотипу (розовые цветы):

**Схема скрещивания**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**AAbb** белый | × | ♂**aaBB** белый |
| гаметы | гамета **Ab** |  | гамета **aB** |
| F1 | **AaBb** розовый 100% | | |

1. Дигетерозиготные потомки F1 будут давать по 4 типа гамет, которые могут комбинироваться 16 способами. Построив решетку Пеннета, можно убедиться, что организмов, одновременно имеющих доминантные гены **А** и **В** (розовые цветы), будет примерно 9/16. То есть, в F2 будет наблюдаться расщепление по цвету в пропорции 9:7.

**Схема скрещивания**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| F1 | ♀**АаBb** розовый | × | ♂**AаBb** розовый |
| гаметы | гамета **AB**   гамета **Ab**   гамета **aB**   гамета **ab** |  | гамета **AB**   гамета **Ab**   гамета **aB**   гамета **ab** |
| F2 | **A\*B\*** розовый 9/16 |  | **A\*bb   aaB\*   aabb** белый 7/16 |

**Ответ:** В F1 все потомство будет единообразным и будет иметь розовую окраску цветов. В F2 9/16 растений будут иметь розовые, а 7/16 – белые цветы.

**Полимерное действие генов**

При **полимерном наследовании** развитие одного признака контролируется несколькими парами генов, расположенных в разных хромосомах. Чем больше генов находится в доминантном состоянии, тем ярче выражен признак.

**Полимерное действие** лежит в основе наследования количественных признаков и играет важную роль в эволюции.

Например, степень пигментации кожи определяется двумя парами (на самом деле – большим количеством) генов. В соответствии с этим по данному признаку людей можно условно разделить на 5 фенотипов: негры (**ААВВ**), темные мулаты (**ААВb** или **АаВВ**), средние мулаты (**АаВb**, **ааВВ** или **ААbb**), светлые мулаты (**Ааbb** или **ааВb**) и белые (**ааbb**).

**Эпистаз**

**Эпистазом**, или **противоположным действием генов**, называется явление, при котором ген одной аллельной пары (супрессор) в доминантном состоянии может подавлять развитие признака, контролируемого другой парой генов.

В случае **эпистаза** при скрещивании дигетерозигот в потомстве наблюдается расщепление в соотношении 13:3 или 12:3:1.

***Задача № 26.***При скрещивании растений одного из сортов тыквы с белыми и желтыми плодами все потомство F1 имело белые плоды. При скрещивании этого потомства между собой в их потомстве F2 было получено:

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

Определить возможные генотипы родителей и потомства.

**Решение**

1. Потомство F1 единообразно. Это указывает на то, что родители были гомозиготны, и признак белой окраски доминирует.
2. Гибриды первого поколения F1 гетерозиготны (получены от родителей с разным генотипом и имеют расщепление в F2).
3. Во втором поколении имеется три класса фенотипов, но расщепление отличается от расщепления при кодоминировании (1:2:1) или при комплементарном наследовании (9:6:1, 9:3:4, 9:7 или 9:3:3:1).
4. Предположим, что признак определяется противоположным действием двух пар генов, причем особи, у которых обе пары генов находятся в рецессивном состоянии (**ccjj**), отличаются по фенотипу от особей, у которых действие гена не подавляется. Расщепление в потомстве 12:3:1 подтверждает это предположение.

**Ответ:** Генотипы родителей – **ССjj** и **ссJJ**, потомства F1 – **СсJj**.

**Сцепленное наследование**

# **Полное сцепление**

Перед решением задач на **сцепленное наследование** целесообразно сравнить результаты анализирующего скрещивания при **независимом** и **сцепленном наследовании**:

**Независимое наследование**

**А** – желтая окраска, **а** – зеленая окраска,  
**В** – гладкие семена, **b** – морщинистые семена.

**Сцепленное наследование** (кроссинговер отсутствует)

**А** – серое тело, **а** – черное тело,  
**В** – нормальные крылья, **b** – короткие крылья.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **Независимое наследование** | | | | | | **Сцепленное наследование** (кроссинговер отсутствует) | | | | |
| P | ♀ | **АaBb** | | × | ♂ | **aabb** | ♀ | **АBab** | × | ♂ | **abab** |
|  | желт.,  глад. | | | зелен., морщ. | | серые,   норм. | |  | черные, корот. | |
| гаметы | **AB**  **Ab**   **aB**   **ab** | | | | **ab** | | **AB**   **ab** | |  | **ab** | |
| F1 | **АaBb** | **Аabb** | **aaBb** | | **aabb** | | **АBab** | |  | **abab** | |
|  | желт., глад. 25% | желт., морщ. 25% | зелен. глад. 25% | | зелен. морщ. 25% | | серые норм. 50% | |  | черные корот. 50% | |

# **Определение типов гамет**

Количество гамет равно 2n, где n – не число гетерозиготных пар генов, а количество пар разнородных хромосом, содержащих гетерозиготные гены. Например, тригетерозигота **АаВbСс** будет давать 8 типов гамет, если гены расположены в разных парах хромосом (n = 3) и только 2 типа, если гены находятся в одной паре (n = 1).

# **Выяснение генотипов особей и определение вероятности рождения потомства с анализируемыми признаками**

При выяснении генотипов особей с заданными признаками используются те же принципы, что и при решении задач на моно- или дигибридное скрещивание. Как отмечалось ранее, в каждом случае следует учитывать, в цис- или транс-положении находятся доминантные и рецессивные гены.

***Задача № 27.***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.

**Решение**

1. Мужчина несет два рецессивных признака. Значит, его генотип – ab-ab    .
2. Женщина страдает обоими заболеваниями, следовательно, содержит доминантные гены **А** и **В** и их рецессивные аллели **а** и **b**. Одну болезнь она унаследовала от отца, а другую – от матери, значит, доминантные гены расположены не в одной, а в разных гомологичных хромосомах, и генотип женщины – Ab-aB .

**Схема брака**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| P | ♀ | **Аb** **aB** | × | ♂ | **ab** **ab** |
|  | катаракта, полидактилия | |  | здоров, здоров | |
| гаметы | **Ab**    **aB** | |  | **ab** | |
| F1 | **Ab** **ab** катаракта 50% | | **aB** **ab** полидактилия 50% | | |

**Ответ:** 50% детей будут многопалыми, 50% – унаследуют катаракту.

# **Задачи, в которых одновременно рассматривается сцепленное и независимое наследование**

***Задача № 28.***Дрозофила, гомозиготная по признакам желтой окраски, наличия очень узких крыльев и отсутствия щетинок, была скрещена с дрозофилой, имеющей в гомозиготном состоянии гены, определяющие серый цвет, нормальные крылья и щетинки. Какое потомство возникнет от скрещивания полученных гибридов между собой, если известно, что рецессивный ген желтой окраски и доминантный ген узких крыльев лежат во второй аутосоме, а рецессивный ген отсутствия щетинок – в третьей, если предположить, что кроссинговер между генами **А** и **В** отсутствует?

**Решение**

**А** – серая окраска, **а** – желтая окраска,  
**В** – узкие крылья, **b** – нормальные крылья,  
**С** – наличие щетинок, **с** – отсутствие щетинок.

Генотип исходных форм известен из условия задачи: самка – ab_с ; самец – ab_с           .

**Схема скрещивания**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| P | ♀ | **aB** **aB** | **c** **c** | × | ♂ | **Ab** **Ab** | **C** **C** |
|  | желтая, узкие крылья, без щетинок | | |  | серая, норма, щетинки | | |
| гаметы | **aB c** | | |  | **Ab C** | | |
| F1 | **Ab** **C** **aB** **c** | | | | | | |
|  | серая, узкие крылья, щетинки | | | | | | |
|  | **Ab C**    **aB c**    **Ab c**    **aB C** | | | | | | |

Построив решетку Пеннета, можно определить количество потомков разных генотипических и фенотипических классов.

# **Неполное сцепление**

При неполном сцеплении гомологичные хромосомы могут обмениваться аллельными генами. Причиной этого является кроссинговер, который, в свою очередь, является результатом того, что при мейозе гомологичные хромосомы конъюгируют и могут обмениваться участками.

В результате этого при скрещивании дигетерозигот с генотипом ab-ab      с гомозиготами по рецессиву, имеющими генотип ab-ab     , в потомстве, наряду с обычными, появляется некоторое количество особей, образовавшихся в результате слияния кроссоверных гамет (рекомбинантов), имеющих генотип ab-ab      или ab-ab     .

# **Составление схем кроссинговера**

При составлении схем кроссинговера следует помнить, что основное количество гамет будут составлять некроссоверные, а кроссоверные гаметы будут встречаться в небольших количествах. Образование кроссоверных гамет можно легко определить, воспользовавшись схемой, представленной при решении задачи

***Задача № 29****.* Написать возможные варианты кроссинговера между генами в группе сцепления ABC-abc .

**Решение**

1) Одиночный кроссинговер между генами **А** и **В**:

Схема кроссинговера-1

2) Одиночный кроссинговер между генами **В** и **С**:

Схема кроссинговера-2

3) Двойной кроссинговер между генами **А** и **С**:

Схема кроссинговера-3

**Определение типа наследования (сцепленное или независимое) и расстояния между генами**

Для определения **типа наследования** необходимо выяснить количество особей, получающихся при анализирующем скрещивании.

Соотношение фенотипических классов в F1, близкое к 1:1:1:1, позволяет с большой вероятностью предположить наличие **независимого наследования**, а присутствие в потомстве двух фенотипов в пропорции, близкой к 1:1, указывает на **сцепленное наследование**. Наличие небольшого количества рекомбинантов является результатом**кроссинговера**.

Количество таких организмов пропорционально вероятности кроссинговера между сцепленными генами и, следовательно, расстоянию между ними в хромосоме. Это расстояние измеряется в **морганидах (М)** и может быть определено по формуле:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| *x* = | *a* + *c* | · 100,       (2) |
| *n* |

где *x* – расстояние между генами (в морганидах),

*а* и *с* – количество кроссоверных особей,  
*n* – общее число особей.

Таким образом, одна морганида равна 1% кроссинговера.

Если число кроссоверных особей дано в процентах, то **расстояние между генами** равно сумме процентного состава.

***Задача № 30.***У томата высокий рост доминирует над низким, гладкий эндосперм – над шероховатым. От скрещивания двух растений получено расщепление: 208 высоких растений с гладким эндоспермом, 9 – высоких с шероховатым эндоспермом, 6 – низких с гладким эндоспермом, 195 – низких с шероховатым эндоспермом. Определить вид наследования, генотип исходных растений и расстояние между генами.

**Решение**

1. Наличие в потомстве расщепления по обоим признакам указывает на то, что в скрещивании участвовало дигетерозиготное растение.
2. Соотношение особей, имеющих оба доминантных или оба рецессивных признака, близкое к 1:1, говорит о том, что одно из растений было гомозиготным по рецессиву (то есть, в данном случае, имело место анализирующее скрещивание), и что гены, кодирующие развитие обоих признаков, расположены в одной паре хромосом в цис-положении. Следовательно, генотип исходных особей: AB-ab       и  ab-ab     .

**Схема скрещивания**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| P | ♀ | **АB**    **ab** | × | ♂ | **ab**    **ab** |
|  | высокий, гладкий | |  | низкий, шероховатый | |
| гаметы | **AВ**    **ab** | |  | **ab** | |
| F1 | **AB** **ab** высокий, гладкий | | **ab** **ab** низкий, шероховатый | | |

1. Сцепление не является полным, так как в потомстве присутствовало небольшое количество рекомбинантов, имеющих фенотипы низких растений с гладким эндоспермом и высоких растений с шероховатым эндоспермом, которым соответствуют генотипы aB-ab       и  Ab-ab    .
2. Подставляя значения количества особей каждого типа в формулу (2) (см. выше), можно определить расстояние между генами**А** и **В**:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| *x* = ( | 6 + 9 | ) \* 100 = 3,5 М |
| 208 + 9 + 6 + 195 |

**Ответ:** Признаки роста и формы поверхности эндосперма у томата наследуются по типу неполного сцепления. Расстояние между генами, кодирующими эти признаки, составляет 3,5 морганид. Генотип исходных растений, соответственно: AB-ab       и  ab-ab    .

# Определение числа кроссоверных гамет или полученного соотношения особей в потомстве в зависимости от расстояния между генами в хромосом

**Число кроссоверных гамет** определяется по формуле (3), выведенной из формулы (2) для определения расстояния между генами в хромосоме:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| a = c = | 100 · n | ,     (3) |
| 2x |

где а и с – количество рекомбинантов каждого вида,  
n – общее количество потомства,  
x – расстояние между генами в морганидах.

**Картирование хромосом**

Для составления **карт хромосом** рассчитывают взаимное **расстояние между отдельными парами генов** и затем определяют расположение этих генов относительно друг друга.

Так, например, если три гена расположены в следующем порядке: **А В С**, то расстояние между генами **А** и **С** (процент рекомбинаций) будет равно сумме расстояний (процентов рекомбинаций) между парами генов **АВ** и **ВС**.

Если гены расположены в порядке: **А С В**, то расстояние между генами **А** и **С** будет равно разности расстояний между парами генов **АВ** и **СВ**.

***Задача № 31****.* 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%?

**Решение**

1. По условию задачи расстояние от гена **А** до гена **С** (10,3 М) равно сумме расстояний между генами **А** и **В** (2,9 М) и генами **В** и **С**(7,4 М), следовательно, ген **В** располагается между генами **А** и **С** и расположение генов следующее: **А В С**.
2. Если бы расстояние от гена **А** до гена **С** равнялось разности расстояний между парами генов **АВ** и **ВС** (4,5 = 7,4 – 2,9), то гены располагались бы в следующей последовательности: **А С В**. И в этом случае расстояние между крайними генами было бы равно сумме расстояний между промежуточными: **АВ** = **АС** + **СВ**.

**Наследование генов, локализованных в половых хромосомах**

# Наследование генов, локализованных в Х-хромосоме

Следует помнить, что рецессивные признаки, кодируемые генами, расположенными в **Х-хромосомах**, всегда проявляются у мужчин, а у женщин – только в гомозиготном состоянии.

***Задача № 32.***Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с **Х**-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.

**Решение**

**А** – нормальная свертываемость, **а** – гемофилия.

1. Мужчина болен гемофилией, следовательно, его генотип – **ХаY**.
2. Женщина здорова, значит, она несет доминантный ген **А**. Все ее предки были здоровы (чистая линия), следовательно, она не является носительницей, и ее генотип – **ХAХA**.
3. Одну **Х**-хромосому дочь получила от матери, другую от отца. Мать могла передать ей только хромосому **ХA**, а отец – только**Хa**. Генотип дочери – **ХAХa**.
4. Генотип мужа дочери – **ХAY**, по условию задачи.

**Схема брака**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| P | ♀**ХAХa** здорова | | × | ♂**ХaY** гемофилия | |
| гаметы | гамета_XA | |  | гамета_Xa    гамета_Y |  |
| F1 | **ХAХa**  носитель | |  | **ХAY**  здоров | |
| гаметы | гамета_XA | гамета_Xa |  | гамета_XA | гамета_Y |
| F2 | **ХAХA**  здорова  25% | **ХAХa**  носитель  25% |  | **ХAY**  здоров  25% | **ХaY**  гемофилия  25% |

**Ответ:** Вероятность рождения больного гемофилией ребенка – 25% (50% мальчиков будут страдать этим заболеванием).

**Наследование двух признаков, сцепленных с полом**

При решении подобных задач следует использовать принципы решения задач на дигибридное скрещивание, с учетом особенностей **наследования признаков, сцепленных с полом**.

***Задача № 33.***Рецессивные гены, кодирующие признаки гемофилии и дальтонизма, сцеплены с **Х**-хромосомой. Мужчина, больной гемофилией, женится на здоровой женщине, отец которой был дальтоником, но не гемофиликом. Какое потомство получится от брака их дочери со здоровым мужчиной?

**Решение**

**А** – нормальная свертываемость, **а** – гемофилия,  
**В** – нормальное цветоощущение, **b** – дальтонизм.

1. Генотип мужчины – **ХаВY**, так как он несет признак гемофилии и не является дальтоником.
2. Отец женщины был дальтоником, следовательно, она получила от него рецессивный ген дальтонизма. Вторая аллель этого гена находится в доминантном состоянии, так как женщина является здоровой. По признаку гемофилии женщина гомозиготна, так как здорова (доминантный признак), и ее отец был здоров. Генотип женщины – **ХАВХАb**.
3. Генотип мужа дочери – **ХАВY**, так как он не страдает ни дальтонизмом, ни гемофилией.
4. По признаку гемофилии дочь является гетерозиготной, так как от отца она может получить только рецессивный ген, а от гомозиготной матери – только доминантный. Отец передал ей доминантный ген по признаку дальтонизма, а мать могла передать ей как доминантный, так и рецессивный ген. Следовательно, генотип дочери может быть **ХаВХАb** или **ХаВХАВ**. Задача имеет два варианта решения.

**Ответ:** В первом случае – 25% детей (половина мальчиков) будут болеть гемофилией, во втором – половина мальчиков будет страдать гемофилией, а половина – дальтонизмом.

**Одновременное наследование признаков, расположенных в соматических и половых хромосомах**

Отличие этих задач от задач на ди- и полигибридное скрещивание в том, что при их решении также следует учитывать особенности **наследования признаков, сцепленных с полом**. Гены, локализованные в **половых хромосомах**, обозначаются соответствующими индексами около символов **Х** и **Y**, а гены **соматических хромосом**– строчными и заглавными латинскими буквами.

***Задача № 34.***Ген доминантного признака шестипалости (**А**) локализован в аутосоме. Ген рецессивного признака дальтонизма (**d**) расположен в**Х**-хромосоме. От брака шестипалого мужчины-дальтоника и здоровой женщины родился шестипалый сын-дальтоник и здоровая дочь. Каковы генотипы родителей и детей?

**Решение**

1. Женщина имеет нормальную кисть, следовательно, ее генотип по признаку шестипалости – **аа**. У нее нормальное зрение (**ХD**), но ее сын – дальтоник (**Х**-хромосому он получил от матери). Поэтому генотип женщины – **ааХDХd**.
2. У мужчины шестипалая кисть, значит, он несет ген **А**, но его дочь здорова (**аа**), поэтому генотип мужчины по признаку шестипалости – **Аа**. Мужчина страдает дальтонизмом, то есть несет рецессивный ген **d** в своей единственной **Х**-хромосоме. Генотип мужчины – **АаХdY**.
3. Подобным образом по генотипам родителей можно определить генотипы детей: дочь – **ааХDХd**, сын – **АаХdY**.

**Схема брака**

**А** – шестипалость, **а** – нормальная кисть, **D** – нормальное зрение, **d** – дальтонизм.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**aaXDXd** норм. кисть, носитель | | | | × | ♂**AaXdY** шестипалый, дальтоник | | | |
| гаметы | **aXD**    **aXd** | | | |  | **AXd**    **aXd**    **AY**    **aY** | | | |
| F1 | **AaXDXd** шестипалый,   носитель | **aaXDXd** норм. кисть,   носитель | **AaXdXd** шестипалый,   дальтоник | **aaXdXd** норм. кисть, дальтоник |  | **AaXDY** шестипалый,   здоровый | **aaXDY** норм. кисть,   здоровый | **AaXdY** шестипалый,   дальтоник | **aaXdY** норм. кисть,   дальтоник |

**Ответ**

Генотип матери – **ааХDХd**, отца – **АаХdY**, дочери – **ааХDХd**, сына – **АаХdY**.

# **Наследование, зависимое от пола**

Этот **вид наследования** не связан с **Х**- или **Y**-хромосомами, но зависит от их сочетания, которое определяет **пол организма**. Проявление доминантности или рецессивности некоторых аутосомных генов может зависеть от пола организма. Так, например, некоторые признаки могут быть доминантными у мужчин и рецессивными у женщин, или наоборот.

***Задача № 35.***У овец ген **Р** обуславливает комолость, а ген **Р'** – рогатость. Доминирование этой пары аллелей зависит от пола. У баранов рогатость доминирует над комолостью, а у овец комолость доминирует над рогатостью. Какое потомство F1 можно ожидать от скрещивания рогатой овцы с комолым бараном?

**Решение**

1. Овца рогатая (рецессивный для самок признак), следовательно, ее генотип – **ххР'P'**.
2. Баран комолый (признак, рецессивный для самцов), значит, его генотип – **хуРР**.

**Схема скрещивания**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**xxP'P'** рогатая овца | × | ♂**xyPP** комолый баран |
| гаметы | **xP'** |  | **xP**    **yP** |
| F1 | ♀**xxP'P** комолые овцы 50% |  | ♂**xyP'P** рогатые бараны 50% |

**Ответ:** В потомстве будет 50% комолых овец и 50% рогатых баранов

**Наследование летальных генов**

**Летальные гены при моногибридном наследовании**

**Летальные гены** в гомозиготном состоянии могут вызывать гибель потомства еще до рождения. При этом другие генотипы выживают. Как и при кодоминировании, в данном случае образуется три фенотипических класса, но один из фенотипов не проявляется, так как особи, несущие летальные гены, погибают. Поэтому расщепление в потомстве отличается от менделевского.

***Задача № 36.***Одна из пород кур отличается укороченными ногами – доминантный признак (такие куры не разрывают огороды). Этот ген влияет также на длину клюва. При этом у гомозиготных по доминанте цыплят клюв так мал, что они не могут вылупиться из яйца и погибают. В инкубаторе хозяйства, разводящего только коротконогих кур (длинноногие куры не допускаются до размножения и отправляются на продажу), получено 3000 цыплят. Сколько среди них было коротконогих?

**Решение**

1. Все имеющиеся в инкубаторе куры были гетерозиготны (так как гомозиготные коротконогие куры погибают до рождения).
2. При скрещивании между собой гетерозиготных особей образуется следующее потомство:
   * 25% особей с генотипом **АА** – погибают до рождения,
   * 50% особей с генотипом **Аа** – коротконогие,
   * 25% особей с генотипом **аа** – длинноногие.

**Ответ:** То есть коротконогих особей было 2/3 от всего выжившего потомства – примерно 2000 штук.

***Задача № 37.***При скрещивании между собой черных мышей всегда получается черное потомство. При скрещивании между собой желтых мышей одна треть оказывается черной, а две трети – желтой. Как можно объяснить эти результаты?

**Решение**

1. Черные мыши являются гомозиготными, так как все их потомство единообразно.
2. Желтые мыши являются гетерозиготными, так как в их потомстве наблюдается расщепление. Поскольку гетерозиготные особи несут доминантный признак, то желтая окраска доминирует.
3. Желтые мыши при скрещивании между собой никогда не дают только желтых потомков. Кроме того, расщепление в их потомстве отличается от менделевского. Это позволяет предположить, что особи, гомозиготные по доминанте, не выживают. Анализ скрещивания подтверждает это предположение.

**Схема скрещивания**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**Аa** желтая | × | ♂**Aа** желтый |
| гаметы | гамета **A**    гамета **a** |  | гамета **A**    гамета **a** |
| F1 | **AA**  погибают | **2Аa**  желтые  66% | **aa**  черные  33% |

**Летальные гены при дигибридном скрещивании**

При **дигибридном скрещивании**, как и в **случае моногибридного скрещивания,** наличие **летальных генов** изменяет соотношение разных фенотипов в потомстве.

***Задача № 38.***Анализ потомства от скрещивания двух дрозофил с закрученными крыльями и укороченными щетинками показал наличие разных фенотипов в следующем соотношении:

* 4 – с закручен. крыльями, укороченными щетинками;
* 2 – с закручен. крыльями, нормальными щетинками;
* 2 – с норм. крыльями, укороченными щетинками;
* 1 – с норм. крыльями, нормальными щетинками.

Как объяснить полученные результаты? Каков генотип исходных мух?

**Решение**

1. Среди потомков наблюдается расщепление по обоим признакам. Это указывает на то, что скрещиваемые особи были дигетерозиготными.
2. Расщепление по каждой отдельно взятой паре признаков осуществляется в пропорции 2:1. Отклонение от расщепления в пропорции 3:1 свидетельствует о том, что в обоих случаях особи, гомозиготные по рецессивному признаку, погибают.

**Ответ:** Полученные результаты можно объяснить исходя из предположения, что в данном случае наблюдается независимое наследование двух признаков, кодируемых генами, которые в рецессивном состоянии вызывают гибель организмов.

**Наследование летальных генов, локализованных в половых хромосомах**

Наличие **летальных генов, расположенных в Х-хромосомах**, может изменять соотношение полов и распределение признаков, кодируемых этими генами у потомства.

***Задача № 39.***У дрозофилы ген **i** является рецессивным, сцепленным с **Х**-хромосомой, и летальным. Каково будет соотношение полов в потомстве от скрещивания гетерозиготной по этому гену самки с нормальным самцом?

**Решение**

1. Генотип самки – **ХIХi** по условию задачи.
2. Генотип самца – **ХIY**. Если бы самец нес летальный ген **i**, то он проявился бы у него.

**Схема скрещивания**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**ХIХi** носитель | | × | ♂**ХIY** здоров | |
| гаметы | гамета_XI    гамета_Xi | |  | гамета_XI    гамета_Y | |
| F1 | **ХIХi**  носитель  25% | **ХIХI**  здоров  25% |  | **ХIY**  здоров  25% | **ХiY**  умер  25% |

**Ответ:** В потомстве следует ожидать соотношения полов 2:1 (75% самок и 25% самцов), так как 25% особей (половина самцов) погибнет от действия летального гена.

**Методы генетики человека и составление родословных**

**Генеалогический метод.**

Метод основан на прослеживании какого-либо признака в ряде поколений с указанием родственных связей (составление родословной).

Сбор сведений начинается от пробанда.

Пробанд - лицо, родословную которого необходимо составить. Братья и сестры пробанда называются сибсы.

Метод включает два этапа:

1.     Сбор сведений о семье.

2.     Генеалогический анализ.

Для построения родословной применяются специальные символы. Методы позволяют установить тип наследования признака: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с полом.

**При аутосомно-доминантном наследовании** ген проявляется в гетерозиготном состоянии у лиц обоих полов; сразу в первом поколении; большое количество больных, как по вертикали, так и по горизонтали. По такому типу наследуются веснушки, брахидактилия, катаракта, хрупкость костей, хондродистрофическая карликовость, полидактилия.

**При аутосомно-рецессивном наследовании** мутационный ген проявляется только в гомозиготном состоянии у лиц обоего пола. Как правило, у здоровых родителей (ген в гетерозиготном состоянии) рождаются больные дети. Признак проявляется не в каждом поколении. Так наследуются признаки: Леворукость, рыжие волосы, голубые глаза, миопатия, сахарный диабет, фенилкетонурия.

**При Х-сцепленном доминантном наследовании** болеют лица обоего пола, чаще встречается у женщин. Так наследуются признаки: пигментный дерматоз, кератоз (потеря волосяного покрова), пузырчатость стоп ног, коричневая эмаль зубов.

**При Х-сцепленном рецессивном** ***наследовании*** больны в основном лица мужского пола. В семье больна половина (50%) мальчиков 50% девочек гетерозиготны по мутантному гену. Так наследуется гемофилия А, мышечная дистрофия Дюшена, дальтонизм.

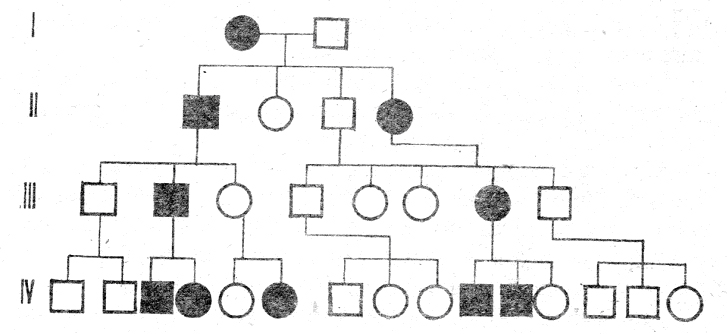
**При У-сцепленномнаследовании** больны только мужчины. Такие признаки называются голандрические: синдактилия, гипертрихоз.

**Условные обозначения**



***Аутосомно-доминантный тип наследования (А-Д)***   
**Примеры:** курчавые волосы, карие глаза, миопия***,*** брахидактилия, полидактилия, Rh+, группы крови IA; IB и др.  
**Характерные особенности:**

1.Частота признака одинакова у обоих полов.  
2.Признак встречается во всех поколениях (вертикальное наследование) 3.Вероятность рождения больного ребенка от 50%-до 100%.  
4. Из-за низкой пенетрантности или экспрессивности гена признак может отсутствовать в отдельных поколениях.

  
  
**Аутосомно-доминантный тип наследования.**

***Аутосомно-рецессивный тип наследования (А-Р)***

**Примеры:** альбинизм, леворукость, голубые глаза, гладкие волосы, фенилкетонурия, не способность ошущения вкуса фенилтиокарбамида, Rh-, I группа крови (I0) и др.

***Характерные особенности*:**

1. Редкая частота проявления признака в поколениях.

2. Горизонтальное наследование (признак наблюдается не во всех поколениях, а в отдельных) поколениях (семьях).

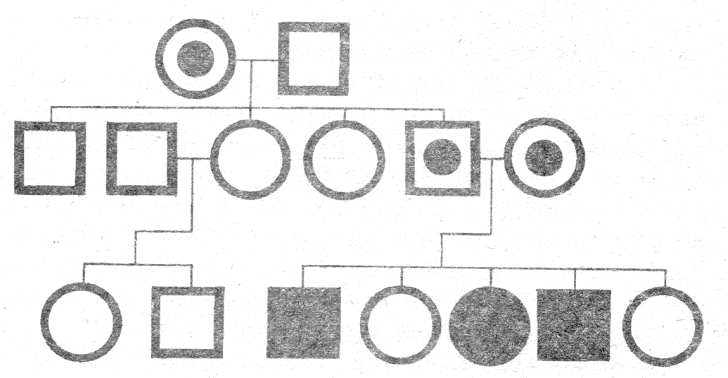
3. Частота признака возрастает при инбредных браках.

4.Частота признака одинакова у мужчин и женщин.

5. На наследование может повлиять пенетрантность и экспрессивность.

6. У больного родителя может родиться здоровый ребенок.

7. Вероятность рождения у здоровых гетерозигот больных детей – 25%

**Аутосомно-рецессивный тип наследования.**

***Х-сцепленный, доминантный тип наследования (Х-Д)***

**Примеры:** несахарный диабет, Д-витамин резистентный рахит, отсутствие второго, коричневая эмаль зубов и др.  
***Характерные особенности*:**

1.Признаки встречаются во всех поколениях (вертикальное наследование).

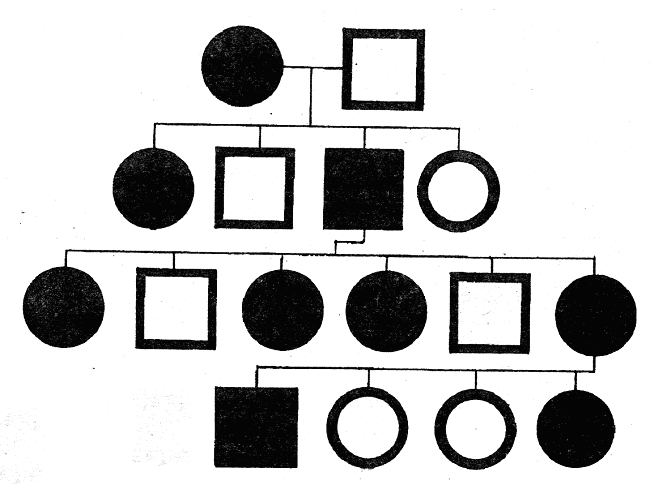
2.Частота признака у женщин в 2-раза больше, чем у мужчин.

3.Если отец болел – болеют дочери, сыновья здоровы.

4.От больного родителя может родиться здоровый ребенок.

5. От здоровых родителей рождаются здоровые дети.

6.Если мать больна - ожидается до 50% больных детей.

  
**Х-доминантный тип наследования.**

***Х-сцепленный, рецессивный тип наследования (Х-Р).***

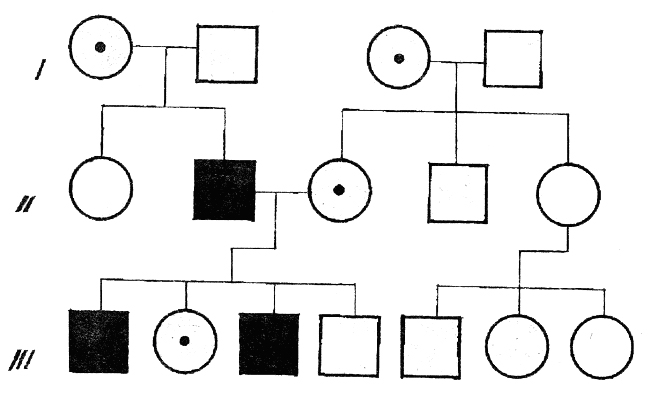
**Примеры:** гемофилия, дальтонизм, ночная слепота, миопатия и др.  
***Характерные особенности*:**

1.Гемизиготность мужчин (Х-хромосома в одной дозе).

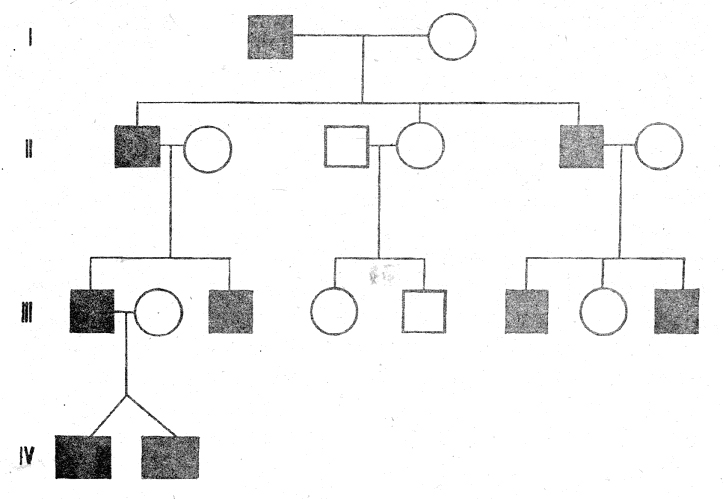
2.Сын не наследует признак отца.

3.Если мать больна, то болен и её отец.

4.Мать – носительница передает ген половине сыновей и дочерей

  
**Х-рецессивный тип наследования.**

**Y*-Сцепленное наследование***.  
**Примеры:** гипертрихоз, синдактилия (наличие перепонки между 2-3 фалангами ноги).

***Характерные особенности*:** Наблюдается голандрические наследование, т.е. признак передается от отца только сыну.   
  
  
Y-сцепленный тип наследования.

**Цитогенетический метод.**

Метод основан на микроскопическом исследовании хромосом, анализе кариотипа человека в норме и патологии. Изучение хромосомного набора проводят на метафазных пластинках лимфоцитов, фибробластов, культивируемых в искусственных условиях. Анализ хромосом проводят методом микроскопирования. Для идентификации хромосом проводят морфометрический анализ длины хромосомы и соотношение их плеч (центромерный индекс), затем проводят кариотипирование по Денверской классификации. Этот метод позволяет установить наследственные болезни человека, и структуры хромосом, транслокации, строить генетические карты.

В 1969 году Т. Касперсон разработал метод дифференцированного окрашивания хромосом, который позволил идентифицировать хромосомы по характеру распределения окрашиваемых сегментов. Разнородность ДНК в разных участках по длине хромосомы обуславливает разное окрашивание сегментов (гетеро - и эухроматиновые участки). Этот метод позволяет выявлять анеуплоидии, хромосомные перестройки, транслокации, полиплоидии (трисомии по 13-й, 18-й, 21-й - аутосомами; делеции). Делеции по 5-й хромосоме формируют синдром «кошачьего крика»; по 18-й - нарушение формирования скелета и умственную отсталость.

Если нарушение касаются половых хромосом, то применяется метод исследования полового хроматина. Половой хроматин (тельце Барра) - это спирализованная Х-хромосома, которая инактивируется у женского организма на 16-е сутки эмбрианального развития. Тельце Барра имеет дисковидную форму и обнаруживается в интерофазных клеточных ядрах млекопитающих и человека под ядерной мембраной. Половой хроматин может быть определен в любых тканях. Чаще всего исследуются эпителиальные клетки слизистой оболочки щеки (буккальный соскоб).

В кариотипе нормальной женщины имеются две Х-хромосомы, и одна из них образует тельце полового хроматина. Количество телец полового хроматина у человека и других млекопитающих на единицу меньше, чем число Х-хромосом особи. У женщины с кариотипом ХО - ядра клеток не содержат полового хроматина. При трисомии (ХХХ)- образуется 2 тельца, т.е. с помощью полового хроматина определить количество половых хромосом в мазках крови, в ядрах нейтрофилоцитов тельца полового хроматина имеют вид барабанных палочек, отходящих от ядра лейкоцитов.

В норме у женщин хроматин - положительные ядра составляют 20-40%, у мужчин - 1-3%. В буккальном эпителии можно определить и У-хроматин. Он представляет собой интенсивно светящийся большой хромоцентр, расположенный в любой точке ядра. В норме у лиц мужского пола 20-90% ядер содержат У-хроматин.

**Популяционно-статистический метод.**

Это метод изучения распространения наследственных признаков (наследственных заболеваний) в популяциях. Существенным моментом при использовании этого метода является статистическая обработка получаемых данных. Под **популяцией** понимают совокупность особей одного вида, длительное время обитающих на определенной территории, свободно скрещивающихся друг с другом, имеющих общее происхождение, определенную генетическую структуру и в той или иной степени изолированных от других таких совокупностей особей данного вида. Популяция является не только формой существования вида, но и единицей эволюции, поскольку в основе микроэволюционных процессов, завершающихся образованием вида, лежат генетические преобразования в популяциях.

Изучением генетической структуры популяций занимается особый раздел генетики — **популяционная генетика**. У человека выделяют три типа популяций:

1) панмиктические,

2) демы,

3) изоляты, которые отличаются друг от друга численностью, частотой внутригрупповых браков, долей иммигрантов, приростом населения. Население крупного города соответствует панмиктической популяции.

В генетическую характеристику любой популяции входят следующие показатели:

1) **генофонд** (совокупность генотипов всех особей популяции),

2) частоты генов,

3) частоты генотипов,

4) частоты фенотипов, система браков,

5) факторы, изменяющие частоты генов.

Для выяснения частот встречаемости тех или иных генов и генотипов используется **закон Харди-Вайнберга**.

**Закон Харди-Вайнберга**

В идеальной популяции из поколения в поколение сохраняется строго определенное соотношение частот доминантных и рецессивных генов (1), а также соотношение частот генотипических классов особей (2).

*p* + *q* = 1,   (1)  
*р*2 + 2*pq* + *q*2 = 1,   (2)

где *p* — частота встречаемости доминантного гена А; *q* — частота встречаемости рецессивного гена а; *р*2 — частота встречаемости гомозигот по доминанте АА; 2*pq* — частота встречаемости гетерозигот Аа; *q*2 — частота встречаемости гомозигот по рецессиву аа.

Идеальной популяцией является достаточно большая, панмиктическая (панмиксия — свободное скрещивание) популяция, в которой отсутствуют мутационный процесс, естественный отбор и другие факторы, нарушающие равновесие генов. Понятно, что идеальных популяций в природе не существует, в реальных популяциях закон Харди-Вайнберга используется с поправками.

Закон Харди-Вайнберга, в частности, используется для примерного подсчета носителей рецессивных генов наследственных заболеваний. Например, известно, что в данной популяции фенилкетонурия встречается с частотой 1:10000. Фенилкетонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу, следовательно, больные фенилкетонурией имеют генотип аа, то есть *q*2 = 0,0001. Отсюда: *q* = 0,01; *p* = 1 - 0,01 = 0,99. Носители рецессивного гена имеют генотип Аа, то есть являются гетерозиготами. Частота встречаемости гетерозигот (2*pq*) составляет 2 · 0,99 · 0,01 ≈ 0,02. Вывод: в данной популяции около 2% населения — носители гена фенилкетонурии. Заодно можно подсчитать частоту встречаемости гомозигот по доминанте (АА): *p*2 = 0,992, чуть меньше 98%.

Изменение равновесия генотипов и аллелей в панмиктической популяции происходит под влиянием постоянно действующих факторов, к которым относятся: мутационный процесс, популяционные волны, изоляция, естественный отбор, дрейф генов, эмиграция, иммиграция, инбридинг. Именно благодаря этим явлениям возникает элементарное эволюционное явление — изменение генетического состава популяции, являющееся начальным этапом процесса видообразования.

Генетика человека — одна из наиболее интенсивно развивающихся отраслей науки. Она является теоретической основой медицины, раскрывает биологические основы наследственных заболеваний. Знание генетической природы заболеваний позволяет вовремя поставить точный диагноз и осуществить нужное лечение.

**Задача №** 1. В южноамериканских джунглях живёт популяция абориге­нов численностью 127 человек (включая детей). Частота группы крови М со­ставляет здесь 64%. Можно ли вычислить частоты группы крови N и MN в этой популяции?

**Решение.** Для малочисленной популяции нельзя применить математи­ческое выражение закона Харди-Вайнберга, поэтому рассчитать частоты встречаемости генов невозможно.

**Задача № 2**. Болезнь Тей-Сакса, обусловленная аутосомным рецессивным геном, неизлечима; люди, страдающие этим заболеванием, умирают в детстве. В одной из больших популяций частота рождения больных детей составляет 1 : 5000. Изменится ли концентрация патологического гена и частота этого за­болевания в следующем поколении данной популяции?

**Решение**. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Признак | Ген | Генотип |
| Болезнь Тей-Сакса | *а* | *аа* |
| Норма | *А* | *А-* |

Производим математическую запись закона Харди-Вайнберга *p + q = 1, p2 + 2pq + q2 = 1. p* - частота встречаемости гена *A; q -* частота встречаемости гена *a;*

*p* - частота встречаемости доминантных гомозигот *(АА);*

*2pq* - частота встречаемости гетерозигот *(Aa);*

*q2 -* частота встречаемости рецессивных гомозигот *(aa).*

Из условия задачи, согласно формуле Харди-Вайнберга, нам известна частота встречаемости больных детей (aa), т. е. *q* = 1/5000.

Ген, вызывающий данное заболевание, перейдёт к следующему поко­лению только от гетерозиготных родителей, поэтому необходимо найти час­тоту встречаемости гетерозигот *(Aa),* т. е. *2pq.*

*q* = 1/71, *p* =1-q = 70/71, *2pq* = 0,028.

Определяем концентрацию гена в следующем поколении. Он будет в 50% гамет у гетерозигот, его концентрация в генофонде составляет около 0,014. Вероятность рождения больных детей q = 0,000196, или 0,98 на 5000 населения. Таким образом, концентрация патологического гена и частота это­го заболевания в следующем поколении данной популяции практически не изменится (есть незначительное уменьшение).

**Задача № 3**. Врождённый вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность гена 25%. Заболевание встречается с частотой 6 : 10 000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите число гомозиготных особей по рецессивному гену.

**Решение.** Оформляем условие задачи в виде таблицы:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Признак | Ген | Генотип |
| Норма | *а* | *аа* |
| Вывих бедра | *А* | *А-* |

Таким образом, из условия задачи, согласно формуле Харди-Вайнбер- га, нам известна частота встречаемости генотипов *АА* и *Аа* т. е. *р + 2pq.* Необ­ходимо найти частоту встречаемости генотипа аа, т. е. *q2.*

*2 2*

Из формулы *p + 2pq + q* =1 ясно, что число гомозиготных по рецес-

*22*

сивному гену особей *(аа) q =* 1 - *(p + 2pq).* Однако приведённое в задаче чис­ло больных (6 : 10 000) представляет собой не *p + 2pq,* а лишь 25% носителей гена *А,* а истинное число людей, имеющих данный ген, в четыре раза больше, т. е. 24 : 10 000. Следовательно, *p2 + 2pq* = 24 : 10 000. Тогда *q2* (число гомо­зиготных по рецессивному гену особей) равно 9976 : 10 000.

**Задача № 4.** Система групп крови Кидд определяется аллельными генами *Ika* и Ik6. Ген *Ika* является доминантным по отношению к гену *к* и лица, имеющие его, являются кидд-положительными. Частота гена *Ika* среди населе­ния г. Кракова составляет 0,458 (В. Соха, 1970). Частота кидд-положительных людей среди негров составляет 80% (К. Штерн, 1965). Определите генетиче­скую структуру популяции г. Кракова и негров по системе Кидд.

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Признак | Ген | Генотип |
| Кидд-положительная кровь | *Ika* | *Ika Ika ; Ika Ik.* |
| Кидд-отрицательная кровь | *Ik* | *Ik Ik* |

Производим математическую запись закона Харди-Вайнберга *p + q = 1, p2 + 2pq + q2 = 1. p -* частота встречаемости гена *Ika*; *q -* частота встречаемости гена *Ik;*

*p2 -* частота встречаемости доминантных гомозигот *(Ika Ika);*

*2pq -* частота встречаемости гетерозигот *(IkaIk);*

*q2 -* частота встречаемости рецессивных гомозигот *(Ik Ik).*

Таким образом, из условия задачи, согласно формуле Харди-Вайнбер- га, нам известна частота встречаемости доминантного гена в популяции Кра­кова - *р* = 0,458 (45,8%). Находим частоту встречаемости рецессивного гена: *q* = 1- 0,458 =0,542 (54,2%). Рассчитываем генетическую структуру популяции г. Кракова: частота встречаемости доминантных гомозигот - *p* = 0,2098 (20,98%); частота встречаемости гетерозигот - *2pq* = 0,4965 (49,65%); частота встречаемости рецессивных гомозигот - *q2* = 0,2937 (29,37%).

Для негров, из условия задачи, нам известна частота встречаемости до­минантных гомозигот и гетерозигот (признак доминантный), т.е. *p + 2pq* = 0,8. Согласно формуле Харди-Вайнберга, находим частоту встречаемости рецессив­ных гомозигот *(IkIk): q2 =1* -p2+2pq=0,2 (20%). Теперь высчитываем частоту ре­цессивного гена *Ik : q* = 0,45 (45%). Находим частоту встречаемости гена *Ika: р* =1-0,45= 0,55 (55%); частоту встречаемости доминантных гомозигот *(IkaIka): p2* = 0,3 (30%); частоту встречаемости гетерозигот *(IkaIk):2pq=0,495* (49, 5%).

**Близнецовый метод.**

Метод основан на изучении признаков изменяющихся под влиянием условий жизни у моно - и дизиготных близнецов. При генетических исследованиях близнецов необходимо сравнительно изучать оба типа. Только так можно оценить влияние разных условий среды на одинаковые генотипы (у монозигот), а также проявление разных генотипов в одинаковых условиях среды (у дизигот).

Сходство признаков у близнецов называется конкордантность, различия признаков - дискордантность. Сравнение степени сходства у двух групп близнецов позволяет судить о роли наследственности и среды в патологические признаки. Метод основан на сравнительном изучении признаков близнецов. Он позволяет выявить перечень болезней с наследственной предрасположенностью, определить роль среды и наследственности в проявлении болезни. Для этого используют коэффициент наследственности (Н) и влияние среды (Е), которые вычисляют по формуле Хольцингера:

Н =(%MZ - %DZ/100 - %DZ) х 100

Е = 100 - Н.

MZ - конкордартность монозиготных близнецов, DZ - дизиготных.

Если значение Н = 1, признак в большей степени (100%) формируется под влиянием наследственных факторов; Н = 0 - на признак влияет действие среды (100%); Н = 0,5 - одинаковая степень влияние среды и наследственности.

**Например:** конкордантность монозиготных близнецов по заболеваемости шизофренией равна 70%, а дизиготных 13%. Тогда Н = 70-13 / 100-13 = 57/87= 0,65 (65%). Следовательно, преобладание наследственности - 65%, а среды - 35%.

При помощи метода изучают:

* + Роль наследственности и среды в формировании признаков организма;
  + Конкретные факторы, усиливающие или ослабляющие влияние внешней среды;
  + Корреляцию признаков и функций;

Монозиготные близнецы развиваются из одной зиготы (1), 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 (2). 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. Данные о конкордантности близнецов по некоторым признакам приведены в таблице.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Признаки** | **Конкордантность, %** | |
| **Монозиготные близнецы** | **Дизиготные близнецы** |
| Нормальные | | |
| Группа крови (АВ0) | 100 | 46 |
| Цвет глаз | 99,5 | 28 |
| Цвет волос | 97 | 23 |
| Патологические | | |
| Косолапость | 32 | 3 |
| «Заячья губа» | 33 | 5 |
| Бронхиальная астма | 19 | 4,8 |
| Корь | 98 | 94 |
| Туберкулез | 37 | 15 |
| Эпилепсия | 67 | 3 |
| Шизофрения | 70 | 13 |

 Как видно из таблицы, степень конкордантности монозиготных близнецов по всем приведенным признакам значительно выше, чем у дизиготных, однако она не является абсолютной. Как правило, дискордантность монозиготных близнецов возникает в результате нарушений внутриутробного развития одного из них или под влиянием внешней среды, если она была разной.

Благодаря близнецовому методу, была выяснена наследственная предрасположенность человека к ряду заболеваний: шизофрении, эпилепсии, сахарному диабету и другим.

Наблюдения за монозиготными близнецами дают материал для выяснения роли наследственности и среды в развитии признаков. Причем под внешней средой понимают не только физические факторы среды, но и социальные условия.

**Решение задач на использование классического близнецового метода**

Для успешного решения задач по классическому близнецовому методу необходимо

* понимать сущность понятия “конкордантность” и уметь рассчитывать численное значение коэффициента конкордантности
* знать формулу Хольцингера и значение используемых в ней символов
* уметь производить простейшие арифметические действия.

**Рекомендации по решению задач по близнецовому методу**

Рекомендуем следующую последовательность действий по решению задач по близнецовому методу.

1. Прочитайте условие задачи и убедитесь в том, что в условии указаны численные значения коэффициентов конкордантности для моно- и дизиготных близнецов, соответственно **Кмб** и **Кдб**.
2. Если значения коэффициентов конкордантности для моно- и дизиготных близнецов не указаны в условии задачи, то их необходимо найти, используя информацию о встречаемости изучаемого признака среди моно- и дизиготных близнецов.
3. Напишите формулу Хольцингера для определения коэффициента наследуемости изучаемого признака.
4. Подставив численные значения коэффициента конкордантности для моно- и дизиготных близнецов, найдите численное значение коэффициента наследуемости **Н**.
5. Если требуется найти степень участи среды (С) в формировании изучаемого признака, сделайте это, используя соответствующую формулу.

**Биохимические методы.**

Эти методы используются для диагностики болезней обмена веществ, причиной которых является изменение активности определенных ферментов (генные мутации). С помощью этих методов обнаружено около 500 молекулярных болезней.

При различных типах заболеваний удается определить либо сам аномальный белок- фермент, либо промежуточные продукты обмена.

Методы включают несколько этапов:

1. Выявление на простых, доступных методиках (экспресс-методах), качественных реакциях продуктов обмена в моче, крови.
2. Уточнение диагноза. Для этого используются точные хроматографические методы определения ферментов, аминокислот, углеводов и т.д.
3. Применение микробиологических тестов, основанных на том, что некоторые штаммы бактерий могут расти на средах, содержащих только определенные аминокислоты, углеводы. Если в крови или моче есть требуемое для бактерии вещество, то на таком приготовленном субстрате наблюдается активное размножение бактерий, чего не бывает у здорового человека.

Биохимическими методами выявляются гемоглобинопатии, болезни нарушения обмена аминокислот (фенилкентонурия, алкаптонурия), углеводов (сахарный диабет, галактоземия), липидов (амавротическая идиотия), меди (болезнь Коновалова-Вильсона), железа (гемохроматозы) и др.

**Метод дерматоглифики.**

**Дерматоглифика** - раздел генетики, изучающий наследственные обусловленные рельефы кожи на пальцах, ладонях и подошв стоп. На этих частях тела имеются эпидермальные выступы - гребни, которые образуют сложные узоры. Рисунки кожных узоров строго индивидуальны и генетически обусловлены. Процесс образования капиллярного рельефа происходит в течение 3-6 месяцев внутриутробного развития. Механизм образования гребней связан с морфогенетическими взаимоотношениями между эпидермисом и нижележащими тканями.

Гены, обеспечивающие формирование узоров на подушечках пальцев, участвуют в регуляции насыщения жидкостью эпидермиса и дермы.

Ген А - обуславливает появление дуги на пальцевой подушечке, ген W - появление завитка, ген L - появление петли. Таким образом, выделяют три основных типа узоров на подушечках пальцев (рис. 5.5). Частота встречаемости узоров: дуги - у 6%, петли - около 60%, завитки - 34%. Количественным показателем дерматоглифики является гребневой счет (число папиллярных линий между дельтой и центром узора; дельта - пункты сближения папиллярных линий, образующих фигуру в виде греческой буквы дельта Δ).

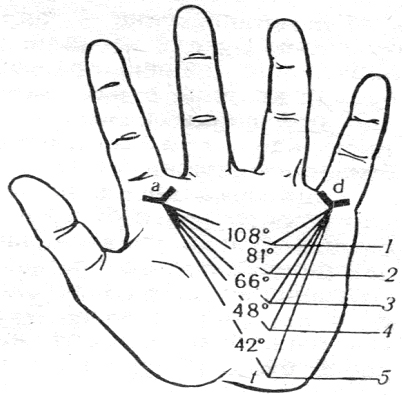
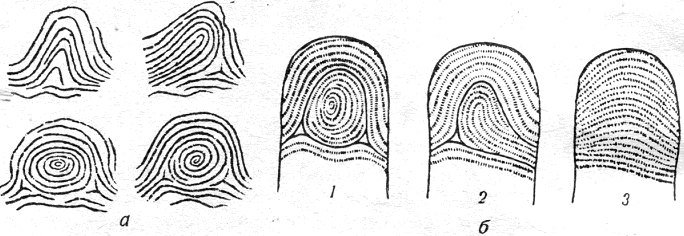
В среднем на одном пальце бывает 15 - 20 гребней, на 10-ти пальцах у мужчин – 144,98; для женщин - 127,23 гребней.

Ладонный рельеф (пальмоскопия) более сложный. В нем выявляют ряд полей подушечек и ладонных линий. У оснований II, III, IY, Y пальцев находятся пальцевые трирадиусы (а, в, с, д), у основания ладони - ладонный (t). Ладонный угол - a t d в норме не превышает 570.

Кожные узоры наследственно обусловлены. Гребневой рельеф кожи наследуется полигенно.

На формирование дерматоглифических узоров могут оказывать некоторые повреждающие факторы на ранних стадиях эмбриогенеза (например, внутриутробное действие вируса краснухи дает отклонение в узорах сходные с болезнью Дауна).

Метод дерматоглифики используется в клинической генетике в качестве дополнительного подтверждения диагноза хромосомных синдромов с изменением кариотипа.

  
  
**Рис-Угол аtd трирадиусов в норме и при хромосомных синдромах.**  
  
1-синдром Патау; 2-синдром Дауна; 3-синдром Шерешевского-Тернера; 4-норма; 5-синдром Клайнфельтера  
  
**Рис. Типы папиллярных узоров пальцев.**  
**а-отпечатки пальцев; б-схематическое изображение типов папиллярных узоров: 1-завиток; 2-петля; 3-дуга**



**Иммунологические методы.**

Методы основаны на изучении антигенного состава клеток и жидкостей организма - крови, слюны, желудочного сока. Чаще всего используют антигены эритроцитов, лейкоцитов, а также белков крови. Различные виды антигенов эритроцитов образуют системы групп крови - АВ0, Rh - фактор. Знание особенностей иммуногенетики крови необходимо при переливании крови.

**Онтогенетический метод.**

Онтогенетический метод позволяет изучать закономерности проявления признаков в процессе развития. Целью метода является ранняя диагностика и профилактика наследственных заболеваний. Метод основан на биохимических, цитогенетических и иммунологических методах. На ранних стадиях постнатального онтогенеза проявляются такие заболевания как фенилкетонурия, галактоземия, Витамин -Д- резистентный рахит, своевременная диагностика которых способствует профилактическим мероприятиям, снижающих патологию заболеваний. Такие заболевания как сахарный диабет, подагра, алкаптонурия проявляются на более поздних стадиях онтогенеза. Особое значение метод имеет при изучении активности генов, находящихся в гетерозиготном состоянии, что позволяет выявлять рецессивные сцепленные с Х-хромосомой заболевания.

Гетерозиготное носительство выявляется с помощью изучения симптомов заболевания (при анофтальмии - уменьшение глазных яблок);

с помощью нагрузочных тестов (повышенное содержание фенилаланина в крови у больных фенилкетонурией);

с помощью микроскопического исследования клеток крови тканей (скопление гликогена при гликогенозах);

с помощью прямого определения активности генов.

**Метод генетики соматических клеток.**

Основан на изучении наследственного материала в клонах клеток из тканей, выращенных вне организма на питательных средах. В этом случае можно получить гены в чистом виде, получить клетки-гибриды. Это позволяет провести анализ сцепления генов и их локализацию, механизмы взаимодействия генов, регуляции активности генов, генные мутации.

Использование методов антропогенетики позволяет своевременно установить диагноз наследственного заболевания.

**Медико – генетическое консультирование.**

Человеческие популяции несут определенный запас неблагоприятных мутаций - это является генетическим грузом человечества.

**Генетический груз** - это насыщенность популяции рецессивными ге­нами, снижающими приспособленность отдельных особей к среде обитания, по сравнению со всей популяцией.

Генетический груз является *неоднородным,* он может *не иметь фено­типического проявления* (гетерозиготное носительство патологических рецес­сивных генов) и иметь *фенотипическое проявление* (спонтанные аборты, внутриутробная гибель плода, мертворождение, хромосомные наследственные болезни, пороки развития, наследственные болезни обмена веществ).

Клиническими симптомами наследственных заболеваний могут быть:

1. умственная отсталость (фенилкетонурия, галактоземия, синдром Патау, синдром Дауна, синдром "кошачьего крика" и др.);
2. микроцефалия (фенилке­тонурия, синдром Патау, синдром "кошачьего крика" и др.);
3. дистрофия (га­лактоземия и др.);
4. "мышиный" запах (фенилкетонурия);
5. пороки сердца (син­дром Марфана, синдром Патау, синдром Дауна и др.); катаракта (галактозе­мия);
6. скошенный лоб, низко посаженные ушные раковины, пороки губ, неба (хромосомные болезни);
7. плач, напоминающий кошачье мяуканье (синдром "кошачьего крика") и др.

В настоящее время полное излечение наследственных заболеваний по­ка, к сожалению, невозможно. Однако, имеется ряд методов, которые позво­ляют, не устраняя причину (дефекты генотипа), “нормокопировать” многие наследственные заболевания - т.е. нормализовать фенотип.

***Коррекция достигается следующими способами:***

**Симптоматическое лечение** основано на знании течения болезни и направлено на предотвращение возможных осложнений. Такое лечение не устраняет причину болезни, но заметно улучшает состояние больного.

**Лекарственная терапия** - это применение анальгетиков при наслед­ственных формах мигрени, транквилизаторов при психических проявлениях наследственных болезней; противосудорожных средств при неврологических заболеваниях; гипотензивных средств при вторичной артериальной гиперто­нии.

**Физиотерапия** (климатотерапия, электротерапия, теплолечение) - при наследственных болезнях нервной системы, обмена веществ, заболевани­ях скелета.

**Рентгенорадиологическое лечение** (при наследственно обусловлен­ных опухолях до и после хирургического вмешательства).

**Хирургическое лечение.**

* удаление (спленэктомия при гемоглобинопатиях, удаления глаза при ретинобластоме);
* реконструкция (незаращение верхней губы, врожденные пороки сердца, атрезия отделов желудочно-кишечного тракта);
* трансплантация (костного мозга, тимуса, печени, поджелудочной же­лезы, селезенки, почек).

**Патогенетическое лечение** основано на коррекциях отдельных на­рушенных звеньев патогенеза.

1. Ограничение потребления субстрата при его токсичности. При [галактоземии](http://obi.img.ras.ru/humbio/carbo-dis/0003cb24.htm) ограничение потребления [галактозы](http://obi.img.ras.ru/humbio/har/0014eb68.htm) препятствует появлению симптомов - [задержки развития](http://obi.img.ras.ru/humbio/har/00246e61.htm), [катаракты](http://obi.img.ras.ru/humbio/har/002b961f.htm) и [умственной отсталости](http://obi.img.ras.ru/humbio/eclin/001d61e5.htm).
2. Использование альтернативных метаболических путей. При [болезни](http://obi.img.ras.ru/humbio/har/000e6421.htm) [Коновалова - Вильсона](http://obi.img.ras.ru/humbio/har/000e6421.htm) - [пеницилламин](http://obi.img.ras.ru/humbio/allerg/0015e10b.htm) (образует комплекс с медью, способ­ствуя выведению избытка этого металла).
3. Подавление чрезмерно активных метаболических путей. При [подагре](http://obi.img.ras.ru/humbio/har/00493c10.htm) [избыточный распад пуринов](http://obi.img.ras.ru/humbio/biochem/purines/0015cc8e.htm) вызывает [накопление уратов](http://obi.img.ras.ru/humbio/har/001687de.htm), подавление активности ксантиноксидазы [аллопуринолом](http://obi.img.ras.ru/humbio/har/00045ff2.htm) уменьшает образование мочевой кислоты и снижает риск [подагрического артрита](http://obi.img.ras.ru/humbio/01122001/medgen/empty/x003370e.htm).
4. Восполнение дефицита продукта реакции. Заместительная терапия факторами свертывания крови при гемофилии.

Успешное лечение наследственных заболеваний станет возможным при внедрении в медицинскую практику методов генной инженерии и ген­ной терапии (использование антисмысловых олигонуклеотидов, использова­ние рибозимов и внедрение новых генов в ядерную ДНК соматических кле­ток).

Эффективным методом уменьшения последствий генетического груза человеческой популяции в современных условиях является создание широкой сети медико-генетических консультаций.

**Задачами медико-генетического консультирования являются:**

1. Повышение генетической грамотности населения.
2. Выяснение причин увеличения заболеваемости, обусловленной гене­тическим грузом, и возможностей ее снижения.
3. Составление генетического прогноза рождения больного ребенка у обратившейся в консультацию супружеской пары.

Одна из главных задач медико-генетической консультации - прогноз заболеваемости детей в семьях, отягощенных наследственной патологией. Ес­ли в семье повторяются случаи тяжелых наследственных недугов, больные или их здоровые родственники обращаются к врачу с вопросом о прогнозе за­болевания у их детей. При отягощении семьи тяжелыми наследственными бо­лезнями ответственность врача, дающего совет, очень велика. От его рекомен­дации зависит предупреждение рождения ребенка, обреченного на тяжелое физическое страдание или психическую неполноценность.

Совет врача должен основываться не на его личных впечатлениях, а на точных расчётах вероятности рождения больного ребёнка при данной генетиче­ской ситуации в семье. Не меньшее значение имеет и другая сторона вопроса. Здоровые члены наследственно отягощённой семьи, опасаясь иметь больного ребёнка, нередко воздерживаются от брака или деторождения. Во многих случа­ях эти опасения необоснованны и врач-генетик, произведя анализ генетической ситуации, может устранить их и способствовать созданию счастливой семьи.

Роль генетика-консультанта заключается в том, что он должен дать совет. Решение же вопроса - воздержаться от деторождения или нет - это право самой семьи. Многие генетики предлагают ограничиваться только указа­нием на процент риска рождения больного ребёнка. Другие считают, что кон­сультант, рассчитав риск, должен только разъяснить в доступной форме, что супругам не следует иметь детей. Правильнее всего сочетать в ответе обе фор­мы.

Прогнозирование риска иметь больного ребенка приобретает особенно большое значение в следующих случаях:

1. при психических заболеваниях наследственной этиологии;
2. при сублетальных наследственных болезнях;
3. при тяжелых, плохо поддающихся лечению аутосомных и сцеплен­ных с полом доминантно наследуемых болезнях;
4. при тяжелых сцепленных с полом рецессивных болезнях;
5. при браках между членами наследственно отягощенной семьи.

Перед тем, как дать ответ пробанду о риске рождения больного ребенка, *должена быть следующую информацию:*

1. Клинический диагноз болезни.
2. Родословную семьи с легендой к ней, содержащей заключение о на­следственном характере патологии в данной семье. Это позволяет дифферен­цировать наследственную патологию от фенокопий и установить тип наследо­вания болезни в данной семье.
3. Если для данного заболевания разработаны методы клинической ди­агностики гетерозиготного носительства, необходимо иметь клинические анали­зы, подтверждающие или отрицающие носительство у здоровых членов семьи.
4. Расчет вероятности рождения больного ребенка у данной пары дол­жен исходить из данных о генотипе пробанда и его супруга, сведений о пенетрантности заболевания и др.

Консультацию по вопросу о прогнозе проявления заболевания потомства должен давать врач-генетик, знающий, как общие положения медицинской гене­тики, так и специальную литературу по генетике данной нозологической формы.

**Составление генетического прогноза включает 3 этапа:**

1. *Определение степени генетического риска.* Общий риск проявления наследственной патологии составляет 5-10% (соответствует генетическому грузу). Такая степень риска считается низкой. Если риск равен 10-20%, то он считается средним, более 20% - высоким.
2. *Оценка тяжести медицинских и социальных последствий предполагае­мой аномалии.* Если наследственное заболевание не сопровождается значительны­ми изменениями в организме и может поддаваться "нормакопированию", то и при высоком риске рождения больного ребенка не будет тяжелых последст­вий.
3. *Возможность применения пренатальной диагностики.* Даже в слу­чаях высокого риска рождения ребенка с тяжелой наследственной патологией, можно планировать деторождение, если разработаны методы ее пренатальной диагностики.

**Изменчивость и ее виды. Мутагенез**

**Изменчивость** - это свойство живых организмов приобретать в процессе онтогенеза отличия от родительских форм.

Различают две основные формы изменчивости: фенотипическую (нена­следственную) и генотипическую (наследственную).

**Фенотипической**, **или модификационной**, изменчивостью называют изменения фенотипа под действием факторов внешней среды без изменения генотипа (изменяется лишь функциональная активность генов).

**Генотипическая изменчивость** связана с изменениями генетического материала, которые передаются по наследству. Она подразделяется на комби­нативную и мутационную.

**Комбинативная изменчивость** связана с новыми комбинациями генов родителей при образовании гамет и зигот. Ее механизмы:

1. перекомбинация генов при кроссинговере в профазу мейоза 1;
2. независимое расхождение хромосом в анафазу мейоза 1;
3. независимое расхождение хроматид в анафазу мейоза 2;
4. случайное сочетание гамет при оплодотворении.

Примером комбинативной изменчивости может служить появление зе­леной окраски семян гороха при скрещивании гетерозиготных растений с желтыми семенами.

**Мутационной изменчивостью** называется скачкообразное и устойчи­вое изменение генетического материала, передающееся по наследству.

Процесс образования мутаций называется мутагенезом. Факторы, спо­собные вызывать мутации, называются **мутагенными факторами**. Они бывают:

* *физические* (различные виды ионизирующих излучений, температура

и т. д.);

* *химические* (формалин, аналоги азотистых оснований, иприт, некото­рые лекарства и др.);
* *биологические* (вирусы, бактерии, простейшие, гельминты).

***По изменению генетического материала*** мутации подразделяются на: *геномные, хромосомные* и *генные.*

**Геном** - это содержание наследственного материала в гаплоидном на­боре хромосом. **Геномные** мутации обусловлены изменениями количества хромосом в кариотипе особи. Это может быть *полиплоидия -* кратное гаплоид­ному увеличение количества хромосом (2n+n+n...) в кариотипе. Эти мутации связаны с нарушением расхождения хромосом при митозе и мейозе. Поли­плоидия распространена, главным образом, у растений. Полиплоидные формы растений имеют более крупные листья, цветы, плоды и семена. Полиплоидия для большинства животных и человека является летальной мутацией.

*Гетероплоидия (анеуплоидия)* - вид геномной мутации, при которой происходит некратное гаплоидному набору увеличение или уменьшение чис­ла хромосом (общая формула гетероплоидий: 2n±1, 2n±2 ..). Гетероплоидии приводят к нарушению нормального развития организмов. Например, у чело­века лишняя хромосома в 21-й паре приводит к болезни Дауна, а отсутствие второй Х-хромосомы у женщин вызывает синдром Шерешевского -Тернера.

**Хромосомные** мутации связаны с изменением структуры хромосом. Это может быть *потеря* участка (делеция) или *удвоение* фрагмента хромосомы (дупликация), *поворот* части хромосомы на 1800 (инверсия), *перенос* части одной хромосомы на другую (транслокация). Многие хромосомные мутации снижают жизнеспособность организма.

**Генные** мутации связаны с изменением структуры молекулы ДНК. Это могут быть нарушения порядка нуклеотидов вследствие добавления, выпаде­ния или перестановки их. При этом изменяется кодируемый геном белок, что может проявляться фенотипически (серповидноклеточная анемия).

**Генокопии** - это одинаковое фенотипическое проявление мутаций раз­ных генов. Примером генокопий могут служить различные виды гемофилии, клинически проявляющиеся понижением свертывания крови, связанные с не­достаточностью восьмого и девятого факторов свертывающей системы (гемо­филия А и В соответственно).

**Фенокопии** - это явление, когда признак под действием факторов внешней среды изменяется и копирует признаки другого генотипа (ненаслед­ственная изменчивость копирует наследственную). Например, если женщина во время беременности, перенесла токсоплазмоз, то у ребенка может развить­ся поражение головного мозга, как и при болезни Дауна.

**Наследственная патология и профилактика**

**Характеристика хромосомных болезней**

**Синдром Дауна**

Трисомия 21. (ХХ +21, ХУ +21). Частота встречаемости примерно 1:800. Зависит от возраста матери. Существенно возрастает после 35 лет, а после 45 лет составляет 1:12. Около 2% детей имеют мозаичную форму заболевания (не все клетки имеют аномальный набор хромосом). В этом случае симптомы болезни несколько смягчены.

**Симптомы синдрома**

- монголоидный разрез глаз

- эпикант

- плоская спинка носа

-деформированные ушные раковины

- короткие и широкие кисти

- деформация грудной клетки

- помутнение хрусталика

- дефекты межжелудочковой или межпредсердной перегородки

- пороки развития ЖКТ

- гипоплазия почек

- лейкозы

- умственная отсталость

**Врожденные пороки** внутренних органов часто приводят к летальному исходу в первые пять лет жизни

**Лечение** -  врожденные пороки устраняются оперативно, проводятся общеукрепляющие процедуры, защита от инфекций, укрепление физического здоровья.

Многие больные могут дожить до 50 лет.

Надо отметить, что люди с синдромом Дауна адаптируемы, при наличии грамотного ухода и лечения могут участвовать в общественной жизни, работать самостоятельно. Они весьма дружелюбны и контактны.

**Синдром Патау.**

Это трисомия 13 (ХХ+13, ХУ+13). Частота встречаемости 1:5000-1:7000. От возраста родителей не зависит.

В связи с тяжелыми врожденными пороками развития дети с таким заболеванием умирают в первые недели жизни. 95% умирает до года, есть случаи продолжительности жизни до 5 и даже 10 лет.

**Симптомы болезни**

-низко расположенные ушные раковины

-расщелина верхней губы и неба

-дефект скальпа

-полидактилия кистей и стоп

-флексорное положение кистей

-стопа-качалка

-микроцефалия

-гипоплазия мозжечка

-микрофтальмия

-дефекты развития сердца

-пороки развития ЖКТ

-кисты почек

-удвоение мочеточников

-крипторхизм

**Лечение** - операция по поводу врожденных дефектов, профилактика простудных и инфекционных заболеваний

**Синдром Эдвардса**

Трисомия 18 (ХХ+18, ХУ+18). Частота встречаемости 1:5000-1:7000. Соотношение мальчиков и девочек равно 1:3.

Характерны множественные пороки развития- микрофтальмия, микроцефалия, пороки ЖКТ, развития сердца, расщелина неба, недоразвитие выделительной системы и половых органов.

Такие дети погибают в 90% случаев до года.

**Полисомия по половым хромосомам**

**Синдром трипло-Х (47 ХХХ)**

Среди новорожденных девочек частота 1:1000. Чаще всего такие больные выявляются случайно, в ходе скриннинговых исследований.

У женщин с тремя Х-хромосомами не отмечены умственные отклонения и нарушения половой функции. Но с возрастание числа Х хромосом (48 ХХХХ,49 ХХХХХ) приводит к нарушению психических функций, черепно-лицевому дизморфизму, аномалиям зубов, скелета и половых органов. Однако даже женщины с тетрасомией по Х-хромосоме имеют потомство. **Синдром Клайнфельтера**

Включает в себя случаи полисомий по половым хромосомам, при которых есть не менее двух Х-хромосом и не менее одной У-хромосомы. Наиболее часто встречается синдром с сочетанием 47 ХХУ. Частота встречаемости 1:500 - 1:750 среди новорожденных мальчиков.

Присутствие У- хромосомы определяет развитие мужского пола. До периода полового созревания ребенок развивается нормально, отмечается лишь небольшое отставание в психическом развитии. Далее наблюдается недоразвитие семенников и вторичных мужских половых признаков.

У больных отмечается высокий рост, женский тип телосложения, гинекомастия, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка. Больные бесплодны.

**Синдром полисомии по У-хромосоме**

47 ХУУ встречается с частотой 1:1000 у новорожденнных мальчиков.

Больные имеют рост выше среднего, склонны к агрессивному, асоциальному поведению. Отклонений в половом развитии нет.

**Синдром Шерешевского-Тернера**

Единственная форма моносомии у живорожденных. Частота 1:2000-1:5000 у новорожденных девочек. Кариотип 45ХО (45Х). Встречаются и другие формы кариотипов, например, когда одна Х-хромосома кольцевая.

**Симптомы**

-маленький рост взрослого (до 130 см)

-крыловидные складки на шее

-низкий рост волос на шее

-короткая шея

-изменение ногтей

-высокое небо

-врожденные пороки сердца и почек

-гипоплазия матки и маточных труб

**Лечение-** гормональная терапия, хирургическое лечение пороков сердца, пластическая хирургия

**Синдром кошачьего крика**

Делеция короткого плеча пятой хромосомы (5р-). Частота встречаемости 1:45000.

**Клиническая картина** сильно варьирует у разных больных. Наиболее характерный признак -"кошачий крик", обусловленный изменением строения гортани. Имеются изменения мозгового черепа и лица- лунообразное лицо, микроцефалия, эпикант, антимонголоидный разрез глаз. Ушные раковины расположены низко. Встречаются врожденные пороки сердца, изменений костной системы(синдактилия)

Продолжительность жизни зависит от тяжести врожденных пороков. Большинство больных погибает в первый год жизни, около 10% доживают до 10 лет, есть случаи описания больных в возрасте 50 лет и старше.

**Лечение-** оперативное удаление пороков сердца, профилактика инфекционных заболеваний, массаж.

Многие признаки этого заболевания способны со временем исчезнуть- например, лунообразное лицо и "кошачий крик".

**Профилактика наследственной патологии**

Профилактика - комплекс мероприятий, направленных на предупреждение возникновения наследственных и врожденных болезней.

Наследственная патология с профилактической точки зрения делится на три категории:

1. спонтанные мутации (анеуплоидии и тяжёлые формы доминантных мутаций),
2. наследуемые болезни (генные и хромосомные),
3. болезни с наследственной предрасположенностью.

Различают первичную, вторичную и третичную профилактику наследственной и врожденной патологии:

**Первичная профилактика -** действия, направленные на предупреждение зачатия больного ребёнка, путем планирования деторождения и улучшения среды обитания человека.

Планирование деторождения включает три основные позиции.

1. Оптимальный репродуктивный возраст женщины - 21-35 лет (ранние или поздние беременности увеличивают вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией).
2. Отказ от деторождения в случаях высокого риска наследственной и врождённой патологии (при отсутствии надежных методов пренатальной диагностики, лечения и реабилитации больных).
3. Отказ от деторождения в кровнородственных браках и между двумя гетерозиготными носителями патологического гена.

Улучшение среды обитания человека направлено на предупреждение вновь возникающих мутаций, путём жёсткого контроля содержания мутагенов и тератогенов в окружающей среде. Известно, что 20% всех наследственных болезней в каждом поколении - болезни, обусловленные новыми мутациями

**Вторичная профилактика** осуществляется путём прерывания беременности в случае высокой вероятности заболевания плода или пренатально диагностированной болезни. Прерывание делают только в установленные сроки и с согласия женщины. Основанием для элиминации эмбриона или плода является наследственная болезнь.

Прерывание беременности - решение не самое лучшее, но в настоящее время оно является единственным практически пригодным при большинстве тяжёлых или смертельных генетических дефектов.

**Третичная профилактика** (нормокопирование) - получение нормального фенотипа путем коррекции патологического генотипа.

Третичная профилактика применяется как при наследственных болезнях, так и при болезнях с наследственной предрасположенностью. С её помощью можно добиться полной нормализации или снижения выраженности патологического процесса. Для некоторых форм наследственной патологии она может совпадать с лечебными мероприятиями в общемедицинском смысле. Примерами третичной профилактики могут быть целиакия, галактоземия, фенилкетонурия, гипотиреоз. Целиакия, непереносимость злакового белка глютена, проявляется с началом прикорма ребёнка манной кашей. Исключение глютена из пищи полностью избавляет ребёнка от тяжелейшей патологии желудочно-кишечного тракта.

Мероприятия по профилактике проводятся до зачатия ребенка и заканчиваются общепопуляционным обследованием. При этом используются два принципиально разных подхода (семейный и популяционный) одновременно.

Современной основой профилактики наследственной патологии являются теоретические разработки в области генетики человека и медицины, которые позволили понять:

1) молекулярную природу наследственных болезней, механизмы и процессы их развития в пре- и постнатальном периодах;

2) закономерности сохранения мутаций (а иногда и распространения) в семьях и популяциях;

3) процессы возникновения и становления мутаций в зародышевых и соматических клетках.

В генетическом плане выделяют 5 подходов к профилактике наследственной патологии:

**1. Управление экспрессией генов.** Зная механизмы действия патологических генов, можно разрабатывать методы их фенотипической коррекции, т.е. управлять пенетрантностью и экспрессивностью. Примером управления экспрессией генов является предупреждение последствий фенилкетонурии, галактоземии и врождённого гипотиреоза. Клиническая картина этих болезней формируется в постнатальном периоде. В связи с этим принцип третичной профилактики в данном случае простой. Болезнь должна быть диагностирована в течение нескольких дней после рождения, чтобы сразу применить методы профилактического лечения, т.е. лечения, предупреждающего развитие патологического фенотипа (клинической картины). Нормокопирование может достигаться диетическими (при фенилкетонурии, галактоземии) или лекарственными (при гипотиреозе) методами.

Коррекция проявления патологических генов может начинаться с эмбриональной стадии развития, так называемая периконцепционная и перинатальная профилактика наследственных болезней. Указанный период охватывает несколько месяцев до зачатия и заканчивается родами. Так, например, гипофенилаланиновая диета для матери во время беременности уменьшает проявления фенилкетонурии в постнатальном периоде у ребёнка. Было подмечено, что врождённые аномалии нервной трубки (полигенный характер наследования) реже встречаются у детей женщин, употребляющих достаточное количество витаминов.

Третичная профилактика на основе управления экспрессией генов особенно важна и эффективна для предупреждения болезней с наследственной предрасположенностью. Исключение из среды факторов, способствующих развитию патологического фенотипа, а иногда и обусловливающих его, прямой путь к профилактике таких болезней. Хотя профилактика мультифакториальных состояний более сложная, поскольку они вызываются взаимодействием нескольких факторов среды и полигенных комплексов, все же при правильном семейном анализе можно добиться заметного замедления развития болезни и уменьшения ее клинических проявлений в результате исключения действия проявляющих средовых факторов. На этом принципе основана профилактика гипертонической болезни, атеросклероза, рака легких.

1. **Элиминация эмбрионов и плодов с наследственной патологией.** Механизмы элиминации нежизнеспособных эмбрионов и плодов отрабатывались эволюционно. У человека это спонтанные аборты и преждевременные роды, в 50% случаев прерванных беременностей у плодов имеются врожденные пороки развития или наследственные болезни. Таким образом, элиминация эмбрионов и плодов с наследственной патологией заменяет спонтанный аборт как природное явление. Методы пренатальной диагностики быстро развиваются, поэтому этот профилактический подход получает все большее значение. Показанием для прерывания беременности служит установление диагноза наследственного заболевания у плода и проводится с согласия женщины. Естественный отбор у человека в течение внутриутробного периода позволил американскому эмбриологу Дж. Уоркани в 1978 г. сформулировать концепцию тератаназии - естественный процесс отсеивания плодов с врожденной патологией, путем создания непереносимых условий для плода с патологией, хотя такие условия вполне приемлемы для нормального плода. Научные разработки направлены на поиск методов индуцированной селективной гибели плода с патологическим генотипом. Методы должны быть физиологичными для матери и абсолютно безопасными для нормального плода.
2. **Генная инженерия на уровне зародышевых клеток.** Профилактика наследственных болезней будет наиболее полной и эффективной, если в зиготу встроить ген, заменяющий мутантный ген. Это введение нормального аллеля в геном путем трансфекции, обратная мутация патологического аллеля, «включение» нормального гена в работу, «выключение» мутантного гена. Сложности очевидны, но предпосылки для коррекции генов человека в зародышевых клетках уже созданы. Их можно обобщить в виде следующих положений:
3. Первичная расшифровка генома человека завершена, особенно на уровне секвенирования нормальных и патологических аллелей. Интенсивно развивается функциональная геномика, благодаря которой будут известны межгенные взаимодействия.
4. Гены человека нетрудно получить в чистом виде химическим или биологическим синтезом (ген глобина человека был одним из первых искусственно полученных генов).
5. Разработаны методы включения генов в геном человека векторами или в чистом виде путем трансфекции.
6. Методы направленного химического мутагенеза позволяют индуцировать специфические мутации в строго определенном локусе (получение обратных мутаций - от патологического аллеля к нормальному).
7. В экспериментах на животных получены доказательства трансфекции отдельных генов на стадии зигот (дрозофила, свинья и др.). Введенные гены функционируют в организме-реципиенте и передаются по наследству, хотя и не всегда по законам Менделя. Например, ген гормона роста крыс, введенный в геном зигот мышей, функционирует у родившихся мышей. Такие трансгенные мыши значительно больше по размерам и массе тела, чем обычные.
8. **Планирование семьи.** При высоком (более 20%) риске рождения больного ребенка рекомендован отказ от деторождения, после квалифицированной медико-генетической консультации, когда нет методов пренатальной диагностики или для семьи по различным соображениям неприемлемо прерывание беременности. Отказ от кровнородственных браков или ограничение деторождения в них может рассматриваться как метод профилактики наследственной патологии. Окончание деторождения до 30-35 лет один из факторов профилактики наследственных болезней (для женщин после 30-35 лет повышается вероятность рождения ребенка с хромосомной болезнью, для мужчин - с отдельными генными болезнями).
9. **Охрана окружающей среды.** Наследственная изменчивость человека постоянно пополняется новыми мутациями. Вновь возникающие спонтанные мутации определяют 20% всей наследственной патологии. Для некоторых тяжелых доминантных форм новые мутации являются причиной 90% наследственных болезней и более.

Наряду со спонтанным мутагенезом у человека возможен индуцированный мутагенез (радиационный, химический, биологический), он носит универсальный характер на всех уровнях организации наследственности. Индуцированный мутагенез служит

дополнительным источником наследственных болезней, поэтому он должен быть полностью исключен.

Методы проверки внешних факторов на мутагенность разработаны, их можно ввести в гигиенические регламентации при охране окружающей среды. Этот вопрос очень важен, потому что мутагенные эффекты факторов окружающей среды проявляются не в экспонированной популяции, а в потомстве в нескольких поколениях.

К охране среды обитания человека относится исключение из нее факторов, вызывающих экогенетические патологические реакции (для лиц с пигментной ксеродермой (гомозигот) исключают контакт с ультрафиолетовыми лучами, для лиц с недостаточностью ингибитора протеаз - с пылью, для носителей мутации порфиринового гена - с барбитуратами и т.д.).

**Биохимические и цитологические основы наследственности**

**Задача № 1.** При перемещении клетка встретила частицу органического вещества. Каков возможный механизм поступления этого вещества в клетку?

**Задача № 2.** На трех препаратах представлены клетки. У одной - хорошо развиты микроворсинки, у другой - реснички, третья имеет длинные отростки. Какая из этих клеток специализирована на процесс всасывания?

**Задача № 3.** На свободной поверхности клеток выявляются структуры, в которых под электронным микроскопом видны 9 пар периферических и 2 пары центральных микротрубочек. Как называются эти структуры и какова их роль?

**Задача № 4.** При исследовании различных клеток под электронным микроскопом было обнаружено, что одни на свободной поверхности имеют единичные микроворсинки, другие - щеточную каемку. Какое можно сделать заключение о функции этих клеток?

**Задача № 5.** Эпителиальные клетки, выстилающие полость кишечника, имеют щеточную каёмку. При некоторых патологических состояниях она разрушается. Какая функция клеток при этом пострадает?

**Задача № 6.** В результате действия ионизирующей радиации в некоторых клетках имеет место разрушение отдельных органелл. Каким способом будет осуществляться утилизация их остатков?

**Задача № 7.** В области раневой поверхности появляется большое количество клеток, содержащих первичные лизосомы, много фагосом и вторичных лизосом. Каково функциональное значение этих клеток?

**Задача № 8.** В процессе жизнедеятельности клетки резко увеличивается число цистерн и канальцев агранулярной эндоплазматической сети. Синтез каких веществ активируется в клетке?

**Задача № 9.** С помощью микроманипулятора из клетки удалили центриоль клеточного центра. Как это отразится на дальнейшей жизнедеятельности клетки?

**Задача № 10.** На клетки подействовали препаратом, изменяющим структуру рибосом. Какие процессы в первую очередь будут нарушены?

**Задача № 11.** С помощью микроманипулятора из клетки удалили комплекс Гольджи. Как это отразится на её дальнейшей жизнедеятельности?

**Задача № 12.** Клетку обработали веществом, блокирующим процесс фосфорилирования нукдеотидов в митохондриях. Какой процесс жизнедеятельности клетки будет нарушен?

**Задача № 13.** Клетку обработали колхицином - веществом, разрушающим микротрубочки и микрофиламенты. Какие функции клетки пострадают?

**Задача № 14.** Культуру ткани обработали препаратом, блокирующим функцию ядрышек. Как это отразится на жизнедеятельности клеток?

**Задача № 15.** Культуру ткани обработали препаратом, избирательно разрушающим белки-гистоны. Какая структура при этом пострадает в первую очередь?

**Задача № 16.** Культуру ткани обработали химическим веществом, которое временно блокирует синтетические процессы в премитотическом периоде клеточного цикла. В какой период клеточного цикла клетки вступят с опозданием?

**Задача № 17.** На клетку подействовали колхицином, блокирующим сборку белков - тубулинов, входящих в состав ахроматинового веретена. Какие этапы митотического цикла будут нарушены?

**Задача № 18.** В результате митоза возникло две дочерние клетки. Одна из них вступает в стадию клеточного цикла, вторая - в результате дифференцировки теряет способность к размножению. Какова конечная судьба первой и второй клетки?

**Задача № 19.** При исследовании кариотипа собаки и свиньи обнаружены два вида клеток. Одни из них имели 40 хромосом, а другие - 78. Какие из них принадлежат собаке?

**Задача № 20.** В процессе митоза диплоидной соматической клетки обычный его ход был нарушен, в результате чего образовалась одна одноядерная тетраплоидная клетка. Какие этапы митотического цикла прошли нормально? На каком этапе нормальное течение митоза было прервано? Какие причины нарушения нормального хода митотического деления могли привести к формированию одной полиплоидной клетки?

**Задача № 21.** На митотически делящуюся соматическую диплоидную клетку подействовали препаратом, который очень быстро разрушает веретено деления, в результате чего нормальное течение митоза было нарушено. На каком этапе прервано нормальное течение митоза? Сколько ядер образуется в результате такого митотического деления? Какой набор хромосом будет содержать образовавшееся ядро (или ядра)?

**Задача № 22.** В микропрепарате видна митотически делящаяся диплоидная клетка на стадии анафазы. Сколько хромосом входит в состав каждой дочерней звезды?

**Задача № 23.** В гистологическом препарате видна митотически делящаяся диплоидная клетка на стадии метафазы. Сколько хромосом входит в состав метафазной пластинки?

**Задача № 24.** С помощью микроманипулятора хирургическим путем, амебу разделили на два фрагмента: ядросодержащий и безъядерный. Какова дальнейшая судьба этих фрагментов и с чем она связана?

**Задача № 25.** В процессе судебного разбирательства в генетическую лабораторию для установления половой принадлежности была направлена свинина. После специальной обработки нескольких клеток было установлено, что их ядра не содержат полового хроматина. Животному какого пола принадлежали исследуемые структуры?

**Биосинтез белка**

**Задача № 1.** Одноцепочный фрагмент молекулы ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: ЦГТГАТТТТГГТТГТА. Какой будет структура этой ДНК после репликации?

**Задача № 2.** Какое строение будет иметь молекула и-РНК, если порядок нуклеотидов в цепочке гена, на котором она синтезируется, имеет следующую последовательность: ГТГТААЦГАЦЦГАТАТТТГТА? Какова длина молекулы ДНК, если длина одного нуклеотида 0,34 Нм?

**Задача № 3.** Определить процентное содержание каждого нуклеотида на участке ДНК со следующей последовательностью нуклеотидов в одной цепочке: АААГТЦГГЦЦАТТГ.

**Задача № 4.** Химический анализ показал, что фрагмент кодирующей цепи молекулы ДНК (гена) бактериофага имеет такую структуру: ТТТТТТАГГАТЦА. Укажите состав противоположной цепи ДНК, состав и-РНК.

**Задача № 5.** Сколько содержится тимидиловых, адениловых и цитидиловых нуклеотидов (в отдельности) во фрагменте молекулы ДНК, если в нем обнаружено 880 гуаниловых нуклеотидов, которые составляют 22 % от общего количества нуклеотидов в этом фрагменте молекулы ДНК? Какова длина этого фрагмента ДНК?

**Задача № 6.** Укажите последовательность нуклеотидов в обеих цепочках фрагмента ДНК, если известно, что РНК, построенная на этом участке ДНК, имеет следующее строение АГУАЦЦГАУАЦУУГАУУУАЦГ. Какова длина этого фрагмента ДНК, если длина одного нуклеотида 0,34 нм?

**Задача № 7.** В молекуле ДНК адениловые нуклеотиды составляют 15%. Определить процентное содержание остальных нуклеотидов и длину этого фрагмента ДНК, если в нем содержится 700 цитидиловых нуклеотидов, а длина одного нуклеотида равна 0,34 нм.

**Задача № 8.** Какова длина фрагмента молекулы ДНК, если в ней содержится 3600 адениловых нуклеотидов, что составляет 18% от количества всех нуклеотидов, а длина одного нуклеотида 0,34 нм?

**Задача № 9.** Каков нуклеотидный состав ДНК, если в и-РНК содержится гуанина-8%, аденина-32%, урацила-20%?

**Задача № 10.** Фрагмент зрелой и-РНК инсулина имеет следующий состав: УУУГУУГАУЦААЦАЦУУАУГУГГГУЦАЦАЦ. Определите длину фрагмента ДНК, если экзоны составляют 20% всех нуклеотидов гена.

**Задача № 11.** Покажите порядок аминокислот в белке, если известно, что и-РНК, по которой он строится, имеет следующую последовательность нуклеотидов: АААЦААГУУАЦАГАУУУЦ.

**Задача № 12.** С какой последовательности мономеров начинается полипептид, если в гене он закодирован следующей последовательностью нуклеотидов: ГТТЦТААААГГГЦЦЦ? Как изменится оследовательность мономеров полипептида, если под воздействием облучения между восьмым и девятым нуклеотидами гена встроится тимидиловый нуклеотид?

**Задача № 13.** Фрагмент белковой молекулы имеет следующий состав аминокислот: тре-ала-лиз-вал. Определите фрагмент одной цепи гена, кодирующей этот полипептид.

**Задача № 14.** На участке левой (условно) цепи ДНК нуклеотиды расположены в такой последовательности: АЦААТААААГТТ. Какую первичную структуру имеет полипептид, если кодирующей является правая цепь ДНК?

**Задача № 15.** Какие т-РНК (с какими антикодонами) участвуют в синтезе белка по матрице, следующей и-РНК: АААЦААГУУАЦА?

**Задача № 16.** Какие т-РНК участвуют в синтезе белка, зашифрованного следующей последовательностью нуклеотидов кодирующей цепи ДНК: ААТЦАЦГАТЦЦТ?

**Задача № 17.** В каком случае образовавшийся белок будет сильнее отличаться от первоначального: 1) ионизирующая радиация «выбивает» из гена 1) нуклеотид; 2) ионизирующая радиация «выбивает» из гена 3 рядом стоящих нуклеотида?

**Задача № 18.** Какие изменения в гене приводят к развитию серповидно-клеточной анемии, если известно, что у больного человека гемоглобин в седьмой позиции содержит аминокислоту валин вместо глутаминовой, характерной для гемоглобина здоровых людей?

**Задача № 19.** Под воздействием ионизирующей радиации цитидиловый нуклеотид в кодирующей цепи гена заменяется на тимидиловый. Как изменится аминокислотный состав белковой молекулы, если белок до облучения был следующим: вал-цис-тре-фен-цис?

**Задача № 20.** Фрагмент белковой молекулы имеет следующий состав аминокислот: -ала-тре-вал. Определите фрагмент цепи гена, которая его кодирует. Какие т-РНК могут участвовать в синтезе этого белка?

**Свойство генетического кода**

**Задача № 1.** Сколько аминокислот содержится в белке, если во фрагменте молекулы ДНК, в которой зашифрована информация об этом белке, содержится 100 адениловых и 200 гуаниловых нуклеотидов?

**Задача № 2.** Сколько кодонов содержит участок кодирующей цепи ДНК со следующей последовательностью нуклеотидов: А А Т Г Г Ц Ц А Т Г Ц Т Т А Т Ц Г Г А Г Ц Ц Ц А? Сколько аминокислот будет в белке, кодируемом этим фрагментом гена?

**Задача № 3.** Пользуясь таблицей генетического кода, определите, какие аминокислоты кодируются триплетами ЦАТ, ТТТ, ГАТ. Какими триплетами в ДНК закодированы аминокислоты валин, фенилаланин, триптофан?

**Задача № 4.** Участок молекулы белка включает следующие аминокислоты: -лей-вал-лиз-алан-. Какова масса участка одной цепи гена, кодирующей данный белок, если масса одного нуклеотида равна 350?

**Задача № 5.** Относительная молекулярная масса белка равна 40 000, масса одного нуклеотида - 350, длина одного нуклеотида 0,34 нм, масса одной аминокислоты 100. Определить массу цепи гена, кодирующей этот белок.

**Задача № 6.** Считая, что средняя относительная молекулярная масса аминокислоты около 110, а нуклеотида - 300, определите, что тяжелее - белок или кодирующий его ген? Во сколько раз?

**Задача № 7.** В ДНК содержится информация о 150

аминокислотах, тимидиловых нуклеотидов в ней в 1,5 раза больше, чем гуаниловых. Определить, сколько нуклеотидов (по отдельности) содержится в ДНК и какова её длина.

**Задача № 8.** Известно, что фрагмент кодирующей цепи гена бактерии содержит 30% гуаниловых, 25% адениловых, 45% цитидиловых нуклеотидов, а его длина составляет 122,4нм. Определить, сколько аминокислот будет содержаться во фрагменте молекулы белка, кодируемого этим геном? Сколько нуклеотидов каждого вида содержится на участке ДНК, в котором расположен данный ген?

**Задача № 9.** Фрагмент ДНК собаки содержит 600 тимидиловых нуклеотидов. Определить количество аминокислот в белковой молекуле, если экзоны составляют 10% всех нуклеотидов кодирующей цепи гена, а количество гуаниловых нуклеотидов в этом фрагменте ДНК равняется 35%.

**Задача № 10.** Фрагмент кодирующей цепи гена мыши содержит 1800 нуклеотидов. Из них 600 приходятся на интроны. Кодирующая часть (экзоны) данного фрагмента гена содержат 300 адениловых, 200 тимидиловых, 100 гуаниловых нуклеотидов. Определите:

1. длину данного фрагмента ДНК;
2. количество кодонов в зрелой и-РНК;
3. процентное содержание нуклеотидов каждого вида в зрелой и-РНК;
4. количество аминокислот в соответствующем фрагменте молекулы белка.

**Основы генетики. Хромосомная теория**

**Моногибридное скрещивание**

**Задача № 1.** У человека карий цвет глаз доминирует над голубым. Голубоглазый мужчина, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза бы­ли голубые, а у матери - карие. От этого брака родился один ребенок, глаза которого оказались карими. Каковы генотипы всех упомянутых здесь лиц?

**Задача № 2**. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в ре­зультате которого развивается слабоумие) наследуется как аутосомно- рецессивный признак. Какими будут дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку? Какова вероятность рождения детей, больных фенилкето- нурией?

**Задача № 3.** Альбинизм - наследственная аутосомно-рецессивная патоло­гия. Женщина-альбинос вышла замуж за здорового мужчину и родила ребенка альбиноса. Какова вероятность, что второй ребенок тоже окажется альбиносом?

**Задача № 4.** У человека доминантный ген *D* вызывает аномалию разви­тия скелета - черепно-ключичный дизостоз (изменение костей черепа и редук­ция ключиц). Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину с черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имел нормальное строение скелета. Можно ли по фенотипу ребенка определить генотип его отца?

**Задача № 5.** Миоплегия (периодические параличи) передается по наслед­ству как аутосомно-доминантный признак.

Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

**Задача № 6.** У человека доминантный ген *D* вызывает аномалию разви­тия скелета - черепно-ключичный дизостоз (изменение костей черепа и ре­дукция ключиц):

а) женщина, страдающая черепно-ключичным дизостозом, вышла замуж за мужчину с нормальным строением скелета. Ребенок от этого брака унаследовал от матери дефект скелета. Можно ли определить генотип матери?

б) оба родителя страдают черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Определите генотипы обоих родителей и ребенка.

**Задача № 7.** Парагемофилия - склонность к кожным и носовым кровоте­чениям - наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероят­ность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?

**Задача № 8.** У человека рецессивный ген *s* детерминирует врожденную глухонемоту:

а) . наследственно глухонемой мужчина женился на женщине с нормаль­ным слухом. Их ребенок имеет нормальный слух. Можно ли определить гено­тип матери?

б) . наследственно глухонемая женщина вышла замуж за мужчину с нор­мальным слухом. У них родился глухонемой ребенок. Можно ли определить генотип родителей?

**Задача № 9.** Синдактилия (сращение пальцев) обусловлена доминантным геном, нарушающим разделение пальцев во время эмбриогенеза. Женщина, имеющая этот дефект, вступала в брак дважды. У обоих мужей пальцы были нормальными. От первого брака родилось двое детей, один из которых имел сросшиеся пальцы, от второго брака родилось трое детей, двое из которых имели сросшиеся пальцы. Каков генотип женщины и ее мужей?

**Задача № 10.** Ген альбинизма является рецессивным по отношению к гену, детерминирующему нормальную пигментацию. Какова вероятность рождения альбиноса в семье, где родители альбиносы?

**Задача № 11.** Голубоглазый мужчина женат на кареглазой женщине, роди­тели которой были кареглазыми, а сестра женщины - голубоглазая. Может ли у них родиться голубоглазый ребенок?

**Задача № 12.** Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку?

**Задача № 13.** "Куриная" слепота в ряде случаев наследственно обусловле­на и определяется доминантным геном *N.* Женщина, страдающая "куриной" слепотой, вышла замуж за здорового мужчину. Все шесть детей унаследовали это заболевание. Родная сестра женщины, также страдающая "куриной" сле­потой, вышла замуж за здорового мужчину, и от этого брака родилось трое здоровых детей и один с "куриной" слепотой. Каков генотип сестер и их роди­телей, если они оба страдали "куриной" слепотой?

**Задача № 14.** У здоровых супругов двое детей больны агаммаглобулине- мией (аутосомно-рецессивный тип наследования), один ребенок здоров. Како­ва вероятность, что четвертый ребенок, которому предстоит родиться, будет здоровым?

**Задача № 15.** Амавротическая идиотия Тей - Сакса (смертельное пораже­ние нервной системы) - заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Первый ребенок (мальчик) в семье супругов умер от этой болезни. Какова вероятность, что ребенок, которому предстоит родиться, будет болен?

**Задача № 16.** У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на правше, имевшей трех брать­ев и сестер, двое из которых были левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что ее дети будут левшами.

**Задача № 17**. Одна из форм гемералопии (неспособность видеть при сумеречном свете) наследуется как аутосомно-доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей у гетерозиготных родителей?

**Задача № 18.** Болезнь Коновалова - Вильсона (нарушение обмена меди) наследуется как аутосомно-рецессивный признак. У здоровых родителей родился больной ребенок. Определите генотипы родителей и ребенка.

**Задача № 19.** Аниридия (отсутствие радужной оболочки, помутнение ро­говицы и хрусталика, снижение остроты зрения) наследуется как аутосомно- доминантный признак. Определите вероятность рождения больного ребенка в семье, где один из родителей имеет аниридию, а второй здоров.

**Задача № 20**. Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии (атрофия мышц) является заболеванием с аутосомно-доминантным типом наследования. Какова вероятность рождения здорового ребенка в семье, где оба родителя больны, но один из них гомозиготен, а второй гетерозиготен?

**Задача № 21.** У человека темный цвет волос детерминируется доминант­ным геном *А,* а светлый цвет волос - рецессивным геном *а.* У светловолосого отца и темноволосой матери родилось 8 детей с темным цветом волос. Определите генотипы родителей.

# **Выяснение генотипов организмов по генотипам и фенотипам родителей и потомков**

**Задача № 22.** У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы всех членов семьи.

**Задача № 23.** Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

# **Определение вероятности рождения потомства с искомыми признаками**

**Задача № 24.** 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?

**Определение доминантности или рецессивности признака**

**Задача № 25.** У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.

**Задача № 26.** У Пети и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Напишите генотипы всех перечисленных лиц.

**Задача № 27.** Наследование резус-фактора осуществляется по обычному аутосомно-доминантному типу. Организм с резус-положительным фактором (**Rh+**) несет доминантный ген **R**, а резус-отрицательный (**rh–**) – рецессивный ген **r**. Если муж и жена резус-положительны, то может ли их ребенок быть резус-отрицательным?

**Взаимодействие аллельных генов. Множественный аллелизм**

**Неполное доминирование и кодоминирование**

**Задача № 1.**

У растения «ночная красавица» наследование окраски цветов осуществляется по промежуточному типу. 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.

**Задача № 2.** Форма чашечки у земляники может быть нормальная и листовидная. У гетерозигот чашечки имеют промежуточную форму между нормальной и листовидной. Определить возможные генотипы и фенотипы потомства от скрещивания двух растений, имеющих промежуточную форму чашечки.

**Задача № 3.** 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?

**Задача № 4.** Скрестили пестрых петуха и курицу. В результате получили 26 пестрых, 12 черных и 13 белых цыплят. Какой признак доминирует? Как наследуется окраска оперения у этой породы кур?

**Задача № 5** У коров гены красной (**R**) и белой (**r**) окраски кодоминантны друг другу. Гетерозиготные особи (**Rr**) – чалые. Фермер купил стадо чалых коров и решил оставлять себе только их, а красных и белых продавать. Быка какой масти он должен купить, чтобы продать возможно больше телят?

**Задача № 6.** От скрещивания между собой растений редиса с овальными корнеплодами получено 68 растений с круглыми, 138 – с овальными и 71 – с длинными корнеплодами. Как осуществляется наследование формы корнеплода у редиса? Какое потомство получится от скрещивания растений с овальными и круглыми корнеплодами?

**Задача № 7.** При скрещивании между собой земляники с розовыми плодами в потомстве оказалось 25% особей, дающих белые плоды, и 25% растений с красными плодами. Остальные растения имели розовые плоды. Объясните полученные результаты. Каков генотип рассмотренных особей?

**Наследование по типу множественных аллелей**

**Задача № 8.** У отца IV группа крови, у матери – I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

**Задача № 9.** Родители имеют II и III группы крови. Какие группы следует ожидать у потомства?

**Задача № 10.** В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара – II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.

# **Наследование других признаков, осуществляющееся по типу множественных аллелей**

**Задача № 11.** У кроликов аллели дикой окраски **С**, гималайской окраски **С'** и альбинизма **С"** составляют серию множественных аллелей, доминирующих в нисходящем порядке (т.е. аллель **С** доминирует над двумя другими, а аллель **С'** доминирует над аллелем **С"**). Какие следует провести скрещивания, чтобы определить генотип кролика с диким видом окраски?

**Задача № 12.** У кроликов аллели дикой окраски **С**, гималайской окраски **С'** и альбинизма **С"** составляют серию множественных аллелей, доминирующих в нисходящем порядке (т.е. аллель **С** доминирует над двумя другими, а аллель **С'** доминирует над аллелем **С"**). При скрещивании двух гималайских кроликов получено потомство, 3/4 которого составляли гималайские кролики и 1/4 – кролики-альбиносы. Определить генотипы родителей.

**Задача № 13.** У кошек имеется серия множественных аллелей по гену **С**, определяющих окраску шерсти: **С** – дикий тип, **С'** – сиамские кошки, **С"** – альбиносы. Каждая из аллелей полно доминирует над следующей (**С** > **C'** > **C"**). От скрещивания серой кошки с сиамским котом родились два котенка – сиамский и альбинос. Какие еще котята могли бы родиться при этом скрещивании?

**Независимое наследование**

# **Дигибридное скрещивание**

**Задача № 1.** Написать возможные типы гамет, продуцируемых организмами со следующими генотипами: **ААВВ**, **CcDD**, **EeFf**, **gghh** (гены наследуются независимо).

**Выяснение генотипов особей**

**Задача № 2.** 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?

**Задача № 3.** 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.

**Задача № 4.** У голубоглазого темноволосого отца и кареглазой светловолосой матери четверо детей, каждый из которых отличается от другого по одному из данных признаков. Каковы генотипы родителей?

**Определение вероятности появления потомства с анализируемыми признаками**

**Задача № 5.** 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?

**Задача № 6.** У человека брахидактилия (укорочение пальцев) – доминантный признак, а альбинизм – рецессивный. Какова вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями у гетерозиготных по обоим признакам родителей?

**Задача № 7.** 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:

1. где оба супруга страдают разными формами глаукомы и гомозиготны по обеим парам генов;
2. где оба супруга гетерозиготны по обеим парам генов?

**Задача № 8.** 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.

**Задача № 9.** 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.

**Задача № 10.** Некоторые формы катаракты и глухонемоты наследуются независимо по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями, если один родитель глухой, а другой болен катарактой?

**Задача № 11.** У человека глухонемота 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)?

**Полигибридное скрещивание**

**Задача № 12.** Организм имеет генотип **АаВbССddEE**. Написать типы гамет, которые он образует, учитывая то, что каждая пара генов расположена в разных парах гомологичных хромосом.

**Задача № 13.** 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.

**Задача № 14**. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а спо­собность лучше владеть правой рукой доминирует над леворукостью, причём гены обоих признаков находятся в различных хромосомах. Какими могут быть дети, если их родители кареглазые правши, гетерозиготные по обоим признакам?

**Задача № 15.** Голубоглазый правша женится на кареглазой правше. У них родилось двое детей - кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака у этого мужчины с другой кареглазой правшой родилось 9 кареглазых детей (все правши). Каковы генотипы каждого из трёх родителей?

**Задача № 16.** У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, а карий цвет глаз - над голубым;

а) кареглазый близорукий мужчина, мать которого была голубоглазая с нормальным зрением, женился на голубоглазой с нормальным зрением жен­щине. Какова вероятность рождения ребенка с признаками матери?

б) дигетерозиготный кареглазый близорукий мужчина женился на го­лубоглазой гетерозиготной близорукой женщине. Какова вероятность рожде­ния голубоглазого ребенка с нормальным зрением?

**Задача № 17.** Фенилкетонурия (неспособность усвоения фенилаланина) и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведёт к смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомные рецессив­ные признаки. Успехи современной медицины позволяют снять тяжёлые по­следствия нарушения обмена фенилаланина. 1. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам ге­нов? 2. Определите вероятность рождения больных фенилкетонурией и жиз­неспособность таких детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам признаков.

**Задача № 18.** Одна из форм катаракты и одна из форм глухонемоты пере­даются как аутосомные рецессивные несцепленные между собой признаки. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти также может передаваться как рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где оба родители здоровы, но гетерозиготны по всем трем парам генов?

**Задача № 19.** Фруктозурия (нарушение усвоения фруктозы) имеет две формы. Одна форма протекает без клинически выраженных симптомов, вто­рая - приводит к торможению умственного и физического развития. Эти фор­мы детерминируются рецессивными генами, расположенными в разных хро­мосомах. Мужчина имеет повышенное содержание фруктозы в моче и гомози­готен по той форме фруктозурии, которая не проявляется клинически, но ге­терозиготен по второй форме заболевания. Женщина гетерозиготна по первой форме фруктозурии и успешно прошла курс лечения по второй форме заболе­вания. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клини­чески выраженной формой фруктозурии?

**Задача № 20.** Супруги: гетерозиготный рыжеволосый (доминантный при­знак) и без веснушек мужчина и русоволосая женщина с веснушками (доми­нантный признак). Определите вероятность рождения у таких родителей детей с рыжими волосами и веснушками**.**

**Задача № 21.** Муж - голубоглазый левша. Его родители и жена - карегла­зые правши. Мать жены была голубоглазой левшой. Гены, обуславливающие развитие этих признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероят­ность рождения ребенка с признаками отца?

**Задача № 22.** Ген курчавых волос доминирует над геном прямых волос; гетерозиготы имеют волнистые волосы. Ген, обуславливающий рыжий цвет­волос, является рецессивным по отношению к гену темных волос. Гены, опре­деляющие эти признаки, находятся в разных парах хромосом. Определите ве­роятность рождения курчавого рыжеволосого ребенка в семье, где оба супруга имеют волнистые темные волосы, а их матери - волнистые рыжие волосы.

**Задача № 23.** У человека имеются два вида слепоты, каждая из которых имеет аутосомно-рецессивный тип наследования. Гены, обуславливающие эти признаки, находятся в разных парах аутосом. Определите вероятность рожде­ния слепого ребенка, если известно, что родители зрячие; обе бабушки имеют одинаковый вид наследственной слепоты; в родословной дедушек случаев на­следственной слепоты не встречалось.

**Задача № 24.** Одна из форм глаукомы детерминируется доминантным аутосомным геном, а вторая имеет аутосомно-рецессивный тип наследования. Эти гены находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения больного ребенка, если оба родителя дигетерозиготны?

**Задача № 25.** Некоторые формы катаракты имеют аутосомно-доминантный тип наследования, другие формы - аутосомно-рецессивный тип наследования. Какова вероятность рождения здорового ребенка в семье, где оба родителя име­ют доминантно обусловленную форму катаракты, но гетерозиготны, а также гетерозиготны по форме заболевания с аутосомно-рецессивным типом насле­дования?

**Задача № 26.** Черная масть крупного рогатого скота доминирует над ры­жей, а белоголовость - над сплошной окраской головы. Гены обоих признаков располагаются в разных парах хромосом. Какое потомство можно получить от скрещивания гетерозиготного черного быка, имеющего сплошную окраску головы с рыжей гетерозиготной белоголовой коровой?

**Задача № 27.** У собак черный цвет шерсти доминирует над кофейным, короткая шерсть - над длинной. Гены этих признаков расположены в разных парах хромосом. Охотник купил черную собаку с короткой шерстью. Какую со­баку необходимо выбрать для скрещивания, чтобы выяснить, нет ли в генотипе исходной собаки генов, детерминирующих длинную шерсть кофейного цвета?

**Задача № 28.** У человека ген курчавых волос доминирует над геном глад­ких волос. Ген, обуславливающий нормальную пигментацию кожи, домини­рует над геном, детерминирующим отсутствие пигмента в коже. У родителей, имеющих нормальную пигментацию кожи и курчавые волосы, родился альби­нос с гладкими волосами. Определите генотипы родителей и вероятность рож­дения детей с курчавыми волосами и нормальной пигментацией кожи.

**Взаимодействие неаллельных генов**

**Комплементарность**

**Задача № 1.** Среди ферментов, участвующих в образовании хлорофилла у ячменя, имеется два фермента, отсутствие которых приводит к нарушению синтеза этого пигмента. Если нет одного из них, то растение становится белым, если нет другого – желтым. При отсутствии обоих ферментов растение также белое. Синтез каждого фермента контролируется доминантным геном. Гены находятся в разных хромосомах. Какое потомство следует ожидать при самоопылении гетерозиготного по обоим генам ячменя?

**Задача № 2.** У кукурузы нормальный рост определяется двумя доминантными неаллельными генами. Гомозиготность по рецессивным аллелям даже одной пары генов приводит к возникновению карликовых форм. При скрещивании двух карликовых растений кукурузы выросли гибриды нормальной высоты, а при скрещивании этих гибридов в их потомстве было получено 812 нормальных и 640 карликовых растений. Определить генотипы родителей и потомков.

**Задача № 3.** У норки известно два рецессивных гена – **р** и **i**, гомозиготность по каждому из которых, или по обоим одновременно, обуславливает платиновую окраску меха. Дикая коричневая окраска получается при наличии обоих доминантных аллелей **Р** и **I**. При каком типе скрещивания двух платиновых норок все их потомство будет коричневым?

**Задача № 4** При скрещивании двух карликовых растений кукурузы получено потомство нормальной высоты. В F2 от скрещивания потомства первого поколения было 452 растения нормальной высоты и 352 – карликовых. Предложите гипотезу, объясняющую эти результаты.

**Задача № 5.** В двух цветоводческих хозяйствах, не связанных друг с другом, длительное время разводили чистые линии душистого горошка с белыми цветами. Какое потомство можно ожидать от скрещивания этих двух чистых линий?

**Задача № 6.** 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?

**Задача № 7.** 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**?

**Задача № 8.** 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**). Краснолуковичное растение было скрещено с белолуковичным. 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 были красного цвета?

**Задача № 9.** У лука ген **R** определяет красную окраску чешуй, а ген **r** – желтую. Любая окраска проявляется только при наличии в генотипе доминантного гена **С**, 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.

**Задача № 10.** От скрещивания белых и серых мышей в потомстве F1 все особи были черными, а в F2 было 77 черных, 37 серых и 45 белых мышей. Как наследуется окраска у этих мышей? Определить генотипы родителей и потомков.

**Задача № 11.** Собаки породы кокер-спаниель при генотипе **А\*В\*** имеют черную масть, при генотипе **А\*bb** – рыжую, при генотипе **ааВ\*** – коричневую, а при генотипе **ааbb** – светло-желтую. При скрещивании черного кокер-спаниеля со светло-желтым родился светло-желтый щенок. Какое соотношение по масти следует ожидать от спаривания того же черного спаниеля с собакой одинакового с ним генотипа?

**Полимерное действие генов**

**Задача № 12.** Сын белой женщины и негра женится на белой женщине. Может ли ребенок от этого брака быть темнее своего отца?

**Задача № 13.** Какой фенотип потомства будет:

1. от брака негра и светлой мулатки;
2. от брака белого и темной мулатки?

**Задача № 14.** Какое потомство получится от брака:

1. двух средних гетерозиготных мулатов;
2. двух средних гомозиготных мулатов?

**Задача № 15.** Два средних мулата имеют двух детей-близнецов: черного и белого ребенка. Можно ли установить генотипы родителей?

**Задача № 16.** От брака среднего мулата и светлой мулатки родилось много детей, среди которых оказалось по 3/8 средних и светлых мулатов и по 1/8 – темных мулатов и белых. Каковы возможные генотипы родителей?

**Задача № 17.** Может ли у одной пары родителей родиться двое детей-близнецов, один из которых белый, а другой – негр?

**Эпистаз**

**Задача №18.** У кур породы леггорн окраска перьев обусловлена наличием доминантного гена **С**. Если он находится в рецессивном состоянии, то окраска не развивается. На действие этого гена оказывает влияние ген **I**, который в доминантном состоянии подавляет развитие признака, контролируемого геном **С**. Какое потомство получится от скрещивания дигетерозиготных по этим генам кур породы леггорн?

**Задача № 19.** У кур породы леггорн окраска перьев обусловлена наличием доминантного гена **С**. Если он находится в рецессивном состоянии, то окраска не развивается. На действие этого гена оказывает влияние ген **I**, который в доминантном состоянии подавляет развитие признака, контролируемого геном **С**. Определить вероятность рождения окрашенного цыпленка от скрещивания кур с генотипом**ССIi** и **ссIi**.

**Задача № 20.** При скрещивании чистых линий собак коричневой и белой масти все потомство имело белую окраску. Среди потомства полученных гибридов было 118 белых, 32 черных и 10 коричневых собак. Предложите гипотезу, объясняющую эти результаты.

**Задача № 21.** У лошадей действие генов вороной (**С**) и рыжей масти (**с**) 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**?

**Задача № 22.** У овса черная окраска семян определяется доминантным геном **А**, а серая окраска – доминантным геном **В**. Ген **А** эпистатичен гену**В**, 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?

**Задача № 23.** Свиньи бывают черной, белой и красной окраски. Белые свиньи несут минимум один доминантный ген **I**. Черные свиньи имеют доминантный ген **Е** и гомозиготны по рецессивной аллели **i**. Красные поросята (**eeii**) лишены доминантного гена-подавителя **I** и доминантного гена, определяющего черную окраску. Какое потомство можно ожидать от скрещивания черной гомозиготной свиньи и красного кабана?

**Задача № 24.** У матери первая группа крови, а у отца - четвертая. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

**Задача № 25.** В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители од­ного из них имеют первую и вторую группы крови, родители другого - вторую и четвёртую. Исследование показало, что дети имеют первую и вторую груп­пы крови. Определите, кто чей сын. Возможно ли это сделать при других ком­бинациях групп крови (приведите примеры)? В каких случаях можно было бы обойтись без исследования крови отцов?

**Задача № 26.** У мальчика первая группа крови, а у его сестры - четвёртая. Что можно сказать о группах крови их родителей?

**Задача № 27.** Родители имеют II и III группы крови. Какие группы крови можно ожидать у их детей?

**Задача № 28.** Подагра определяется доминантным аутосомным геном. По некоторым данным (В. П. Эфроимсон, 1968), пенетрантность гена у мужчин составляет 20%, а у женщин она равна нулю.

1. Какова вероятность заболевания подагрой детей у гетерозиготных родителей?
2. Какова вероятность заболевания подагрой в семье, где один из роди­телей гетерозиготен, а другой нормален по анализируемому признаку?

**Задача № 29.** У братьев У (АВ) группа крови. Каковы группы крови воз­можны у их родителей?

**Задача № 30.** Синдром неравномерной пигментации кожи встречается только у женщин. У них рождаются только здоровые сыновья, дочери же бы­вают как здоровые, так и с неравномерной пигментацией. Кроме того, у таких женщин частые выкидыши мужского пола. Какова возможная генетическая природа этого заболевания?

**Задача № 31.** Отосклероз (очаговое поражение слуховых косточек, приво­дящее к глухоте) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Гипертрихоз (рост волос на краю ушной раковины) наследу­ется как голандрический признак (ген локализован в Y хромосоме), с полным проявлением к 17 годам. Женщина имеет нормальный слух, а мужчина - обе аномалии. Мать мужчины имела нормальный слух. Определите вероятность проявления одновременно обеих аномалий у детей в этой семье.

**Задача № 32.** В одной семье у кареглазых родителей (доминантный при­знак) имеется четверо детей. Двое голубоглазых детей (рецессивный признак) имеют I и IV группы крови, а двое кареглазых - II и III группы крови. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазого с I группой крови.

**Задача № 33.** Ген брахидактилии (короткие и толстые пальцы) *В* в гомозиготном состоянии приводит к гибели особи. Гетерозиготы жизнеспособны. Определите процент жизнеспособных детей у гетерозиготных родителей.

**Задача № 34.** Черепно-лицевой дизостоз (преждевременное зарастание швов черепа и незаращение большого родничка) наследуется как аутосомно- доминантный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность рож­дения больного ребенка, если один из родителей гетерозиготен по данному признаку, а второй родитель здоров.

**Задача № 35.** Арахнодактилия (паучьи пальцы) наследуется как аутосомно- доминантный признак с пенетрантностью 30%. Умение преимущественно вла­деть левой рукой наследуется как аутосомно-рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность одновременного появления обеих ано­малий у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по двум признакам.

**Задача № 36.** Синдром Ван дер Хеве (голубая окраска склер, ломкость костей, глухота) имеет аутосомно-доминантный тип наследования. Пенетрантность этих признаков изменчива. По данным К. Штерна (1965) она со­ставляет для голубых склер почти 100%, по ломкости костей - 63%, по глухоте - 60%. Мужчина, имеющий голубой цвет склер, и нормальный в отношении двух других признаков, вступил в брак со здоровой женщиной, в родословной которой случаев синдрома Ван дер Хеве не встречалось. Определите вероят­ность рождения в этой семье детей с признаком ломкости костей, если извест­но, что отец мужа имел данный синдром.

**Задача № 37.** Ретинобластома (опухоль сетчатки глаза) обусловлена до­минантным геном, пенетрантность которого составляет 70%. В медико­генетическую консультацию обратилась беременная женщина. Из анамнеза известно, что она и ее супруг здоровы, но имеют больного старшего сына. Также установлено, что в родословной женщины случаев ретинобластомы не встречалось, а отец супруга в детстве был оперирован по поводу ретинобла- стомы. Какова вероятность рождения больного ребенка в данной семье?

**Задача № 38.** У мышей ген доминантной желтой пигментации шерсти *А* обладает рецессивным летальным действием (мыши с генотипом *АА* погибают в эмбриогенезе). Его аллель *а* вызывает рецессивную черную пигментацию и обеспечивает нормальную жизнедеятельность. Скрещены две желтые особи. Какое расщепление по окраске шерсти ожидается в F1?

**Задача № 39.** Ген *С*т, детерминирующий у человека светлую окраску во­лос, является рецессивным по отношению к гену темных волос С, но, в свою очередь, доминирует над геном, обусловливающим рыжий цвет волос *С*. Какой цвет волос может быть у детей, если мужчина блондин, женщи­на брюнетка, а матери мужчины и женщины рыжеволосые?

**Задача № 40.** У мексиканского дога ген, обусловливающий отсутствие шерсти, в гомозиготном состоянии приводит к гибели потомства. При скре­щивании двух догов с нормальной шерстью часть потомства погибла. При скрещивании кобеля, имеющего нормальную шерсть, с другой самкой гибели потомства не обнаружено. При скрещивании потомства от этих двух скрещи­ваний опять наблюдалась гибель щенков. Определите генотипы всех скрещи­ваемых особей.

**Сцепленное наследование**

# Полное сцепление

**Задача № 1.** Написать типы гамет, которые образуют организмы со следующими генотипами:

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| а) | **АB** **ab** | **CD** **cd** | **EF**  **ef** | ; |
| б) | **АBС** **abс** | **D**  **d** | **EF** **ef** | ; |
| в) | **АBСDEF** **abсdef** | | . |  |

Кроссинговер отсутствует.

**Задача № 2.** Какие типы гамет будут образовывать организмы с генотипами:

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| а) | **АB** **ab** | ; | б) | **Ab** **aB** | ? |

**Задача № 3.** Написать типы гамет, продуцируемых тетрагетерозиготным организмом, если два гена и их аллели находятся в одной паре гомологичных хромосом, а другие две пары генов – в другой. Кроссинговер отсутствует.

# **Выяснение генотипов особей и определение вероятности рождения потомства с анализируемыми признаками**

**Задача № 4.** Доминантные гены катаракты и элиптоцитоза расположены в первой аутосоме. Определить вероятные фенотипы и генотипы детей от брака здоровой женщины и дигетерозиготного мужчины. Кроссинговер отсутствует.

**Задача № 5.** Доминантные гены катаракты, элиптоцитоза и многопалости расположены в первой аутосоме. Определить возможные фенотипы детей от брака женщины, больной катарактой и элиптоцитозом (мать ее была здорова), с многопалым мужчиной (мать его имела нормальную кисть).

# **Задачи, в которых одновременно рассматривается сцепленное и независимое наследование**

# Неполное сцепление

**Задача № 6.** Написать возможные типы гамет, образующиеся у организма с генотипом AB-ab       при наличии кроссинговера.

**Задача № 7.** Написать возможные варианты гамет, образующиеся у организма с генотипом AB-ab      CD-cd       при наличии кроссинговера.

# **Определение числа кроссоверных гамет или полученного соотношения особей в потомстве в зависимости от расстояния между генами в хромосом**

**Задача № 8.** Если допустить, что гены **А** и **В** сцеплены и перекрест между ними составляет 20%, то какие гаметы и в каком количественном соотношении будет образовывать дигетерозигота?

**Задача № 9.** Расстояние между генами **С** и **D** – 4,6 морганид. Определить процент гамет каждого типа: **CD**, **cd**, **Cd** и **cD**, продуцируемых дигетерозиготным организмом.

**Задача № 10.** Если допустить, что гены **А** и **В** сцеплены и расстояние между ними составляет 8 морганид, а ген **С** находится в другой группе сцепления, то какие гаметы и в каком количестве будет образовывать тригетерозигота AB-ab       и  C-c   .

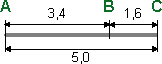
**Картирование хромосом**

**Задача № 11.** При анализирующем скрещивании тригетерозиготы **АаВbСс** 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% | фигурная скобка | Построить карту этого участка хромосомы. |

**Решение**

1. Расщепление при анализирующем скрещивании, близкое к 1:1, указывает на то, что все три пары генов находятся в одной хромосоме.
2. Расстояние между генами **А** и **В** равно: 1,7 + 1,7 = 3,4 М.
3. Расстояние между генами **В** и **С** равно: 0,8 + 0,8 = 1,6 М.
4. Ген **В** находится между генами **А** и **С**. Расстояние между генами **А** и **С** равно: 1,7 + 1,7 + 0,8 + 0,8 = 5,0 М.
5. Карта участка хромосомы:



**Наследование генов, локализованных в половых хромосомах**

# **Наследование генов, локализованных в Х-хромосоме**

**Задача № 1.** Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с **Х**-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с подобной аномалией?

**Задача № 2.** У человека гемофилия детерминирована сцепленным с **Х**-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?

**Задача № 3.** Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в **Х**-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определить возможные фенотипы потомства.

**Задача № 4.**

Рецессивный ген дальтонизма локализован в **Х**-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?

**Задача № 5.** У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном, сцепленным с **Х**-хромосомой. Нормальное зрение определяется доминантным аллелем этого гена. От брака родителей с нормальным зрением родился ребенок с цветовой слепотой. Определить генотипы всех членов семьи.

**Задача № 6.** Потемнение зубов – доминантный признак, сцепленный с **Х**-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?

# **Наследование генов, сцепленных с Y-хромосомой**

**Задача № 7.** При скрещивании серых самок аквариумных рыбок «гуппи» с пестро окрашенным самцом в первом поколении получены серые самки и пестрые самцы в соотношении 1:1. Такое же соотношение наблюдалось во всех последующих поколениях. Как объяснить полученные результаты?

**Наследование двух признаков, сцепленных с полом**

**Задача № 8.** Рецессивные гены гемофилии и дальтонизма связаны с **Х**-хромосомой. Какое потомство будет получено от брака мужчины, больного гемофилией, и женщины, больной дальтонизмом (гомозиготной по признаку отсутствия гемофилии)?

**Задача № 9.** Мужчина, страдающий гемофилией и дальтонизмом, женился на здоровой женщине, не являющейся носительницей генов этих заболеваний. Какова вероятность, что у ребенка от брака его дочери со здоровым мужчиной:

1. будет одно из этих заболеваний;
2. будут обе аномалии?

Кроссинговер между генами дальтонизма и гемофилии отсутствует.

**Задача № 10.** В **Х**-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?

**Одновременное наследование признаков, расположенных в соматических и половых хромосомах**

**Задача № 11.** Гемофилия – рецессивный признак, сцепленный с **Х**-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?

**Задача № 12.** Гипертрихиоз (повышенная волосатость ушной раковины) передается через **Y**-хромосому. Полидактилия – доминантный аутосомный признак. В семье, где отец страдал гипертрихиозом, а мать – полидактилией, родилась нормальная дочь. Какова вероятность рождения в этой же семье ребенка с обеими аномалиями?

**Задача № 13.** У человека отсутствие потовых желез вызывается рецессивным, сцепленным с **Х**-хромосомой, геном, а один из видов глухоты – рецессивным аутосомным геном. У нормальной пары родился ребенок с двумя этими аномалиями. Каковы генотипы родителей и ребенка?

**Задача № 14.** 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 **Х**-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.

**Задача № 15.** Гипоплазия зубной эмали наследуется как сцепленный с **Х**-хромосомой доминантный признак, шестипалость – как аутосомно-доминантный. В семье, где мать шестипалая, а у отца гипоплазия зубной эмали, родился пятипалый здоровый мальчик. Напишите генотипы всех членов семьи по этим признакам. Объясните, почему у сына не проявились доминантные признаки родителей? Возможно ли у них рождение ребенка с двумя аномалиями одновременно?

**Задача № 16.** Способность различать вкус фенилтиомочевины (ФТМ) обусловлена доминантным аутосомным геном **Т**. Люди, не различающие вкус данного вещества, имеют генотип **tt**. Дальтонизм – рецессивный признак, сцепленный с **Х**-хромосомой. Женщина с нормальным зрением, различающая вкус ФТМ, вышла замуж за дальтоника, неспособного различать вкус фенилтиомочевины. 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?

**Задача № 17.** 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, если известно, что карий цвет глаз и преимущественное владение правой рукой – доминантные признаки, гены которых расположены в разных аутосомах, а дальтонизм кодируется рецессивным, сцепленным с **Х**-хромосомой геном?

# **Наследование, зависимое от пола**

**Задача № 18.** Облысение, начинающееся со лба, является признаком, доминантным у мужчин и рецессивным у женщин (поэтому лысые мужчины встречаются чаще). Признак кодируется аутосомным геном. Облысевший мужчина (гетерозиготный по гену лысости) женился на женщине с нормальными волосами, мать которой была лысой. Определить возможные генотипы потомства.

**Задача № 19.** У мужчин аутосомный ген лысости **S** выступает как доминантный, а у женщин он рецессивен. Женщина, имеющая лысого брата, выходит замуж за лысого мужчину. Отец женщины также был лысым. У них родился нормальный сын и рано облысевшая дочь, которая вышла замуж за нормального мужчину. Какова вероятность рождения сына, склонного к раннему облысению, у этой пары?

**Наследование летальных генов**

**Летальные гены при моногибридном наследовании**

**Задача № 1.** Что будет, если предположить, что у организма возникнет летальная мутация, при которой будут погибать только гетерозиготные особи, а гомозиготные особи останутся жизнеспособными?

**Задача № 2.** У мышей ген короткохвостости в доминантном состоянии является летальным, вызывая гибель зародыша на ранних стадиях развития. У гетерозигот хвосты короче, чем у нормальных особей. Определить фенотипы и генотипы потомства, возникающего от скрещивания длиннохвостых и короткохвостых мышей.

**Задача № 3.** При скрещивании зеркальных карпов между собой уже в первом поколении наблюдалось расщепление: 152 потомка были зеркальными и 78 – с нормальной чешуей. Как объяснить эти результаты? Какое потомство получится от скрещивания зеркального карпа с обыкновенным?

**Летальные гены при дигибридном скрещивании**

**Задача № 4.** У мышей ген черной окраски тела (**А**) доминирует над геном коричневой окраски (**а**). Эти гены расположены в одной паре аутосом. Длина хвоста определяется генами **В** и **b**, расположенными в другой паре хромосом. Особи с нормальной длиной хвоста имеют генотип **ВВ**, с укороченной – **Вb**. Мыши, имеющие генотип **bb**, погибают в эмбриональном состоянии. Какое потомство следует ожидать от скрещивания двух дигетерозиготных по этим признакам животных?

**Задача № 5.** Как изменится расщепление по фенотипу в F2, если при дигибридном скрещивании  **ааbb** × **АаВb** гамета **АВ** окажется нежизнеспособной?

**Наследование летальных генов, локализованных в половых хромосомах**

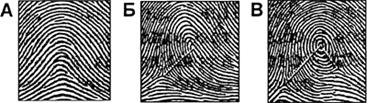
**Задача № 6.** У кур сцепленный с полом ген **k** обладает в рецессивном состоянии летальным действием, вызывающим гибель цыплят до вылупления. Самец, гетерозиготный по летальному гену, от скрещивания с нормальными курами дал 120 цыплят. Какая часть потомства будет являться самцами, а какая – самками? У кур гетерогаметным (**ZW**) является женский пол.

**Задача № 7.** Почему не наблюдается наличие летальных генов в негомологичных участках **Y**-хромосомы?

**Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.**

**Анализ дерматоглифических карт человека**

1. Используя лупу, проведите качественный анализ папиллярных узоров пальцев левой и правой рук человека.

**

**Виды папиллярных узоров**

А – дуга (А)

Б – петля (L)

В – завиток (W)

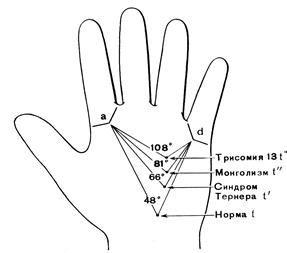
2. С помощью лупы произведите подсчет папиллярных линий на пальцах, представленных в дерматоглифической карте, с учетом количества и места локализации трирадиусов.

3. Полученные результаты занести в таблицу.

**Таблица дерматоглифических данных**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Пальцы | I | II | III | IV | V | Угол atd |
| Узор |  |  |  |  |  |  |
| Гребневой счет |  |  |  |  |  |  |

4. Оцените величину угла atd



Угол**a td** образован пересечением линий, которые соединяют трирадиусы указательного пальца и мизинца с осевым трирадиусом ладони.

В норме он меньше или равен 40 градусам.

**Решите задачу:**

При дерматоглифическом анализе у пациента установлено следующее:

- на обеих ладонях имеется четырех пальцевая борозда

- на 4 и 5 пальцах обеих рук имеются радиальные петли

- главный ладонный угол составляет 77о.

Можно ли на основе этих данных предположить наличие у пациента наследственной патологии?

***Составление и анализ родословных***

**Задача № 1.** Пробанд – здоровая женщина – имеет двух здоровых братьев и двух братьев больных алькаптонурией (выделение с мочой гомогенотензиновой кислоты). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болеет алькаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабка и дед пробанда по линии матери здоровы, отец и мать деда также здоровы, при этом мать деда является родной сестрой деда пробанда со стороны отца. Определите вероятность рождения больных алькаптонурией детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алькаптонурией.

**Задача № 2.** 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, а дед здоров; прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны; прапрадедушка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

**Задача № 3.** Пробанд страдает легкой формой серповидноклеточной анемии. Его супруга здорова. Они имеют дочь также с легкой формой анемии. Мать и бабка пробанда страдали этой же формой серповидноклеточной анемии. Остальные родственники ее матери и отца здоровы. У жены пробанда есть сестра, больная легкой формой анемии, вторая сестра умерла от анемии. Мать и отец жены пробанда страдали анемией, кроме того, известно, что у отца было два брата и сестра с легкой формой анемии и что в семье сестры отца двое детей умерло от серповидноклеточной анемии. Определите вероятность рождения детей с тяжелой формой анемии в семье дочери пробанда, если она выйдет замуж за такого же мужчину как ее отец.

**Задача № 4.** Пробанд – больная мозжечковой атаксией женщина. Ее супруг здоров. У них 6 сыновей и 3 дочери. Один сын и одна дочь больны мозжечковой атаксией, остальные здоровые дети. Пробанд имеет здоровую сестру и трех больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здорового ребенка. Три больных брата пробанда женаты на здоровых женщинах. В семье одного два здоровых сына и одна здоровая дочь, в семье второго брата здоровый 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 выйдет замуж за здорового мужчину?

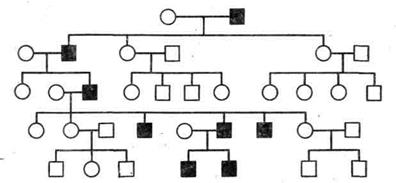
**Задача № 5.** Пробанд страдает дефектом ногтей и коленной чашечки, а его брат нормален. Этот синдром был у отца пробанда, а мать была здорова. Отец пробанда имеет трех братьев и четырех сестер, из них два брата и две сестры с синдромом дефекта ногтей и коленной чашечки. Больной дядя по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все они здоровы. Определите вероятность появления детей с заболеванием в семье пробанда, если его супруга не будет иметь дефекта ногтей и коленной чашечки.

**Задача № 6.** Одна из форм рахита не излечивается обычными дозами витамина Д. Пробанд – юноша, страдающий этой формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом, отец здоров. У матери пробанда было трое братьев – все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабка здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было пять здоровых сыновей (у одного четыре сына, у другого - один). У больного брата деда жена была здорова. У двух больных дочерей брата деда пробанда от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящего в браке со здоровым мужчиной, два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здоровых сыновей брата деда пробанда жены здоровы, здоровы и их дети. Определите вероятность рождения больных рахитом детей в семье пробанда в случае, если он вступит в брак со своей больной троюродной сестрой.

**Задача № 7.** У пробанда полидактилия (шестипалость). Отец его также шестипалый, а мать с нормальным строением кисти. Дальнейшая родословная известна только по линии отца. У отца есть брат и сестры с нормальным строением кисти и брат и сестры многопалые. Многопалый дядя пробанда был дважды женат на женщинах с нормальным строением кисти. От одного брака у него была дочь с полидактилией, и два сына и одна дочь с нормальным строением кисти. Тетя пробанда была замужем за мужчиной без анализируемой аномалии (она тоже здорова). У них было три мальчика и три девочки с нормальным строением кисти. Дед пробанда без аномалии, а бабушка многопалая. Какова вероятность рождения многопалых детей в семье пробанда, если он вступит в брак с женщиной, имеющей нормальное строение кисти?

**Задача № 8.** Роза и Алла – родные сестры и обе, как и родители, страдают ночной слепотой. У них есть еще сестра с нормальным зрением, а также сестра и брат, страдающие ночной слепотой. У Розы и Аллы мужья с нормальным зрением. У Аллы было две девочки и четыре мальчика, страдающих ночной слепотой. У Розы два сына и дочь с нормальным зрением и еще один сын, страдающий ночной слепотой. Какова вероятность появления у Розы и Аллы внуков, страдающих ночной слепотой, при условии, что все их дети вступят в брак с лицами нормальными в отношении зрения.

**Задача № 9.** Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рисунке

**

**Задача № 10.** 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, что бабушка больна, дедушка здоров, сестра бабушки больна, а 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, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

**Задача № 11.** Пробанд страдает легкой формой серповидноклеточной анемии. Его супруга здорова. Она имеет дочь также с легкой формой анемии. Мать и бабушка пробанда страдали этой же формой серповидноклеточной анемии, остальные сибсы матери и ее отец здоровы. У жены пробанда есть сестра, больная легкой формой анемии, вторая сестра умерла от анемии. Мать и отец жены пробанда страдали анемией, кроме того известно, что у отца было два брата и сестра с легкой формой анемии и что в семье сестры отца двое детей умерли от серповидноклеточной анемии. Определите вероятность рождения детей с тяжелой формой анемии в семье дочери пробанда, если она выйдет замуж за такого же мужчину, как ее отец.

**Задача № 12.** 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 локона. У одной из теток пробанда со стороны матери сын с локоном и дочь без локона. Третья тетка пробанда со стороны матери без локона 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 вступит в брак со своей двоюродной сестрой, имеющей этот локон.

**Задача № 13.** Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было две сестры, нормально владеющие правой рукой, и три брата - левши. Мать женщины правша, отец - лев­ша. У отца есть сестра и брат - левши и сестра и два брата - правши. У матери женщины есть два брата и сестра - все правши. Мать мужа - правша, отец - левша. Бабушка и дедушка со сто­роны матери и отца мужа нормально владеют правой рукой. Определите вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой.

**Близнецовый метод.**

**Задача № 1.** Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80%, а дизиготных близнецов – 30%. Каковы доля наследственности и доля среды в формировании этого признака.

**Задача № 2.** Изучены 40 пар монозиготных и 80 пар дизиготных близнецов. Во всех этих парах хотя бы у одного из близнецов имелся изучаемый признаков. При этом в 32-х парах монозиготных близнецов и в 16-и парах дизиготных близнецов этот признак имелся и у второго близнеца. Определите коэффициент наследуемости изучаемого признака.

**Задача № 3.** Конкордантность монозиготных близнецов по шизофрении составляет 67%, а дизиготных близнецов – 12,1%. Каковы доля наследственности и доля среды в развитии шизофрении.

**Задача № 4.** В одной из популяций изучали наследуемость бронхиальной астмы. Были изучены 46 пар монозиготных и 120 пар дизиготных близнецов. Во всех этих парах хотя бы один из близнецов страдал бронхиальной астмой. При этом в 23-х парах монозиготных близнецов и в 6-и парах дизиготных близнецов второй близнец тоже страдал бронхиальной астмой. Определите коэффициент наследуемости бронхиальной астмы.

**Ответ.** Коэффициент наследуемости бронхиальной астмы равен 0,47. Это значит, что на развитие этого заболевания существенное влияние оказывает генотип человека.

**Вычислить значение Н и сделать вывод о роли наследственных и средовых факторов в развитии признаков.**

**Задача № 5.** Проведите анализ приведенных в таблице данных с целью определения относительной роли наследственности и факторов среды в развитии признаков.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Признак | Конкордантность, %  МБ ДБ | Дискордантность, %  МБ ДБ |
| Эпилепсия | 37,2 1,8 | - - |
| Цвет глаз | - - | 0,5 72 |
| Корь | 97,4 95,7 | - - |
| Туберкулез | 52,8 20,6 | - - |

**Задача № 6.** Определите относительную роль наследственности и факторов среды в проявлениях приведенных ниже признаков (в таблице указан процент конкордантности у близнецов).

**Конкордантность (%) по следующим признакам**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Близнецы** | Форма грудной клетки | Эндемический зоб | Доброкачественная опухоль | Сахарный диабет | Рахит | Экзема |
| **МБ** | 96 | 71 | 20 | 84 | 88 | 28,6 |
| **ДБ** | 60 | 70 | 12,7 | 37 | 22 | 8 |

**Задача № 7.** Сделайте заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии указанных ниже нормальных признаков человека (в таблице указан процент дискордантности у близнецов).

**Дискордантность (%) по следующим признакам**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Близнецы** | Начало хождения (возраст) | Цвет глаз | Цвет волос | Цвет кожи | Форма волос | Форма носа | Папиллярные линии |
| **МБ** | 33 | 0,5 | 3 | 0 | 0 | 2 | 8 |
| **ДБ** | 70 | 72 | 77 | 55 | 21 | 80 | 60 |

Записать следующие выводы:

- если имеются различия в конкордантности и дискордантности между МБ и ДБ, следует думать о решающей роли генотипа в развитии признака;

- если обнаруживают различия у МБ, либо нет различий в конкордантности и дискордантности МБ, ДБ, следует думать о решающей роли факторов среды в развитии признака;

- если конкордантность у ДБ относительно высокая, а у МБ достоверно выше, но не приближается к 100%, можно говорить о наследственной предрасположенности.

**Задача № 8.** Муж и жена являются гетерозиготами по аутосомному рецессивному гену фенилкетонурии.

А) Если у них родится пара дизиготных близнецов, то какова вероятность того, что оба близнеца будут больными? Какова вероятность того, что оба будут здоровыми?

Б) Определите вероятность того, что один из дизиготных близнецов будет болен фенилкетонурией, а второй будет здоров.

В) Если у супругов родится пара монозиготных близнецов, то какова вероятность того, что оба близнеца будут страдать фенилкетонурией?

**Задача № 9.** Конкордантность монозиготных близнецов по сахарному диабету составляет 65%, а дизиготных – 18%. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака?

**Популяционно – статистический метод**

**Задача №** 1. Дети, больные фенилкетонурией, рождаются с частотой 1: 10000 новорождённых. Определите процент гетерозиготных носителей гена.

**Задача №** 2. Альбинизм общий (молочно-белая окраска кожи, отсутствие меланина в коже, волосяных луковицах и эпителии сетчатки) наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1 : 20 000 (К. Штерн, 1965). Определите процент гетерозиготных носителей гена.

**Задача № 3**. Наследственная метгемоглобинемия - аутосомный рецессив­ный признак - встречается у эскимосов Аляски с частотой 0,09%. Определите генетическую структуру популяции по данному признаку.

**Задача № 4.** Люди с группой крови N среди населения Украины состав­ляют 16%. Определите частоту групп M и MN.

**Задача № 5.** У папуасов частота группы крови N составляет 81%. Опре­делите частоту групп М и МN в этой популяции.

**Задача № 6.** При обследовании населения южной Польши обнаружено лиц с группами крови: М - 11163, MN - 15267, N - 5134. Определите частоту генов *Ln* и *LM* среди населения южной Польши.

**Задача № 7.** Заболеваемость подагрой составляет 2%; она обусловлена до­минантным аутосомным геном. По некоторым данным (В.П. Эфроимсон, 1968), пенетрантность гена подагры у мужчин равна 20%, а у женщин - равна 0%. Оп­ределите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку.

**Задача № 8.** В США около 30% населения ощущает горький вкус фенилтио- карбамида (ФТК), а 70% - нет. Способность ощущать вкус ФТК детерминируется рецессивным геном *а.* Определите частоту аллелей *А* и *а* в данной популяции.

**Задача № 9.** Одна из форм фруктозурии наследуется как аутосомно- рецессивный признак и встречается с частотой 7 : 1 000 000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

**Задача № 10.** Определите частоту встречаемости альбиносов в большой по численности африканской популяции, где концентрация патологического рецессивного гена составляет 10%.

**Задача № 11**. Аниридия (отсутствие радужной оболочки) наследуется как аутосомно-доминантный признак и встречается с частотой 1 : 10 000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

**Задача № 12.** Эссенциальная пентозурия наследуется как аутосомно- рецессивный признак и встречается с частотой 1 : 50 000 (Л. О. Бадалян, 1971). Определите частоту встречаемости доминантных гомозигот в популяции.

**Задача № 13.** Алькаптонурия (выделение с мочой гомогентизиновой ки­слоты, окрашивание хрящевых тканей, развитие артритов) наследуется как ау- тосомно-рецессивный признак с частотой 1 : 100 000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

**Задача № 14.** Группы крови по системе антигенов М и N (M, MN,N) де­терминируются кодоминантными генами *LN* и *LM.* Частота встречаемости гена *LM* у белого населения США составляет 54%, у индейцев - 78%, у эскимосов Гренландии - 91%, у австралийских аборигенов - 18%. Определите частоту встречаемости группы крови MN в каждой из этих популяций.

**Задача № 15.** На пустынный островок случайно попало одно зерно пше­ницы, гетерозиготной по гену А. Зерно взошло и дало начало серии поколе­ний, размножающихся путем самоопыления. Какова будет доля гетерозигот­ных растений среди представителей первого, второго, третьего, четвертого поколения, если детерминируемый геном признак не влияет на выживаемость растений и на их размножение?

**Задача № 16**. Альбинизм у ржи наследуется как аутосомно-рецессивный признак. На обследованном участке среди 84 000 растений обнаружено 210 альбиносов. Определите частоту встречаемости гена альбинизма у ржи.

**Задача № 17.** На одном из островов было отстреляно 10 000 лисиц. 9991 из них оказались рыжего цвета (доминантный признак) и 9 особей белого цвета (рецессивный признак). Определите частоту встречаемости генотипов гомози­готных рыжих лисиц, гетерозиготных рыжих и белых в данной популяции.

**Задача № 18.** В большой по численности популяции частота гена дальто­низма (рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак) среди мужчин со­ставляет 0,08. Определите частоту встречаемости генотипов доминантных го­мозигот, гетерозигот, рецессивных гомозигот у женщин данной популяции.

**Задача № 19.** У крупного рогатого скота породы шортгорн масть насле­дуется как аутосотный признак с неполным доминированием: гибриды от скрещивания красных и белых животных имеют чалую масть. В районе N, специализированном на разведении шортгорнов, зарегистрировано 4169 крас­ных животных, 3780 чалых и 756 белых. Определите частоту генов, обуслов­ливающих красную и белую окраску скота в данном районе.

**Медико-генетическое консультирование.**

**Задача № 1**. У мужчин активный сперматогенез начинается между 14 и 15 годами. Что происходит в различный зонах сперматогенеза в период полового созревания? Какие мужские половые гормоны активно синтезируются в этот период? Назовите факторы, негативно влияющие на процесс сперматогенеза и состояние зрелых мужских половых клеток.

**Задача № 2**. К гинекологу обратилась женщина 32-х лет по поводу бесплодия. Длительное время она принимала контрацептивные средства, содержащие прогестерон. Объясните, почему препараты, содержащие прогестерон препятствуют наступлению беременности.

**Задача № 3.** В медико-генетическую консультацию обратилась беременная женщина для выявления аномалий развития плода. Предыдущие беременности заканчивались либо спонтанными абортами, либо преждевременными родами нежизнеспособным плодом. Врач назначил пациентке амниоцентез, исследование амниотической жидкости. Имеются ли показания для таких исследований? Назовите их. Что может быть обнаружено при исследовании? Какой прогноз относительно потомства можно дать на основании этого?

**Задача № 4**. Несмотря на то, что плацента является эффективным биологическим барьером, она все же может быть проницаемой для некоторых микроорганизмов, лекарственных веществ, а также органом, на территории которого возникают воспаления при некоторых инфекциях. Все они оказывают различное неблагоприятное действие на развивающийся зародыш. Укажите их.

**Задача № 5**. Результаты статистических исследований показывают, что по мере увеличения возраста женщин увеличивается частота рождения дизиготных близнецов. Как это можно объяснить?

**Задача № 6.**У новорожденных близнецов имеется два хориона, одна плацента, одинаковый пол. Назовите тип близнецов.

**Задача № 7**. Перед родами кровь матери исследуется с целью определения групповой принадлежности и выявления резус-фактора. В случае резус-отрицательной принадлежности определяется наличие и титр резус-антител. В связи с чем возникает необходимость установления резус-генотипа мужа, если в сыворотке крови матери выявляются антитела к резус-фактору? Важно ли иметь сведения о переливании в прошлом резус-положительной крови резус-отрицательной матери?

**Задача № 8**. Приблизительно у 2% новорожденных детей имеются несовместимые с жизнью или требующие обязательного лечения пороки развития. Какие пороки развития встречаются наиболее часто, являются причиной смерти детей раннего возраста или причиной инвалидности?

**Задача № 9**. Известно, что врожденные пороки развития чаще всего бывают сочетанными, приведите примеры врожденных аномалий, которые у одного и того же ребенка имеют тенденцию комбинироваться.

**Задача № 10**. В медико–генетическую консультацию на обследование направлена семейная пара. Показанием для этого является наличие у одного из братьев женщины синдрома Дауна. Какие исследования необходимо провести, чтобы дать прогноз относительно потомства этой семейной пары? Какой материал необходимо использовать для исследования? Назовите другие наследственные синдромы, при которых для уточнения диагноза необходимы подобные исследования.

**Задача №** **11.** В семье имеется ребенок пяти лет с умственной отсталостью, микроцефалией, "мышиным" запахом, повышенным тонусом мышц, судорожными эпилептиформными припадками, слабой пигментацией кожи и волос.

1. какое заболевание можно предположить?
2. как поставить диагноз?
3. какова вероятность появления в этой семье следующего ребенка с такой же патологией?
4. какие методы пренатальной диагностики можно применить для установления этой наследственной патологии?

**Задача № 12**. Пробанд - здоровая женщина. Ее сестра здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, их мужья здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы; в двух других семьях - по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в 4-й семье - одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со сто¬роны матери здорова, дед страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено.

Составьте родословную. Определите:

1. тип наследования этой патологии и, по возможности, генотипы лиц родословной;
2. вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, что она выйдет замуж за здорового мужчину;
3. какой совет должен дать пробанду врач-генетик?

**Задача № 13.** У человека описана аномалия - наличие перепонки между пальцами ног. От брака между женщиной с нормальными пальцами ног и мужчиной, имевшим перепонку, родилось трое детей: дочь была нормальной, а сыновья обладали этой аномалией. Один из сыновей в браке с нормальной женщиной имел 6 дочерей с нормальными пальцами и 4 сына с аномалией.

Составьте родословную и определите:

1. тип наследования;
2. вероятность рождения ребенка с аномалией, если внук женится на женщине с нормальными пальцами ног;
3. какие существуют методы пренатальной диагностики этого дефекта?

**Задача № 14.** Пробанд - больной миопатией Дюшенна (атрофия скелетной мускулатуры) мальчик. По данным собранного у родителей анамнеза, сами родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетка, дед и бабка пробанда - здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тетки пробанда - здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей (старший) болел миопатией. Второй дядя (здоровый) имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабка - здоровы.

Составьте родословную. Определите:

1. тип наследования и генотипы лиц родословной;
2. вероятность рождения больного ребенка в семье, если пробанд женится на здоровой женщине, отец которой болен миопатией Дюшенна;
3. какие существуют методы пренатальной диагностики этого заболевания?
4. какие рекомендации должен дать врач-генетик?

**Задача № 15.** Одна из форм рахита не излечивается обычными дозами витамина D. Пробанд - юноша, страдающий этой формой рахита. Его сестра здорова. Мать пробанда больна рахитом, отец - здоров. У матери пробанда было трое братьев - все здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабка - здорова. Дед имел двух здоровых братьев и одного больного. У здоровых братьев деда от здоровых жен было 5 здоровых сыновей (у одного - 4 сына, у другого -1). У больного брата деда жена была здорова. у них было три боль¬ные дочери и два здоровых сына. У двух больных дочерей брата деда пробан¬да от здоровых мужей было по одной здоровой дочери. Еще у одной больной дочери брата деда пробанда, состоящей в браке со здоровым мужчиной, два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здоровых сыновей брата деда пробанда жёны и их дети здоровы.

Составьте родословную. Определите:

1. тип наследования;
2. вероятность рождения больных рахитом детей в семье пробанда в случае, если он вступит в брак со своей больной троюродной сестрой;
3. какие рекомендации должен дать врач-генетик?

**Задача № 16.** В семье у здоровых родителей, являющихся троюродными сибсами, родился доношенный ребенок, который вскармливался молоком матери. В процессе развития у него появились рвота и понос, желтуха, умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта, выраженность которых постепенно усиливалась.

1. какое заболевание можно предположить?
2. какие лабораторные исследования следует провести?
3. как предотвратить дальнейшее развитие заболевания?
4. какова вероятность рождения в этой семье второго больного ребенка?

**Задача № 17.** В семье у здоровых родителей родился доношенный ребенок с массой тела 2400 г. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка установили микроцефалию, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, микрофтальмию, помутнение роговицы, запавшее переносье, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилию пальцев ног, короткую шею, четырехпальцевую борозду на ладонях, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержку психического развития.

1. какое заболевание можно предположить?
2. каким методом исследования можно поставить точный генетический диагноз?
3. вкакие методы пренатальной диагностики можно применить для выявления данного заболевания?

**Задача № 18.** У пожилых родителей (жена - 47 лет, муж - 49 лет) родился доношенный ребенок. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили плоское лицо, низкий скошенный лоб, большую голову, косой разрез глаз, светлые пятна на радужке, толстые губы, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, высокое небо, неправильный рост зубов, дефект межпредсердной перегородки, на ладонях четырехпальцевую борозду, главный ладонный угол 69о, радиальные петли на 4-ом и 5-ом пальцах рук, задержку умственного развития.

1. какое заболевание можно предположить?
2. какие методы следует использовать для постановки точного диагноза?
3. какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?
4. какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления данного заболевания?

**Задача № 19.** В молодой семье родился ребенок, плач которого напоминает кошачье мяуканье. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили лунообразное лицо, мышечную гипотонию, микроцефалию, антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, низко расположенные деформированные ушные раковины, задержку психического развития.

1. какое заболевание можно предположить?
2. какие методы следует использовать для постановки диагноза?
3. какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?
4. какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления заболевания?

**Задача № 20**. Пробанд - гемофилик. Его здоровый брат и здоровая сестра обратились к врачу по вопросу о вероятности рождения в их семьях больных гемофилией детей, при условии, что их супруги не имеют генов гемофилии. Дифференциальная диагностика формы гемофилии пробанда показала наследуемую рецессивно, сцепленно с полом гемофилию А. Анализ родословной подтвердил сцепленное с полом наследование в данной семье. Пенетрантность гена гемофилии у гемизигот полная.

1. может ли здоровый брат пробанда передать своему ребёнку ген гемофилии?
2. какой совет должен дать врач-генетик брату пробанда?
3. какова вероятность того, что здоровая сестра пробанда передаст своему ребёнку ген гемофилии?
4. какова вероятность того, что при наличии 3-х детей в семье сестры пробанда, один ребёнок будет больным?

**Задача № 21**. Пробанд болен гемофилией. Его брат, сестра и родители, являющиеся двоюродными сибсами, здоровы. Брат и сестра пробанда обратились к врачу по вопросу о прогнозе заболевания у потомства. При дифференциальной диагностике формы гемофилии установлена афибриногенемия (редко встречающаяся форма, обусловленная рецессивным аутосомным геном). Родословная подтвердила аутосомно-рецессивное наследование гемофилии в семье. Пенетрантность у гомозигот по рецессивному гену полная.

1. может ли здоровый брат пробанда передать своему ребёнку ген гемофилии?
2. какой совет следует дать брату пробанда, если он желает вступить в брак с женщиной, которая не является его родственницей?
3. брат пробанда желает вступить в брак со своей двоюродной сестрой. Установите вероятность рождения больного ребёнка, допустив, что рецессивный ген попал в родословную лишь через одного из общих предков;
4. здоровая сестра пробанда желает вступить в брак с мужчиной, который не является ее родственником. Какова вероятность рождения больного ребёнка? Какой совет следует дать сестре пробанда.

**Задача № 22**. В медико-генетическую консультацию обратились две супружеские пары, у которых родились дети с дефектом твердого неба ("волчья пасть"). Изучив родословную каждой семьи, и выяснив их бытовые и производственные условия, врачи пришли к заключению, что у супругов А. все последующие дети, а также внуки не должны иметь этого дефекта, а у супругов Б. существует большая вероятность появления его у детей и внуков. Укажите возможные механизмы появления данного дефекта у ребёнка в семье А. и в семье Б.

**Задача № 23**. Сын американского банкира Твистера страдал одновременно тремя болезнями: гемофилией, дальтонизмом и полным отсутствием зубов. Эти болезни обусловлены генами, находящимися в Х-хромосоме. Твистер младший много лет прожил вдали от родителей, в Париже, где и умер в 1944 году. После его смерти к Твистеру старшему явилась француженка с 15летним мальчиком, у которого тоже сочетались гемофилия, дальтонизм и отсутствие зубов. Женщина сообщила, что этот мальчик - сын покойного Твистера младшего и его законный наследник, но документы, подтверждающие это, утрачены во время оккупации Франции. Несмотря на отсутствие документов, Твистер признал мальчика своим внуком. Семейный врач убедил его, что такое совпадение редкого сочетания трех наследственных болезней доказывает, что этот мальчик - его внук. Согласны ли Вы с мнением доктора?

**Задача № 24**. Беременной женщине 50 лет, отец которой был гемофиликом, произвели амниоцентез для того, чтобы определить пол плода, а также выявить у него возможные хромосомные аномалии. Но вырастить культуру клеток плода для кариотипирования не удалось, эти клетки погибли. Поэтому цитогенетические исследования пришлось ограничить определением полового хроматина. Установлено, что клетки плода не содержат ни Х-, ни Y- хроматина. Следует ли на этом основании рекомендовать прерывание беременности?

**Задача № 25**. В эндокринологический диспансер были направлены двое больных мужчин (А. и Б.), у которых 20% клеток буккального эпителия содержат Х-хроматин. Обоим был введён один и тот же гормональный препарат, после чего содержание клеток с Х-хроматином у А. повысилось до 30%, а у Б. упало до 10%. Лечащий врач, получив результаты анализа, распорядился, что-бы больному А. продолжали вводить данный препарат, а больному Б. прекратили. Больной Б. обратился в горздравотдел с жалобой, где написал, что врач поступил неправильно, отменив ему гормонотерапию. Изложите своё мнение по поводу действий лечащего врача.

**Задача № 26.** Мужчина и его сын больны гемофилией. Жена мужчины беременна. Опасаясь, что у нее родится сын гемофилик, она обратилась в медико-генетическую консультацию, с целью определить пол плода и прервать беременность, если выяснится, что плод мужского пола. Врачи, побеседовав с нею, рекомендовали ей сразу прервать беременность, не проводя амниоценте- за. Верна ли эта рекомендация?

**Задача № 27**. Какие из перечисленных симптомов являются диагностическими признаками синдрома Патау: а) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержка психического развития; б) умственная отсталость, микроцефалия, "мышиный" запах, судорожные эпи-лептиформные припадки, слабая пигментация кожи и волос; в) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкооб-разное вдавление грудины; г) голубой цвет склер, врожденная глухота, лом-кость костей; д) плоское лицо, низкий скошенный лоб, светлые пятна на ра-дужке, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко распо-ложенные ушные раковины, дефект межпредсердной перегородки, задержка умственного развития?

**Задача № 28**. Какие из перечисленных симптомов являются диагностическими признаками синдрома Дауна: а) умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта; б) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержка психического развития; в) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление грудины; г) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей; д) плоское лицо, низкий скошенный лоб, светлые пятна на радужке, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, дефект межпредсердной перегородки, задержка умственного развития?

**Задача № 29.** Укажите возможные варианты изменений структуры генетического материала, которые лежат в основе возникновения хромосомных болезней: а) трисомии, нонсенс-мутации, делеции; б) нонсенс-мутации, мисценс-мутации, сдвиг рамки считывания генетического кода; в) инверсии, моносомии, сдвиг рамки считывания генетического кода; г) дупликации, нехватки, транслокации, делеции; д) полиплоидия, мисценс-мутации, инверсиии.

**Задача № 30.** Укажите возможные варианты изменений структуры генетического материала, которые лежат в основе возникновения болезней обмена веществ: а) трисомии, нонсенс-мутации, делеции; б) нонсенс-мутации, мис-ценс-мутации, сдвиг рамки считывания генетического кода; в) инверсии, моносомии, сдвиг рамки считывания генетического кода; г) дупликации, нехватки, транслокации, делеции; д) полиплоидия, мисценс-мутации, инверсиии.

**Задача № 31.** Какие из перечисленных симптомов являются ведущими в клиническом проявлении хромосомных болезней: а) задержка умственного развития у детей старшего возраста; б) нарушение физического развития; в) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития; г) пороки развития и нормальное умственное развитие; д) голубой цвет склер, врожден¬ная глухота, ломкость костей.

**Задача № 32.** Укажите формулу кариотипа:

1. при синдроме Эдвардса;
2. при синдроме Патау;
3. при синдроме Дауна;
4. при синдроме «кошачьего крика».

**Задача № 33.** В медико-генетическую консультацию обратился юноша (пробанд), страдающий глухотой. У него есть сестра с нормальным слухом. Мать и отец пробанда также имеют нормальный слух. У матери пробанда пять сестер с нормальным слухом и один брат, страдающий глухотой. Три сестры матери пробанда замужем за здоровыми мужчинами. У одной сестры матери пробанда растет здоровая дочь, у второй – здоровый сын, у третьей – здоровая дочь и глухой сын. Бабка пробанда но линии матери и ее муж были здоровы. У бабки пробанда по линии матери есть три здоровые сестры и два брата, один здоровый, а другой глухой. Здоровые сестры бабки по линии матери имели здоровых мужей, а здоровый брат был женат на здоровой женщине. У первой сестры бабки пробанда четыре здоровые дочери и один глухой сын. У второй сестры бабки здоровая дочь и глухой сын. У третьей сестры бабки здоровая дочь и два сына, один здоровый, другой глухой. Отец и мать бабки пробанда по линии матери здоровы.  
Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу.  
Определить, какова вероятность рождения здоровых детей в семье пробанда, если он женится на здоровой женщине, отец которой страдает тем же недугом, что и пробанд. Составить генеалогическое древо, определить вероятность рождения здоровых детей.

***Примечание.*** Глухонемота связана с врожденной глухотой, которая препятствует усвоению речи. Глухота может быть звуковоспринимающего и звукопроводящего типов. Наследственно обусловлено около половины всех заболеваний глухонемотой, другая половинка – фенокопии. Наследственные формы чаще передаются рядом неаллельных аутосомных рецессивных генов. Имеются аутосомно-доминантные и рецессивные сцепленные с Х-хромосомой формы.

**Задача № 34.** В медико-генетическую консультацию обратилась молодая пара, собиравшаяся вступить в брак, но обеспокоенная здоровьем будущих детей. Их тревога объясняется тем, что молодые люди – троюродные брат с сестрой. Юноша (пробанд) страдает рахитом, который не излечивается обычными дозами витамина D. Эта форма рахита наследуется по доминантному типу, сцепленному с полом. Сестра пробанда здорова. Мать – больна рахитом, отец – здоров. У матери пробанда двое братьев – оба здоровы. Дед пробанда по линии матери болен, бабка здорова. Дед имел двух братьев: здорового и больного. У здорового брата деда от здоровой жены было два здоровых сына. У больного брата деда жена была здорова, от их брака родились две больные дочери и здоровый сын. У одной больной дочери брата деда пробанда от здорового мужа родилась здоровая дочь; у другой больной дочери, состоящей в браке со здоровым мужчиной, родились два сына, один из которых болен, и больная дочь. У здорового сына брата деда пробанда жена здорова, здоровы и их дети – мальчики-близнецы.  
Составить родословную, определить вероятность рождения здоровых детей в семье пробанда, если он вступит в брак со своей здоровой троюродной сестрой.

***Примечание.*** Рахит, резистентный к витамину D (фосфат-диабет), наследуется по доминантному типу, сцепленному с полом. Клиническая картина сходна с рахитом. Характерно искривление длинных трубчатых костей, голеностопные и коленные суставы деформированы. При отсутствии лечения дети утрачивают способность ходить. Отмечается необычно низкая концентрация неорганического фосфора в крови.

**Задача № 35.** В медико-генетическую консультацию обратился мужчина (пробанд), страдающий дефектом ногтей и коленной чашечки. Его брат нормален. Этот синдром имелся у отца пробанда, а мать была здорова. Дедушка пробанда по линии отца имел подобный синдром, а бабушка была здорова. Отец пробанда имеет трех братьев и четырех сестер, из них два брата и две сестры с синдромом дефекта ногтей и коленной чашечки. Больной дядя по линии отца женат на здоровой женщине и имеет здоровых детей: двух дочерей и сына.   
Составить генеалогическое древо; рассчитать вероятность рождения в данной семье здорового ребенка с IV группой крови с учетом того, что у пробанда III группа крови, а его супруга имеет II группу крови и не страдает дефектом ногтей и коленной чашечки.

***Примечание.*** У человека ген, определяющий синдром дефекта ногтей и коленной чашечки, – доминантный и находится в одной хромосоме на расстоянии 10 морганид от гена группы крови по системе АВО.

**Задача № 36.** В медико-генетическую консультацию обратилась молодая семейная пара, обеспокоенная здоровьем будущих детей. Их тревога объясняется тем, что родители женщины были не вполне здоровы: мать страдала ночной слепотой, отец – цветовой слепотой.  
Определить вероятность рождения здоровых детей.

***Примечание.*** Гемералопия – ночная, или куриная, слепота выражается в отсутствии способности видеть при сумеречном или ночном освещении; обычно – это составная часть каких-либо синдромов. Чаще наследуется как рецессивный сцепленный с Х-хромосомой признак. Имеется аутосомно-рецессивный тип наследования. Есть случаи аутосомно-доминантного наследования ночной слепоты.  
Частичная цветовая слепота называется дальтонизмом (ахроматопией). Различают протанопию – слепота на красный цвет, дейтеронопию – слепота на зеленый цвет и тританопию – слепота на синий цвет. Наследуется как рецессивный сцепленный с полом признак. Есть формы, наследуемые по аутосомно-рецессивному типу.  
Для Х-хромосомы человека с помощью рекомбинаций локализовано 4 гена: цветовой слепоты (с), гемофилии (h), мышечной дистрофии (m) и куриной слепоты (n). Процент рекомбинаций между с и h составляет 10%, между с и m – 25%, между с и n – 50%.

**Задача № 37.** В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара, обеспокоенная здоровьем будущих детей. Их тревога объясняется тем, что оба супруга страдают легкой формой талассемии. Кроме того, у женщины резус-фактор – отрицательный, а у мужчины – положительный.  
Определите вероятность рождения здорового резус-отрицательного ребенка, если мать мужчины была резус-отрицательной.

***Примечание***. Анемия микроцитарная, или анемия Кули, или талассемия, обусловлена расстройством синтеза нормального «взрослого» гемоглобина. Кроме нарушения морфологии эритроцитов (мишеневидная форма), наблюдаются в различной степени выраженная желтуха, изменения в скелете и др. Гомозиготы в 90–95% случаев гибнут в раннем возрасте, у гетерозигот талассемия протекает в относительно легкой форме. Наследование аутосомное с неполным доминированием. Резус-фактор – один из множества антигенных свойств крови. В простейшем варианте резус-положительность доминирует над резус-отрицательностью.

**Изменчивость и ее виды. Мутагенез.**

**Задача № 1.** При воздействии азотистой кислоты на молекулу ДНК цито­зин заменяется на гуанин. Какое строение будет иметь участок синтезируемо­го белка (один из вариантов), если должен был образовываться полипептид с такой последовательностью аминокислот: сер - иле - тре - про - сер, но все ци- тозиновые нуклеотиды соответствующего участка ДНК подверглись указан­ному химическому превращению?

**Задача № 2**. Может ли нормальная стволовая клетка костного мозга чело­века иметь 92 хромосомы?

**Задача № 3.** Все клетки больного мужчины имеют по 47 хромосом за счёт лишней Y-хромосомы. Укажите название этой мутации и возможные меха­низмы ее возникновения.

**Задача № 4.** Некоторые клетки больного человека имеют нормальный ка­риотип, другие - 47 или 45 хромосом. Укажите название и возможные меха­низмы этого явления.

**Задача № 5**. Отец голубоглазый, мать кареглазая, а у дочери один глаз ка­рий, второй - голубой. Как это можно объяснить?

**Задача № 6.** У женщины с моносомией по Х-хромосоме обнаружен даль­тонизм. Укажите её генотип по гену дальтонизма, и вероятность передачи это­го гена потомству.

**Задача № 7.** У пожилых супругов родился сын, гетерозиготный по гену дальтонизма. Что вы можете сказать о его кариотипе?

**Задача № 8.** В результате патологического митоза клетка человека, имев­шая нормальный хромосомный набор, разделилась так, что одна дочерняя клетка получила 45 хромосом, а вторая - 47. Укажите возможный механизм этой мутации.

**Задача № 9.** Владимир и Валерий - монозиготные близнецы. Елена и Светлана - тоже. Владимир женился на Елене, а Валерий - на Светлане. В обе­их семьях родились сыновья. Будут ли они сходны друг с другом в такой же степени, как монозиготные близнецы?

**Задача № 10.** Родители и их дочь страдают тучностью. Приемная дочь, выросшая в этой семье с младенчества, имеет повышенную массу тела, но в меньшей степени, чем родная дочь. И родители, и дочери ведут малоподвиж­ный образ жизни, не занимаются физической культурой. Родной сын, обу­чающийся в училище олимпийского резерва по специальности спортивная гимнастика, имеет нормальную массу тела. Чем объясняется различия массы тела у детей?

**Задача № 11.** У пожилых супругов родилась дочь, больная гемофилией В (сцепленный с полом признак). Отец - гемофилик, мать имеет нормальную свертываемость крови и благополучный в отношении гемофилии генотип. Укажите возможные механизмы появления гемофилии у дочери; назовите особенности ее генотипа и фенотипа.

**Задача № 12**. Две подруги, Инна и Ирина, выросли вместе в нормальных условиях. В возрасте 22 года они обе вышли замуж за молодых здоровых мужчин. Одинакова ли вероятность рождения у них здоровых детей, если мать Инны на 18 лет старше, чем мать Ирины? Обоснуйте свой ответ.

**Наследственная патология**

**Задача №** 1. После оплодотворения образовалась зигота 46, ХХ, из которой должен сформироваться женский организм. Однако в ходе первого митотического деления (дробления) этой зиготы на два бластомера сестринские хроматиды одной из Х-хромосом, отделившись друг от друга, не разошлись по 2-м полюсам, а обе отошли к одному полюсу. Расхождение хроматид другой Х-хромосомы произошло нормально. Все последующие митотические деления клеток в ходе эмбриогенеза протекали без нарушений механизма митоза, не внося дополнительных изменений, но и не исправляя изменённые наборы хромосом.

Каким будет хромосомный набор клеток индивида, развившегося из этой зиготы? Предположите, какими могут быть фенотипические особенности этого организма?

**Задача №** 2. После оплодотворения образовалась зигота 46, ХY, из которой должен сформироваться мужской организм. Однако в ходе первого митотического деления (дробления) этой зиготы на два бластомера сестринские хроматидыY-хромосомы неразделились, и вся эта самоудвоенная (реплицированная) метафазная хромосома отошла к одному из полюсов дочерних клеток (бластомеров). Расхождение хроматид Х-хромосомы произошло нормально. Все последующие митотические деления клеток в ходе эмбриогенеза протекали без нарушений механизма митоза, не внося дополнительных изменений, но и не исправляя изменённые наборы хромосом.

Каким будет хромосомный набор клеток индивида, развившегося из этой зиготы? Предположите, какой фенотип может иметь этот индивид?

**Задача № 3.** Какие из перечисленных симптомов явля­ются диагностическими признаками синдрома Патау: а) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние рас­щелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задерж­ка психического развития; б) умственная отсталость, мик­роцефалия, «мышиный» запах, судорожные эпилептифор-мные припадки, слабая пигментация кожи и волос; в) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление гру­дины; г) голубой цвет склер, врожденная глухота, лом­кость костей; д) плоское лицо, низкий скошенный лоб, светлые пятна на радужке, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные уш­ные раковины, дефект межпредсердной перегородки, за­держка умственного развития?

**Задача № 4.** Какие из перечисленных симптомов явля­ются ведущими в клиническом проявлении хромосомных болезней: а) задержка умственного развития у детей старшего возраста; б) нарушение физического развития; в) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития; г) пороки развития и нормальное ум­ственное развитие; д) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей. Подчеркните соответствующие симптомы.

**Задача № 5.** Какие из перечисленных симптомов явля­ются диагностическими признаками синдрома Дауна: а) умственная отсталость, увеличение печени и селезен­ки, общая дистрофия, катаракта; б) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, дефекты межжелудочко­вой перегородки сердца, задержка психического развития; в) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление грудины; г) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей; д) плоское лицо, низкий скошенный лоб, светлые пятна на радужке, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные ушные раковины, дефект межаредсердной перегородки, задержка умственного развития? Подчеркните соответствующие симптомы.

**Задача № 6.** Укажите возможные варианты изменений структуры генетического материала, которые лежат в основе возникновения хромосомных болезней: а) трисомии, нонсенс-мутации, делеции; б) нонсенс-мутации, мисценс-мутации, сдвиг рамки считывания генетического кода; в) инверсии, моносомии, сдвиг рамки считывания гене­тического кода; г) дупликации, нехватки, транслокации, делеции; д) полиплоидия, мисценс-мутации, инверсии. Возможные варианты изменений структуры генетического материала подчеркните.

**Задача № 7.** У пожилых родителей (жена — 47 лет, муж — 49 лет) родился доношенный ребенок. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили плоское лицо, низкий скошенный лоб, большую голо­ву, косой разрез глаз, светлые пятна на радужке, толстые губы, толстый, выступающий изо рта язык, деформиро­ванные низко расположенные ушные раковины, высокое небо, неправильный рост зубов, дефект межпредсерднои перегородки, на ладонях четырехпальцевую борозду, глав­ный ладонный угол 69°, радиальные петли на 4-ом и 5-ом пальцах рук, задержку умственного развития:

а) какое заболевание можно предположить?

б) какие методы следует использовать для постановки точного диагноза?

в) какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?

г) какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления данного заболевания

**Задача № 8.** Какие из перечисленных признаков являются показанием для проведения цитогенетического исследо­вания: а) кожная шейная складка, низкий рост, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков; б) задержка психомоторного развития, гипопигментация кожи, необычный запах мочи; в) синдром Эдварса; г) синдром «кошачьего крика»; д) умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта? Подчеркните соответствующие признаки.

**Задача № 9.** В семье у здоровых родителей родился до­ношенный ребенок с массой тела 2400 г. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка установили микроцефалию, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, микрофтальмию, помутнение роговицы, запавшее переносье, широкое основание носа, деформи­рованные ушные раковины, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, синдактилию пальцев ног, короткую шею, четырех пальцевую борозду на ладонях, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задержку психического развития:

а) какое заболевание можно предположить?

б) каким методом исследования можно поставить точный генетический диагноз?

в) какие методы пренатальной диагностики можно применить для выявления данного заболевания

**Задача № 10.** В молодой семье родился ребенок, плач ко­торого напоминает кошачье мяуканье. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили лунообразное лицо, мышечную гипотонию, микроце­фалию, антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, низко расположенные деформированные ушные раковины, задержку психического развития:

а) какое заболевание можно предположить?

б) какие методы следует использовать для постановки диагноза?

в) какой прогноз дальнейшей жизнеспособности этого ребенка?

г) какие методы пренатальной диагностики следует применить для выявления заболевания?

**Задача № 11.** Укажите симптомы, которые явля­ются ведущими в клиническом проявлении хромосомных болезней: а) задержка умственного развития у детей старшего возраста; б) нарушение физического развития; в) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития; г) пороки развития и нормальное ум­ственное развитие; д) голубой цвет склер, врожденная глухота, ломкость костей. Подчеркните соответствующие симптомы

**Задача № 12.** Какие из перечисленных симптомов явля­ются диагностическими признаками синдрома Эдвардса а) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние рас­щелины верхней губы и неба, синдактилия пальцев ног, дефекты межжелудочковой перегородки сердца, задерж­ка психического развития; б) умственная отсталость, мик­роцефалия, «мышиный» запах, судорожные эпилептифор-мные припадки, слабая пигментация кожи и волос; в) подвывих хрусталика, пороки сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы, воронкообразное вдавление гру­дины; г) голубой цвет склер, врожденная глухота, лом­кость костей; д) плоское лицо, низкий скошенный лоб, светлые пятна на радужке, толстый, выступающий изо рта язык, деформированные низко расположенные уш­ные раковины, дефект межпредсердной перегородки, за­держка умственного развития?

**Профилактика наследственной патологии**

**Задача № 1.** У женщины 39 лет 5-я беременность, протекавшая с гестозом и угрозой прерывания, завершилась родами на 36-й неделе. Новорожденная девочка, с массой тела 2700 г, длиной тела 48 см, закричала сразу. При осмотре отмечается отек кистей и стоп, короткая шея с избыточными кожными складками, общая мышечная гипотония. При аускультации выслушивается систолический шум вдоль грудины слева.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 2.**

На приеме у эндокринолога областной поликлиники девочка 13 лет. Маму беспокоит, что девочка значительно отстает в росте от своих сверстников. Семья проживает в сельской местности. Ребенок от 3-й беременности, 1-х родов (возраст мамы - 27 лет). Предыдущие беременности заканчивались самопроизвольными выкидышами на ранних сроках. С раннего возраста у девочки отмечалось отставание в росте и развитии, родители связывали это с плохим аппетитом и частыми простудными заболеваниями. У девочки - миопия II степени. В школе учится плохо. Осмотр: рост 128 см, нормального питания, избыточная кожная складка на шее, низкий рост волос на затылке. Наружные половые органы развиты по женскому типу, менархе не отмечалось. Ax0, Ma0, P0, Me0.

* 1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 3.** На военной медкомиссии юноша 16 лет. Рост 189 см, размах верхних конечностей превышает длину тела на 16 см, отмечаются проявления гинекомастии, неравномерное распределение подкожно-жирового слоя, гипоплазия наружных половых органов.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 4.** В патологоанатомическом отделении - новорожденная девочка. Масса тела 2300 г, длина 45 см. При внешнем осмотре: микроцефалия, одностороннее незаращение верхней губы и неба, отсутствие подкожно-жирового слоя, шесть пальцев на левой стопе, поперечные ладонные складки на обеих кистях. На секции: гипоплазия мозжечка, дефект

межжелудочковой перегородки, поликистоз обеих почек, двурогая матка.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 5.** Мальчик в возрасте 2 мес., поступил в стационар с подозрением на наличие врожденного порока сердца (ДМЖП). Мама жалуется на плохой аппетит ребенка (в весе за 1-й месяц прибавил в 4 раза меньше нормы), отсутствие фиксации взгляда, частое беспокойство и плач. Анамнез: ребенок от 3-й беременности, протекавшей с гестозом, многоводием (маме 28 лет), 2-х родов в срок (первые роды закончились рождением здоровой девочки). Масса тела при рождении 2130 г. На искусственном вскармливании. Осмотр: долихоцефалическая форма черепа, микрогения и микростомия, короткие глазные щели, стопы с выдающейся пяткой и провисающим сводом, пупочная грыжа. Мышечная гипотония, признаки дисплазии тазобедренных суставов.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 6.** Новорожденный мальчик от 2-х срочных родов (возраст мамы 39 лет, 6-я беременность на фоне нефропатии, с угрозой прерывания на всем протяжении) с массой тела 2800г. К груди приложен через 3 часа, отмечалось обильное срыгивание. Второе кормление сопровождалось рвотой нествороженным молоком. При внешнем осмотре: платицефалия, латеральные углы глазных щелей расположены выше медиальных, эпикант, макроглоссия, деформированные ушные раковины, варусная девиация мизинцев, на левой кисти - поперечная ладонная складка, на стопах - сандалевидная щель.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 7.** Девочка 4-х лет направлена на консультацию к врачу-генетику. Находится на диспансерном учете с диагнозом: ВПС - ДМЖП. Задержка психомоторного развития. Вторичный хронический пиелонефрит (на фоне удвоения левой почки). Рецидивирующий бронхит. Двусторонний хронический отит. Анамнез: ребенок от 7-й беременности (маме 36 лет), 6-х родов (в семье здоровый ребенок 14 лет, 2-я беременность - рождение мертвого ребенка, три беременности закончились самопроизвольным абортом). Осмотр: монголоидный разрез глаз, микроцефалия, седловидный нос, мелкие зубы. Увеличен объем движений в суставах.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 8.** Ребенку 4 мес., родители обратились с жалобами: снижение активности, рвота после каждого кормления, появление шелушения и сухости кожи лица, предплечий и голеней. Девочка часто и беспричинно вздрагивает. Анамнез: ребенок от здоровых молодых родителей. Беременность и роды протекали нормально, масса при рождении 3200 г, закричала сразу. В первые два месяца стала удерживать голову в вертикальном положении, сосредотачивать взгляд на предметах, улыбаться. Осмотр: телосложение правильное, подкожно-жировой слой развит слабо, кожный покров бледный, экзематозные проявления на коже лица, предплечий, голеней. Волосы светлые, тонкие, ломкие, глаза голубые. Взгляд безразличный, на улыбку не реагирует. Определяется нистагм. Лежа на животе, плохо удерживает голову. Опора на ножки слабая. Пассивные движения в конечностях в полном объеме, мышечный тонус равномерно снижен. Сухожильные рефлексы высокие, равномерные. Нарушений чувствительности не отмечается. С диагностической целью на пеленку, смоченную мочой ребенка нанесена капля реактива Феллинга, при этом получена зеленая окраска.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 9.** К участковому педиатру обратилась мама с ребенком 6 мес. с жалобами на кожные высыпания в течение недели и судорожные приступы, появившиеся дважды за последние сутки. Кожные высыпания мать связывает с употреблением в пищу красного яблока. Анамнез: ребенок родился здоровым (от 1-й физиологичной беременности, срочных родов, с массой тела 3000 г) и до последнего времени развивался нормально. У ребенка светлая кожа и волосы, глаза голубые. На коже лица и ягодиц имеются экзематозные высыпания. От ребенка исходит неприятный “мышиный” запах.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 10.** В инфекционную больницу поступила девочка 2-х месяцев. Со слов матери с пятого дня жизни у ребенка отмечается рвота, жидкий стул после каждого кормления, девочка находится на естественном вскармливании. В 1 месяц появилось желтушное окрашивание кожи. Осмотр: ребенок пониженного питания, масса тела ниже возрастной нормы. Кожный покров желтушный, печень выступает из-под края реберной дуги на 5 см. Двигательная активность понижена, не фиксирует взгляд, не улыбается. Из анамнеза известно, что старший брат девочки умер в возрасте 5 лет от печеночной недостаточности.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 11.** В больницу поступил ребенок 5 лет с пупочной невправляемой грыжей. Осмотр: массивный череп, короткая шея, грубые черты лица, грудная клетка деформирована, веслообразные ребра, роговица помутневшая, задержка нервно-психического развития. При пальпации живота в области пупка обнаруживается выпячивание, не вправляемое в брюшную полость, отмечается увеличение печени и селезенки. В анамнизе мочи гликозаминогликонурия.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 12.** В стационар поступил мальчик 2-х месяцев. Родители молодые, ребенок от 4-й беременности (на фоне токсикоза и угрозой прерывания), 4-х срочных родов (первые 3 ребенка умерли в периоде новорожденности от диспепсии, причина которой не установлена), масса при рождении ниже возрастной нормы. С рождения на грудном вскармливании. В возрасте 4-х суток появилась желтуха, с 20-дневного возраста - диспепсические расстройства (частый жидкий стул зеленоватого цвета, рвота.) Ребенок начал терять в массе. Желтушное окрашивание кожи сохраняется. Осмотр: состояние тяжелое, масса тела не соответствует норме. Подкожно-жировой слой отсутствует на животе, груди, резко истончен на конечностях, сохранен на лице, кожа бледная, с желтовато-сероватым оттенком, сухая, легко собирается в складки. Рот яркий, большой, в углах рта трещины («рот воробья»). Тургор тканей и мышечный тонус снижены. Аппетит отсутствует. Ребенок раздражителен, сон беспокойный. Живот вздут, печень +4 см из-под реберного края, плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул со скудными каловыми массами, зеленого цвета. В анализе крови гипохромная, гипорегенераторная анемия. Посев кала на патогенную флору: отрицательный. Анализ мочи на галактозу: в моче обнаружено большое количество галактозы.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 13.** Девочка 25 дней, поступила в отделение патологии новорожденных с жалобами на рвоту, жидкий стул, плохую прибавку массы тела, желтушность кожи. Из анамнеза известно, что родители молодые, здоровые. Мать не переносит молоко, работает маляром. Беременность 2-я, первый ребенок умер в периоде новорожденности (диагноз - цирроз печени, энтероколит). Настоящая беременность протекала с токсикозом 1-й половины. Роды в срок, масса тела при рождении 3800 г, длина тела 55 см. На грудном вскармливании. В возрасте 3-х суток жизни появилось желтушное окрашивание кожного покрова и склер, которое сохраняется до настоящего времени. С 14 дней жизни появилась рвота, частый жидкий зеленый стул, начала терять в весе. Осмотр: состояние тяжелое, вялая. Кожа иктеричная, акроцианоз. В легких пуэрильное дыхание, хрипов нет. Тоны сердца приглушены. Живот вздут, печень выступает из-под края реберной дуги на 4 см, плотной консистенции, селезенка не увеличена. Стул со скудными каловыми массами. На голенях плотные отеки. В клиническом анализе крови: анемия. Кал па кишечную группу: трижды отрицательный. Консультация окулиста: двусторонняя катаракта.

1 О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 14.** Мальчик 8 мес. Родители обратились к врачу с жалобами на отставание ребенка в психомоторном развитии. Из анамнеза известно, что ребенок родился в срок от нормально протекавшей беременности, с массой тела 3500 г. Роды нормальные, период новорожденности протекал без особенностей. Первые месяцы жизни развивался нормально: следил за предметами, улыбался, хорошо удерживал голову, опирался на ножки, лежа на животе опирался на руки. В 4-4,5 мес. было замечено, что ребенок стал вздрагивать при внезапном звуке, перестал улыбаться, интересоваться игрушками, стал безразличным. На протяжении последующих трех месяцев утратил приобретенные ранее двигательные навыки. При осмотре в возрасте 8 мес.: телосложение правильное, удовлетворительного питания. Взгляд на предметах не фиксирует. Создается впечатление, что ребенок не видит. Самостоятельно не сидит, на ноги не опирается, движения в конечностях не координированные, размашистые. Мышечный тонус в конечностях равномерно снижен. Сухожильные рефлексы высокие, брюшные отсутствуют. Нарушений чувствительности нет.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 15.** Мама девочки 6,5 месяцев обратилась к педиатру с жалобами на то, что ее ребенок не переворачивается, не сидит, не встает на ножки. Анамнез жизни: девочка от 1-й физиологической беременности, от 1-х срочных родов, масса при рождении 2900 г. Вскармливание грудное. К 1,5 месяцам стала удерживать голову, с 2,5 - 3 месяцев переворачивается со спины на живот и обратно. Анамнез заболевания: с 3,5 мес. у ребенка - рвота, отказ от пищи, за 4-й месяц прибавка в массе составила 100 г. В 4 мес. переболела ОРВИ, осложненной обструктивным бронхитом, лечение получала в стационаре. После выписки из стационара мама заметила, что девочка стала менее активна, перестала переворачиваться, интересоваться игрушками, узнавать близких. Осмотр: состояние ребенка тяжелое. Кожный покров кофейно-желтой окраски. Признаки гипотрофии (дефицит массы 18 %). В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий, пальпируется край печени (выступает из-под края реберной дуги на 3 см) плотно-эластичной консистенции. Селезенка выступает из-под края реберной дуги на 1,5 см. Мышечная гипотония. Самостоятельно не сидит, не следит за игрушкой, взгляд фиксирован.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 16.** Мальчик 8 лет поступил в пульмонологическое отделение с жалобами на частый мучительный кашель с выделением вязкой мокроты, одышку при небольшой физической нагрузке, повышение температуры тела до 37,3-37,80С, утомляемость. Анамнез: ребенок от 2-й беременности (с угрозой прерывания), срочных родов, масса 3200 г, длина тела 52 см. В раннем возрасте - недостаточная прибавка в массе и росте. Часто болеет ОРВИ, бронхитами до 5-6 раз в год. Осмотр: резко пониженное питание, полигиповитаминоз, тоны сердца умеренно приглушены. Грудная клетка увеличена, дыхание жесткое, влажные хрипы слева. Живот вздут, печень выступает из-под реберной дуги на 2 см. В приемном отделении у ребенка был стул, выделилось небольшое количество каловых масс, блестящих на вид, без слизи.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 17.** Мальчик 7 лет на приеме у педиатра. Ребенок от молодых, здоровых родителей. Известно, что племянница отца страдает упорной дистрофией, причина не установлена. Анамнез: мальчик плохо прибавляет массу тела, часто болеет простудными заболеваниями, склонность к запорам. Осмотр: ребенок пониженного питания, бледный, с явлениями полигиповитаминоза. Живот вздут, болезненный в правом подреберье и около пупка. Печень выступает из-под края реберной дуги на 5 см. Селезенка не пальпируется. Стул до 3 раз в неделю, обильный. Диурез достаточный. В копрограмме: обилие мышечных волокон, нейтрального жира, внутриклеточного и внеклеточного крахмала.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 18.** Девочка, 5 лет, поступила в клинику с жалобами на затрудненное дыхание, мучительный кашель, резкое истощение. Анамнез: больна с раннего возраста, анорексия, задержка физического развития, частые простудные заболевания. Психическое развитие соответствует возрасту. Мать и отец здоровы, дедушка по линии матери страдает хроническим бронхитом, у бабушки по линии отца - хронический колит, послеоперационная грыжа. Осмотр: состояние тяжелое, температура тела 390С, бледно-серая кожа. Мучительный кашель, мокрота слизисто-гнойного характера, отделяется с трудом. Рост 125 см, масса 16 кг.

Грудная клетка деформирована. Перкуторный звук с коробочным оттенком, местами - с притуплением; аускультативно: дыхание проводится неравномерно, рассеянные влажные разнокалиберные хрипы. Тоны сердца приглушены. Живот увеличен в размерах, пальпируются вздутые кишечные петли. Стул нерегулярный, обильный, зловонный, с жирным блеском.

1 О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 19.** Мальчик 8 лет поступил с жалобами на высокую температуру, одышку, малопродуктивный кашель. Анамнез: от 3-й беременности (дети от 1-й и 2-й беременности умерли в неонатальном периоде от кишечной непроходимости). Болен с рождения: трижды перенес пневмонию, частые бронхиты. Осмотр: состояние мальчика тяжелое, пониженного питания, кожа бледная, цианоз носогубного треугольника, симптомы «часовых стекол» и «барабанных палочек». ЧД - 40 в 1 минуту, ЧСС - 98 ударов в мин. Грудная клетка бочкообразная, над легкими с перкуторный звук с тимпаническим оттенком. Аускультативно: справа дыхание ослаблено, слева - жесткое, разнокалиберные влажные и сухие хрипы, больше слева. Тоны сердца приглушены, ритмичные. Печень +6 см. Селезенка не пальпируется. Стул обильный, с жирным блеском, замазкообразный. В клиническом анализе крови - анемия, легкой степени, в копрограмме - большое количество нейтрального жира. Рентгенограмма грудной клетки: усиление и резкая двухсторонняя деформация бронхососудистого рисунка, преимущественно в прикорневых зонах, густые фиброзные тяжи. В области средней доли справа значительное понижение прозрачности.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 20.** Мальчик, 4 месяца, от 2-й беременности (токсикоз 2-й половины). Ребенок от 1-й беременности погиб в результате кишечной непроходимости в возрасте 3-х дней. Вторые роды срочные, без осложнений, масса тела 2900 г, длина 48 см. За 1-й месяц жизни прибавил в массе 230 г при хорошем аппетите. С 2 мес. переведен на искусственное вскармливание смесью «Малыш», введен творог, в это же время появился сухой навязчивый кашель, принявший затем приступообразный характер. Через 2 недели кашель стал влажным. На рентгенограмме: расширение корней легких с обеих сторон. Осмотр: масса тела 4650 г, длина 58 см; голову не держит, плечевой пояс не фиксирует. Улыбается, гулит, узнает мать. Бледен, кожный покров сухой, легкий периоральный цианоз. Подкожный жировой слой отсутствует на животе и груди, истончен на бедрах. Тургор тканей снижен. Пульс 144 уд/мин, ритмичный, удовлетворительного наполнения, тоны сердца приглушены, короткий систолический шум. Частота дыхания 40 в 1 мин, над легкими при перкуссии - тимпанит.

Дыхание жесткое. Живот умеренно вздут, печень выступает из-под реберной дуги на 4 см, край плотный; селезенка не пальпируется. Стул обильный, светлый, с неприятным гнилостным запахом.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 21.** На приеме у педиатра девочка 3-х лет. Масса тела - 10 кг, рост 87 см. Ребенок от молодых здоровых родителей, 2-й беременности (на фоне анемии), срочных родов. В годовалом возрасте перенесла анемию, рахит, ОРВИ. С 2-лет рецидивирующий синусит, задержка физического развития, запоры. Двоюродный брат (возраст 1,5 года) страдает упорной дистрофией, причина не установлена. Осмотр: девочка бледная, пониженного питания, кожный покров сухой, трещины в углах рта, язык яркий, сухой, сосочки сглажены, зев рыхлый, слизисто-гнойное отделяемое на задней стенке глотки. Подчелюстные лимфоузлы увеличены до размеров фасоли. Тоны сердца приглушены, короткий систолический шум. ЧД 20 в 1 мин. Над легкими перкуторный звук с тимпаническим оттенком, локального укорочения нет. Дыхание жесткое, хрипов нет. Живот вздут, умеренно болезненный в правом подреберье и около пупка. Печень выступает из-под реберной дуги на 2,5 см, край ровный, острый. Симптомы Ортнера, Кера положительны. Селезенка не пальпируется. Мочеиспускание не изменено. В крови - анемия, легкой степени, в копрограмме - обилие мышечных волокон, нейтрального жира, жирных кислот, внутриклеточного и внеклеточного крахмала.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 22.** Девочка 3-х лет поступила в стационар с жалобами на кашель, затрудненное носовое дыхание, утомляемость, кратковременные боли в животе. Эти симптомы отмечались в течение 3-4 мес. Анамнез: от 1-й беременности, срочных родов с массой тела 3150 г, длиной 51 см. Грудное вскармливание до 6 мес. С 2-х месяцев задержка физического развития, 4 раза болела острой пневмонией, с рождения обильный стул, 2-3 раза в день. Девочка плохо переносит жару, становится вялой, старается прилечь. Ребенок плохо ест, но бывают эпизоды повышенного аппетита. Очень любит соленое. Осмотр: пониженного питания, рост 90 см, масса тела 11 кг. Кожа сухая, слизистая оболочка полости рта бледная. Одышка экспираторного типа, ЧД 46 в 1 мин. Перкуторно над легкими коробочный звук с укорочением в нижних отделах слева. Дыхание жесткое, в нижних отделах выслушиваются влажные мелкопузырчатые хрипы. Живот мягкий, вздут, при пальпации безболезненный. Печень выступает из-под реберной дуги на 3 см.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 23.** Мальчик 13 лет поступил с припухлостью и болью в левом коленном суставе. Ранее возникали отсроченные кровотечения после экстракции зубов, после незначительных травм - из слизистых десен, носа. Из анамнеза: брат матери умер от кровотечения во время операции, у прадеда по линии матери - заболевания суставов. При поступлении состояние средней тяжести, левый коленный сустав увеличен в объеме, горячий на ощупь, движения в нем ограничены из-за болезненности. Г ематома в области правого бедра. Легкие, сердце без патологии.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 24.** В стационар поступила девочка, 11 лет, жалобы: отрыжка «кислым», боли в эпигастрии, появляющиеся натощак, через 1,5-2 часа после еды, ночью, купируются приемом пищи. Из анамнеза: у мамы ребенка язвенная болезнь желудка, у отца - гастрит, у бабушки - язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки. Учится в гимназии, занимается 3 раза в неделю хореографией, музыкой, английским языком. По характеру интраверт. Обьективно: кожа бледно-розовая, чистая. При осмотре живота: при поверхностной и глубокой пальпации мышечный дефанс и болезненность в эпигастрии и пилородуоденальной области, также болезненность в точке Дежардена и Мейо-Робсона. Печень не увеличена, безболезненная. По другим органам без патологии. Стул регулярный, оформленный. Параклинические данные: в крови, моче изменений нет. Эзофагогастродуоденоскопия: слизистая оболочка пищевода розовая, кардия смыкается. В желудке мутная слизь, слизистая оболочка с очаговой гиперемией, в антруме на стенках множественные разнокалиберные выбухания. Слизистая оболочка луковицы дуоденум - очагово гиперемирована, отечная, на задней стенке язвенный дефект 0,8x0,6 см, округлой формы с гиперемированным валиком, дно покрыто фибрином. Биопсийный тест на HP-инфекцию: положительный (++).

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 25.** У ребенка 7 лет развился приступ удушья на 4-й день пребывания в летнем лагере, расположенном в лесной зоне. Накануне беспокоила головная боль, кожный зуд, покашливание. Из анамнеза известно, что ребенок родился от 1-й беременности (токсикоз, ангина - мама лечилась антибиотиками), роды в срок, масса при рождении 3200 г, длина 52 см. На первом году жизни - атопический дерматит, на 2-3 году жизни - пищевая аллергия на продукты: шоколад, малина, апельсины. Диета не соблюдалась. В возрасте 6 лет впервые появилось слезотечение в мае, летом ринит и конъюнктивит, лечение не получал, указанные симптомы проходили самостоятельно. У бабушки бронхиальная астма, мама страдает экземой.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Задача № 26.** В отделение интенсивной терапии поступил 5-летний мальчик. Анамнез: от 2-й беременности (с нефропатией), 2-х срочных родов, с массой 4500 г, длиной 52 см. Ребенок часто болеет ОРВИ. После перенесенного стресса (начал посещать детский сад) в течение последних 1,5 месяцев отмечалась слабость, вялость. Ребенок похудел, начал много пить и часто мочиться. На фоне ОРВИ состояние ребенка резко ухудшилось, появилась тошнота, рвота, боли в животе, фруктовый запах изо рта, сонливость. Осмотр: состояние тяжелое, без сознания. Кожные и ахилловы рефлексы снижены. Кожа сухая, имеются следы расчесов, тургор тканей и тонус глазных яблок снижены, черты лица заострены, выраженная гиперемия кожи в области щек и скуловых дуг. ЧСС 140 ударов в минуту, АД 75/40 мм рт.ст. Язык обложен белым налетом. Запах ацетона в выдыхаемом воздухе. Живот при пальпации напряжен, печень выступает на +2 см из-под края реберной дуги, болезненная при пальпации. Мочеиспускание обильное. В крови: глюкоза 28,0 ммоль/л, в моче - ацетон.

1. О какой патологии можно думать в данной ситуации.

**Ответы к ситуационным задачам**

**Биохимические и цитологические основы наследственности**

1. Пиноцитоз, фагоцитоз.
2. Клетка с микроворсинками.
3. Реснички.
4. Клетка со щеточной каемкой специализируется на процессе всасывания.
5. Способность к всасыванию.
6. С помощью ферментов в полости вторичных лизосом.
7. Защитное, они участвуют в фагоцитозе.
8. Липидов и углеводов.
9. Потеря способности к митозу.
10. Синтез белков (процессы трансляции).
11. Нарушится синтез углеводов, образование лизосом, упаковка, созревание и выведение секреторных продуктов клетки.
12. Ресинтез АТФ.
13. Подвижность клеточных структур и клетки в целом, транспорт веществ в клетке, образование нитей ахроматинового веретена, а, соответственно, и деление клетки.
14. Нарушится образование рибосом и синтез белков.
15. Изменится структура хроматина, а, следовательно, структура и функция хромосом.
16. В синтетический период клеточного цикла.
17. Метафаза и анафаза.
18. Первая - разделится, вторая - может длительно функционировать, а затем погибнуть. Для некоторых клеток возможно возвращение их в митотический цикл.
19. Те, которые имеют 40 хромосом.
20. Нормально прошли профаза и метафаза, нарушение митоза на стадии анафазы, нарушение структуры и функции митотического веретена.
21. На стадии анафазы. Одно ядро. Тетраплоидный набор.
22. Диплоидный набор.
23. Диплоидный набор.
24. Ядро содержащий фрагмент восстановит клетку. Безъядерный - погибнет. Ядро регулирует все процессы, в том числе и репарацию клетки.
25. Мужского пола.

**Биосинтез белка**

1. Ц-Г-Т-Г- А-Т-Т- Т- Т-Г-Г- Т-Т- Г-Т- А

Г-Ц-А-Ц-Т-А-А-А-А-Ц-Ц-А-А-Ц-А-Т

1. ЦАЦАУУГЦУГГЦУАУАААЦАУ; 7,14 нм.
2. А=25%; Т=25%; Г=25%; Ц=25%.
3. ААААААТЦЦТАГТ; ААААААУЦЦУАЦГУ.
4. 1120; 1120; 880; 680 нм.
5. ТЦАТГГЦТАТГААЦТАААТГЦ ; 7,14 нм.

АГТАЦЦГ АТАЦТТГАТТТАЦГ

1. Т=15%; Г=35%; Ц=35%; 340нм.
2. 3400 нм.
3. А=26%; Т=26%; Г=24%; Ц=24%.
4. 51 нм.
5. Лиз-глн-вал-тре-асп-фен;
6. Глн-асп-фен-про-гли; глн-асп-лей-сер-арг;
7. ТГА - ЦГА - ТТТ - ЦАА (один из вариантов);
8. Тре-иле- лиз-вал;
9. УУУ; ГУУ; ЦАА; УГУ;
10. ААУ; ЦАЦ; ГАУ; ЦЦУ;
11. В первом, если выбитый нуклеотид стоит в начале гена;
12. Меняется триплет ЦТТ (ЦТЦ) в кодирующей цепи гена на триплет ЦАА (ЦАГ, ЦАТ, ЦАЦ);
13. Иле-тир-тре-фен-тир (один из вариантов);
14. ЦГА-ТГА-ЦАА (один из вариантов); ЦГА, ЦГГ, ЦГУ, ЦГЦ; УГА, УГГ, УГУ, УГЦ; ЦГА, ЦГГ, ЦГУ, ЦГЦ.

**Свойство генетического кода**

1. 100.
2. 8; 8.
3. Валин, лизин, лейцин; ЦАА, ЦАГ, ЦАТ, ЦАЦ; ААА, ААГ; АЦЦ.
4. 4200.
5. 420000
6. Ген, в 16,4 раз.
7. Г=180; Ц=180; А=270; Т=270; 153 нм.
8. 120; А=90, Т=90, Ц=270, Г=270.
9. 66.
10. 612 нм; 400; А=16,7%, У=25%, Г=50%, Ц=8,3%; 400.

**Основы генетики. Хромосомная теория**

**Моногибридное скрещивание**

1. Таким образом, генотип мужчины *аа,* женщины - *Аа,* генотип ее ребенка – *Аа*
2. В брак вступают гетерозиготные родители *Аа* и *Аа.* Фенотипически они здоровы. При браках гетерозиготных родителей вероятны генотипы детей: *АА-* 25%, *Аа -* 50%, *аа -* 25%. Следова­тельно, вероятность рождения здоровых детей равна 75% (из них 2/3 гетерози­готы), вероятность рождения детей, больных фенилкетонурией, - 25%.
3. Даже если в этой семье уже имеется больной ребенок, вероятность ро­ждения следующего ребенка больным сохраняется и составляет 50%, так как соотношение гамет не изменяется.
4. Таким образом, генотип отца - *Dd.*
5. При браках *Аа* и *аа* равновероятная возможность рождения, как больных, так и здоровых детей - 50% : 50%.
6. а) нельзя, генотип матери может быть либо *DD,* либо *Dd;* б) отец и мать - *Dd,* ребенок *dd.*
7. 100% потомков имеют парагемофилию, так как оба супруга гомозиготны по данному гену (аутосомно-рецессивный признак фенотипиче­ски проявляется только в гомозиготном состоянии).
8. а) нельзя, мать может быть либо гомозиготной, либо гетеро­зиготной; б) мать - *ss,* отец - *Ss.*
9. Женщина гетерозиготна, так как часть ее детей имеет ре­цессивный признак, мужья гомозиготны по рецессивному признаку.
10. 100%.
11. Да, но лишь при условии, что его кареглазая жена гетерозиготна. Эта возможность существует, так как родители жены гетерозиготны.
12. 75%.
13. Генотип сестер: первой *NN* (по закону единообразия), вто­рой *Nn.* Генотип их родителей: одного *Nn,* второго либо NN, либо *Nn.*
14. Вероятность рождения здорового ребенка составляет 75% (для любого по счету), так как родители гетерозиготны.
15. Так как первый ребенок супругов был болен, то он - гомо­зиготен по рецессивному признаку. Из этого следует, что его родители гете­розиготны по патологическому гену. Вероятность рождения больного ребен­ка у них составляет 25%, как девочки, так и мальчика (аутосомный тип на­следования)
16. Возможные генотипы женщины: либо *Аа* (с большей веро­ятностью, так как она имеет 2-х братьев и сестер с генотипом аа), либо *АА* (с меньшей вероятностью). В случае, если ее генотип *АА,* вероятность рождения левшей составляет 0%, а в случае, если ее генотип *Аа,* вероятность рождения левшей - 25%.
17. Вероятность рождения здоровых детей - 25%.
18. Ребенок - гомозигота по рецессивному признаку, родители - гетерозиготы.
19. Вероятность рождения больного ребенка в случае, если больной родитель гомозиготен - 100%, в случае, если больной родитель ге­терозиготен - 50%.
20. Вероятность рождения здорового ребенка - 0%.
21. Отец имеет рецессивный признак и его генотип - *аа.* Так как у всех 8 детей имеются темные волосы, то, вероятно, мать является гомо­зиготной по доминантному признаку (закон единообразия I поколения). Но также существует вероятность (в значительно меньшей степени), что она может быть и гетерозиготной.
22. Генотип женщины – **аа**, мужчины – **Аа**, ребенка – **аа**.
23. Генотип матери – **Аа**, отца – **аа**, ребенка с седой прядью – **Аа**, ребенка без седой пряди – **аа**.
24. Вероятность рождения больного ребенка равна 0.
25. Альбинизм определяется рецессивным геном. Генотипы родителей и нормального ребенка – **Аа**. Генотип ребенка-альбиноса – **аа**.
26. Генотип дедушки и бабушки со стороны матери – **Аа**, матери и дочери – **аа**, отца и сыновей – **Аа**. Доминирующим является признак карего цвета глаз.
27. У родителей возможно любое сочетание генотипов, кроме **rr×rr**.

**«Взаимодействие аллельных генов» Множественный аллелизм**

1. Скрещивались растения с генотипом **Аа** (розовые цветы) и с генотипом **аа** (белые цветы).
2. 25% растений будут иметь нормальную форму чашечки, 25% – листовидную, 50% – промежуточную.
3. а) В потомстве будет 25% белых, 50% кохинуровых и 25% темных норок.  
   б) В потомстве будет 50% белых и 50% кохинуровых норок.
4. Ни один из признаков не доминирует. Наследование осуществляется по кодоминантному типу.
5. Чалые коровы, имеющиеся у фермера, гетерозиготны по условию задачи. Анализ трех вариантов скрещивания (**RR×Rr**; **Rr'×rr** и**Rr×Rr**) показывает, что в любом случае получится 50% чалых особей. Поэтому он может купить быка любой масти.
6. Наследование осуществляется по типу неполного доминирования. Получится 50% растений с овальными и 50% – с круглыми корнеплодами.
7. 1) В потомстве розовых особей наблюдается расщепление, следовательно, скрещивались гетерозиготы.  
   2) В F1 имеется три класса фенотипов в пропорции 1:2:1, то есть расщепление по фенотипу и генотипу совпадает, как это имеет место при неполном доминировании.
8. Не может. При данном браке у ребенка может быть или вторая (**JAj0**), или третья (**JBj0**) группа крови.
9. Задача имеет четыре варианта решения. У ребенка может быть любая группа крови.
10. Первая пара – родители второго ребенка. Вторая пара – родители первого ребенка.
11. Возможные генотипы кролика дикого типа – **СС**, **СС'** или **СС"**. Для выяснения его генотипа надо провести серию скрещиваний с особями, имеющими максимально рецессивный генотип. Таковыми являются кролики-альбиносы (**C"C"**). Тогда:

* **Схемы скрещивания:**

**1 вариант**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**CC** дикая окраска | × | ♂**C"C"** альбинос |
| гаметы | гамета_C |  | гамета_Css |
| F1 | **CC"** дикая окраска 100% | | |

**2 вариант**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**CC'** дикая окраска | × | ♂**C"C"** альбинос |
| гаметы | гамета_C   гамета_Cs |  | гамета_Css |
| F1 | **CC"** дикая окраска 50% |  | **C'C"** гималайская окраска 50% |

**3 вариант**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Р | ♀**CC"** дикая окраска | × | ♂**C"C"** альбинос |
| гаметы | гамета_C   гамета_Css |  | гамета_Css |
| F1 | **CC"** дикая окраска 50% |  | **C'C"** альбинос 50% |

1. Генотип родителей – **C'C"**.
2. У этой пары животных возможно рождение котят дикого типа (50%), сиамских (25%) и альбиносов (25%).

**Независимое наследование**

**Дигибридное скрещивание**

1. 1) **АВ** (100%); 2) **СD** и **сD** (по 50%); 3) **EF**, **eF**, **Ef** и **ef** (по 25%); 4) **gh** (100%).
2. Вероятность рождения в этой семье кареглазого ребенка с нормальным зрением равна 25%.
3. Генотип мужчины – **ааВb**, его первой жены – **АаВb**, второй, возможно, – **ААВВ**.
4. Генотип отца – **ааВb**, матери – **Ааbb**.
5. Вероятность рождения детей без аномалий равна 1/16.
6. Генотип родителей по условию задачи известен. Построив решетку Пеннета, можно убедиться, что вероятность рождения детей с двумя заболеваниями (генотип **ААbb** и **Ааbb**) будет равна 3/16.
7. а) Вероятность рождения больного ребенка – 100%.  
   б) Вероятность рождения больного ребенка – 13/16.
8. Вероятность рождения голубоглазых детей с ретинобластомой равна 3/16.
9. Вероятность рождения темноволосого ребенка с веснушками равна 25%.
10. Задача имеет четыре варианта решения.
11. Все дети (100%) будут иметь генотип **АаВb**, нормальный слух и предрасположенность к подагре.
12. **АВСdE**, **AbCdE**, **aBCdE** и **abCdE**.
13. Генотип отца – **АаВbсс**, матери – **ааbbСс**, сына – **ааbbсс**, дочери – **АаВbСс**.
14. 1/16 часть - голубоглазые левши (аавв), 9/16 частей - кареглазые правши (А-В-), 3/16 части - голубоглазые правши (ааВ-), 3/16 части - кареглазые левши (А-вв).
15. Мужчина имеет генотип aaBb, его первая жена - AaBb, а вторая жена - AABB, где а - ген голубоглазости, b - ген леворукости.
16. а) вероятность рождения ребенка с признаками матери составляет 25%; б) вероятность рождения голубоглазого ребенка с нормальным зрением 12,5%.
17. 1. Здоровые дети те, у которых в генотипе будет хотя бы по одному доминантному гену из каждой аллели. Вероятность рождения таких детей (9 A-B-) равна 9/16 или 56,25%. 2. 3 особи из 16 (A-bb) имеют фенилкетонурию и не имеют агаммаглобулинемии (а - ген, детерминирует агаммаглобулинемию, ген b - фенилкетонурию). 1 особь (aabb) имеет оба заболевания. Поэтому с фенилкетонурией может родиться четверо из 16 (3 A-bb+1 aabb). Трех из них можно лечить и спасти (особь с двумя заболеваниями умирает к 6 месяцам от агаммаглобулинемии). Следовательно, в 75% случаях рождения больных с фенилкетонурией их можно спасти.
18. Вероятность рождения больного ребенка равна 1/64 или 1,5625%.
19. Вероятность рождения больных детей составляет 50%.
20. 50%, если мать гомозиготна по гену, определяющему наличие веснушек; 25%, если она гетерозиготна.
21. Вероятность рождения ребенка с признаками отца составляет 25%
22. Вероятность рождения курчавого рыжеволосого ребенка составляет 6,25%.
23. Вероятность рождения слепого ребенка составляет 25%.
24. Вероятность рождения ребенка хотя бы с одной формой глаукомы составляет 81,25%.
25. Вероятность рождения здорового ребенка составляет 18,75%.
26. 25% телят черные со сплошной окраской головы, 25% телят черные с белой краской головы, 25% телят рыжие со сплошной окраской головы, 25% телят рыжие с белой окраской головы.
27. Необходимо провести анализирующее скрещивание (собаку охотника скрестить с собакой кофейного цвета и длинной шерстью). Если потомство будет единообразно, в генотипе собаки охотника нет генов кофейного цвета и длинной шерсти.
28. Родители дигетерозиготны. Вероятность рождения детей с курчавыми волосами и нормальной пигментацией кожи составляет 56,25%.

**Взаимодействие неаллельных генов**

**Комплементарность**

1. 9/16 – зеленые (**АаВb**, **ААВВ**, **ААВb** и **АаВВ**),

3/16 – желтые (**ААbb** и **Ааbb**),

4/16 – белые (**ааВВ**, **ааВb** и **ааbb**).

1. Исходные организмы имели генотипы **ААbb** и **ааВВ**. Единообразное потомство F1 несло генотип **АаВb**; в потомстве F2наблюдалось расщепление 9:7, характерное для комплементарного наследования.
2. Для скрещивания необходимо взять животных с генотипами **ppII** и **PPii**.
3. Наблюдаемое в потомстве F2 расщепление в пропорции 9:7 может быть при комплементарном наследовании, когда развитие признака (нормальный рост) определяется двумя парами генов в доминантном состоянии. Для проверки этого предположения надо провести возвратное скрещивание потомка F1 c одним из родителей. В этом случае должно быть расщепление по фенотипу в соотношении 1:1.
4. Возможные варианты: **ААbb** × **ааВВ** – окрашенные, **ААbb** × **ААbb** – белые, **ааВВ** × **ааВВ** – белые.
5. Получатся серые, черные и белые крольчата в соотношении 9:3:4.
6. Получится следующее потомство: 25% – **АаВВ** – пурпурные, 25% – **АаВb** – пурпурные, 25% – **ааВВ** – белые, 25% – **ааВb** – белые. Расщепление по фенотипу равно 1:1.
7. Генотипы исходных особей – **CcRr** и **Ccrr**. В потомстве от их скрещивания наблюдается расщепление по фенотипу в пропорции 3:3:2. Если бы обе исходные особи были красного цвета (генотип – **CcRr**), то было бы расщепление в соотношении 9:3:4.
8. Генотип исходных растений с белыми цветами – **ссrr**, с красными цветами – **CCRR**.
9. По-видимому, признак кодируется двумя парами комплементарных генов, которые у родителей находятся в разных состояниях (**ААbb** и **ааВВ**). Соотношения фенотипов потомства подтверждает это предположение:

**А\*В\*** (черных) – 9/16,

**А\*bb** (серых) – 3/16,

**ааВ\*** и **ааbb** (белых) – 4/16.

1. В потомстве следует ожидать следующее расщепление по масти:

**А\*В\*** (черная) – 9/16,

**А\*bb** (рыжая) – 3/16,

**ааВ\*** (коричневая) – 3/16,

**ааbb** (светло-желтая) – 1/16.

1. Задача имеет три варианта решения. Во всех вариантах ребенок содержит меньше доминантных генов, чем отец, и, следовательно, будет светлее его.
2. а) От брака негра и светлой мулатки в равном соотношении будут рождаться темные и средние мулаты.  
   б) От брака белого и темной мулатки с равной вероятностью будут рождаться светлые или средние мулаты.
3. а) От брака двух средних гетерозиготных мулатов будут рождаться негры (1/16), темные мулаты (4/16), средние мулаты (6/16), светлые мулаты (4/16) и белые (1/16).  
   б) От брака средних гомозиготных мулатов, независимо от их генотипа, родятся только средние мулаты.
4. **АаВb** и **АаВb**. Только в этом случае в их потомстве будут одновременно встречаться дети с генотипами **ааbb** и **ААВВ**.
5. Генотип отца – **АаВb**, генотип матери – **Ааbb** или **ааВb**.
6. Может, если близнецы разнояйцовые, а родители являются дигетерозиготными мулатами (генотип **АаВb**). Тогда у них могут быть потомки с генотипом **ААВВ** (негр) и **ааbb** (белый).
7. В потомстве будет 3/16 окрашенных цыплят (**С\*ii**) и 13/16 белых (генотипы **\*\*I\*** и **ссii**).
8. Вероятность рождения окрашенного цыпленка (**Ccii**) – 1/4.
9. Решение аналогично решению задачи 5-21.
10. **СCDD**, **CcDD**, **CCDd**, **CcDd**, **ccDD** и **ccDd** – белые (12/16), **СCdd** и **Ccdd** – вороные (3/16), **ссdd** – рыжие (1/16).
11. **ааВb** и **ааВb**. При скрещивании дигетерозигот было бы получено соотношение черных, серых и белых семян в пропорции 12:3:1.
12. Красный кабан по условию задачи имеет генотип **eeii**. Генотип свиньи не может быть **ЕЕII**, так как в этом случае она не была бы окрашенной. Следовательно, ее генотип **ЕЕii**. Каждое из животных дает один тип гамет (**ei** и **Ei** соответственно), которые можно объединить единственным образом. В результате этого получатся черные поросята с генотипом **Eeii**.
13. Нет, не могут. Ребенок обязательно получит от матери ген *f,* а от отца - ген *IA* или ген *f.* Поэтому он будет иметь вторую или третью группы крови.
14. Если родители имеют первую и вторую группы крови, то их ребенок может иметь первую или вторую группы крови.Если же родители имеют вторую и четвёртую группы крови, то их ре­бенок может иметь вторую, третью и четвертую группы крови, но не первую. Следовательно, мальчик с первой группой крови - сын первой пары родите­лей, у которых кровь первой и второй группы. Определить принадлежность детей их матерям без исследования кро­ви отцов возможно, в том случае, когда дети имеют такие же группы крови, как и их матери.
15. Генотип одного из родителей *IAf,* а другого *IBf,* т. е. они имеют вторую и третью группы крови.
16. По условиям задачи родители имеют II и III группы крови. II группу определяют два генотипа *(IAI* и *IAIA),* III группу тоже два *(IBf* и *В в* *II).*Следовательно, возможно 4 варианта решений.

|  |  |
| --- | --- |
| Вероятные генотипы родителей | Возможные генотипы и группы крови детей |
| *TTF-FP* | // *(I), IAf (II), IBf (III), IAIB (IV)* |
| *TFF-TF* | *IAf (II), IAIB (IV)* |

|  |  |
| --- | --- |
| *3. IA1° - IBIB* | *ffIII), IAIB (IV)* |
| *4. IAIA - IBIB* | *IAIB (IV)* |

1. 1). 7,5%. 2). 5%.
2. Возможно 4 варианта: а) II(A) и III(B); б) II(A) и IV (AB); в) III (B) и IV (AB); г) IV (AB) и IV (AB).
3. Ген неравномерной пигментации кожи сцеплен с полом и доминирует над геном нормальной пигментации; в гомозиготном и гемизи­готном состоянии обладает плейотропным летальным действием.
4. Вероятность рождения детей с обеими аномалиями состав­ляет 7,5%.
5. Вероятность рождения кареглазого ребенка с I группой кро­ви равна 3/16 или 18,75%.
6. Процент жизнеспособных особей 75%.
7. Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.
8. Вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями со­ставляет 5,625%.
9. Вероятность рождения больного ребенка с признаком лом­кости костей составляет 31,5%.
10. Вероятность рождения больного ребенка составляет 35%.
11. У 1/3 мышей черная окраска шерсти, а у 2/3 мышей желтая окраска шерсти.
12. Оба супруга гетерозиготны по гену рыжих волос и имеют следующие генотипы: мужчина - *СтС1;* женщина - *CDCl.* Вероятность рожде­ния темноволосого ребенка - 50%, светловолосого ребенка - 25%, рыжеволо­сого - 25%.
13. Так как при скрещивании двух догов с нормальной шер­стью часть потомства погибла, то исходные особи гетерозиготны *(Аа).* При втором скрещивании кобеля, имеющего нормальную шерсть, с другой сам­кой гибели потомства не обнаружено, значит, генотип самца *Аа,* генотип самки АА. При третьем скрещивании наблюдалась гибель щенков, значит ро­дительские особи были гетерозиготами *(Аа).*

«Сцепленное наследование»

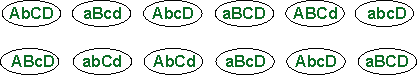
1. а) **АВ СD EF**, **ab cd ef**, **AB cd ef**, **ab CD EF**, **ab CD ef**, **AB cd EF**, **AB CD ef**, **ab cd EF**;
2. б) **ABC D EF**, **abc D ef**, **ABC D ef**, **abc D EF**;  
   в) **ABCDEF** и **abcdef**.
3. а) Будут образованы гаметы гамета **AB**   и гамета **ab**  ;

б) будут образованы гаметы гамета **Ab**   и гамета **aB**  .

1. Поскольку гены могут находится в хромосомах в цис- или транс-положении, то данная задача имеет 4 варианта решения, в каждом из которых образуется по 4 типа гамет.
2. Генотип мужчины может быть AB-ab     или Ab-aB    , поэтому задача имеет два варианта решения. В первом случае 50% детей будут иметь обе аномалии, 50% – будут здоровы. Во втором – половина детей будет болеть элиптоцитозом, половина – катарактой.
3. 25% детей будут болеть катарактой, элиптоцитозом и многопалостью, 25% – будут здоровы, по 25% – катарактой и элиптоцитозом или многопалостью.
4. Наряду с гаметами гамета **AB**   и гамета **ab**  , которых будет образовываться большинство, будет получено некоторое количество гамет   
   гамета **Ab**   и гамета **aB**  .
5. У данного организма будут образовываться гаметы:

гаметы

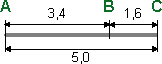
(не кроссоверные)

 (кроссоверные)

1. 40% – **АВ**; 40% – **аb**; 10% – **аВ**; 10% – **Ab**.
2. **Cd** – 2,3%; **cD** – 2,3%; **CD** – 47,7%; **cd** – 47,7%.

**АВС** – 23%; **АВс** – 23%; **аbс** – 23%; **аbС** – 23%; **АbС** – 2%; **Аbс** – 2%; **аВС** – 2%; **аВС** – 2%.

1. Карта участка хромосомы:



**Наследование генов, локализованных в половых хромосомах**

**Наследование генов, локализованных в Х-хромосоме**

1. Все девочки будут являться фенотипически здоровыми носительницами заболевания. Все мальчики будут здоровыми фенотипически и генотипически. Вероятность рождения больных детей в данной семье равна нулю.
2. а) Вероятность равна 0; б) вероятность равна 25% (половина мальчиков может оказаться больными).
3. Половина мальчиков будут здоровыми фенотипически и генотипически, а половина – больными. Половина девочек будут являться фенотипически и генотипически здоровыми, половина – носительницами дальтонизма.
4. Генотип мужчины – **ХDY**. Женщина несет генотип **ХDХd**, генотип обоих сыновей – **ХdY**. Генотип дочерей может быть **ХDХD** или **ХDХd**. Мальчики получили ген дальтонизма от матери.
5. Генотип матери – **ХDХd**, отца – **ХDY**, ребенка – **ХdY**.
6. Вероятность рождения ребенка с белыми зубами – 25%. Этот ребенок будет мальчиком.
7. Поскольку признак пестрой окраски всегда появляется только у самцов и никогда у самок, можно предположить, что он локализован в **Y**-хромосоме.
8. Все мальчики будут страдать дальтонизмом, а девочки будут носительницами гена гемофилии.
9. Вероятность появления одного заболевания равна 0, поскольку оба гена расположены в одной хромосоме. Вероятность рождения ребенка с обеими аномалиями равна 25% (это будут мальчики).
10. Генотип мужа женщины – **ХDHY**, так как он не несет признаков дальтонизма и гемофилии. Генотип женщины – **ХDhХdH**, поскольку от отца она получила **Х**-хромосому, содержащую рецессивный ген гемофилии, а от матери – рецессивный ген дальтонизма. Анализ схемы брака показывает, что в этом случае вероятность рождения в этой семье ребенка с одним заболеванием равна 50% (мальчики с генотипом **ХDhY**, больные гемофилией, и мальчики с генотипом **ХdHY**, страдающие дальтонизмом). Все девочки будут здоровы, но половина их будет носительницами гена гемофилии, половина – дальтонизма.
11. Вероятность рождения в этой семье здорового ребенка – 9/16.
12. 25% (половина мальчиков будет страдать гипертрихиозом и полидактилией).
13. Генотип родителей – **АаХBХb** и **АаХBY**, ребенка – **ааХbY**.
14. 2/3 детей будут страдать аниридией. По признаку оптической атрофии все дети будут здоровы, но все девочки будут являться носительницами гена, определяющего развитие этого заболевания.
15. Генотип матери – **АаХbХb**, отца – **ааХBY**, сына – **ааХBY**. У сына не проявился признак шестипалости, потому что у матери и у отца в генотипе есть рецессивные гены нормальной кисти. Ребенок не страдает гипоплазией, потому что от отца он получил**Y**-хромосому, а мать его гомозиготна по рецессивному гену нормальной зубной эмали. Вероятность рождения в этой семье ребенка с двумя аномалиями (девочки) равна 25%.
16. Генотип матери – **ХDХdTt**, отца – **ХdYtt**, дочери – **ХdХdTt**, первых двух сыновей – **ХDYTt**, вторых двух сыновей – **ХDYtt**.
17. Вероятность рождения ребенка с тремя рецессивными признаками равна 1/24.
18. Все мальчики и половина девочек будут склонны к облысению. Если отвлечься от признака пола, то расщепление в потомстве будет соответствовать менделевскому (3:1).
19. Вероятность рождения лысого сына – 3/8 (1/2 – вероятность того, что ребенок будет мальчиком; 3/4 – что мальчик будет склонен к облысению). Общая вероятность равна: 1/2 · 3/4 = 3/8.

**Наследование летальных генов**

**Летальные гены при моногибридном наследовании**

1. Особи, гомозиготные по доминантному и рецессивному признаку, утратят способность к скрещиванию между собой, и их эволюция пойдет разными путями. В дальнейшем это может привести к образованию двух новых видов.
2. 50% потомства будет иметь длинные хвосты, а 50% – короткие.
3. В данном случае наблюдается наследование, при котором особи, гомозиготные по доминантному гену погибают. От скрещивания зеркального карпа с обыкновенным получится 50% зеркальных (**Аа**) и 50% нормальных (**аа**) карпов.
4. В потомстве будут встречаться черные особи с укороченными хвостами (**ААВb** и **АаВb**), черные с нормальными хвостами (**ААВВ** и **АаВВ**), коричневые с укороченными хвостами (**ааВb**) и коричневые с нормальными хвостами (**ааВВ**) в соотношении 6:3:2:1.
5. Гамета **АВ** жизнеспособна:

* **АаВb** – 25%;
* **ааВb** – 25%;
* **Aаbb** – 25%;
* **aаbb** – 25%;

Гамета **АВ** нежизнеспособна:

* **aаBb** – 33%;
* **Aаbb** – 33%;
* **ааbb** – 33%.

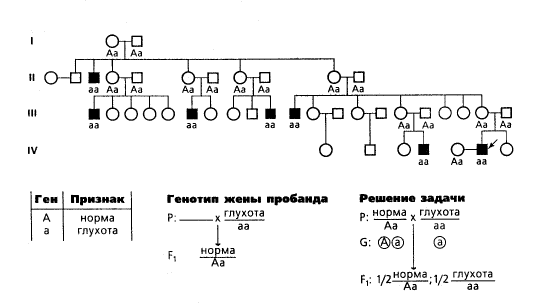
1. Решение аналогично решению задачи 8-9, но соотношение полов будет противоположным: среди вылупившихся птенцов будет 2/3 петушков (80 штук) и 1/3 курочек (40 штук).
2. Если возникнет летальная мутация по гену, расположенному в **Y**-хромосоме, то она сразу же проявится у самцов и они погибнут, не успев передать этот ген потомству.

**Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.**

**Популяционно-статистический метод**

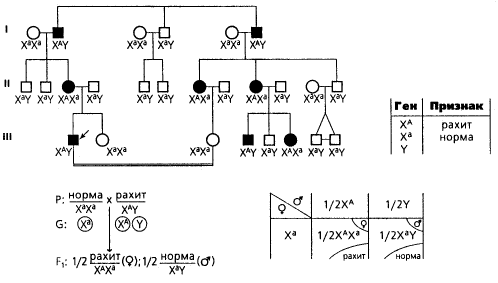
1. 1,98%
2. 1,41%.
3. Частота встречаемости гена метгемоглобинемии = 3%; час­тота встречаемости нормального гена = 97%; частота встречаемости доми­нантных гомозигот = 94,09%; частота встречаемости гетерозигот = 5,82%; частота встречаемости больных (рецессивных гомозигот) = 0,09%.
4. Частота группы М = 36%, МN = 48%
5. Частота группы М = 1%, МN = 18%.
6. Частота встречаемости гена *LN* = 0,4 (40%); *LM* = 0,6 (60%).
7. Частота встречаемости гена подагры = 10,55%; частота встречаемости гена, обуславливающего нормальный обмен мочевой кислоты = 89, 45%; частота встречаемости доминантных гомозигот = 1,13%; частотавстречаемости гетерозигот = 18,87%; частота встречаемости рецессивных гомозигот = 80%.
8. Частота встречаемости гена *а =* 54%, гена *А =* 46%
9. Частота встречаемости гетерозигот составляет 1/189 (0,0053%).
10. 1% особей популяции будут альбиносами.
11. Частота встречаемости гетерозигот в популяции составля­ет 0,012%.
12. Частота встречаемости доминантных гомозигот в популя­ции составляет 99,1%.
13. Количество гетерозигот в популяции составляет 1/158 (0,6329%).
14. Частота встречаемости группы крови MN у белого населе­ния США составляет 50%, у индейцев - 34%, у эскимосов Гренландии - 16%, у австралийских аборигенов - 30%.
15. Доля гетерозиготных растений среди представителей пер­вого поколения составит 50%; второго поколения - 25%; третьего - 12,5%; четвертого - 6,25%.
16. Частота встречаемости гена альбинизма у ржи составляет 5%.
17. Частота встречаемости генотипов гомозиготных рыжих лисиц составляет 94,09%; гетерозиготных рыжих - 5,82% и белых - 0,09%.
18. Частота встречаемости у женщин данной популяции гено­типов доминантных гомозигот составляет 0,846 (84,6%); гетерозигот - 0,147 (14,7%); рецессивных гомозигот - 0,006 (0,6%).
19. Частота встречаемости гена, обусловливающего красную окраску скота, в данном районе составляет 70%, а гена, детерминирующего белую окраску - 30%.

**Медико-генетическое консультирование.**

* 1. В зоне размножения – митоз, образование сперматогоний; в зоне роста – накопление питательных веществ в цитоплазме клеток, сперматоциты I порядка; в зоне созревания – мейоз, сперматоциты II порядка, сперматиды; в зоне формирования образуется морфологические особенности зрелых сперматозоидов.
  2. Прогестерон полностью подавляет овуляцию, ингибируя выработку гонадотропинов в гипофизе.
  3. Показанием является невынашиваемость и роды нежизнеспособных плодов в предыдущих беременностях. Причиной этого могут быть генные и хромосомные болезни. Вскрытие амниотической оболочки (амниоцентез) и исследования амниотической жидкости и клеток амниотической жидкости используется с диагностической целью: а) для спектрофотометрической оценки уровня билирубина при подозрении на резус-конфликт, б) для диагностики у плода генетических расстройств путем цитогенетического анализа клеток плода, находящихся в амниотической жидкости, в) для определения степени зрелости плода (чем больше жировых включений в клетках эпидермиса, тем более зрелый плод) Определение креатина, лецитина, сфингомиелина также используется для установления степени зрелости плода, г) для проведения биохимических исследований с целью обнаружения в амниотической жидкости продуктов метаболизма, характерных для наследственных энзимопатий. Прогноз неблогоприятный: невынашиваемость беременности может быть обусловлена генными и хромосомными аномалиями
  4. Некоторые бактерии, которые не способны миновать плацентарный барьер, способны вызывать в ней воспаления. К ним относятся: возбудители сифилиса – бледная спирохета, туберкулезная микобактерия, плазмодий малярии, возбудитель токсоплазмоза и некоторые другие. Вирус краснухи легко проникает через плацентарный барьер, вызывая врожденные аномалии в период с 8-й по 12-ю неделю внутриутробного развития. Плацента проницаема также для резус-фактора. Многие лекарственные препараты, среди которых особое внимание заслуживают такие как морфин, барбитураты, обезболивающие, могут проникать через плаценту в кровь плода, вызывая у него угнетение дыхательного центра. Тератогенные вещества (например талидомид) также проникают через плацентарный барьер и вызывают многочисленные тяжелые пороки развития у плода.
  5. С возрастом уменьшается синтез эстрогенов, поэтому гипофиз усиленно секретирует гонадотропный гормон, который способствует одновременному созреванию двух или более яйцеклеток.
  6. Монозиготные близнецы.
  7. Наличие в сыворотке крови матери резус-отрицательных антител чрезвычайно важно, потому что они могут проникать через плаценту в кровоток плода с последующим разрушением резус-положительных эритроцитов плода. Эти данные дают возможность врачу предварительно проводить беременной женщине обменные переливания крови или ускорять рождение ребенка. Информация о резусном генотипе мужа беременной позволяет предусмотреть исход беременности. У резус отрицательных матерей уже имеются резус-положительные антитела в том случае, если им ранее переливали резус-положительную кровь.
  8. Синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Дауна, синдром «крика кошки», незаращение твердого неба, пороки сердца, синдром Шерешевского- Тернера, синдром Кляйнфельтера, синдром тройной Х хромосомы и др.
  9. Гидроцефалия часто ассоциируется со спино-мозговой грыжей и незаращением неба; болезнь Дауна ассоциируется с врожденным пороком сердца и атрезией двенадцатиперстной кишки; нарушение строения почек – с пороком развития легких.
  10. Необходимо провести цитогенетический анализ. Для исследования используют хромосомы лимфоцитов периферической крови (непрямой метод). Синдром Дауна (трисомия 21), синдром «крика кошки» - частичная делеция короткого плеча одной из хромосом 5-й пары; синдром Кляйнфельтера (47 хромосом со следующим составом половых хромосом – ХХУ) и синдром Тернера (45 хромосом с составом половых хромосом – ХО)
  11. 1. фенилкетонурия. 2. для установления диагноза необходимо провести определение ак­тивности фенилаланингидроксилазы в крови ребенка или микробиологиче­ский тест Гатри. 3. вероятность рождения в этой семье следующего ребенка с такой же патологией 25%. 4. амниоцентез с последующей биохимической диагностикой клеток плода и использованием методов рекомбинантной ДНК.
  12. 1) сцепленный с полом рецессивный тип наследования; все больные в этой семье гемизиготны *(XhY);* мать и тетки пробанда по линии матери гете­розиготны *(XHXh),* генотип пробанда достоверно установить невозможно; 2)25%, если женщина гетерозиготна, 0%, если женщина гомозиготна; 3)поскольку дальтонизм не имеет тяжелых медицинских и социаль­ных последствий врач может рекомендовать сохранить беременность.
  13. 1)голандрический тип наследования, 2) вероятность рождения больного мальчика 100%, девочки - 0%. 3) амниоцентез и последующее цитогенетическое исследование клеток плода.
  14. 1) тип наследования - сцепленный с Х-хромосомой рецессивный, все больные в семье гемизиготны *(X Y),* мать пробанда, тетка и бабка по линии ма­тери гетерозиготны *(XX),* все здоровые мужчины в семье имеют генотип *XHY;* 2) 50%; 3) амниоцентез с последующей биохимической диагностикой заболевания; 4) медицинские рекомендации - при подтверждении диагноза преры­вание беременности.
  15. 1). тип наследования - сцепленный с Х-хромосомой доминантный; 2) 75% потомков будут больны рахитом: 100% девочек и 50% мальчиков; 3) учитывая высокий генетический риск рождения больного рахитом ребенка, врач должен убедить родителей не иметь детей.
  16. 1)галактоземия; 2) анализ мочи на белок и галактозу, анализ крови для определения активности галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы в эритроцитах; 3)прекратить кормление ребенка молоком, что приведет к "нормоко­пированию" заболевания; 4)25%.
  17. 1)синдром Патау (трисомия 13); 2)цитогенетический метод; 3)ультрасонография, амниоцентез.
  18. 1)синдром Дауна (трисомия 21); 2)цитогенетический метод; 3) прогноз благоприятный, однако продолжительность жизни значи­тельно сокращена (до 36 лет), имбицильность; 4) ультрасонография, амниоцентез, исследование эмбрионспецифиче­ских белков.
  19. 1) синдром «кошачьего крика» (делеция 5-ой хромосомы); 2) цитогенетический метод; 3) прогноз неблагоприятный (редко доживают до 7-10 лет); 4) ультрасонография, амниоцентез.
  20. 1) здоровый брат пробанда, больного гемофилией А, не имеет гена ге­мофилии, в связи с чем, возможность передачи этого гена ребёнку исключена. 2) врач должен рассеять ложные представления о возможности пере­дачи здоровым братом гемофилика болезни своим детям. 3) вероятность того, что здоровая сестра гемофилика передаст своему ребёнку ген гемофилии, составляет 12,5%. 4)вероятность того, что при наличии трёх детей в семье один ребенок будет больным, составляет 37,5%.
  21. 1) здоровый брат пробанда может быть гетерозиготен (вероятность ге-терозиготности, учитывая его фенотип - 2/3 или 66,6%). Гетерозиготный отец может передать своему ребёнку ген афибриногенемии, с вероятностью 1/2 (50%). Общая вероятность передачи здоровым братом пробанда гена афиб­риногенемии своему ребёнку равна 2/3 х 1/2 = 1/3 (33,3%); 2) при браке брата пробанда с женщиной, которая не является его родственницей, в связи с очень редким распространением гена в популяции, вероятность рождения больного ребёнка мала. Врач может не возражать про­тив такого брака; 3) при браке брата пробанда со своей двоюродной сестрой, при усло­виях, изложенных в данной задаче, вероятность рождения больного ребёнка равна 4,2%; 4) сестра пробанда, больного этой формой гемофилии, при вступлении в брак с мужчиной, который не является ее родственником, в связи с очень редким распространением гена афибриногенемии в популяции, имеет крайне низкий шанс иметь больного ребёнка. Врач должен рассеять опасения сестры пробанда и не возражать против ее брака.
  22. В семье Б. этот дефект имеет наследственную природу, по­этому он может повториться у других детей и у внуков, если они получат со­ответствующий ген. В семье А. такого гена нет; дефект, вероятно, возник под влиянием тератогена и не должен повторяться, если исключить тератогенные воздействия в период беременности.
  23. Нет. Твистер - младший не мог передать сыну X-хромосому.
  24. Отсутствие Y-хроматина само по себе свидетельствует лишь об отсутствии у плода Y-хромосомы, т.е. о том, что плод женского по­ла. Но одновременное отсутствие и Х-хроматина говорит о том, что данный плод имеет всего лишь одну Х-хромосому, т.е. его хромосомный набор 45Д0. Следовательно, эта девочка имеет синдром Шерешевского -Тернера и её ро­ждение нежелательно. Тем более, что в ее единственной Х-хромосоме может (с вероятностью 50%) оказаться ген гемофилии, ведь её мать гетерозиготна по данному гену. Поэтому здесь имеются серьёзные показания для прерыва­ния беременности.
  25. Лечащий врач поступил правильно. Присутствие Х- хроматина свидетельствует о наличии у А. и Б. лишней Х-хромосомы, устра­нить которую невозможно. Гормонотерапия была направлена на инактива­цию этой Х-хромосомы путём её перехода в конденсированное состояние - глыбку Х-хроматина. Повышение числа клеток с Х-хроматином у больного А. свидетельст­вует о положительном эффекте данного гормона, снижение содержания Х- хроматина у Б. говорит о том, что данный гормон ему противопоказан, так как вызывает увеличение числа клеток с активной Х-хромосомой.
  26. Наличие у сына гемофилии свидетельствует о том, что его мать (обратившая в консультацию женщина) имеет ген гемофилии. Отец то­же имеет ген гемофилии. Поэтому существует высокая вероятность (50%) гемофилии не только у сына, но и у дочери, которая может быть гомозигот­ной по данному гену. В обоих случаях есть равные показания для прерыва­ния беременности, но учитывая современные методики молекулярно­генетических методов, можно провести амниоцентез, найти в амниотической жидкости клетки плода и методом генной дактилоскопии обнаружить в гено­типе наличие или отсутствие патологического гена. В случае его отсутствия беременность необходимо сохранить
  27. а.
  28. д.
  29. г.
  30. б.
  31. в.
  32. а) при синдроме Эдвардса - 47, *XX,* 18+; 47, *XY,* 18+; б) при синдроме Патау - 47, *XX,* 13+; 47, *XY,* 13+; в)при синдроме Дауна - 47, *XX,* 21+; 47, *XY,* 21+;. 46,14-, t (21/14); 46, *XY,* 14-, t (21/14); г) при синдроме «кошачьего крика» - 46, *XX,* 5р-; 46, *XY,* 5р
  33. Решение: 

Ответ: половина детей будет иметь нормальный слух, а половина – страдать глухотой.

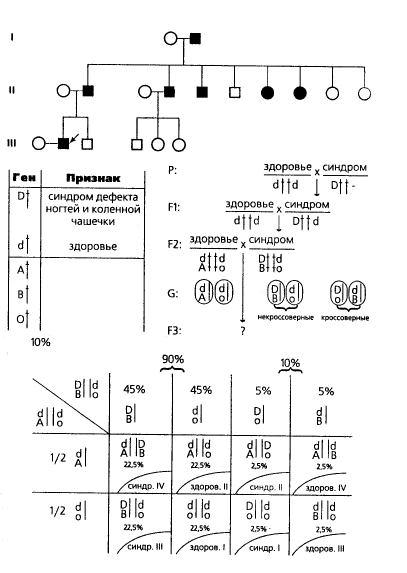
* 1. **Решение**



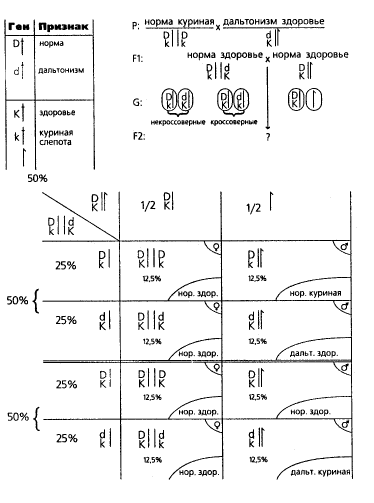
***Ответ:*** здоровыми могут родиться только сыновья.

* 1. **Решение**

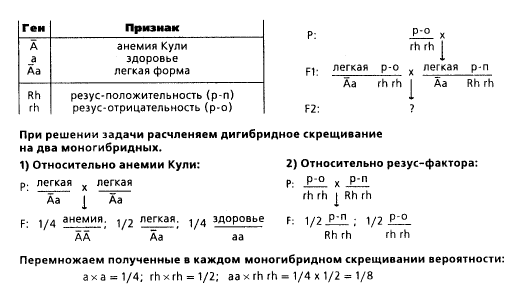
***Ответ***: в данной семье вероятность рождения здорового ребенка с IV группой крови составляет 2,5%.



* 1. Решение: ***Ответ:*** в данной семье всегда фенотипически здоровыми могут быть только девочки.



* 1. **Решение**



***Ответ:*** вероятность рождения здорового резус-отрицательного ребенка в данной семье равна 1/8.

**Изменчивость и ее виды. Мутагенез.**

1. Используя таблицу генетического кода, определяем предпо­лагаемую последовательность нуклеотидов и-РНК (из-за избыточности гене­тического кода последовательность нуклеотидов и-РНК может быть различ­ной): и-РНК - АГУАУААЦГЦЦГАГУ.

ДНК - ТЦАТАТТГ Ц ГГЦТЦА

После воздействия азотистой кислоты на молекулу ДНК, она приобрела следующее строение:

ДНК\* Т Г А Т А Т Т Г Г Г Г Г Т Г А

Строим и-РНК и белок.

и-РНК\* А ЦУ А У А АЦ Ц Ц Ц Ц АЦУ

белок\* тре - иле - тре - про - тре

1. Может: в анафазе митоза и в телофазе до завершения цито­кинеза
2. Анеуплоидия - трисомия по половым хромосомам. Нерасхождение хроматид Y-хромосомы при втором мейотическом де­лении во время сперматогенеза.
3. Мозаицизм. Нерасхождение одной пары гомологичных хромосом при митозе на ранней стадии эмбриогенеза.
4. Девочка гетерозиготна по генам, определяющим окраску глаз, и у неё оба глаза должны быть карими. Но во время эмбриогенеза в клетках, образующих зачаток одного глаза, произошла соматическая генная мутация, и ген кареглазости превратился в ген голубоглазости; второй глаз остался карим.
5. Она гемизиготна. Вероятность равна 0, так как женщина бу­дет бесплодна (синдром Шерешевского - Тернера).
6. У него трисомия по половым хромосомам - *XXY* (синдром Клайнфельтера).
7. В митотическом веретене отсутствовала нить, связывающая данную хромосому с центриолью, поэтому хроматиды не разошлись, а обе переместились к полюсу клетки.
8. Нет, так как имеет место комбинативная изменчивость.
9. Тучность является мультифакториальной патологией, за­висит от генотипа и условий внешней среды (режима питания и двигательной активности). У родной дочери тучность объясняется как генетической пред­расположенностью, так и гиподинамией, а у приемной дочери - только гипо­динамией и перееданием. У родного сына существует генетическая предрас­положенность к тучности, но постоянный спортивный режим не позволил ей реализоваться.
10. Возможны 2 механизма появления гемофилии у дочери:1) в гаметах матери произошла генная мутация, вследствие этого девочка гомо­зиготна по гену гемофилии; 2) нарушение расхождения Х-хромосом в анафа­зе мейоза I или нарушение расхождения хроматид Х-хромосомы в анафазе мейоза II, в результате чего обе Х-хромосомы попали в редукционное тельце, а яйцеклетка осталась без Х-хромосом. В этом случае девочка имеет только одну Х-хромосому, полученную от отца, и гемизиготна по гену гемофилии.
11. У Инны вероятность рождения здоровых детей ниже, чем у Ирины, так как она родилась от пожилой матери. У пожилых женщин в по­ловых клетках частота мутаций возрастает, и они передаются детям.

**Наследственная патология**

1. Набор неполовых хромосом (аутосом) в обоих бластомерах будет нормальным и представлен диплоидным числом = 44 несамоудвоенных (нереплицированных) хромосом – бывших хроматид метафазных хромосом зиготы. В результате клетки организма, развившегося из этой зиготы, будут иметь разный набор хромосом, то есть будет иметь место мозаицизм кариотипа: 45,Х / 47,ХХХ примерно в равных пропорциях. Фенотипически это женщины, у которых наблюдаются признаки синдрома Шерешевского-Тернера с неярким клиническим проявлением.
2. Мозаицизм кариотипа: 45,Х / 46,ХY(сокращенно – Х0/ХY) примерно в равных пропорциях. Фенотипические варианты при этом типе мозаицизма - 45,Х / 46,ХY разнообразны. Такой индивид внешне может быть как мужского, так и женского пола. Описаны случаи гермафродитизма у лиц с мозаицизмом 45,Х / 46,ХY, когда внешне организм был женского пола, но с правой стороны обнаруживалось яичко (семенник), над влагалищем – половой член и уретральное отверстие.
3. А
4. В
5. Г
6. Г
7. С. Дауна
8. Б
9. С. Эдвардса
10. Кошачий крик
11. Д
12. а

**Профилактика наследственной патологии**

1. Синдром Шерешевского-Тернера.
2. Синдром Шерешевского-Тернера.
3. Синдром Клайнфельтера.
4. Синдром Патау.
5. Синдром Эдвардса.
6. Синдром Дауна.
7. Синдром Дауна.
8. Фенилкетонурия.
9. Фенилкетонурия.
10. Галактоземия.
11. Мукополисахаридоз.
12. Галактоземия, Пренатально-постнатальная гипотрофия. Анемия гипохромная, гипорегенераторная.
13. Галактоземия.
14. Болезнь Тея-Сакса.
15. Болезнь Тея-Сакса.
16. Муковисцидоз, легочная форма.
17. Муковисцидоз, кишечная форма.
18. Муковисцидоз, смешанная форма.
19. Муковисцидоз, смешанная форма, тяжелое течение; правосторонняя среднедолевая пневмония, ДН I, анемия, легкой степени.
20. Муковисцидоз, смешанная форма. Постнатальная гипотрофия.
21. Муковисцидоз, кишечная форма. Гипотрофия. Анемия легкой степени.
22. Муковисцидоз, смешанная форма.
23. Гемофилия.
24. Язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки, обострение, H. pylori - ассоциированная, неосложненная.
25. Бронхиальная астма. Приступный период.
26. Сахарный диабет I типа, гипергликемическая кома.

Список литературы

**Основная литература**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | | | | **Кол-во экземпляров** | |
| № п/п | **Наименование, вид издания** | **Автор(-ы), составитель(-и), редактор(-ы)** | **Место издания, издательство, год** | **В библиотеке** | **На кафедре** |
| **1** | **2** | **3** | **4** | **5** | **6** |
| 1 | [Генетика человека с основами медицинской генетики](http://krasgmu.ru/index.php?page%5bcommon%5d=elib&cat=catalog&res_id=34747) : учеб. для мед. училищ и колледжей | Е. К. Хандогин, И. Д. Терехов, С. С. Жилин [и др.] | М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. | 140 |  |

**Дополнительная литература**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | | | | **Кол-во экземпляров** | |
| № п/п | **Наименование, вид издания** | **Автор(-ы), составитель(-и), редактор(-ы)** | **Место издания, издательство, год** | **В библиотеке** | **На кафедре** |
| **1** | **2** | **3** | **4** | **5** | **6** |
| 1 | [Биология с основами медицинской генетики](http://krasgmu.ru/index.php?page%5bcommon%5d=elib&cat=catalog&res_id=29141) : учеб. для мед. училищ и колледжей | Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; ред. О. О. Янушевич, С. Д. Арутюнов | М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. | 1 |  |
| 2 | [Введение в генетику](http://krasgmu.ru/index.php?page%5bcommon%5d=elib&cat=catalog&res_id=39600) : учеб. пособие | В. А. Пухальский | М. : ИНФРА-М, 2014. | 1 |  |
| 3 | [Генетика человека с основами медицинской генетики](http://krasgmu.ru/index.php?page%5bcommon%5d=elib&cat=catalog&res_id=47101) : учебник | Э. Д. Рубан | Ростов н/Д : Феникс, 2014. | 2 |  |
| 4 | [Медицинская генетика](http://krasgmu.ru/index.php?page%5bcommon%5d=elib&cat=catalog&res_id=28305) : учебник | И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Юровская | М. : Дашков и К, 2011. | 2 |  |

**Электронные ресурсы:**  
1. ЭБС КрасГМУ "Colibris";  
2. ЭБС Консультант студента;  
3. ЭБС iBooks;  
4. ЭНБ eLibrary