

# **ГЕНЕТИКА**

## **Практикум**

РЕПОЗИТОРИУМ ВГУ

УДК 575 (075.8)  
ББК 28.04 я 73  
Г34

*Авторы-составители:* кандидат биологических наук, доцент кафедры анатомии, физиологии и валеологии человека УО «ВГУ им. П.М. Машерова» **М.В. Шилина**; преподаватель кафедры анатомии, физиологии и валеологии человека УО «ВГУ им. П.М. Машерова» **Е.П. Боброва**

*Рецензент* профессор кафедры анатомии, физиологии и валеологии человека УО «ВГУ им. П.М. Машерова», доктор медицинских наук **Ж.С. Осипович**

Предлагаемый практикум содержит задачи по общей и медицинской генетике, лабораторные задания и краткий терминологический словарь. Все задачи и задания распределены по темам, приведены примеры решения типовых задач.

Практикум соответствует программе по общей и медицинской генетике для студентов высших учебных заведений. Рекомендуется для студентов биологических специальностей, факультета социальной педагогики и психологии.

УДК 575 (075.8)  
ББК 28.04 я 73

© УО «ВГУ им. П.М. Машерова», 2003

## Часть I

### Лабораторная работа № 1

#### Определение уровня митотической активности клеток

Для оценки пролиферативной активности (интенсивность деления клеток) ткани необходимо определить митотический индекс. Митотический индекс чаще всего определяется соотношением числа клеток, находящихся в митозе, к общему числу учтенных клеток исследуемой ткани. Кроме того, производится подсчет клеток, находящихся на разных стадиях фаз митоза, что позволяет определить относительную длительность различных фаз митоза к проценту от общего количества клеток, вступивших в митоз. Подсчет клеток на разных фазах митотического цикла проводят в нескольких полях зрения, при этом препарат необходимо передвигать последовательно через одно поле в сторону и затем снизу вверх и т.д., чтобы избежать просмотра одного и того же поля дважды. Данные по подсчету клеток по полям зрения заносятся в таблицу (табл. 1.1) по каждой стадии митоза, а затем суммируются. В связи с тем, что взятие биологического материала (биопсии) различных тканей человека практически не реально, предлагаем провести данную лабораторную работу по исследованию пролиферативной активности на примере корневой меристемы проростков однолетних растений (лук, пшеница, подсолнечник и т.д.) Семена растений предварительно замачивают в воде на 12 ч, затем проращивают на смоченной фильтровальной бумаге в чашках Петри в течение 24 ч. Кончики проросших корешков фиксируют в ацетаталкогольном растворе (3 части спирта: 1 часть уксусной кислоты) от 2 до 24 ч и окрашивают ацетоорсеином. Затем готовят временные давленные препараты.

$$\text{Митотический индекс (\%)} = \frac{(\text{П} + \text{М} + \text{А} + \text{Т}) \times 100}{\text{общее число клеток}} \times 100$$

Определение относительной длительности фаз митоза:

$$\text{П (\%)} = \frac{\text{П} \times 100}{\text{П} + \text{М} + \text{А} + \text{Т}}$$

$$\text{М (\%)} = \frac{\text{М} \times 100}{\text{П} + \text{М} + \text{А} + \text{Т}}$$

Таблица 1.1

#### Определение митотического индекса в меристеме корешка

Поле зрения	Количество клеток в стадии					
	Интерфаза	Профаза	Мета-фаза	Анафаза	Тело-фаза	Всего
1						
2						
3						
4						

## Лабораторная работа № 2

### Создайте лицо

Наверное, вы не раз удивлялись, почему все люди так не похожи друг на друга, даже близкие родственники не выглядят точной копией друг друга. Это связано с большим разнообразием существующих характерных черт в человеческой популяции и новыми их сочетаниями, образующимися в процессе репродукции человека. Причины того, почему братья и сестры имеют различные генотипы, могут быть исследованы в результате проведения данной работы.

Возьмите монетку: орел – доминантный признак; решка – рецессивный. Подбрасывая монетку, определите, кто из родителей передал ребенку доминантный или рецессивный признак. Допустим, что ваш ребенок имеет гетерозиготу для данной черты лица, представленной в этой лабораторной работе. Заполните предлагаемую таблицу и нарисуйте портрет ребенка, который у вас в этой работе получится.

1. Определите пол ребенка.  
Генотип девочки XX (решка), генотип мальчика XY (орел).
2. Дайте имя ребенку.
3. Определите черты лица.
4. Нарисуйте портрет вашего ребенка, и пусть ваш ребенок выглядит так, как если бы он (она) достиг(ла) совершеннолетия.

Признак	Ген от мамы	Ген от папы	Генотип	Фенотип
---------	-------------	-------------	---------	---------

1. Форма лица: круглая (RR; Rr)

квадратная (rr)

2.



2. Очертания подбородка:

очень выдающийся (VV; Vv)

менее выдающийся (vv)



3. Форма подбородка наследуется только в том случае, если подбородок очень выдающийся, и не наследуется, если менее (т.к. здесь результат супрессии генов, называющийся эпистазом):

круглый (RR; Rr)



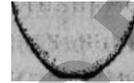
квадратный (rr)



4. Ямочка на подбородке:  
присутствует (AA; Aa)



отсутствует (aa)



5. Цвет кожи — наследуется полимерными генами А, В, С, которые обладают аддитивным эффектом. За каждого родителя подбрасываем монету 3 раза для определения генотипа каждого из генов. Например, первая пара может иметь следующие генотипы: AA; Aa; aa — соответственно такие же пары образуются для генов В и С.

Чем больше доминантных генов присутствует в геноме, тем более активно проявляется пигментация кожи:

6 доминантных генов — очень черная кожа,

5 доминантных генов — очень коричневая кожа,

4 доминантных гена — темно-коричневая кожа,

3 доминантных гена — коричневая кожа,

2 доминантных гена — светло-коричневая кожа,

1 доминантный ген — смуглая,

0 доминантных генов — белая.

6. Цвет волос — подобно цвету кожи наследуется полимерными генами. Принимая во внимание, что в образовании цвета волос участвуют 4 гена — А, В, С, D, подбрасываем монету 4 раза за каждого родителя.

8 доминантных генов — черные волосы,

7 доминантных генов — очень коричневые волосы,

6 доминантных генов — темно-каштановые,

5 доминантных генов — каштановые,

4 доминантных гена — светло-русые,

3 доминантных гена — рыжеватая блондинка,

2 доминантных гена — блондинка,

1 доминантный ген — очень светлая блондинка,

0 доминантных генов — белые.

7. Рыжие волосы определяются единственным геном, представленным двумя аллелями Red (R) и red (r), и проявляются только в сочетании с доминантным геном.

RR — ярко-рыжие; Rr — светло-рыжие; rr — отсутствие рыжих волос.

*Рыжие волосы проявляются только если у вашего ребенка меньше шести доминантных генов.*

8. Тип волос:

курчавые (CC)



вьющиеся (Cc)



прямые (cc)



9. Волосы на лбу сходятся впереди в центре:

есть признак (Ww)



нет признака (ww)



10. Цвет бровей:

очень темный (HH), темный (Hh), светлый (hh).

*Помните, что цвет бровей может быть иным, чем цвет волос.*

11. Толщина бровей:

густые (BB, Bb)

тонкие (bb)

12. Расположение бровей:

не соединяются (NN, Nn)

соединяются (nn)

13. Цвет глаз.

Определяется результатом действия двух пар генов, доминантные аллели формируют пигмент, рецессивные – снижают представительство цвета. Первый ген представляет переднюю часть сетчатки, а второй – заднюю. Детерминируют первый ген А, а затем второй – В.

ААВВ – темно-карие; ААВв, АаВВ – карие; АаВв – светло-карие; ААавв, ааВВ – темно-синие; Аавв, ааВв – голубые; аавв – светло-голубые.

*Примечание:* в действительности, цвет глаз – намного более сложная система, чем предложенная.

14. Расстояние между глаз:  
близко посаженные (ТТ)    среднее расстояние (Тt)    широко расставленные (tt)

15. Размер глаз:  
большие (ЕЕ)    средние (Ее)    маленькие (ее)

16. Форма глаз:  
удлиненная (АА, аа)    круглая (аа)

17. Расположение:  
горизонтальное (НН, Нh)    угол поднят кверху (hh)

18. Ресницы:  
длинные (LL, L1)    короткие (11)

19. Размеры рта:  
большой (ММ)    средний (Mm)    маленький (mm)

20. Толщина губ:  
полные (LL, L1)    тонкие (11)



21. Выпуклость губ:  
очень выпуклые (НН)    умеренно выпуклые (Нh)    не выпуклые (hh)



22. Ямочки на щеках:  
есть (DD, Dd)

нет (dd)

23. Размер носа:  
большой (NN)

средний (Nn)

маленький (nn)

24. Форма носа:  
круглый (Rr)

заостренный (rr)



25. Форма ноздрей:  
круглые (RR, Rr)

узкие (rr)

26. Мочка уха:  
свободная (FF, Ff)

сросшаяся (ff)

27. Дарвиновская точка:  
есть (DD, Dd)

нет (dd)

28. Ямка на мочке:  
есть (PP, Pp)

нет (pp)



29. Волосы на ушах:

волосы на ушах – признак, сцепленный с полом, локализуется в У-хромосоме и проявляется только у мужчин.

есть (HH, Hh)

нет (hh)

30. Веснушки на щеках:

есть (FF, Ff)



нет (ff)



31. Веснушки на лбу:

есть (ZZ, Zz)



Нет (zz)



*Примечание:* В данной задаче предложена упрощенная модель наследования некоторых черт лица. В действительности, в жизни все намного сложнее, так как большинство компонентов реализуется многими составными и определяется путем совместной работы нескольких генов.

### Лабораторная работа № 3

#### *Статистическое изучение изменчивости количественных признаков*

Цель занятия: изучить основные закономерности модификационной изменчивости организма, овладеть некоторыми методами их статистического анализа.

Предлагается оценить вариабельность нижеследующих антропометрических показателей в группе. Для этого необходимо провести замеры и предварительный расчет индексов каждого студента.

#### 1. Кормический индекс.

Для определения индекса измеряемый садится на горизонтальную поверхность и измеряется от макушки до плоскости сиденья. Измерение проводится при помощи антропометра, спина должна быть максимально выпрямлена. Далее определяется рост стоя. Кормический индекс рассчитывается по формуле:

$$\frac{\text{рост сидя}}{\text{общий рост}} \times 100\%$$

#### 2. Определение длины руки.

Общая длина руки измеряется от латеральной точки акромиального отростка лопатки до кончика третьего пальца. При измерении рука с ладонью, повернутой внутрь, вытягивается вдоль тела, чтобы локоть, кисть и пальцы были максимально разогнуты в суставах.

### 3. Антропометрия головы.

Шведский анатом Ретциус более 100 лет назад предложил рассчитывать головной индекс как показатель формы головы. Калипером измеряется максимальная длина от глабеллы (костного вздутия между надбровными дугами) до опистокраниума (наиболее удаленной точки затылка). Максимальная ширина, измеряемая под прямым углом к сагитальной плоскости, обычно определяется в области теменных бугров. Головной индекс рассчитывается по формуле:

$$\frac{\text{ширина}}{\text{длина}} \times 100\%.$$

Весь диапазон изменений головного индекса делят на три группы: долихоцефалы (ниже 75%), мезоцефалы (75-80 %) и брахицефалы (выше 80%). Однако головы с одинаковым индексом могут существенно отличаться по своей форме в целом.

4. С помощью ростомера измерить рост студентов данной группы.

5. Определить массу тела тех же студентов.

Провести измерения по двум из пяти предложенных антропометрических показателей. Все данные записать в таблицы (табл.3.1 и табл.3.2).

Распределить полученные результаты по классам с интервалом 3,0 см. Вычислить среднюю арифметическую ( $\bar{x}$ ,  $\bar{y}$ ) каждого вариационного ряда, квадрат отклонений от средней арифметической  $(x_i - \bar{x})^2$ , среднее квадратичное отклонение ( $\sigma$  – сигма), коэффициент вариации ( $V$ ), коэффициент корреляции ( $r$ ) и ошибку средней арифметической ( $\tau$ ).

$$\bar{X} = \frac{\sum X_i}{n},$$

$$\bar{Y} = \frac{\sum Y_i}{n},$$

$$\sigma = \pm \sqrt{\frac{\sum (x_i - \bar{x})^2}{n}},$$

а для малых вариационных рядов

$$\sigma = \pm \sqrt{\frac{\sum (x_i - \bar{x})^2}{n}}.$$

Среднее квадратичное отклонение дает возможность при сравнении данного признака с другими в значительно большей степени судить о размахе изменчивости (т.е. о норме реакции), при сравнении изменчивости различных признаков (рост, масса тела и др.) необходимо вычислить и

- коэффициент вариации:

$$V = \frac{\sigma \times 100\%}{X}$$

Чем больше проведено измерений, тем точнее результат. Поэтому обязательно следует учитывать среднюю ошибку ( $m$ ). На ошибку влияет и степень изменчивости признака, определяемая средним квадратичным отклонением:

$$m = \pm \frac{\sigma}{n}$$

Истинная средняя величина выражается значениями:

$$X = \bar{X} \pm m_1 \quad \text{и} \quad Y = \bar{Y} \pm m_2$$

Для определения наличия или отсутствия зависимости одного количественного признака от другого (например, роста и массы тела) вычисляют коэффициент корреляции

$$r = \frac{\sum (X_i - \bar{X}) \times (Y_i - \bar{Y})}{\sqrt{\sum (X_i - \bar{X})^2 \times \sum (Y_i - \bar{Y})^2}}$$

Корреляция бывает положительная (+1) и отрицательная (-1), о положительной корреляции говорят, когда коэффициент  $r > 0,5$ , т.е. применительно к нашему случаю можно сказать, что с увеличением роста увеличивается длина стопы у человека.

Таблица 3.1

### Вариационный ряд роста студентов

Классы	Ср. знач. класса $X_i$	Частота вариант $f$	$fX_i$	$X_i - \bar{X}$	$(X_i - \bar{X})^2$
150-152	151				
153-155	154				
156-158	157				
159-161	160				
162-164	163				
165-167	166				
168-170	169				
171-173	172				
174-176	175				
177-179	178				
180-182	181				
Сумма					

Таблица 3.2

**Вариационный ряд массы тела**

Классы	Ср. знач. класса $Y_i$	Частота вариант $f$	$fY_i$	$Y_i - \bar{Y}$	$(Y_i - \bar{Y})^2$
46-50	48				
51-55	53				
56-60	58				
61-65	63				
66-70	68				
71-75	73				
76-80	78				
81-86	83				
Сумма		$n =$			

**Лабораторная работа № 4****Определение полового хроматина**

В настоящее время разработан простой и доступный метод получения материала для определения полового хроматина – соскобы слизистой оболочки полости рта.

С целью получения соскобов проводится следующая процедура: слегка заостренным (но не острым) металлическим шпателем, который перед каждым соскобом обрабатывается спиртом и протирается стерильной салфеткой, производится соскоб быстрым скользящим движением шпателя по слизистой щеки, которая перед этой процедурой протирается (при легком надавливании) ватным тампоном. Полученный материал переносится на предметное стекло и окрашивается одной каплей 1% ацетоорсеина (свежепрофильтрованного). Препарат накрывается покровным стеклом, сверху прикладывается слой фильтровальной бумаги. После этого производят умеренное надавливание покровного стекла большим пальцем руки в течение нескольких секунд. Остатки красителя удаляются. Нельзя допускать сдвигание покровного стекла при этой процедуре!

Изучение препарата производят в световом микроскопе с иммерсионной системой ( $\times 1200-1500$ ), желательно с бинокулярной насадкой. На препарате половой хроматин должен быть обнаружен в виде тельца, окрашенного в темный цвет, размером около 1мкм и расположенного чаще всего под ядерной оболочкой.

Поскольку тельце Барра (половой хроматин) в норме определяется в ядрах в среднем у 30% клеток женщин, необходимо осуществить просмотр нескольких полей зрения в разных местах препарата и просчитать не менее

100 ядер. Необходимо учитывать только прилежащие к ядерной оболочке тельца полового хроматина.

Ацетоорсеин готовится по следующей методике: 1 г синтетического орсеина растворяется в 45 мл ледяной уксусной кислоты. Раствор доводится до кипения, охлаждается и фильтруется. К полученному раствору добавляются 55 частей дистиллированной воды. Производятся повторное кипячение, охлаждение и фильтрование.

### Лабораторная работа № 5

#### *Проведение дактилоскопического анализа*

Для изготовления собственных отпечатков пальцев необходимо следующее оборудование: фотографический каток, стекло площадью 20x20 см<sup>2</sup>, кусок поролон, типографская краска (или аналогичный материал), листы бумаги, ручная лупа (не менее 10 см в диаметре).

#### *Метод приготовления отпечатков*

На стекло наносят небольшое количество краски и тщательно раскатывают катком до тонкого равномерного слоя. Пальцы испытуемого поочередно прижимаются к стеклу, а затем прикладываются к бумаге, под которой лежит поролон. Палец ставится на ребро радиальной стороны и поворачивается так, чтобы отпечатались вся поверхность пальцевой подушечки, вплоть до его ульнарной стороны. Поднимать палец надо осторожно, чтобы не сместить бумагу и не смазать рисунок. На листках подписывают фамилию, пол и возраст. Далее производится определение рисунка узора на каждом пальце левой и правой руки, записывается формула каждой из рук. Рассчитывается показатель TRC по двум индексам из предложенных выше, и определяется дельтовый показатель (табл. 5.1).

Таблица 5.1

#### **Определение гребневого счета**

Пальцы	I	II	III	IV	V	Всего
Правая рука						
Левая рука						

Аналогичную таблицу составить для определения дельтового показателя.

### Лабораторная работа № 6

#### *Изучение распределения профилей моторной асимметрии у студентов в группе*

**Цель работы:** определение частоты аллелей правшества и левшества.

**Выполнение работы.** Студенты проводят тестирование по моторным пробам, результаты записывают в виде таблицы. Анализ результатов позволяет оценить профиль моторной асимметрии студента, а также определить количество студентов, преимущественно владеющих правой рукой

(правши), левой (левши) и число амбидекстров (одинаково успешно владеющих обеими руками).

Серию тестов (поза «Наполеона», «скрещивание пальцев рук», «хлопанье в ладоши») предлагается проводить без пауз. Между сериями желательно делать перерыв не менее 5 мин. Внутри серии порядок тестов должен быть разным. Например, в первой серии предлагается: похлопать в ладоши, скрестить пальцы рук и принять позу «Наполеона». После этого студенты должны проставить, какая рука была ведущей в выполненных тестах. Делается пятиминутный перерыв и в другом порядке предлагается следующая серия, например: поза «Наполеона», хлопанье в ладоши, скрещивание пальцев и т.д. (всего пять серий проб). Итог оценивается большинством случаев.

*Примечание:*

- в позе «Наполеона» ведущей считается рука, кисть которой оказывается сверху. Бывают случаи, когда кисти оказываются или обе сверху, или обе снизу – это амбидекстры;
- при скрещивании пальцев рук ведущей считается та рука, большим пальцем которой оказался сверху;
- хлопанье в ладоши – ведущей считается рука, оказывающаяся сверху при хлопанье. Если нельзя выделить ведущую руку, то это амбидекстры.

Вычислите частоту встречаемости рецессивного аллеля и доминантного с учетом доминирования данного признака. Правши – гомозиготы доминантные (AA); левши – гомозиготы рецессивные (aa); амбидекстры – гетерозиготы (Aa). Расчет выполните согласно закону Харди-Вайнберга.

### Тест для оценки моторной асимметрии

Тест	Правая	Левая	Итог
<b>Поза «Наполеона»</b>			
1			
2			
3			
4			
5			
<b>Скрещивание пальцев рук</b>			
1			
2			
3			
4			
5			
<b>Хлопанье в ладоши</b>			
1			
2			
3			

4			
5			

Генетический код – единая система записи наследственной информации в молекулах нуклеиновых кислот в виде последовательности нуклеотидов.

Генетический код характеризуется следующими свойствами:

1. Генетический код *триплетный*, т.е. каждую аминокислоту кодируют три рядом стоящих нуклеотида (кодон).
2. Генетический код *вырожденный*, т.е. одна и та же аминокислота может кодироваться несколькими триплетами (от 2 до 6). Например, в и-РНК фениламин может кодироваться триплетом УУУ или УУЦ; пролин – ЦЦУ, ЦЦЦ, ЦЦА, ЦЦГ; серин – УЦУ, УЦЦ, УЦА, УЦГ, АГУ, АГЦ. Исключения составляют метионин и триптофан – каждая из этих аминокислот кодируется только одним триплетом (ТФЦ и АЦЦ в ДНК и, соответственно, АУГ и УГГ – в РНК).
3. Генетический код *неперекрывающийся*, т.е. один и тот же нуклеотид не может входить одновременно в состав двух соседних триплетов.
4. Код *однозначен*, т.е. каждому данному кодону соответствует одна и только одна определенная аминокислота.
5. Генетический код *универсален* для всех живых организмов: одинаковые триплеты кодируют одинаковые аминокислоты.
6. В генетическом коде имеются триплеты *УАА, УАГ и УГА*, которые не кодируют аминокислот, и их называют *бессмысленными*. Они служат сигналом о прекращении синтеза белка.

### ***Правило чтения генетического кода***

При рассмотрении триплета, по вертикали берется 1-й нуклеотид, вверху по горизонтали 2-й, в конце таблицы по вертикали – 3-й нуклеотид. На пересечении трех нуклеотидов находим аминокислоту, которая закодирована данным триплетом (рис.).

Сокращение обозначения аминокислот: Ала – аланин, Арг – аргинин, Асп – аспарагиновая кислота, Асн – аспарагин, Вал – Валин, Гис – гистидин, Гли – глицин, Глн – глутамин, Глу – глутаминовая кислота, Иле – изолейцин, Лей – лейцин, Лиз – лизин, Мет – метионин, Про – пролин, Сер – серин, Тир – тирозин, Тре – треонин, Три – триптофан, Фен – фенилаланин, Цис – цистеин.

Первая буква	Вторая буква								Третья буква
	У		Ц		А		Г		
У	УУУ	Фен	УЦУ	Сер	УАУ	Тир	УГУ	Цис	У Ц А Г
	УУЦ	Фен	УЦЦ	Сер	УАЦ	Тир	УГЦ	Цис	
	УУА	Лей	УЦА	Сер	УАА«Стоп»		УГА«Стоп»		
	УУГ	Лей	УЦГ	Сер	УАГ«Стоп»		УГГ	Три	
Ц	ЦУУ	Лей	ЦЦУ	Про	ЦАУ	Гис	ЦГУ	Арг	У Ц А Г
	ЦУЦ	Лей	ЦЦЦ	Про	ЦАЦ	Гис	ЦГЦ	Арг	
	ЦУА	Лей	ЦЦА	Про	ЦАА	Глн	ЦГА	Арг	
	ЦУГ	Лей	ЦЦГ	Про	ЦАГ	Глн	ЦГГ	Арг	
А	АУУ	Иле	АЦУ	Тре	ААУ	Асн	АГУ	Сер	У Ц А Г
	АУЦ	Иле	АЦЦ	Тре	ААЦ	Асн	АГЦ	Сер	
	АУА	Иле	АЦА	Тре	ААА	Лиз	АГА	Арг	
	АУГ	Мет; «Начало»	АЦГ	Тре	ААГ	Лиз	АГГ	Арг	
Г	ГУУ	Вал	ГЦУ	Ала	ГАУ	Асп	ГГУ	Гли	У Ц А Г
	ГУЦ	Вал	ГЦЦ	Ала	ГАЦ	Асп	ГГЦ	Гли	
	ГУА	Вал	ГЦА	Ала	ГАА	Глу	ГГА	Гли	
	ГУГ	Вал «Начало»	ГЦГ	Ала	ГАГ	Глу	ГГГ	Гли	

Рис. Генетический код

### Методические указания по решению задач

В методических указаниях рассмотрено решение основных типов задач.

#### 1. Молекулярная генетика

При решении задач по молекулярной генетике надо знать комплиментарность оснований в двух цепочках ДНК и в ДНК с и-РНК.

Молекула ДНК двухцепная, поэтому 50% нуклеотидов приходится на одну цепь, а 50% на другую. Расстояние между соседними нуклеотидами одной цепи 3,4 ангстрем (1 ангстрем=0,000000001м). В одном нуклеотиде – одна молекула дезоксирибозы, одна молекула фосфорной кислоты и одно азотистое основание.

При решении задач по синтезу белка надо пользоваться таблицей генетического кода. Вначале на данной в задаче молекуле ДНК надо построить комплементарную ей цепочку и-РНК, а затем по таблице найти соответствующие триплетам и-РНК аминокислоты.

### **Задача 1.**

Одна из цепей молекулы ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов **ААГГЦТЦТАГГТАЦЦАГТ**. 1. Определить последовательность нуклеотидов в комплементарной цепи. 2. Определить последовательность кодонов и-РНК, синтезированной на комплементарной цепи. 3. Определить последовательность аминокислот в полипептиде, закодированном в комплементарной цепи.

### **Решение.**

1. Согласно принципу комплементарности азотистых оснований в молекуле ДНК (А-Т, Ц-Г), строим вторую цепочку молекулы:

**ААГГЦТЦТАГГТАЦЦАГТ** – первая цепочка ДНК

**ТТЦЦГАГАТЦЦАТГГТЦА** – вторая цепочка ДНК.

2. Согласно принципу комплементарности азотистых оснований молекул ДНК и РНК (А-У, Ц-Г), строим цепочку и-РНК:

**ТТЦЦГАГАТЦЦАТГГТЦА** – вторая цепочка ДНК

**ААГГЦУЦУАГГУАЦЦАГУ** – молекула и-РНК (транскрипция).

3. Согласно свойству триплетности генетического кода разбиваем цепочку и-РНК на триплеты, затем по таблице генетического кода определяем последовательность аминокислот в полипептиде:

**ААГ ГЦУ ЦУА ГГУ АЦЦ АГУ** – триплеты и-РНК

**Лиз - ала - лей - гли - тре - сер** – полипептид (трансляция).

### **Задача 2.**

Считая, что средняя молекулярная масса аминокислоты около 110, а нуклеотида – около 300, определите, что тяжелее: белок или ген?

### **Решение.**

Допустим, что белок состоит из  $n$  мономеров – аминокислот. Тогда, его молекулярная масса составит примерно  $110n$ . Каждая аминокислота кодируется тремя нуклеотидами; следовательно, цепочка ДНК содержит  $3n$  мономеров, а ее молекулярная масса  $300 \times 3n = 900n$ . Как видим, молекулярная масса гена ( $900n$ ) примерно в 8,2 раза выше молекулярной массы ( $110n$ ) кодируемого им белка.

### Задача 3.

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

#### Решение.

Белок из 400 мономеров кодируется последовательностью из 1200 нуклеотидов (по три нуклеотида на каждую аминокислоту). Молекулярная масса такой кодирующей цепочки равна  $300 \times 1200 = 360000$ . Молекула нуклеиновой кислоты с молекулярной массой  $10^7$  может содержать приблизительно 28 генов ( $10^7 : 3,6 \times 10^5$ ), т.е. именно такое количество различных белков может быть закодировано в ней.

### Задача 4.

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

#### Решение.

1. В условии задачи даны кодовые триплеты всех аминокислот, выделяющихся с мочой у больного цистинурией. По ним, пользуясь кодовой таблицей, узнаем, какие аминокислоты есть в моче у больного человека: серин, цистеин, аланин, глицин, глутамин, аргинин, лизин. Аминокислоты, выделяющиеся у здорового человека, в задаче указаны. Исключаем их и получаем ответ на первый вопрос: цистеин, глутамин, аргинин, лизин.

2. Кодоны и-РНК, соответствующие аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека, находим по таблице генетического кода: ГЦУ, ГЦА, ГЦГ, ГЦЦ – аланин, УЦУ, УЦА, УЦЦ, УЦГ, АГУ, АГЦ – серин, ГАА, ГАГ – глутаминовая кислота, ГГУ, ГГА – глицин.

### Задача 5.

Ионизирующая радиация способна «выбивать» отдельные нуклеотиды из молекулы ДНК без нарушения ее целостности. Одна из цепей ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов: ААТЦАЦГАТЦЦТТЦТАГГААГ. Как изменится первичная структура закодированного в ней белка, если будет выбит: а) второй триплет; б) третий нуклеотид?

#### Решение.

ААТ ЦАЦ ГАТ ЦЦТ ТЦТ АГГ ААГ – исходная цепочка  
УУА ГУГ ЦУА ГГА АГА УЦЦ УУЦ – исходная и-РНК  
Лей – вал – лей – гли – арг – сер – фен – исходный полипептид

а) ДНК без второго триплета: ААТ ГАТ ЦЦТ ТЦТ АГГ ААГ

и-РНК: УУА ЦУА ГГА АГА УЦЦ УУЦ

белок: лей - лей - гли - арг - сер - фен

б) ДНК без третьего нуклеотида: ААЦ АЦГ АТЦ ЦТТ ЦТА ГГА АГ

и-РНК: УУГ УГЦ УАГ ГАА ГАУ ЦЦУ УЦ

белок: лей – цис –Non.

### Задача 6.

Все клетки больного мужчины имеют 47 хромосом за счет лишней X-хромосомы. Укажите название мутации, все возможные механизмы ее возникновения и вероятность передачи потомству.

#### Решение.

Анеуплоидия – трисомия по половым хромосомам (синдром Кляйнфельтера).

Нерасхождение хромосом при мейозе во время овогенеза или сперматогенеза: а) сливается яйцеклетка, имеющая две X-хромосомы и сперматозоид, содержащий Y-хромосому; б) сливается яйцеклетка, имеющая X-хромосому и сперматозоид, имеющий X- и Y-хромосомы. Такие мужчины бесплодны.

### Задача 7.

Женщина, переболевшая во время беременности коревой краснухой, родила глухого сына. У нее и мужа слух нормальный, а в родословной обоих супругов глухота не отмечена. Определите возможный механизм появления глухоты у ребенка; вероятность повторного рождения глухого ребенка в данной семье; вероятность рождения глухих внуков, если их глухой сын, став взрослым, женится на глухонемой женщине, у которой родители и обе сестры тоже глухонемые (ген глухоты рецессивный).

#### Решение.

Фенокопия. Вирус краснухи не позволил генам, отвечающим за развитие органа слуха, реализовать свою информацию. Глухота здесь ненаследственный признак, поэтому вероятность повторного рождения глухого ребенка равна 0%, если у матери не будет повторного заболевания во время беременности. Жена страдает наследственной глухотой, она является гомозиготной по гену глухоты, но у детей слух будет нормальным, так как они получают от своего отца доминантный ген нормального слуха; они будут гетерозиготными носителями гена глухоты.

## 2. Моногибридное скрещивание

### Задача 1.

У человека карий цвет глаз доминирует над голубым. Голубоглазый мужчина женился на кареглазой женщине, у отца которой были голубые глаза, а у матери – карие. От этого брака родился ребенок, глаза которого оказались карими. Каковы генотипы всех упомянутых здесь лиц?

**Решение.**

Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Карий цвет глаз	A	AA, Aa или A-
Голубой цвет глаз	a	aa

Голубоглазый мужчина гомозиготен (генотип aa), т.к. голубой цвет глаз – рецессивный признак. Кареглазая женщина может быть как гомозиготной (генотип AA), так и гетерозиготной (генотип Aa), ибо карий цвет глаз является доминирующим. Но от своего голубоглазого отца (гомозиготен aa), она могла получить только рецессивный ген a, поэтому женщина гетерозиготна (генотип Aa). Ее кареглазый ребенок тоже не может быть гомозиготным, т.к. его отец имеет голубые глаза.

Генетическая схема брака:

Фенотип: карий × голубой

P: Aa aa

F<sub>1</sub>: Aa : aa

Фенотип: карий : голубой

Таким образом, генотип женщины – Aa, мужчина – aa, их ребенка – Aa.

**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 фенилкетонурией?

**Решение.**

Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Норма	A	A-
Фенилкетонурия	a	aa

P: Aa × Aa

G: (A) (a) (A) (a)

F<sub>1</sub>: AA : 2Aa : aa

В брак вступают гетерозиготные родители Aa и Aa. Фенотипически они здоровы. При браках гетерозиготных родителей вероятны генотипы детей: AA – 25%, Aa – 50%, aa – 25%. Следовательно, вероятность рождения здоровых детей равна 75% (из них 2/3 гетерозиготы), вероятность рождения детей больных фенилкетонурией – 25%.

### 3. Полигибридное скрещивание

#### Задача 1.

Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек и мать с прямыми волосами и с веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Определите генотипы родителей и детей.

#### Решение.

Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Веснушки	A	A-
Отсутствие веснушек	a	Aa
Курчавые волосы	B	B-
Прямые волосы	b	Bb

P: A-bb × aaB-

F<sub>1</sub>: 3A-B-

Так как мать имеет два рецессивных гена bb, то один из них она обязательно передаст своему ребенку, значит в генотипе детей есть такой ген. Так как отец имеет два рецессивных гена aa, то один из них он обязательно передаст своим детям, значит в генотипе есть такой ген. Дети будут дигетерозиготны (AaBb). Установить точно генотипы родителей не представляется возможным, но так как все дети имеют одинаковый генотип, то вероятно, родители гомозиготны по двум этим признакам и имеют генотипы: AA bb и aa BB.

#### Задача 2.

У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а темный цвет волос доминирует над светлым цветом волос. Гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом. У голубоглазого темноволосого отца и кареглазой светловолосой матери родилось четверо детей, каждый из которых отличается друг от друга по указанным признакам. Определите генотипы родителей.

#### Решение.

Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Карие глаза	A	A-
Голубые глаза	a	Aa
Темный цвет волос	B	B-
Светлый цвет волос	b	Bb

Каждый из родителей имеет один доминантный признак и один рецессивный признак, поэтому их генотипы следующие:  
отец – aaB-, мать – A-bb.

Так как их четверо детей отличаются друг от друга, то значит их фенотипы и генотипы таковы:

- первый ребенок – кареглазый темноволосый (A-B-);
- второй ребенок – кареглазый светловолосый (A-bb);
- третий ребенок – голубоглазый темноволосый (aaB-);
- четвертый ребенок – голубоглазый светловолосый (aabb).

Зная генотип четвертого ребенка, можно установить генотипы родителей, так как каждый из них должен передать этому ребенку по одному рецессивному гену каждой аллели: a b.

Таким образом, генотип отца – aaBb, генотип матери – Aabb.

4. Множественные аллели, плейотропия, пенетрантность, летальные гены.

### Задача 1.

Группа крови – наследственный признак, детерминированный геном, который имеет не две, а три аллели (множественный аллелизм), обозначаемые как  $I^A$ ,  $I^B$ ,  $I^O$ . Лица с генотипом  $I^O I^O$  имеют первую группу крови, с генотипами  $I^A I^A$  или  $I^A I^O$  – вторую, с генотипами  $I^B I^B$  или  $I^B I^O$  – третью, а с генотипом –  $I^A I^B$  – четвертую (аллели  $I^A$  и  $I^B$  кодоминантны и доминируют над аллелью  $I^O$ ). Какие группы крови возможны у детей, если у матери – вторая группа, а у отца – первая?

### Решение.

Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
1(0) группа крови	$I^O$	$I^O I^O$
2(A) группа крови	$I^A$	$I^A I^A$ ; $I^A I^O$
3(B) группа крови	$I^B$	$I^B I^B$ ; $I^B I^O$
4(AB) группа крови	$I^A$ ; $I^B$	$I^A I^B$

$$\begin{array}{l}
 P: \quad I^A I^A \quad \times \quad I^O I^O \\
 G: \quad I^A \quad \quad \quad I^O \\
 F_1: \quad \quad \quad I^A I^O
 \end{array}$$

$$\begin{array}{l}
 P: \quad I^A I^O \quad \times \quad I^O I^O \\
 G: \quad I^A \quad I^O \quad \quad \quad I^O \\
 F_1: \quad \quad \quad I^A I^O; I^O I^O
 \end{array}$$

Мать со второй группой крови может быть либо гомозиготной, либо гетерозиготной. В первом случае ребенок будет иметь вторую группу крови, во втором – вторую или первую (вероятность 50%).

### Задача 2.

Ангиоматоз сетчатки глаза детерминирован доминантным аутосимным геном, пенетрантность которого – 50%. Какова вероятность (в %) рождения больного ребенка в семье, где оба супруга гетерозиготны по данному гену?

**Решение.**

Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Ангиоматоз сетчатки	A	A-
Норма	a	Aa

Генетическая схема брака:

P: Aa × Aa  
 G: (A) (a) (A) (a)  
 F<sub>1</sub>: AA : 2Aa : aa

Вероятность того, что дети в семье будут с ангиоматозом, равна 3/4. Но заболевание проявляется лишь у 50% (1/2 детей), т.е. вероятность их рождения составит  $3/4 \times 1/2 = 3/8$  или 37,5%.

### Задача 3.

По данным шведских генетиков, некоторые формы шизофрении наследуются как аутосомно-доминантные признаки. У гомозигот пенетрантность гена равна 100%, а у гетерозигот – 20%. Определить вероятность рождения больных детей в семье, где оба родителя гетерозиготны.

**Решение.**

Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Шизофрения	A	A-
Норма	a	Aa

Генетическая форма брака:

P: Aa × Aa  
 G: (A) (a) (A) (a)  
 F<sub>1</sub>: AA : 2Aa : aa

Вероятность рождения гомозиготного по доминантному признаку ребенка составляет 25%. Пенетрантность гена у гомозигот 100%, поэтому все они будут больны шизофренией.

Вероятность рождения гетерозиготного ребенка составляет 50%. Пенетрантность гена у гетерозигот – 20%, поэтому только 1/5 часть таких детей будет больна шизофренией, а именно, 10% ( $0,5 \times 0,2 = 0,1$ ).

Таким образом, вероятность рождения больного ребенка у данных родителей составляет 35% [все гомозиготы по данному признаку, а их 25% от всего потомства +10% (1/5 часть гетерозигот, а их 50% от всего потомства)].

#### Задача 4.

Серповидноклеточная анемия и талассемия наследуются как два признака с неполным доминированием; гены не сцеплены между собой и находятся в аутосомах. У гетерозигот по серповидноклеточной анемии, так же как у гетерозигот по талассемии, заболевание не имеет выраженной клинической картины. Но во всех случаях носители гена талассемии или серповидноклеточной анемии устойчивы к малярии. У двойных гетерозигот (дигибриды по обоим парам анализируемых признаков) развивается микродрепаноцитарная анемия. Гомозиготы по серповидноклеточной анемии и талассемии в подавляющем большинстве случаев умирают в детстве.

Определить вероятность рождения совершенно здоровых детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по серповидноклеточной анемии, но нормален по талассемии, а другой – гетерозиготен по талассемии, но нормален в отношении серповидноклеточной анемии.

#### Решение.

Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Серповидноклеточная анемия, тяжелая форма. Устойчивы к малярии, но, как правило, рано умирают	S, S	SS
Серповидноклеточная анемия, легкая форма. Устойчивы к малярии	S, s	Ss
Нормальный гемоглобин. Неустойчивы к малярии	s	Ss
Талассемия, тяжелая форма. Устойчивы к малярии, смертность достигает 90-95%	T, T	TT
Талассемия, легкая форма. Устойчивы к малярии	T, t	Tt
Норма. Неустойчивы к малярии	t	Tt
Микродрепаноцитарная анемия	S, T	SsTt

Определяем генотипы родителей, вступивших в брак: SsTt и ssTt.

P: SsTt × ssTt

G: St st sT st

F<sub>1</sub>: SsTt : SsTt : ssTt : sstt

Следовательно, вероятность рождения совершенно здоровых детей (sstt) в этой семье равна 25%.

#### Задача 5.

Так называемый «бомбейский феномен» состоит в том, что в семье, где отец имел 1 группу крови, а мать 3, родилась девочка с 1 группой крови, несмотря на то, что у нее в генотипе обнаружен ген  $I^B$ . Она вышла замуж за мужчину, гетерозиготного по 2 группе крови и, у них родилось две девочки: первая с 4, а вторая с 1 группой крови. Такое явление было объяснено наличием редкого рецессивного эпистатического гена  $f$ , подавляющего проявление генов  $I^A$  и  $I^B$ . Принимая эту гипотезу, установите вероятные генотипы всех членов этой семьи.

**Решение.**

**Оформляем условие задачи в виде таблицы:**

Признак	Ген	Генотип
(0) группа крови	$I^O, F$	$I^O I^O F-, I^O I^O ff$
(0) группа крови	$I^B, f$	$I^B I^B ff, I^B I^O ff$
(0) группа крови	$I^A, f$	$I^A I^A ff, I^A I^O ff$
(0) группа крови	$I^A, I^B, f$	$I^A I^B ff$
(A) группа крови	$I^A, F$	$I^A I^A F-, I^A I^O F-$
(B) группа крови	$I^B, F$	$I^B I^B F-, I^B I^O F-$
(AB) группа крови	$I^A, I^B, F$	$I^A I^B F-$

Записываем генетическую схему брака родителей девочки:

$P: I^B I^O F- \times I^O I^O F-$

$F_1: I^B I^O ff$  – девочка

Так как в генотипе девочки обнаружен ген  $I^B$ , а она имеет (0) группу крови, то у нее есть два рецессивных гена  $f$  ( $ff$ ). Значит, в генотипах ее родителей будут эти гены: генотип отца  $I^O I^O Ff$ , генотип матери  $I^B I^O Ff$ . Генотип девочки  $I^B I^O ff$ , так как ген  $I^O$  она получила от своего отца.

Записываем генетическую схему брака этой девушки:

$P_2: I^B I^O ff \times I^A I^O F-$

$F_2: I^A I^B F-, I^O I^O Ff$

Так как в генотипе матери есть два гена  $f$  ( $ff$ ), то и в генотипе детей должны быть эти гены, то есть их генотипы:  $I^A I^B Ff$  и  $I^O I^O Ff$ . Установить зиготность отца по гену  $F$  невозможно.

## 5. Генетика популяций

### Задача 1.

В южноамериканских джунглях живет популяция аборигенов численностью 127 человек (включая детей). Частота группы крови M составляет здесь 64%. Можно ли вычислить частоты групп крови N и MN в этой популяции?

### Решение.

Для малочисленной популяции нельзя применять математическое выражение закона Харди–Вайнберга, поэтому рассчитать частоты встречаемости генов невозможно.

### Задача 2.

Болезнь Тей-Сакса, обусловленная аутомсомным 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	a	Aa
Норма	A	A-

Производим математическую запись закона Харди–Вайнберга:

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

$p$  – частота встречаемости гена  $A$ ;

$q$  – частота встречаемости гена  $a$ ;

$p^2$  – частота встречаемости доминантных гомозигот ( $AA$ );

$2pq$  – частота встречаемости гетерозигот ( $Aa$ );

$q^2$  – частота встречаемости рецессивных гомозигот ( $aa$ ).

Из условия задачи, согласно закону Харди–Вайнберга, нам известна частота встречаемости больных детей ( $aa$ ), т.е.  $q^2 = 1/5000$ .

Ген, вызывающий данное заболевание, перейдет 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  $q^2 = 0,000196$ , или 0,98 на 5000 населения. Таким образом, концентрация патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции практически не изменятся.

## Часть II

### Задачи по общему курсу

#### Задание 1

1. Какова молекулярная масса гена двух цепей ДНК, если в одной цепи запрограммирован белок с молекулярной массой 1500?

Примечание: молекулярная масса одной аминокислоты в среднем – 100, одного нуклеотида – 345.

2. Исследования показали, что 34% общего числа нуклеотидов мРНК приходится на гуанин, 18% на цитозин. Определите процентный состав азотистых оснований, соответствующих двухцепочной ДНК.

3. На фрагменте одной цепи ДНК нуклеотиды располагаются в последовательности ТТЦТЦТАЦГТАТ. Нарисуйте схему двухцепочной молекулы ДНК, объясните, каким свойством ДНК при этом вы руководствовались? Какова длина в нм, если каждый нуклеотид занимает 0,34 нм по длине цепи ДНК. Сколько содержится нуклеотидов в этой последовательности ДНК?

4. Участок полипептида представлен следующими аминокислотами: -сер-вал-глут-мет-тир-ала-вал-. Какое количество нуклеотидов входит в состав гена?

5. Какую длину имеет участок молекулы ДНК, кодирующий участок полипептида, содержащего 20 аминокислот, если расстояние между двумя нуклеотидами равно 0,34 нм?

6. В чем выражается свойство триплетности генетического кода (выберите одно из утверждений): в кодировании трех аминокислот одним нуклеотидом; в соответствии одной аминокислоте трех триплетов нуклеотидов?

7. В чем выражаются свойства универсальности генетического кода (выберите одно из утверждений): в соответствии одних и тех же триплетов ДНК одним и тем же аминокислотам; в соответствии нескольких триплетов одной аминокислоте; генетический код един для всех организмов; в соответствии аминокислотам определенных триплетов?

8. Что такое вырожденность генетического кода (выберите одно из утверждений): аминокислоты кодируются несколькими триплетами; один и тот же триплет кодирует несколько аминокислот, и большинство аминокислот кодируется несколькими триплетами?

9. Рибонуклеаза поджелудочной железы содержит в кодирующем участке ДНК 42 нуклеотида. Укажите количество аминокислот, входящих в этот белок.

10. Молекула инсулина состоит из 51 аминокислотного остатка. Сколько нуклеотидов несет участок ДНК, кодирующий данный белок?

11. Дан участок ДНК – ГТТЦТААААГГГЦЦЦ... Какова структура закодированного гена? Какова структура белка, если под воздействием химических мутагенов восьмой нуклеотид будет заменен цитозиновым? К каким биологическим последствиям это может привести? Перейдет ли такое изменение ДНК к потомству?

12. Последовательность нуклеотидов на мРНК ЦГГГГЦУУЦУАГААЦГАУГАГ. Укажите соответствующий этой после-

довательности участок гена антисмысловой нити ДНК, а также фрагмент белка, соответствующий данному участку ДНК.

13. Какие изменения произойдут в строении белка, если на участке гена ТААТЦАААГААЦАААА между 10 и 11 нуклеотидами включается цитозин, между 13 и 14 тимин, и в конце добавляется аденин?

14. Участок гена, кодирующий полипептид, имеет следующий порядок азотистых оснований: ААААЦЦААААТАЦТТГТАЦГА. Во время репликации четвертый слева аденин выпал. Определите структуру полипептидной цепи в норме и после выпадения аденина.

15. Всякое ли изменение последовательности нуклеотидов ДНК сказывается на структуре и функции белка? Ответ поясните.

16. Сколько белков может кодировать один и тот же участок ДНК?

### Задание 2

1. Что такое хромосома? хроматида? хромонема? хроматин? хромомера?

2. На каких стадиях митоза хромосомы хорошо видны? Ответ обоснуйте.

3. Что такое кариотип? Выберите правильный ответ: а) совокупность всех признаков и свойств организма; б) совокупность хромосом, характерных для данного вида; в) совокупность всех генов организма.

4. По какому признаку отличаются кариотипы мужчины и женщины: а) по количеству аутосом; б) по количеству гетерохромосом; в) по форме гетерохромосом; г) по гетерохромосомам; д) по соотношению аутосом и Х-хромосом?

5. Могут ли быть в кариотипе человека 30 хромосом отцовскими? Ответ поясните.

6. Объясните, чем различаются между собой следующие кариотипы: 47, XY, +21; 46, XX, -p21; 46, XX; 46, XY, +q21.

### Задание 3

1. Укажите разновидности митоза, которые могут встречаться в клетках человека, и дайте им характеристику.

2. Перечислите известные вам типы деления клеток у человека, дайте им характеристику.

3. Могут ли соматические клетки в норме у человека иметь 45, 46, 47 хромосом? Ответ обоснуйте.

4. Правомочно ли называть интерфазу «паузой» между двумя мейотическими делениями?

5. Сколько хроматид отойдет к полюсам в анафазе-2 в мейозе у человека?

6. Если в культуре ткани человека произошла элиминация одной хромосомы, то сколько хромосом будет в дочерних клетках после митоза (рассмотрите возможность элиминации в разных фазах митоза).

7. Сколько бивалентов образуется в клетках человека и сколько хроматид в профазе-1 и про-фазе-2 мейоза?

8. Могут ли в клетках человека 24 хромосомы быть отцовскими?

9. Сколько хроматид отойдет к полюсам в клетках человека в анафазе-1 и анафазе-2 мейоза?

10. Если во время митоза у человека не разошлась одна пара хромосом? две пары? Сколько хромосом будет в дочерних клетках?

11. Какое количество хромосом и молекул ДНК содержится в клетке в G1 и G2 периодах? Выберите правильный ответ:  $2n$  2C;  $2n$  C;  $4n$  4C;  $2n$  4C;  $n$  4C.

12. В каком из периодов клеточного цикла и фаз митоза хромосома состоит из одной хроматиды?

13. Какое количество хромосом и молекул ДНК содержится в телофазе митоза? Выберите правильный ответ:  $2n$  2C;  $2n$  C;  $4n$  4C;  $2n$  4C;  $n$  4C.

#### Задание 4

1. Как много типов сперматозоидов с разными комбинациями хромосом получится, если у человека 46 хромосом?

2. Могут ли в яйцеклетке быть отцовскими 20 хромосом? 3 хромосомы? и ни одной? Почему?

3. Какая вероятность того, что ребенок унаследует 23 хромосомы дедашки от матери?

4. Как много типов сперматозоидов с разными комбинациями отцовских и материнских хромосом получится из одного созревающего сперматогония? из одного оогония?

5. Каково будет число хромосом в сперматозоидах, если у человека будет наблюдаться нерасхождение одной из фигур в анафазе-1? и в анафазе-2?

6. Мужчина получил от своего отца три хромосомы и одну от матери неправильной формы. Остальные хромосомы в кариотипе были нормальные. Какова вероятность, что все хромосомы неправильной формы окажутся в одной гамете, если: а) все хромосомы неправильной формы негомологичны? б) материнская и одна отцовская хромосомы неправильной формы гомологичны?

7. При вскрытии трупа 25-летней женщины оказалось, что яичники имеют неодинаковые размеры. При исследовании яичников в них было обнаружено: левый яичник – 19000 фолликулов, 2 желтых тела, 13 рубцов от желтых тел; правый яичник – 21000 фолликулов, 4 желтых тела, 54 рубца от желтых тел. В каком возрасте у женщины начались овуляции? Примерно сколько лет у нее могли продолжаться овуляции?

8. Сколько аллелей одного гена может содержаться в зрелой половой клетке?

9. Какие гаметы могут образовываться у человека, если патология нерасхождения по 21 хромосоме наблюдалась в анафазе-1 мейоза? в анафазе-2?

10. Какое число хромосом будет в гаметах человека, если нерасхождение по 2-м негомологичным хромосомам произошло в анафазе-1 мейоза? в анафазе-2 мейоза?

11. Сколько яйцеклеток могут дать 6000 ооцитов 1-го порядка в процессе оогенеза?

### Задание 5

1. Родители имеют I и III группы крови, первый ребенок имел первую группу крови, какая группа крови может быть у второго ребенка?

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

3. У родителей I и IV группы крови. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из родителей, и можно ли при необходимости переливать кровь от родителей к детям?

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

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

6. Акаталазия обусловлена редким рецессивным аутосомным геном, у гетерозигот активность каталазы снижена. Определите вероятные фенотипы детей в семье родителей, имеющих пониженную активность.

7. В брак вступают кареглазые, имеющие веснушки люди (признаки доминантные), у них родилась голубоглазая и без веснушек дочь. Определите вероятность рождения следующего ребенка, похожего на родителей.

8. Женщина с вьющимися волосами (неполное доминирование), имеющая карие глаза, выходит замуж за голубоглазого мужчину с вьющимися волосами. Первая дочь родилась голубоглазой и курчавой. Возможно ли в этой семье рождение кареглазых детей с прямыми волосами?

9. У человека одна из форм близорукости доминирует над нормальным зрением. Голубоглазый близорукий мужчина (его мать имела нормальное зрение) женился на кареглазой женщине с нормальным зрением. У них родился голубоглазый близорукий ребенок. Какие фенотипы могут быть еще у детей в этом браке и с какой вероятностью?

10. В брак вступают женщина с отрицательным резус-фактором и I группой крови и мужчина с положительным резус-фактором и IV группой крови. Определите вероятность иммунного конфликта у детей и возможную группу крови при этом, если известно, что у матери мужа кровь была резус-отрицательная.

11. У человека умение владеть преимущественно правой рукой полностью доминирует над леворукостью. Кареглазые родители правши имеют сына – голубоглазого левшу. Какова вероятность рождения в этой семье детей с разными фенотипами, если амбидекстры (лица, одинаково владеющие обеими руками) гетерозиготны?

12. Какова вероятность рождения в браке тетрагетерозигот детей с фенотипами: A-B-ccD-; ааввссD-?

Предлагаемые ниже программированные задания по соответствующим разделам позволяют контролировать усвоение материала студентами. Разработанные задания позволяют проверить качество знаний всех студентов.

В каждом задании необходимо дать характеристику пяти парам скрещиваемых родителей. В каждом случае необходимо правильно расставить ответы в соответствующих колонках: гаметы родителей, а также фенотипы, генотипы и гаметы первого поколения. Ответы можно оформлять в виде таблицы (см. эталон для ответа). Студенту необходимо для каждой пары родителей выбрать правильный ответ в каждой из вертикальных колонок задания и проставить цифру номера строки, на которой расположен правильный ответ. Например, для варианта 1 гаметы родителей первой пары AA x Aa расположены во второй строке. Значит, рядом с генотипом родителей в соседней графе справа ставится цифра 2. Фенотип в первом поколении у этих же родителей указан в четвертой строке, следовательно, в колонке «Фенотип F<sub>1</sub>» для этой пары родителей ставится цифра 4. Рекомендуется заполнять ответы по каждой предложенной паре особей, не расписывая задачу, а устно выбирая ответы, соответствующие генотипам родителей, учитывая соответствующие закономерности скрещивания.

#### Эталон

Генотипы родителей	Гаметы родителей	Фенотипы в F <sub>1</sub>	Генотипы в F <sub>1</sub>	Гаметы в F <sub>1</sub>	N
I	2	4	3	2	1
II					2
III					3

IV					4
V					5

### Вариант 1. Моногибридное скрещивание

Генотипы родителей	Гаметы родителей	Фенотипы в F <sub>1</sub>	Генотипы в F <sub>1</sub>	Гаметы в F <sub>1</sub>	N
AA x Aa	a; a;	Aa; единообразие	1AA:2Aa:1a	A,a; a;	1
AA x aa	A; A,a;	3A – 1aa дом. рец.	aa	A; A,a; a;	2
aa x aa	A,a; a;	1дом.:1рец	1AA:1Aa	A,a; A,a;	3
Aa x aa	A,a; A,a;	A-; единообр. домин.	Aa	a; a;	4
Aa x Aa	A; a;	единообр. рецессивное	1Aa:1aa	A; A,a; a;	5

### Вариант 2. Дигибридное скрещивание

Контрольные задания по этой теме аналогичны предыдущим, следует обратить внимание, что в тех случаях, когда один из признаков одинаков, то будут соблюдаться все законы моногибридного скрещивания.

Генотипы родителей	Гаметы родителей	Фенотипы в F <sub>1</sub>	Генотипы в F <sub>1</sub>	Гаметы в F <sub>1</sub>
AABB x aabb	AB, Ab, aB, ab; AB, Ab, aB, ab;	единообразие, A-вв	AaBb, Aabb, aaBb, aabb	AB, Ab, aB, ab; ab, aB;
AABb x AaBb	Ab, ab; aB;	четыре разных фенотип. класса в одинаковой пропорции	AaBb	все сорта Гамет для 9 генотипических классов
AaBb x aabb	AB; a b;	1 A-B-; 1 aaB-	Aabb	AB, Ab, aB, ab; Ab, ab; f-V aB, ab; a b;

AaBb x AaBb	AB, Ab, aB, ab;  a b;	единообразие по 2-м признакам	AaBb; aaBb;	Ab, ab
Aabb x aaBB	Ab; ab;	9A-B-:3A-вв: 3aaB-:1aabb	1AABB: 2AbBB: 2AABb: 4AaBb: 1AAbb: 2Aabb: 1aaBB: 2aaBb: 1aabb;	AB, Ab, aB, ab;

### Задание 6

1. При каком типе взаимодействия генов фенотип особей первого поколения единообразен и будет повторять фенотип одного из родителей?

2. При каком типе взаимодействия генов в первом поколении, кроме единообразия, будут наблюдаться новые признаки по фенотипу, по сравнению с родителями?

3. При каком типе взаимодействия генов родители и особи первого поколения будут иметь одинаковый фенотип?

4. Катаракта имеет несколько наследственных форм. Какова вероятность рождения детей с аномалией, если оба родителя больны и дигетерозиготны по обоим типам наследования.

5. Оцените вероятность рождения ребенка слепым, если его родители зрячие, а бабушки страдают: а) одинаковым видом наследственной (рецессивной) слепоты; б) двумя различными рецессивными формами?

6. Глаукома взрослых наследуется несколькими путями: рецессивно-аутосомно и доминантно-аутосомно. Каков прогноз по здоровью детей в семье, где один родитель дигетерозиготен, а другой здоров по обоим генам?

7. Прочтите условия задачи и выберите соответствующие ответы на вопросы.

У слышащих родителей рождается глухой ребенок.

- Каков генотип матери?

AABB; AABb; AaBB; AaBb; Aabb; aabb; aaBB; aaBb; AAbb.

- Каков генотип отца?

aabb; AaBB; AaBb; Aabb; aaBB; aaBb; AABB; AABb; AAbb.

- Сколько сортов гамет образует каждый из родителей?

4; 2; 3; 1.

- Каков генотип у ребенка?

aaBB; aaBb; aabb; AaBB; AaBb; Aabb; AABb; AABb; AAbb.

- Оцените вероятности рождения здоровых и больных детей (количественное распределение) у этих родителей?

9:3:3:1; 1:4:6:4:1; 12:3:1; 13:3; 9:7; 9:3:4.

- Какой тип взаимодействия генов имеет место в данной задаче – полимерия, эпистаз, комплементарность?

- Какова вероятность рождения слышащих детей в этой семье?

1/16; 3/16; 9/16; 7/16; 13/16; 12/16; 1/4; 1/2.

- Какое возможно потомство у этого ребенка, если он вступит в брак со здоровой женщиной, в семье которой никогда не было зарегистрировано случаев глухоты?

Все дети будут здоровы; все дети больны; 25% здоровых детей; 50% здоровых детей; 12,5% здоровых детей.

### Задание 7

1. Как много в процентах каждый из родителей привнес генетически ребенку в

а) генотип?

б) фенотип?

в) развитие доминантных признаков?

г) развитие рецессивных признаков?

2. Внимательно просмотрите полученные данные и создайте портрет вашего ребенка в юношеском возрасте.

### Задание 8

1. У человека катаракта и многопалость вызываются доминантными аллелями двух сцепленных генов. Здоровая женщина выходит замуж за мужчину, страдающего этими признаками (многопалость унаследовал от отца, а катаракту от матери). Оцените вероятность того, что их ребенок будет: а) одновременно страдать обеими аномалиями; б) страдать одной из двух аномалий; в) полностью здоров? Допустите, что кроссинговер не происходит.

2. У человека резус-положительность и эритроцитоз определяются сцепленными доминантными генами (расстояние 3 морганиды). В брак вступает мужчина с эритроцитозом и резус-положительным фактором (мать которого имела отрицательный резус-фактор, а отец был болен эритроцитозом) и здоровая женщина, имеющая отрицательный резус-фактор. Определите вероятность возможных фенотипов детей в этой семье.

3. Гены А и В относятся к одной группе сцепления, расстояние между генами 40 морганид. Оцените вероятность рождения детей в браке, где оба родителя дигетерозиготны, при этом женщина получила доминантные гены от отца, а мужчина – один от отца, другой от – матери.

4. В брак вступают родители, страдающие катарактой и полидактилией (оба дигетерозиготны). Оба родителя получили катаракту от матерей, а полидактилию – от отцов. Каков прогноз в отношении здоровья детей, если допустить, что кроссинговер не наблюдается?

5. Гены цветовой и ночной слепоты рецессивны, сцеплены и находятся в X-хромосоме на расстоянии 50 морганид. Девушка с нормальным зрением (отец которой страдал двумя формами слепоты) выходит замуж. Определите вероятность появления возможных фенотипов у детей в этой семье, если: а) юноша здоров? б) страдает двумя формами слепоты?

6. У здоровой женщины родились сын-гемофилик с нормальным зрением и дальтоник-дочь с нормальной свертываемостью крови. Определите возможные генотипы родителей указанных детей. Оцените вероятность рождения следующего ребенка здоровым.

7. Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются рецессивно, сцепленно с X-хромосомой. Расстояние между генами 9,8%. Женщина, мать которой была дальтоник, а отец гемофилик, вступила в брак со здоровым мужчиной. Определите вероятность рождения в этой семье детей с двумя аномалиями одновременно.

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

*Примечание.* При решении задач № 5-8 необходимо помнить, что кроссинговер в половых хромосомах у мужчин практически не наблюдается.

### Задание 9

1. Мужчина-гемофилик женится на здоровой женщине. У них рождаются здоровые дети, вступающие в брак с лицами, не страдающими гемофилией. Обнаружится ли у внуков гемофилия, если да, то с какой вероятностью возможно появление больных внуков и внучек?

2. У человека в Y-хромосоме локализован ген, определяющий развитие перепонки между вторым и третьим пальцами ног. Определите, какие будут дети и внуки в браке мужчины, имеющего этот признак, и здоровой женщины.

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

4. Одна из форм гемералопии (куриная слепота) наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. У здоровых родителей

рождается сын с гемералопией. Оцените вероятность рождения в этой семье здоровых дочерей и сыновей.

5. В семье, где отец имел гипертрихоз (сцеплен с У-хромосомой), а мать полидактилию (аутосомно-доминантный признак), родилась нормальная в отношении двух признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет без аномалий, каков пол возможен у этого ребенка?

6. В браке здоровых родителей родился сын-альбинос (аутосомно-рецессивный признак), страдающий гемофилией. Определите вероятные генотипы родителей, а также оцените вероятность рождения второго сына здоровым?

7. Женщина, страдающая катарактой (доминантно-аутосомная форма), с нормальной свертываемостью крови выходит замуж за гемофилика, имеющего нормальное зрение. У них родился сын-гемофилик. Каков прогноз в отношении здоровья детей в этой семье?

8. Талассемия – неполностью доминантный аутосомный признак (гомозиготы почти всегда погибают). Дальтонизм – рецессивен, сцеплен с Х-хромосомой. Дигетерозиготная женщина вступает в брак с мужчиной, страдающим легкой формой талассемии, но с нормальным зрением. Какова вероятность рождения полностью здоровых детей в этой семье?

9. Гипертрихоз сцеплен с У-хромосомой, а ихтиоз сцеплен с Х-хромосомой. В семье, где мать здорова по двум признакам, а мужчина – обладатель гипертрихоза, родился мальчик с признаком ихтиоза. Определите вероятность рождения здоровых детей.

10. В брак вступают родители с нормальной свертываемостью крови, имеющие II и III группы крови. У них рождается сын-гемофилик, имеющий I группу крови. Укажите генотипы родителей и генотипы детей, возможных в этой семье.

11. В предложенной табл. 9.1 по вертикали указаны генотипы и фенотипы женщин, а по горизонтали указаны только фенотипы мужчин. Таблица предполагает равновероятность возможных сочетаний генотипов мужчин и женщин. Все возможные потомки мужчины (от предполагаемых браков с перечисленными женщинами) указаны в столбце под его фенотипом. Необходимо определить генотип каждого из мужчин, анализируя приведенные соотношения фенотипов детей. Студенту необходимо выбрать правильный ответ возможного потомства для каждой из возможных пар и проставить цифры ответов (соответствующих номеру строки, где они стоят) в месте пересечения фенотипов родителей. Например, в браке голубоглазых родителей-дальтоников все возможные дети будут голубоглазыми дальтониками (правильный ответ надо искать во втором столбце – под фенотипом мужчины, он расположен в третьей строке сверху, цифру 3 надо проставить в эталоне для ответа на пересечении указанных фенотипов родителей).

Таблица 9.1

**Определить генотипы и характер наследования в F<sub>1</sub> в следующих скрещиваниях**

	голубые гл., норм, зрение	голубые гл., дальтоник	карие гл., норм, зрение	карие гл., дальтоник
голубые гл., норм. зрение $aaX^D X^d$	1 гол. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон.	1 кар. гл., дальтон.; 1 гол. гл., дальтон.	9 кар. гл., норм. зр.; 3 гол. гл., норм. зр.; 3 кар. гл., дальтон.; 1 гол. гл., дальтон.	1 гол. гл., дальтон.; 3 кар. гл., дальтон.
голубые гл., дальтоникт $aaX^D X^d$	1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.	1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон.; 1 кар. гл., дальтон. 1 гол. гл., норм. зр.	3 кар. гл., норм. зр.; 3 гол. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон.; 1 кар. гл., дальтон.	3 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон.; 3 кар. гл., дальтон.
карие гл., норм. зрение $aaX^D X^d$	1 гол. гл., дальтон.; 3 гол. гл., норм. зр.	у всех – голубые глаза и дальтонизм	3 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.; 3 кар. гл., дальтон.; 1 гол. гл., дальтон.	3 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.
карие гл., дальтоник $aaX^D X^d$	2 кар. гл., норм. зр.; гол. гл., норм. зр.; гол. гл., дальтон.	1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.	1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон.; 1 кар. гл., дальтон.	кар. гл., норм. зр.; гол. гл., норм. зр.; гол. гл., дальтон.; кар. гл., дальтон.
карие гл., норм. зрение $aaX^D X^d$	кар. гл., норм. зр.; гол. гл., норм. зр.; гол. гл., дальтон.; кар. гл., дальтон.	1 гол. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон.	1 гол. гл., норм. зр.; 3 кар. гл., норм. зр.	кар. гл., дальтон.; гол. гл., дальтон.

### Задание 10

1. Участок гена, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок оснований: ААГЦААЦЦАТТАГТААТГААГЦААЦЦ. Какие изменения произойдут в белке, если во время репликации в шестом кодоне появилась вставка (Т) между вторым и третьим нуклеотидами?

2. Какие изменения произойдут в строении белка, если на участке гена ТААЦАААГААЦАААА между 10 и 11 нуклеотидами включить гуанин, а между 13 и 14 цитозин, а в конце появляется аденин? Как называются произошедшие мутации?

3. Каково будет число хромосом в сперматозоидах человека, если нерасхождение одной из фигур наблюдается: а) в анафазе-I мейоза; б) в анафазе-II мейоза?

4. На участке гена, кодирующего полипептид, последовательность нуклеотидных оснований следующая: ГААЦГАТТЦГГЦЦАГ. Произошла инверсия на участке 2-7 нуклеотидов. Определите структуру полипептидной цепи в норме и после мутации.

5. В процессе гаметогенеза у женщины происходит элиминация одной фигуры деления. Определите количество хромосом, возможное в яйцеклетке, если элиминация происходит в метафазу-I и метафазу-II мейоза.

6. В нуклеотидной последовательности гена АААГТТАААЦТГАААГГЦ происходит выпадение 5-го и 9-го нуклеотидов. Какой должен быть участок белка в норме и какой получится?

7. Во время митоза (в анафазе) у человека не разошлась: а) одна пара хромосом; б) две. Сколько хромосом будет в дочерних клетках?

8. Определите возможные генотипы детей в браках: а) здоровая женщина и мужчина с синдромом Клайнфельтера; б) женщина-трисомик по X-хромосоме и мужчина с синдромом Дауна (47,+21).

9. Могут ли мужчина и женщина, больные синдромом Дауна, иметь здоровое потомство? Какова вероятность его проявления в случае, если оба родителя имеют трисомию, и в случае транслокационной формы наследования синдрома?

10. В культуре ткани человека произошла элиминация одной хромосомы, сколько хромосом будет в дочерних клетках, если элиминация происходит в разные фазы митоза?

11. Женщина получила от матери 2 хромосомы неправильной формы, а от отца – три, все остальные хромосомы нормальные. Какова вероятность, что все 5 хромосом неправильной формы окажутся в одной гамете: а) если они не гомологичны; б) если одна материнская и одна отцовская гомологичны; в) если две материнские и две отцовские образуют гомологичные пары хромосом?

12. При хроническом миелолейкозе в 21 хромосоме человека есть нехватка. Индивид, получивший эту хромосому, заболевает лейкозом. Какова вероятность рождения здоровых детей от этого индивида?

13. Какие из следующих заболеваний не связаны с нарушением мейотического расхождения хромосом: а) синдром Тернера; б) синдром Дауна; в) синдром «кошачьего крика»; г) синдром Патау?

14. Укажите число телец Барра в клетках организма с синдромами: Шерешевского – Тернера; Клайнфельтера (XXY; XXXY; XYU; XXUY; XXXXY); Патау, Эдварса.

15. На сегодняшний день описано и изучено большое число разных мозаиков по половым хромосомам у человека. Нарисуйте схему происхождения следующих мозаичных организмов:

а) XX/XO; б) XX/XXYU; в) XO/XXX; г) XO/ XX/XXX; д) XX/XU.

16. Определите названия мутаций в приведенных кариотипах, укажите, в каких хромосомах они произошли:

а) 46, XX, 1 pter22; б) 46, XY, Xq28; в) 46, XY, t (13; 21); г) 46, XY, 8qinv 12/22.

### Задание 11

1. У человека группы крови АВО контролируются тремя аллелями. В популяции встречается редкий мутантный аллель «h» независимого гена, который в гомозиготном состоянии оказывает ингибирующее действие на аллели А и В, приводящее к выработке агглютиногена. В результате такого

взаимодействия антитела в крови не вырабатываются, что приводит к формированию I группы крови. Напишите возможные генотипы и выпишите гаметы, расположив схематично гены J и H в хромосомах для особей I, II, III групп.

2. В семье трое детей с II, III и IV группой крови. Их родители имеют IV и I группу крови. Определите, все ли дети родные, а также, возможно ли переливание крови от родителей к детям. Ответ обоснуйте.

3. Резус-положительные родители со II и III группой крови имеют резус-отрицательную дочь I группы крови. Дочь вышла замуж за мужчину с положительным резус-фактором и II группой крови, отец которого был резус-отрицательный и имел I группу крови. Определите генотипы упомянутых лиц, а также оцените вероятность иммунного конфликта в браке дочери и возможной группы крови ребенка в случае резус-конфликта.

4. Каковы перспективы успешности операции по пересадке почки человеку с генотипом AABbCCdd, если предполагаемые доноры имеют следующие генотипы: aaBbCCdd; AaBbCcDd; AABbCCDd; aabbccdd?

5. Каковы прогнозы в отношении рождения здоровым первого, второго и третьего ребенка, если резус-отрицательная женщина выходит замуж за резус-положительного мужчину, все родственники которого имели положительный резус?

6. Один из близнецов нуждается в срочной пересадке кожи. В каких случаях пересадка будет успешной, если они разнополые или однополые монозиготные близнецы.

### Задание 12

1. В одном из районов мира гетерозиготы по мутантному патологическому гену встречаются с большей частотой, чем это можно было ожидать согласно закону Харди-Вайнберга. Дайте объяснение этому явлению.

2. Частота встречаемости альбиносов определяется как 1:40000. Определите генотипическую структуру популяции.

3. В одном из районов тропической Африки частота серповидноклеточной анемии составляет 20%. Определите частоту нормального и мутантного аллеля в обследованном районе.

4. Алкаптонурия характеризуется окрашиванием хрящевых тканей и быстрым потемнением подщелоченной мочи и наследуется аутосомно-рецессивно. В старости при этой аномалии развивается артрит. Частота встречаемости заболевания: один на сто тысяч. Определите количество носителей в популяции, если число жителей равно 4000000.

5. В трех популяциях человека частоты генотипов при неполном доминировании аллелей A и a составили:

в первой популяции – 25% AA : 50% Aa : 25% aa;

во второй – 20% AA : 42% Aa : 38% aa;

в третьей – 4% AA : 20% Aa : 76% aa.

Определите частоты аллелей А и а в каждой популяции, выразив их в долях единицы.

6. Популяция г. Москвы имеет следующие частоты встречаемости групп крови:

I – 33% : II – 38% : III – 22,8% : IV – 6,2%. Определите частоты встречаемости аллелей АВО в г. Москве.

7. Среди 2000000 жителей 3% оказались чистыми левшами, 37% – амбидекстры (одинаково хорошо владеют обеими руками). Определите генотипическую структуру популяции, а также соотношение фенотипов в ней через 10 лет. (Учтите, что популяция подчиняется закону Харди–Вайнберга).

8. Некоторые формы умственной отсталости при синдроме Лоренца–Муна–Барде–Бидля имеют пенетрантность 86%. Определите генетическую структуру популяции, если в городе с миллионным населением зарегистрировано 200 больных с данным синдромом.

9. У людей известно три генотипа по форме волос. В выборке 2800 человек было получено с генотипом ВВ (курчавые волосы) – 15%, с генотипом Вв (волнистые волосы) – 15% и с генотипом вв (прямые волосы) – 70%. Определите частоту встречаемости аллелей.

10. В родильном доме из 1000 рожениц у 150 наблюдался иммунный конфликт (по резус-фактору). Определите частоты встречаемости аллелей в данной выборке и установите генотипическую структуру популяции.

## СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ

*Аберрация хромосомная* — перестройка структуры хромосомы, связанная с любой формой изменения.

*Акаталазия* – снижение или отсутствие каталазы в крови и тканях, приводящее к появлению язв на деснах и выпадению зубов. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

*Акроцентрическая хромосома* – хромосома, у которой центромера находится вблизи одного из концов, при этом одно плечо хромосомы длинное, другое – короткое.

*Алопеция* – стойкое или временное, полное или частичное выпадение волос.

*Альбинизм* – депигментация кожи, волос, глаз. Отсутствие окраски характерно для всех расовых групп и не меняется с возрастом.

*Аллель* – одно из возможных состояний гена, каждое из которых характеризуется уникальной последовательностью нуклеотидов.

*Аллели множественные* – серия различных аллелей одного гена, возникших мутационным путем и отличающихся друг от друга по своему проявлению, но принадлежащих одному и тому же локусу.

*Аминокислоты* – мономеры белков.

*Амбидекстры* – лица, одинаково успешно владеющие обеими руками.

*Амниоцентез* – метод пренатальной диагностики генетических аномалий.

*Амплификация* – образование дополнительных копий гена.

*Анализирующее скрещивание* – скрещивание гетерозиготы с рецессивной гомозиготой (особь-анализатор), позволяет определить число сортов гамет, образующихся у гибрида.

*Анафаза* – одна из стадий митоза или мейоза, во время которой хромосомы расходятся к противоположным полюсам клетки.

*Анеуплоидия* – явление, при котором клетки имеют несбалансированный набор хромосом.

*Антиген* – чужеродная белковая молекула, индуцирующая синтез антитела.

*Антикодон* – последовательность нуклеотидов в молекуле тРНК, которые комплементарны трем нуклеотидам кодонов в молекуле мРНК.

*Антитело* – белок, синтезируемый иммунной системой человека, связывающийся специфически с антигеном.

*Арахнодактилия* – необычно длинные и тонкие пальцы.

*Аутосомы* – все хромосомы, кроме половых; в соматических клетках каждая аутосома представлена дважды.

*Бессмысленный кодон* – один из триплетов (УАГ, УАА, УГА), вызывающих терминацию синтеза белка.

*Бивалент* – две коъюгированные гомологичные хромосомы, каждая из которых удвоена. Наблюдаются во время профазы-I мейоза.

*Бластоциста* – стадия эмбриогенеза млекопитающих, состоящая из 64 клеток, двуслойная (внешний слой называется трофобластом). Способна имплантироваться в стенку матки.

*Брахидактилия* – укорочение фаланг пальцев (короткопалость). Тип наследования аутосомно-доминантный.

*Брахицефалия* – увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера.

*Ведущая цепь* – нить ДНК, синтезирующаяся в направлении 5' → 3' непрерывно.

*Возвратное скрещивание* – скрещивание потомка с одним из родителей.

*Вырожденность генетического кода* – одной аминокислоте соответствуют несколько кодонов. Замена третьего основания кодона не всегда приводит к замене аминокислоты.

*Гамета* – половая клетка, содержащая гаплоидный набор хромосом.

*Гаплоидный набор хромосом ( $n$ )* – это такой набор хромосом, в котором каждая хромосома уникальна, т.е. представлена один раз.

*Гемералопия (куриная слепота)* – неспособность видеть при ночном и сумеречном освещении. Тип наследования – чаще рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, реже – рецессивный или доминантный аутосомный.

*Гемофилия* – снижение свертываемости крови, имеется несколько форм. Тип наследования (наиболее распространенный) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

*Ген* – участок ДНК, кодирующий синтез одной из видов РНК. В его состав входят участки: промотор, палиндром, смысловая часть, состоящая из экзонов и интронов, а также участок терминации.

*Геном* – совокупность генов в гаплоидной клетке.

*Генотип* – совокупность ядерных генов организма.

*Ген-модификатор* – при взаимодействии с другими генами изменяет их фенотипическое проявление.

*Гены-мутаторы* – гены, способные в различной степени (до 10 раз) повышать частоту мутирования других, но не всех генов; играют ведущую роль в возникновении мутаций.

*Генофонд* – совокупность аллелей, встречающихся у особей данной популяции.

*Гермафродит* – выделяют «истинных» гермафродитов, у которых присутствуют ткани яичника и семенника, и «ложных», у которых имеются гонады одного пола при наличии внутренних и внешних признаков другого пола.

*Гетерогаметный пол* – особи этого пола образуют разные по составу половых хромосом гаметы.

*Гетерозигота* – особь, содержащая доминантный и рецессивный аллели в соответствующем локусе гомологичных хромосом.

*Гетерохроматин* – генетически неактивные участки хромосом, постоянно находящиеся в конденсированном состоянии.

*Гинандроморфы* – индивиды, у которых мозаичность по хромосомному набору не приводит к четко выраженной половой мозаике (из-за смешения половых гормонов).

*Гипертрихоз* – наличие волос на ушной раковине у мужчин; проявляется к 17 годам. Голандрический тип наследования (сцеплен с Y-хромосомой).

*Гираза (топоизомераза-II)* – фермент, вносящий отрицательные супервитки в ДНК.

*Гистоны* – основные белки, образующие с ДНК комплексы в хромосоме.

*Гомогаметный пол* – пол образующий одинаковые по составу половые гаметы.

*Гомозигота* – особь, несущая одинаковые аллели в данном локусе гомологичных хромосом.

*Группа сцепления* – совокупность всех генов, локализованных в хромосоме.

*гяРНК* – гетерогенная ядерная РНК, первичный продукт гена, формирующийся в ядре эукариот.

*Дактилоскопия* – изучение кожного рисунка пальцев.

*Дальтонизм* – цветовая слепота, тип наследования – сцепленный с полом, рецессивный.

*Делеция* – потеря хромосомой участка ДНК.

*Деменция* – (дословно «прекращение разума») одна из форм приобретенного слабоумия. Стойкое, малообратимое снижение уровня интеллекта.

*Дерматоглифика* – раздел морфологии, изучающий папиллярные линии и узоры и позволяющий на основе отпечатков узоров ладоней, пальцев, а также стоп диагностировать некоторые наследственные заболевания для того, чтобы решать вопрос о критериях аномалий.

*Дефиенси* – концевые нехватки, утрачена теломера.

*ДНК-дезоксирибонуклеиновая кислота* – биологическая макромолекула, носитель генетической информации.

*ДНК-полимеразы* – ферменты, участвующие в синтезе ДНК.

*Доминирование* – один из аллелей, принадлежащих одному локусу, отчетливо подавляет проявление другого, рецессивного аллеля.

*Евгеника* – область биологии, пропагандирующая возможность улучшения человека генетическими методами.

*Зигота* – диплоидная клетка, образующаяся в результате слияния яйцеклетки и сперматозоида.

*Изоляты* – небольшие группы, обособленные в отношении размножения, входящие в состав популяции.

*Иммунитет* – устойчивость (резистентность, сопротивляемость, невосприимчивость) организма к различным факторам, позволяющая сохранить собственную целостность и биологическую индивидуальность.

*Инверсия* – мутация, при которой меняется на  $180^\circ$  последовательность генов на каком-либо участке хромосом (хромосомная), или последовательность нуклеотидов внутри гена (генная).

*Инвертированные повторы* – две копии одинаковой последовательности нуклеотидов в составе одной молекулы ДНК, находящиеся в противоположной ориентации. Инвертированные повторы образуют палиндром.

*Ингибитор* – см. Эпистаз.

*Интерсексы* – раздельнополые особи с промежуточным проявлением признаков пола.

*Интерфаза* – фаза клеточного цикла между делениями клетки, подразделяемая на пресинтетический (01), синтетический (5) и постсинтетический (02) периоды.

*Интрон* – участок транскрибируемой ДНК, удаляемый при сплайсинге и не участвующий в кодировании полипептидной цепи.

*Ихтиоз* – чешуйчатость, трещины на коже, сопровождаемые нарушением кожного дыхания. Существует несколько форм: аутосомные доминантная и рецессивная, а также сцепленная с X-хромосомой.

*Кариотип* – совокупность хромосом организма (диплоидный набор), определяемая величиной, формой и числом хромосом.

*кДНК* – одноцепочечная ДНК, синтезированная путем обратной транскрипции с мРНК при участии ревертазы.

*Кластеры* – группы различных генов, находящиеся в определенных участках или локусах хромосом, объединенных общими функциями, например, кластеры генов гистоновых белков.

*Клеточный цикл* – четко установленная последовательность событий в клетке при вариативности их времени протекания.

*Клинодактилия* – латеральное или медиальное искривление пальца.

*Код генетический* – единая система записи наследственной информации в ДНК.

*Кодон (триплет)* – последовательность трех нуклеотидов в молекуле ДНК (или мРНК), кодирующая одну из аминокислот в молекуле белка или определяющая «знаки пунктуации» при считывании информации.

*Кодоминирование* – проявление у гетерозиготных особей признаков обоих аллелей.

*Компаунд* – генотип, состоящий из двух разных аллелей одного локуса, встречается в случае множественного аллелизма.

*Комплементарность* – последовательность соответствующих оснований в противоположных цепях ДНК (А-Т, Г-Ц).

*Конъюгация* – сближение и объединение в бивалент (тетраду) двух гомологичных хромосом, каждая из которых удвоена, происходящее в профазу-I мейоза.

*Кроссинговер* – обмен идентичными участками (и аллелями генов) между гомологичными хромосомами при их конъюгации.

*Локус* – место положения гена в хромосоме.

*Макроцефалия* – чрезмерно большая голова.

*Мейоз* – процесс деления клетки, приводящий к уменьшению числа хромосом в дочерних клетках вдвое ( $n$ ).

*Метафаза* – стадия митоза и мейоза, при которой хромосомы выстраиваются на экваторе веретена, образуя метафазную пластинку.

*Микроцефалия* – уменьшенные размеры черепа.

*Митоз* – тип деления клетки, при котором дочерние ядра несут такое же число хромосом, что и родительская клетка.

*Мозаицизм* – явление, связанное с присутствием у многоклеточного организма клеток, имеющих разный генотип.

*Мозаик* – организм, образованный из единичной оплодотворенной яйцеклетки, у которого при дальнейшем развитии наблюдается мозаицизм (см. Мозаицизм).

*мРНК* – матрица для синтеза белка у эукариот, образуется в ядре в результате процессинга и сплайсинга и переходит в цитоплазму, где информация транслируется.

*Модификация* – фенотипические ненаследственные изменения, возникающие под действием различных факторов среды.

*Модификация РНК* – образование особой последовательности, называемой кэп-структурой, с 5'-конца м-РНК. При модификации 3'-конца к нему присоединяется последовательность poly(A) длиной 150-200 нуклеотидов.

*Монголоидный разрез глаз* – опущены внутренние углы глазных щелей.

*Моносомик* – клетка, ткань, организм, в хромосомном наборе которого отсутствует одна из хромосом.

*Мутаген* – фактор, вызывающий мутацию.

*Мутации* – изменения в структуре генетического материала данного организма.

*Негомологичные хромосомы* – хромосомы, содержащие несходные гены (разные группы сцепления) и не конъюгирующие при мейозе.

*Нонсенс-мутация* – изменение в ДНК, приводящее к замене смыслового кодона (соответствующего какой-либо аминокислоте) на бессмысленный (терминирующий).

*Неоплазма* – опухолевая ткань.

*Непрерывная изменчивость* – такой вид изменчивости, при котором особи не распадаются на четко ограниченные фенотипические классы; характерен для количественных признаков.

*Нерасхождение хромосом* – наблюдается при мейозе, в результате обе гомологичные хромосомы или сестринские хроматиды отходят к одному полюсу деления, образуя анеуплоидные клетки.

*Норма реакции* – специфический способ реагирования на воздействия окружающей среды, определяемый природой генотипа.

*Нуклеотид* – мономер ДНК или РНК, в состав которого входят азотистые основания, углевод и остаток фосфорной кислоты.

*Нуклеосома* – участок хромосомы, состоящий из двухцепочечной ДНК (около 200 пар оснований), навитой на белковую сердцевину (тор, состоящий из молекул белков-гистонов).

*Нуллисомик* – анеуплоид, в кариотипе которого отсутствует пара гомологичных хромосом.

*Обратные мутации* – изменения мутантного гена, приводящие к восстановлению исходного аллеля.

*Онкоген* – ген, вызывающий злокачественный рост (рак).

*Онтогенез* – индивидуальное развитие организма.

*Оогенез* – процесс дифференцировки клеток, приводящий к образованию женских гамет (яйцеклеток).

*Оогоний* – примордиальная зародышевая клетка, дающая при митозе начало ооцитам.

*Ооцит* – диплоидная клетка, из которой в результате мейоза формируются яйцеклетка ( $n$ ) и полярные тельца ( $n$ ).

*Оплодотворение* – слияние гамет (яйцеклетки и сперматозоида) с образованием зиготы ( $2n$ ), из которой развивается многоклеточный организм.

*Органогенез* – фаза онтогенеза, во время которой из зародышевых листков обособляются и дифференцируются эмбриональные органы.

*Палиндром* – последовательность ДНК, которая остается неизменной, если на одной из цепей ДНК ее читать слева направо, а на другой справа налево, состоит из прилежащих друг к другу инвертированных повторов (см. Инвертированные повторы).

*Пальмоскопия* – изучение особенностей узоров ладоней.

*Панмиксия* – свободное, случайное скрещивание особей с различными генотипами в популяции.

*Пенетрантность* – частота или вероятность проявления аллеля определенного гена у разных особей родственной группы организмов. Пенетрантность определяется по проценту особей популяции из числа несущих данный ген, у которых он фенотипически проявился.

*Плантоскопия* – изучение особенностей узоров на стопах ног.

*Плейотропия* – явление одновременного влияния одного наследственного фактора на несколько или значительное число признаков (полифония).

*Полимерия* – наличие различных генов, оказывающих сходное воздействие на развитие одного и того же признака.

*Полиморфизм* – одновременное присутствие в популяции нескольких форм гена или признака.

*Полиморфизм ДНК* – способность двойной спирали принимать различные конформации.

*Полипептид* – последовательность аминокислотных остатков, ковалентно связанных пептидной связью.

*Полипloidия* – это явление, приводящее к изменению числа хромосом в клетках организма, кратное гаплоидному.

*Полисома* – комплекс молекул мРНК с несколькими расположенными на ней активными рибосомами, каждая из которых синтезирует молекулу белка.

*Половые хромосомы* – хромосомы, различающиеся у двух полов, обычно обозначаются как X и Y.

*Половой хроматин* – окрашивающееся тельце (инактивированная X-хромосома) в клеточном ядре, число которых всегда на единицу меньше, чем число X-хромосом.

*Полуконсервативная репликация* – осуществляется за счет разобщения нитей двухцепочечной молекулы ДНК и последующего использования каждой из них в качестве матрицы для синтеза комплементарной цепи.

*Популяция* – совокупность особей определенного вида, в течение достаточно длительного времени (большого числа поколений) населяющих определенный ареал, внутри которого практически осуществляется та или иная степень панмиксии и нет заметных изоляционных барьеров; которая отделена от соседних, таких же совокупностей данного вида, той или иной степенью давления тех или иных форм изоляции.

*Праймер* – фрагмент РНК (РНК-затравка), с которого начинается синтез ДНК.

*Пробанд* – лицо, по отношению к которому строится родословная.

*Прогерия* – преждевременное старение организма.

*Промотор* – участок молекулы ДНК, несущий около 40 пар оснований, ответственный за связывание РНК-полимеразы, которая инициирует транскрипцию.

*Проонкоген* – предшественник онкогена.

*Рамка считывания* – один из трех возможных способов считывания нуклеотидной последовательности в виде последовательного ряда триплетов.

*Раса* – группа людей, обладающих общими свойствами и признаками, обусловленными генетической конституцией, свободноскрещивающихся и дающих плодовитое потомство.

*Расщепление* – появление в потомстве отличающихся друг от друга особей (разных фенотипических и генотипических классов).

*Репарация* – восстановление поврежденной структуры ДНК.

*Рекомбинация* – перегруппировка генов при образовании гамет у гибридов, а также перегруппировка задатков родителей. Эти явления приводят к новым сочетаниям признаков у потомства.

*Репликация ДНК* – процесс, при котором информация, закодированная в последовательности оснований молекул родительской ДНК, передается с максимальной точностью дочерней ДНК.

*Репликативная вилка (репликон)* – часть молекулы ДНК, в которой осуществляется синтез новой ДНК в одноцепочечной форме.

*Рестриктазы* – ферменты, высокоспецифичные к определенным последовательностям оснований, расщепляющие молекулу ДНК.

*Рецессивный ген* – ген, проявление которого подавляется другими аллелями данного гена.

*Реципрокное скрещивание* – система скрещиваний в обоих направлениях (прямое и обратное).

*Рибосома* – органоид цитоплазмы, состоящий из большой и малой субчастиц, на которой происходит синтез полипептида.

*РНК-рибонуклеиновые кислоты* – одноцепочные полимерные молекулы нуклеиновых кислот, участвующие в процессах биосинтеза белка и выполняющие разные функции (см. мРНК, тРНК, рРНК, гяРНК).

*рРНК* – молекулы рРНК образуют в комплексе с белками рибосому, в которой происходит синтез белка.

*Сайт* – участок молекулы нуклеиновой кислоты.

*Секвенирование* – определение нуклеотидной последовательности ДНК с помощью ферментов рестриктаз.

*Сибсы* – братья и сестры разной степени родства.

*Синдром генетический* – генетически контролируемый комплекс многих, совместно возникающих признаков, часто связывают с плейотропным проявлением одного гена.

*Соматотип* – тип телосложения человека.

*Спейсерная ДНК* – располагается между генами, не всегда транскрибируется.

*Сплайсинг* – посттранскрипционная модификация гяРНК, сопровождающаяся вырезанием интронов и объединением экзонов в зрелую молекулу мРНК.

*Стерильность* – неспособность организма образовывать гаметы в достаточном количестве. Если они не образуются вообще или все аномальные, то говорят о полной стерильности.

*Суперспирализация* – образование дополнительных спиралей в структуре ДНК.

*Сцепление* – связь между генами, исключающая возможность их независимого наследования, обусловлена локализацией генов в одной и той же хромосоме.

*Талассемия* – заболевание человека, вызванное отсутствием глобина в его эритроцитах. Наследование аутосомное с неполным доминированием.

*Тандемные последовательности* – множественные копии одинаковых последовательностей, расположенных одна за другой, ориентированных в одном направлении.

*Тератология* – наука, изучающая уродства и аномалии развития.

*Тератогены* – вещества, вызывающие врожденные пороки развития.

*Тератомы* – в широком смысле то же, что и уродства, но в настоящее время так принято называть лишь опухолевидные врожденные пороки развития. Тератомы бывают доброкачественные и злокачественные.

*Терминация* – завершение процесса.

*Терминатор* – последовательность ДНК, ответственная за прекращение транскрипции.

*Топоизомераза* – см. Гираза.

*Транзиция* – мутация, в результате которой происходит замена пиридина на другой пиридин, или пурина на другой пурин.

*Трансверсия* – мутация, в результате которой пурин заменяется на пиримидин или, наоборот, пиримидин на пурин.

*Трансляция* – процесс декодирования информации мРНК, в результате которого информация нуклеотидной последовательности переводится в аминокислотные последовательности белка.

*Транскрипция* – процесс переноса генетической информации от ДНК к РНК с образованием первичного продукта гена гРНК (для эукариот).

*Транслокация* – обмен между участками не-гомологичных хромосом.

*Транспозон* — транспортируемая последовательность ДНК, несущая один или несколько генов, обладает способностью перемещаться из одного локуса в другой.

*тРНК* – переносит специфические аминокислотные остатки к определенному участку мРНК.

*Трансформация* – поглощение экзогенной ДНК клетками, приводящее к рекомбинации экзогенной ДНК и клеточной.

*Трисомия* – организм, клетки или ткани, в ядрах которых имеется лишняя хромосома.

*Фенилкетонурия* – нарушение обмена фенилаланина в организме, обусловленное генетическим дефектом. Обнаруживается в первые месяцы после рождения, больные наиболее часто достигают уровня имбецильности и идиотии. Тип наследования – аутосомно-рецессивный.

*Фенокопии* – ненаследственное изменение фенотипа, сходное с проявлением определенных мутаций.

*Фенотип* – совокупность внешних признаков организма на данном этапе онтогенеза, формирующихся в результате взаимодействия генотипа и внешней среды.

*Фертильность* – плодовитость.

*Фокомелия* – отсутствие или значительное недоразвитие проксимальных отделов конечностей, вследствие чего нормально развитые стопы и (или) кисти кажутся прикрепленными непосредственно к туловищу.

*Фрагменты Оказаки* – короткие фрагменты ДНК, образуемые в результате прерывистой репликации, впоследствии соединяемые в непрерывную цепь.

*Химера* – является «составной» особью от союза более чем двух гамет, сочетающей в себе клетки, ткани, органы и части тела разных организмов.

*Хорея Гентингтона* – основными признаками заболевания являются хорея (невозможность совершить целенаправленное действие, гиперкинезы конечностей) и деменция. Тип наследования аутосомно-доминантный с высокой пенетрантностью.

*Хроматин* – представляет собой молекулу ДНК в комплексе с белками-гистонами. В результате конденсации размеры ДНК уменьшаются, что приводит к образованию хромосом.

*Хроматиды* – субъединицы редуцированной хромосомы, будущие хромосомы.

*Хромосомы* – суборганониды ядра, видимые в период деления клетки, имеют определенную форму и структуру, содержат большое число генов, способны к самовоспроизведению.

*Центромеры* – область хромосомы, к которой прикрепляются нити веретена деления.

*Цистинурия* – выделение большого количества цистина.

*Эзоны* – фрагменты прерывистого гена эукариот, несущие информацию о последовательности аминокислот в полипептиде и прерываемые интронами, сохраняются в зрелой мРНК.

*Эзонуклеазы* – ферменты, последовательно отщепляющие нуклеотиды с 5'-, 3'-, концов ДНК или РНК.

*Экспрессивность* – степень фенотипического проявления одного и того же гена.

*Эндонуклеазы* – ферменты, расщепляющие связи внутри полинуклеотидной цепи, специфичны к определенным последовательностям нуклеотидов.

*Эндомитоз* – одна из форм митоза, связанная с увеличением числа хромосом, кратных гаплоидному набору. Возникает после репликации хромосом и деления центромер без последующего их расхождения.

*Эндорепродукция* – форма эндомитоза, в результате которого нити ДНК неоднократно удваиваются и не расходятся, образуются политенные хромосомы.

*Эпистаз* – взаимодействие двух неаллельных генов, при котором один из них (ген-супрессор, или ингибитор) подавляет фенотипическое проявление другого гена.

*Эритробластоз* – болезнь плода и новорожденного, вызванная иммунным конфликтом по резус-фактору: в случае, если у резус-отрицательной матери развивается резус-положительный плод.

*Эукариоты* – организмы, клетки которых имеют ядро, окруженное мембраной.

*Эухроматин* – участки хромосом, подвергающиеся декомпактизации в интерфазных ядрах, состоят из функционально активного генетического материала.

*Эффект положения* – изменение локуса гена, приводящее к новому фенотипическому проявлению признака.

*Эпикант* – вертикальная кожная складка у внутреннего угла глазной щели.

*Ядро* – жизненно-важный органонид эукариотических клеток, особенностью которого является наличие генетического материала (ДНК).

*Ядрышковый организатор* – область хромосомы, содержащая гены, кодирующие рРНК.

*Яйцеклетка* – половая клетка, образующаяся в гаметогенезе у женщин.

## ТЕРМИНЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ПАТОЛОГИЙ

*Абрахия* – отсутствие верхних конечностей.

*Агенезия (аплазия)* – полное врожденное отсутствие органа или его части.

*Агирия (лиссэнцефалия)* – отсутствие борозд и извилин в больших полушариях головного мозга.

*Аглоссия* – отсутствие языка.

*Агнатия* – аплазия нижней челюсти.

*Акроцефалия* – высокий череп.

*Алопеция* – стойкое или временное, полное или частичное выпадение волос.

*Амелия* – полное отсутствие конечности.

*Амниотические тяжжи (тяжжи Симонара)* – порок развития амниона в виде тканевых тяжей, проходящих внутри матки и связывающих между

собой различные участки плодовой поверхности плаценты с поверхностью плода.

*Аниридия* – отсутствие радужной оболочки.

*Анкилоблефарон* – сращение краев век спайками, покрытыми слизистой оболочкой.

*Аномалад* – вторично-множественные аномалии, возникающие вследствие одной известной или предполагаемой аномалии или действия механического фактора.

*Анорхизм* – агенезия яичек.

*Анотия* – аплазия ушных раковин.

*Анофтальмия* – отсутствие одного или обоих глазных яблок.

*Антимонголоидный разрез глаз* – опущены наружные углы глазных щелей.

*Анэнцефалия* – полное или почти полное отсутствие головного мозга.

*Аплазия* – см. агенезия.

*Аподия* – см. ахейрия.

*Апус* – отсутствие нижних конечностей.

*Аринэнцефалия* – аплазия обонятельных луковиц, борозд, трактов и пластинок.

*Артрогрипоз* – врожденные контрактуры суставов.

*Атрезия* – полное отсутствие канала или естественного отверстия.

*Афакия* – врожденное отсутствие хрусталика вследствие нарушения дифференцировки эктодермы.

*Ахейрия (аподия)* – недоразвитие или отсутствие кисти (стопы).

*Бластопатия* – пороки, возникающие вследствие поражения бластоцисты, т.е. зародыша до 15 дней после оплодотворения.

*Блефарофимоз* – укорочение век по горизонтали, т.е. сужение глазных щелей.

*Блефарохапазия* – атрофия кожи верхних век.

*Брахидактилия* – укорочение пальцев.

*Брахикамптодактилия* – укорочение метакарпальных (метатарзальных) костей и средних фаланг в сочетании с камптодактилией.

*Брахцефалия* – увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении ее продольного размера.

*Витилиго* – очаговая депигментация кожи.

*Гамартома* – опухолевидное образование, развившееся в результате нарушения эмбрионального развития.

*Гаметопатия* – врожденные пороки, в основе которых лежат мутации в половых клетках (гаметах).

*Гемералопия* – резкое ухудшение зрения при слабом освещении, ночная слепота.

*Гетерохромия радужки* – неодинаковое окрашивание различных участков радужки.

*Гидрофтальм (буфтальм)* – увеличение глазного яблока.

*Гидроцефалия* – избыточное накопление цереброспинальной жидкости в полости черепа.

*Гиперкератоз* – чрезмерное утолщение рогового слоя эпидермиса.

*Гипертелоризм* – увеличение расстояния между органами (обычно о глазах).

*Гипертрихоз* – избыточный рост волос.

*Гипоплазия врожденная* – недоразвитие органа, проявляющееся дефицитом его относительной массы или размеров.

*Гипоспадия* – нижняя расщелина мочеиспускательного канала со смещением его наружного отверстия.

*Гипотелоризм* – уменьшение расстояния между органами (обычно о глазах).

*Гирсутизм* – избыточное оволосение у девочек по мужскому типу.

*Голопроэнцефалия* – конечный мозг не разделен на полушария и представлен полусферой с единственной вентрикулярной полостью, свободно сообщаемой с субарахноидальным пространством.

*Декстрокардия* – расположение сердца справа.

*Диастема* – щель между центральными резцами верхней челюсти. Как правило, сочетается с низко расположенной уздечкой.

*Дивертикул Меккеля* – незаращение проксимального отрезка внутрибрюшной части желточного протока; представляет собой выпячивание стенки подвздошной кишки.

*Дискория* – «кошачий глаз», зрачок в виде щели.

*Дистихиаз* – двойной ряд ресниц.

*Долихоцефалия* – преобладание продольных размеров головы над поперечными.

*Импринтинг геномный (генный или хромосомный)* – феномен, сущность которого состоит в различной активности гомологичных хромосом (или генов) в зависимости от их происхождения (материнская, или отцовская).

*Инионцефалия* – отсутствие части или всей затылочной кости с расширением большого затылочного отверстия, в результате чего большая часть головного мозга располагается в области задней черепной ямки.

*Кампомелия* – искривление конечностей.

*Камптодактилия* – сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов пальцев кисти.

*Кератоконус* – коническое выпячивание роговицы.

*Клинодактилия* – латеральное или медиальное искривление пальца.

*Краниосиностоз* – преждевременное зарастание черепных швов, ограничивающее рост черепа и приводящее к его деформации.

*Криптофтальм* – недоразвитие или отсутствие глазного яблока, век и глазной щели.

*Колобома* – отсутствие или дефект какой-либо структуры глаза.

*Коррэктопия* – врожденное смещение зрачка.  
*Лагофталъм* – неполное смыкание век.  
*Ленкокория* – белый зрачок.  
*Лентиконус* – выпячивание части хрусталика.  
*Лиссанцефалия* – см. агирия.  
*Макроглоссия* – патологическое увеличение языка.  
*Макродактилия* – чрезмерное увеличение пальцев кистей и/или стоп.  
*Макрокорнеа* – увеличение диаметра роговицы.  
*Макросомия (гигантизм)* – чрезмерное увеличение размеров тела.  
*Манростомия* – чрезмерно широкая ротовая щель.  
*Макротия* – увеличенные ушные раковины.  
*Макроцефалия* – увеличение размеров черепа.  
*Мегалокорнеа* – см. макрокорнеа.  
*Мегалоуретер* – расширение и удлинение мочеточника.  
*Микрогения* – малые размеры нижней челюсти.  
*Микрогнатия* – малые размеры верхней челюсти.  
*Микрокорнеа* – уменьшение диаметра роговицы.  
*Микрополигирия* – большое число мелких и аномально расположенных извилин больших полушарий.  
*Микростомия* – маленькая ротовая щель.  
*Микротия* – уменьшение размеров ушных раковин.  
*Микрофакия* – малые размеры хрусталика.  
*Микроцефалия* – малые размеры головного мозга и мозгового черепа.  
*Микрофтальмия* – малые размеры глазного яблока.  
*Монголоидный разрез глаз* – опущены внутренние углы глазных щелей.  
*Моноанус* – отсутствие одной нижней конечности.  
*Монобрахия* – отсутствие одной верхней конечности.  
*Монодактилия* – наличие одного пальца на кисти или стопе, разновидность олигодактилии.  
*«Мыс вдовы»* – клиновидный рост волос на лбу.  
*Нанизм* – карликовость.  
*Невус* – родимое пятно, родинка: ограниченная дисплазия кожи в виде пятна или опухолевидного образования.  
*Омфалоцеле* – грыжа пупочного канатика.  
*Оксицефалия* – см. акроцефалия.  
*Ортодактилия* – см. симфалангия.  
*Пахигирия* – утолщение основных извилин.  
*Пахионихия* – утолщение ногтей.  
*Пенетрантность* – вероятность (или частота) проявления признака у носителей доминантного гена или у лиц, гомозиготных по рецессивному гену.  
*Перомелия* – малая длина конечностей при нормальных размерах туловища.

*Пилонидальная ямка (сакральный синус, эпителиальный копчиковый ход)* – канал, выстланный многослойным плоским эпителием, открывающийся в межъягодичной складке у копчика.

*Платибазия* – уплощение основания черепа, обычно сопровождающееся деформацией большого затылочного отверстия.

*Платиспондилия* – уплощение позвонков.

*Плейотропия* – множественность проявления действия гена в различных органах и/или тканях.

*Полидактилия* – увеличение числа пальцев.

*Полителия* – избыточное количество сосков.

*Порэнцефалия* – наличие в ткани мозга полостей, выстланных эпендимой и сообщающихся с желудочками мозга и субарахноидальным пространством.

*Преаурикулярные папилломы* – фрагменты наружного уха, расположенные кпереди ушной раковины.

*Преаурикулярные фистулы (преаурикулярные ямки)* – слепо оканчивающиеся ходы, наружное отверстие которых расположено у основания восходящей части завитка ушной раковины впереди козелка или мочки.

*Пробосцис* – хоботообразный отросток, располагающийся у корня носа или при циклопии над единственной глазной щелью.

*Прогения* – выступание нижней челюсти вперед по сравнению с верхней.

*Прогнатия* – выступание верхней челюсти вперед по сравнению с нижней.

*Прозэнцефалия* – недостаточное разделение переднего мозгового пузыря на большие полушария.

*Птериgium* – крыловидные складки кожи.

*Птоз* – опущение (обычно века).

*Ризомелический* – относящийся к проксимальным отделам конечностей.

*Сакральный синус* – см. пилонидальная ямка.

*Симфалангия (ортодактилия)* – сращение фаланг пальца.

*Синдактилия* – полное или частичное сращение соседних пальцев кисти или стопы.

*Синехии* – фиброзные тяжи, соединяющие поверхности смежных органов.

*Синостоз* – неразделение (слияние) костей.

*Синофриз* – сросшиеся брови.

*Сиреномелия* – слияние нижних конечностей.

*Скафоцефалия* – удлиненный череп с выступающим гребнем на месте преждевременно заросшего сагиттального шва.

*Склеронорнеа* – диффузное помутнение роговицы, при котором роговица белая, трудно отличимая от склеры.

*Стопа-качалка* – стопа с провисающим сводом и выступающей кзади пяткой.

*Страбизм* – косоглазие.

*Стеноз* – сужение канала или отверстия.

*Сферофания* – шаровидный хрусталик.

*Тауродонтизм* – значительное увеличение полости зуба.

*Телеангиэктазия* – локальное расширение капилляров и мелких сосудов.

*Телекант* – смещение внутренних углов глазных щелей латерально при нормально расположенных орбитах.

*Тригоцефалия* – расширение черепа в затылок и сужение в лобной части.

«*Трилистник*» – аномальная форма черепа, характеризующаяся высоким выбухающим лбом, плоским затылком, выпячиванием височных костей, при соединении которых с теменными определяются глубокие вдавления.

*Трирадиус* – элемент кожного узора – место схождения трех гребней.

*Тяжи Симонара* – см. амниотические тяжи.

*Фетопатия* – повреждения плода в период от 9-й недели до родов.

*Фильтр* – расстояние от нижнеушной точки до красной каймы верхней губы.

*Фокомелия* – отсутствие или значительное недоразвитие проксимальных отделов конечностей, вследствие чего стопы или кисти кажутся прикрепленными непосредственно к туловищу.

*Цебоцефалия* – «обезьянья» голова.

*Циклопия* – наличие единственного глаза в одной орбите, располагающегося по средней линии в области лба.

*Энэнцефалия* – отсутствие костей свода черепа и мягких покровов головы вследствие чего большие полушария располагаются открыто на основании черепа в виде отдельных узлов, покрытых мягкой мозговой оболочкой.

*Экзофтальм* – смещение глазного яблока вперед, сопровождающееся расширением глазной щели.

*Экспрессивность* – степень выраженности генетически детерминированного признака.

*Экстрофия мочевого пузыря* – врожденная расщелина мочевого пузыря и брюшной стенки с выпячиванием задней стенки пузыря через дефект брюшных мышц наружу.

*Эктопия* – смещение органа, т.е. расположение его в необычном месте.

*Эктродактилия* – аплазия центральных компонентов кисти (стопы) с формированием «клешнеобразной» кисти (стопы).

*Эктопия хрусталика* – смещение хрусталика из стекловидной ямки.

*Эктропион века* – выворот края века.

*Эмбриопатия* – порок, возникающий в период от 16 дня до конца 8-й недели после оплодотворения.

*Энбриотоксон задний* – периферическое помутнение роговицы в виде кольца или полукольца.

*Энтропион* – порок века, при котором край века завернут к главному яблоку, что приводит к повреждению роговицы ресницами.

*Эпibuльбарный дермоид* – липодермоидные разрастания на поверхности глазного яблока, чаще на границе радужки и склеры.

*Эпикант* – вертикальная кожная складка у внутреннего угла глазной щели.

*Эписпадия* – верхняя расщелина уретры, сопровождающаяся искривлением полового члена.

*Эпителиальная ямка* – см. пилонидальная ямка.

## СОДЕРЖАНИЕ

Методические указания по решению задач .....	3
1. Молекулярная генетика .....	3
2. Моногибридное скрещивание .....	5
3. Полигибридное скрещивание .....	7
4. Множественные аллели, плейотропия, пенетрантность, летальные гены .....	8
5. Генетика популяций .....	11
Часть I. Лабораторная работа № 1. Определение уровня митотической активности клеток .....	13
Лабораторная работа № 2. Создайте лицо .....	14
Лабораторная работа № 3. Статистическое изучение изменчивости количественных признаков .....	19

Лабораторная работа № 4. Определение полового хроматина .....	22
Лабораторная работа № 5. Проведение дактилоскопического анализа .....	23
Лабораторная работа № 6. Изучение распределения профилей моторной асимметрии у студентов в группе .....	23
Часть II. Задачи по общему курсу .....	27
Словарь терминов .....	41
Термины наследственных патологий .....	51

Репозиторий ВГУ