

МОУ «Смоленская средняя общеобразовательная школа №2»  
Смоленского района Алтайского края

## **БИОЛОГИЯ**

# **генетика**

Автор-составитель ученица 11 А класса:

**Казанцева Елена**

Научный руководитель учитель биологии:

**Филатова Н.В.**

Руководитель по ИКТ учитель информатики:

**Комарицкий А.В.**

**с. Смоленское  
2007-2008 уч. г.**

## ГРЕГОР ИОГАНН МЕНДЕЛЬ



**Г**регор Иоганн Мендель стал основоположником учения о наследственности, создателем новой науки - генетике. Но он настолько опередил своё время, что в течение жизни Менделя, хотя его работы были опубликованы, никто не понял значение его открытий. Лишь через 16 лет после его смерти ученые заново прочли и осмыслили написанное Менделем.

Родился Иоганн Мендель 22 июля 1822 г. в семье крестьянина в небольшой деревушке Хинчицы на территории северной Чехии, а тогда - Австрийской империи

Мальчик отличался незаурядными способностями, и оценки в школе ему выставлялись лишь превосходные, как первому из отличившихся в классе. Родители Иоганна мечтали вывести своего сына « в люди », дать ему хорошее образование. Помехой этому служила крайняя нужда, из которой не могла выбиться семья Менделя.

И всё-таки Иоганну удалось закончить сначала гимназию, а затем двухгодичные философские курсы. Он пишет в краткой автобиографии, что «почувствовал, что не сможет далее выдержать подобное напряжение, и увидел, что по завершении курса философского обучения ему придётся изыскивать для себя положение, которое освободило бы его от мучительных забот о хлебе насущном...»

В 1843 г. Мендель поступил послушником в августинский монастырь в Брюнне (ныне Брно). Сделать это было совсем не просто, пришлось выдержать суровый конкурс (три человека на одно место).

И вот аббат - настоятель монастыря - произнёс торжественную фразу, обращаясь к распростёртому на полу Менделю: «Скинь с себя старого человека, который сотворен во грехе! Стань новым человеком!» Он сорвал с Иоганна его мирскую одежду - старенький сюртук - и надел на него сутану. По обычаю, приняв монашеский сан, Иоганн Мендель получил своё второе имя - Грегор.

Став монахом, Мендель наконец-то был избавлен от вечной нужды и заботы о куске хлеба. Его не оставляло желание продолжить образование, и в 1851 г. настоятель отправил его изучать естественные науки в Венский университет. Но здесь ожидала его неудача Мендель, который войдёт во все учебники биологии как создатель целой науки - генетики, провалился именно на экзамене по биологии. Мендель великолепно разбирался в ботанике, но его знания по зоологии были явно слабоваты. Когда его попросили рассказать о классификации млекопитающих и их хозяйственном значении, он описал такие необычные группы, как «звери с лапами», и «когтеногие». Из «когтеногих», куда Мендель зачислил только собаку, волка и кошку, «хозяйственное значение имеет только кошка», ибо она «питается мышами» и «её мягкая красивая шкурка перерабатывается скорняками».

Провалившись на экзамене, расстроенный Мендель оставил мечты о получении диплома. Однако, и, не имея его, Мендель как помощник учителя преподавал физику и

биологию в реальной школе в Брюнне.

В монастыре он стал всерьёз заниматься садоводством и выпросил себе у настоятеля под садик небольшой огороженный забором участок - 35\*7 метров. Кто бы мог предположить, что на этом крохотном участке будут установлены всеобщие биологические законы наследственности? Весной 1854 г. Мендель высадит здесь горох.

А ещё раньше в его монашеской келье появятся ёж, лисица и множество мышей - серых и белых. Мендель скрещивал мышей, наблюдал, какое получалось потомство. Быть может, сложилась судьба иначе, оппоненты позднее называли бы законы Менделя не «гороховыми», а «мышинными»? Но монастырское начальство проведало об опытах брата Грегора с мышами и распорядилось - мышей убрать, чтобы бросать тень на репутацию монастыря.

Тогда Мендель перенёс свои опыты на горох, росший в монастырском садике. Позднее он шутливо говорил своим гостям.

Не хотите ли посмотреть на моих детей? Удивлённые гости шли вместе с ним в сад, где он указывал им на грядки с горохом. Научная добросовестность заставила Менделя растянуть свои опыты на долгих восемь лет. В чём же они заключались? Мендель хотел выяснить, как наследуются из поколения в поколение различные признаки. У гороха он выделил несколько (всего семь) чётких признаков: гладкие или морщинистые семена, зелёный или жёлтый цвет семян и бобов, высокое или низкое растение и т. д.

Восемь раз цвёл горох в его садике. На каждый гороховый кустик Мендель заполнял отдельную карточку (10 000 карточек!), где была приведена подробная характеристика растения по этим семи пунктам. Сколько тысяч раз Мендель переносил пинцетом пыльцу одного цветка на рыльце пестика другого! В течение двух лет Мендель кропотливо проверял чистоту линий гороха. Из поколения в поколение в них должны были проявляться только одни и те же признаки. Затем стал скрещивать растения с различными признаками, получать гибриды (помеси). Что он выяснил?

Если одно из растений-родителей имело зелёные горошины, а второе - жёлтые, то все горошины их потомков в первом поколении будут жёлтыми.

Пара растений с высоким стеблем и низким стеблем даст потомство первого поколения только с высоким стеблем.

Пара растений с красными и белыми цветками даст потомство первого поколения только с красными цветками. И так далее.

Быть может, всё дело в том, от кого именно - «отца» или «матери» - получили потомки свои признаки? Ничего подобного. Как это ни удивительно, но это не имело ни малейшего значения.

Итак, Мендель точно установил, что признаки «родителей» не «сливаются» воедино (красные и белые цветки не превращаются у потомков этих растений в розовые). Это было важное научное открытие. Чарльз Дарвин, например, считал иначе.

Господствующий в первом поколении признак, например, красные цветы Мендель называл доминантным, а «отступающий» признак (белые цветки) - рецессивным.

Что же произойдёт в следующем поколении? Оказывается, у «внуков» вновь «всплывут на поверхность» подавленные, рецессивные признаки их «бабушек» и «дедушек». На первый взгляд воцарится невообразимая путаница. К примеру, цвет семян будет в «дедушку», окраска цветов - в «бабушку», а высота стебля - снова в «дедушку». И у каждого растения - по-разному. Как во всём этом разобраться? Да и мыслимо ли это?

Сам Мендель признал, что для решения этого вопроса «требовалось известное мужество».

Блестящая находка Менделя заключилась в том, что он не стал изучать прихотливые комбинации, сочетания признаков, а рассмотрел каждый признак отдельно.

Он решил точно подсчитать, какая часть потомков получит, например, красные цветки, а какая - белые, и установить числовое соотношение по каждому признаку. Это был совершенно новый подход для ботаники. Настолько новый, что опередил развитие науки на целых три с половиной десятилетия. И оставался всё это время непонятым. Числовое

соотношение, установленное Менделем, было довольно неожиданным. На каждое растение с белыми цветками приходилось в среднем три растения с красными. Почти точно - три к одному!

При этом красная или белая окраска цветов, например, никак не влияет на желтый или зелёный цвет горошин. Каждый признак наследуется независимо от другого.

Но Мендель не только установил эти факты. Он дал им блестящее объяснение. От каждого из родителей зародышевая клетка наследует по одному «наследственному задатку» (позднее их назовут генами). Каждый из задатков определяет какой-то признак - например, красную окраску цветов. Если в клетку попадают одновременно задатки, определяющие красную и белую окраску, то проявляется только один из них. Второй же остаётся скрытым. Чтобы вновь проявился белый цвет, необходима «встреча» двух задатков белой окраски. Согласно теории вероятности, в следующем поколении это произойдёт один раз на каждые четыре сочетания. Отсюда и соотношение «3 к 1».

И, наконец, Мендель сделал вывод о том, что открытые им законы распространяются на всё живое, ибо «единство плана развития органической жизни стоит вне сомнения».

В 1863 г. знаменитая книга Дарвина «Происхождение видов» была издана на немецком языке. Мендель внимательно проштудировал этот труд с карандашом в руках. И высказал своему коллеге по Брюннскому обществу естествоиспытателей Густаву Нисслию итог своих размышлений:

- Это ещё не всё, ещё чего-то не хватает! Ниссль был ошарашен такой оценкой «еретического» труда Дарвина, невероятной в устах благочестивого монаха.

Мендель тогда скромно о том, что, по его мнению, он уже открыл это «недостающее». Теперь мы знаем, что так оно и было, что открытые Менделем законы позволили осветить многие тёмные места теории эволюции. Мендель прекрасно понимал значение сделанных им открытий. Он был уверен в торжестве своей теории и с удивительной выдержкой его готовил. О своих опытах он молчал целых восемь лет, пока не убедился в достоверности полученных результатов.

И вот, наконец, наступил решающий день - 8 февраля 1865 г. В этот день Мендель сделал доклад о своих открытиях в Брюннском обществе естествоиспытателей. Коллеги Менделя с удивлением слушали его доклад, пересыпанный подсчётами, неизменно подтверждавшими соотношение «3 к 1».

Какое отношение к ботанике имеет вся эта математика? У докладчика явно не ботанический склад ума.

И потом, это настойчиво повторяющееся соотношение «три к одному». Что за странные «магические цифры»? Уж не пытается ли этот монах-августинец, прикрывшись ботанической терминологией, протащить в науку что-то вроде догмата Пресвятой Троицы?

Доклад Менделя был встречен недоуменным молчанием. Ему не было задано ни единого вопроса. Мендель, вероятно, был готов к любой реакции на свой восьмилетний труд, удивлению, недоверию. Он собирался предложить коллегам перепроверить свои опыты. Но не мог же он предвидеть такого глухого непонимания! Право, было от чего прийти в отчаяние.

Через год вышел в свет очередной том «Трудов Общества естествоиспытателей в Брюнне», где в сокращении был опубликован доклад Менделя под скромным названием «Опыты над растительными гибридами»

Работа Менделя попала в 120 научных библиотек Европы и Америки. Но лишь в трёх из них за последующие 35 лет чья-то рука раскрыла запylённые томики. Три раза труд Менделя был коротко упомянут в различных научных работах.

Кроме того, Мендель собственноручно разослал 40 оттисков своей работы некоторым видным ботаникам. Ответное письмо Менделю прислал лишь один из них, знаменитый биолог из Мюнхена Карл Нэгели. Своё письмо Нэгели начинал фразой о том, что «опыты с шорохом не завершены» и «их следует начать сначала». Начать заново

колоссальный труд, на который Мендель затратил восемь лет жизни!

Нэгели посоветовал Менделю заняться опытами с ястребинкой. Ястребинка была самым любимым растением Нэгели, он даже написал о ней особый труд - «Ястребинки Центральной Европы». Вот если удастся на ястребинке подтвердить результаты, полученные на горохе, тогда...

Мендель взялся за ястребинку, растение с крохотными цветками, с которыми ему так трудно было работать при его близорукости! И что самое неприятное - законы, установленные в опытах с горохом (и подтверждённые на фуксии и кукурузе, колокольчиках и львином зеве), на ястребинке не подтверждались. Сегодня мы можем добавить: и не могли подтвердиться. Ведь развитие семян у ястребинки происходит без оплодотворения, чего не знали ни Нэгели, ни Мендель.

Позднее биологи говорили, что совет Нэгели задержал развитие генетики на 40 лет.

В 1868 г. Мендель оставил свои опыты по выведению гибридов. Тогда же он был избран на высокий пост настоятеля монастыря, который занимал до конца жизни.

Незадолго до смерти (1 октября 1883 г.), как бы подводя итог своей жизни, он сказал:

«Если мне и приходилось переживать горькие часы, то прекрасных, хороших часов выпало гораздо больше. Мои научные труды доставили мне много удовлетворения, и я убеждён, что не пройдёт много времени - и весь мир признает результаты этих трудов».

Скончался Грегор Иоганн Мендель 6 января 1884 г

Полгорода собралось на его похороны. Произносились речи, в которых перечислялись заслуги покойного. Но, как это ни удивительно, ни слова не было сказано о том биологе Менделе, которого знаем мы.

Все бумаги, оставшиеся после смерти Менделя, - письма, ненапечатанные статьи, журналы наблюдений - были брошены в печь.

Но Мендель не ошибся в своём пророчестве, сделанном за 3 месяца до смерти. И через 16 лет, когда имя Менделя узнал весь цивилизованный мир, потомки бросились разыскивать случайно уцелевшие от пламени отдельные странички его записей. По этим обрывкам они воссоздавали жизнь Грегора Иоганна Менделя и удивительную судьбу его открытия, о которых мы рассказали.

## Методы генетики

Название метода	Сущность метода
Гибридологический	Производится анализ закономерностей наследования отдельных признаков и свойств организмов при половом размножении, а также анализ изменчивости генов и их комбинаторики. Метод разработан Г. Менделем
Цитологический	С помощью светового и электронного микроскопов изучаются материальные основы наследственности на клеточном и субклеточном уровнях (хромосомы, ДНК)
Цитогенетический	Синтез гибридологического методов обеспечивает изучение кариотипа человека, изменений в строении и количестве хромосом
Популяционно-статистический	Основывается на определении частоты встречаемости различных генов в популяции, что позволяет вычислить количество гетерозиготных организмов и прогнозировать, таким образом, количество особей с патологическим (мутантным) проявлением действия гена
Биохимический	Изучаются нарушения обмена веществ (белков, жиров, углеводов, минеральных веществ), возникающих в результате генных мутаций
Математический	Производится количественный учет наследования признаков
Генеалогический	Выражается в составлении родословных (человека, животных). Позволяет установить тип и характер наследования признаков
Близнецовый	Основан на изучении близнецов с одинаковыми генотипами, что позволяет выяснить влияние среды на формирование признаков
Онтогенетический	Позволяет проследить действие генов в процессе индивидуального развития; в сочетании с биохимическим методом позволяет установить присутствие рецессивных генов в гетерозиготном состоянии по фенотипу

## Краткий справочник.

**Генетика** - наука о наследственности и изменчивости организмов.

**Наследственность** - это совокупность организма передавать свои признаки, особенности развития следующим поколениям.

**Изменчивость** — это совокупность организма изменяться в процессе индивидуального развития под воздействием факторов среды.

**Ген** - единица материальной основы наследственности; это участок молекулы ДНК, содержащий информацию о первичной структуре белка, ответственный за появление какого-либо признака. Реализация признака у организма осуществляется по схеме: Ген - и-РНК - белок - признак.

**Локус** - участок хромосомы, в котором расположен ген (место на хромосоме, занимаемое геном).

**Генотип** - совокупность всех наследственных признаков (генов) организма,

полученных от родителей.

**Фенотип** - совокупность внутренних и внешних признаков, которые проявляются у организма при взаимодействии со средой в процессе индивидуального развития.

**Аллельные гены** - это пара генов, определяющих контрастные (альтернативные) признаки организма. Каждый ген этой пары называется **аллелью**.

**Альтернативные признаки** — это взаимоисключающие, контрастные признаки (например, желтые и зеленые семена гороха).

**Доминантный признак** - господствующий, преобладающий признак, проявляется всегда как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии. Доминантный признак обозначается заглавными буквами латинского алфавита: А, В, С, и т.д.

**Рецессивный признак (ген)** - подавляемый признак, проявляющийся только в гомозиготном состоянии. В гетерозиготном состоянии рецессивный признак может полностью или частично подавляться доминантным. Он обозначается соответствующей строчной буквой латинского алфавита: а, в, с и т.д.

**Гомозигота** - это клетка или организм, образующие один сорт АА, аа гамет, в потомстве не наблюдается расщепления, имеют одинаковые гаметы.

**Гетерозигота** — это клетка или организм, образующие два сорта Аа гамет, наблюдается расщепление, имеют разные гены.

### Буквенная символика по Г.Менделю.

P - «перента» - родители .

♀ - «зеркало Венеры» - женская особь.

♂ - « щит и копье Марса» - мужская особь.

X - скрещивание.

F - «филие» - дети. Гибридное потомство.

F<sub>1</sub>, F<sub>2</sub> и т.д. - поколения.

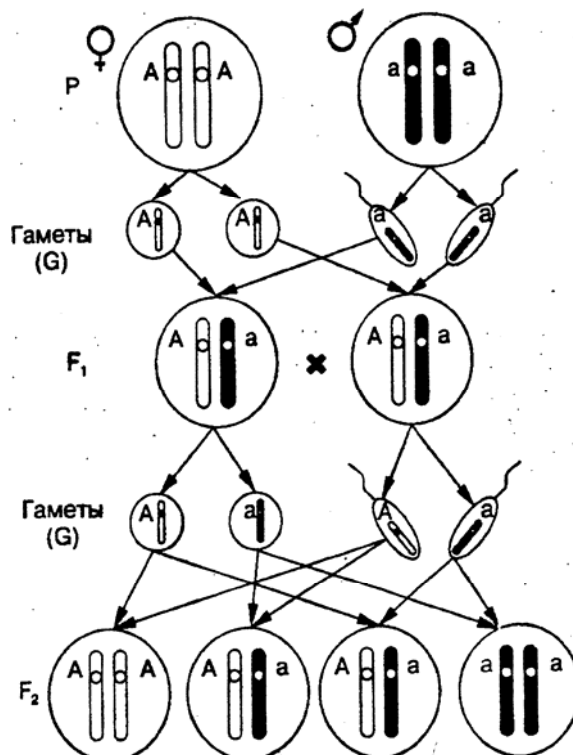
A - доминантный признак. а - рецессивный признак.

Aa - аллельные гены.

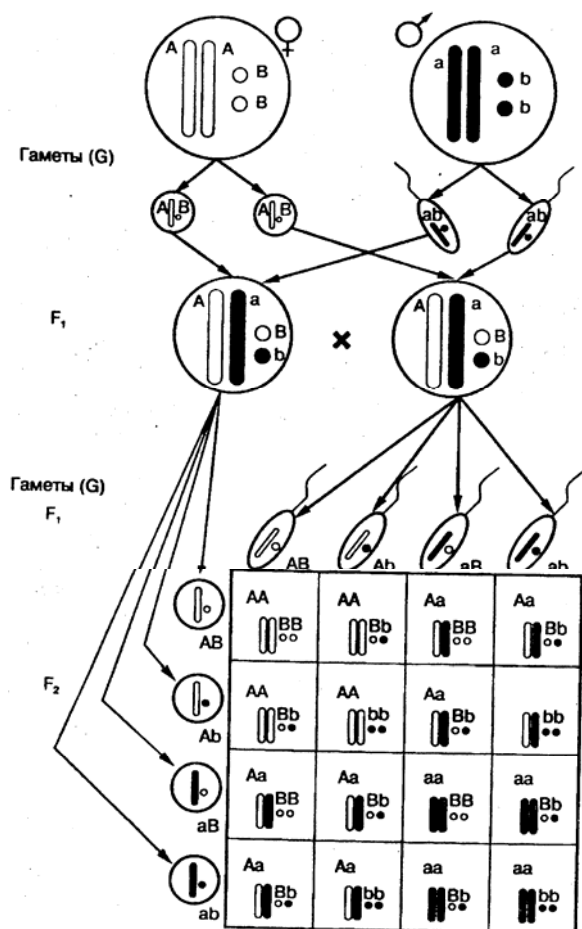
AA - доминантная гомозигота.

aa - рецессивная гомозигота.

### **Цитологические основы законов единообразия и расщепления при моногибридном скрещивании.**



## Цитологические основы законов единообразия и независимого наследования признаков при дигибридном скрещивании.

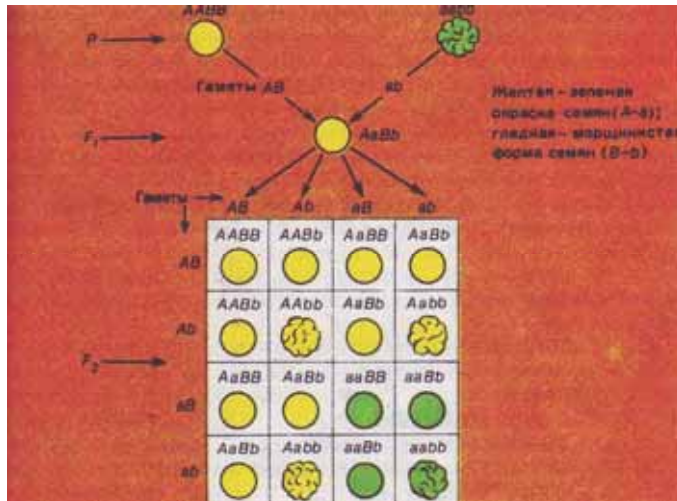


### Законы Менделя

**Первый закон Менделя** (*закон единообразия первого поколения гибридов*): при скрещивании двух организмов, относящихся к разным чистым линиям (двух гомозиготных организмов), отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков, всё первое поколение гибридов (F<sub>1</sub>) окажется единообразным, и будет нести признак одного из родителей.

**Второй закон Менделя** (*закон расщепления*): При скрещивании двух потомков первого поколения между собой (двух гетерозиготных особей) во втором поколении наблюдается расщепление в определенном числовом соотношении: по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.

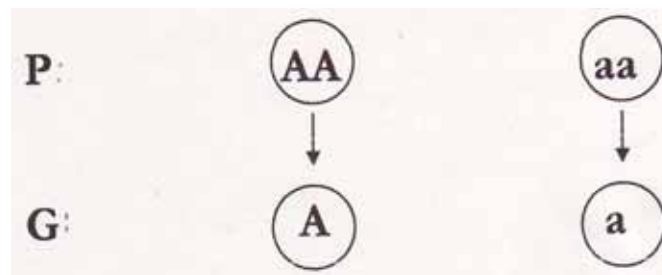




**Третий закон Менделя (закон независимого комбинирования):** при скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по двум и более парам альтернативных признаков, гены и соответствующие им признаки наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях. (По фенотипу 9:3:3:1, по генотипу 1:1:1).

### Закон чистоты гамет:

При образовании половых клеток в каждую гамету попадает только один ген из аллельной пары.



Сцепленное наследование генов, локализованных в одной хромосоме, называют **законом Моргана**.



Две последние формы – результат рекомбинации признаков родительских форм вследствие перекреста хромосом.

На данном примере видно, что гены, обусловившие признаки серое тело – нормальные крылья и темное тело – зачаточные крылья, наследуются преимущественно вместе, или, иначе говоря, оказываются сцепленными между собой. Это сцепление является следствием локализации генов в одной и той же хромосоме (гены наследуются вместе).

## **Методика составления задач.**

Методика составления задач предполагает:

- 1) уяснение типа составляемой задачи,
- 2) выбор данных (с использованием табл. 1 и 2.),
- 3) составление текста и формулирование вопроса.

Все генетические задачи, какой бы темы они ни касались (моно-, ди- или полигибридное скрещивание, аутосомное или сцепленное с полом наследование), сводится к трем типам.

Три типа генетических задач:

1. Расчетные.
2. На определение генотипа.
3. На определение характера наследования признака.

**1.** В условии расчетной задачи должны содержаться сведения

\* о характере наследования признака (доминантный или рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом и др.),

\* прямо или косвенно (через фенотип) должны быть указаны генотипы родительского поколения.

Вопрос расчетной задачи касается прогноза генетической и фенотипической характеристик потомства.

Если для задачи выбирается вид с низкой плодовитостью (например, млекопитающие), то целесообразна такая форма вопроса: «Какова вероятность рождения потомка с... фенотипом (генотипом)?»

Если речь идет о растениях или животных, плодовитость которых исчисляется десятками или сотнями особей, уместен вопрос: «Какое потомство ожидается от такого скрещивания?» - или: «Какая часть потомков будет иметь... фенотип (генотип)?»

Пример задачи расчетного типа:

«У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии. Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребенка».

Обратите внимание на недопустимость давать ответ в такой форме: «Один ребенок в семье родится нормальным и один многопалым» - или еще хуже: «Первый ребенок будет многопалым, а второй нормальным». Сколько и каких детей будет у супругов, точно сказать нельзя, поэтому необходимо оперировать понятием вероятность.

Правильный ответ: вероятность рождения многопалого ребенка составляет примерно 50 %.

**2.** В условии задачи на определение генотипа должны содержаться информация

\* о характере наследования признака,

\* о фенотипах родителей,

\* прямо или косвенно, о генотипах потомства.

Вопрос такой задачи требует характеристики генотипа одного или обоих родителей.

Например, текст задачи на определение генотипа может быть сформулирован так: «У норки коричневая окраска меха доминирует над голубой. Скрестили самку коричневой окраски меха с самцом голубой окраски. Среди потомства два щенка коричневых и один голубой. Чистопородна ли самка?»

**3.** В задачах на установление характера наследования признака предлагаются:

\* Фенотипы следующих друг за другом поколений, по которым требуется установить

\* Характер наследования альтернативных состояний признака.

\* Условие такой задачи содержит кроме фенотипов родителей качественную и количественную характеристику потомства.

Задача на определение характера наследования признака:

«Скрестили пёстрых петуха и курицу. Получили 26 пестрых, 12 черных и 13 белых цыплят. Как наследуются окраска оперения у кур?»

Важно чтобы работа над задачами не сводилась только к получению ответа. Каждую задачу желательно сопровождать пояснениями практической применимости тех или иных расчетов. Вычисление риска рождения больного ребенка в медико-генетических консультациях - это своего рода решение расчетной задачи и такая работа важна для профилактики наследственных заболеваний.

Учет плодовитости селекционируемого вида и вероятности появления желаемого фенотипа дает возможность оптимизировать селекционно-генетическую работу и в кратчайшие сроки получить желаемое количество животных или растений с требуемыми признаками. Определение генотипа также имеет практическое приложение.

Нередки случаи, когда у здоровых супругов рождается ребенок с тяжелым рецессивным заболеванием и родители хотят знать риск повторения заболевания у последующих детей.

В животноводстве важна информация о генотипах производителя, от которых планируется получить потомство. Установив генотип производителя по его потомству, животновод в дальнейшем планирует его использование с учетом вероятности появления потомства с тем или иным фенотипом.

### Примеры моногенного наследования аутономных признаков.

Объект	Признак	Доминантный	Рецессивный
Тыква	Форма плода	Дисковидная	Шаровидная
Томаты	Форма плода Длина стебля	Шаровидная Нормальная	Грушевидная Карликовая
Арбуз	Окраска плода	Плоская	Гладкая
Лук	Окраска чешуи	Красная	Желтая
Тутовый шелкопряд	Окраска гусениц	Полосатые	Гладкие
Золотая рыбка	Строение глаз	Обычное	Телескопические
Попугайчик	Окраска оперения	Зеленая	Голубая
Норка	Окраска шерсти	Коричневая	Голубая
Человек	Строение скелета Слух Зрение Обмен веществ	Карликовость Полидактилия Норма Норма Норма Норма Норма	Норма Норма Глухота Слепота Фенилкетонурия* Гликозурия* Фруктозурия*
* Эти болезни связаны с отсутствием определенного фермента и проявляются в отставании развития и слабоумия.			

Таблица 1

Примеры моногенного наследования аутосомных полудоминантных признаков.

Объект	Признак	Гомозиготы AA и aa	Гетерозиготы
Редис	Форма корнеплода	Длинная, круглая	Овальная
Львиный зев	Окраска венчика	Красная, белая	Розовая
Куры	Окраска оперенья	Черная, белая	Пестрая
Крупный рогатый скот	Масть	Красная, белая	Чалая

Таблица 2

Решение задач по генетике.

Знание законов наследования позволяет определить характер наследования признаков, генотипы исходных родительских форм, предположить возможные результаты скрещивания. Для решения генетических задач можно воспользоваться предлагаемыми алгоритмами.

**Алгоритм решения прямых задач.** Под прямой задачей подразумевается такая, в которой известны генотипы родителей, необходимо определить возможные генотипы и фенотипы ожидаемого потомства в первом и втором поколениях.

Для решения задачи следует составить схему, аналогичную той, что использовалась для записи результатов моногибридного скрещивания.

Алгоритм действий	Пример решения задачи
1.Прочтите условия задачи.	1. Задача. При скрещивании двух сортов томатов с гладкой и опушенной кожицей в первом поколении все плоды оказались с гладкой кожицей. Определите генотипы исходных родительских форм и гибридов первого поколения. Какое потомство можно ожидать при скрещивании полученных гибридов между собой?
2.Введите буквенное обозначение доминантного и	2. Решение. Если в результате скрещивания все потомство имело гладкую кожицу, то этот признак - доминантный (А), а опушенная кожица - рецессивный признак (а).
3.Составьте схему 1-го скрещивания и запишите фенотипы и генотипы родительских особей	3. Так как скрещивались чистые линии томатов, родительские особи были гомозиготными. Р: фенотип гладкая кожица х опушенная генотип AA aa
4.Запишите гаметы, которые образуются у родителей.	4. A a Гомозиготные особи дают только один тип гамет
5. Определите генотипы и фенотипы потомков	5. F1: генотип Aa фенотип гладкая кожица
6. Составьте схему 2-го скрещивания	6. Р: фенотип гладкая кожица X гладкая кожица генотип Aa Aa
7. Определите гаметы, которые дает каждая особь.	7.G: (A) (a) (A) (a) Гетерозиготные особи дают два типа гамет

8. Составьте решетку Пеннета и определите генотипы и фенотипы потомков.	8. F2:	генотип		
		♀ ♂	A	a
		A	AA	Aa
		a	Aa	aa
		фенотип		
		3 части (75%) - плоды с гладкой кожицей (1AA, 2Aa).		
		1 часть (25%) - плоды с опушенной кожицей (1aa)		

**Алгоритм решения обратных задач.** Под обратной задачей имеется в виду такая, в которой даны результаты скрещивания, фенотипы родителей и полученного потомства; необходимо определить генотипы родителей и потомства.

Алгоритм действий	Пример решения задачи
1. Прочтите условие задачи.	1. ЗАДАЧА. При скрещивании двух дрозофил с нормальными крыльями у 32 потомков были укороченные крылья, а у 88 потомков - нормальные крылья. Определите доминантный и рецессивный признаки. Каковы генотипы потомства?
2. По результатам скрещивания F1 и F2 определите доминантный и рецессивный признаки и введите обозначение.	2. РЕШЕНИЕ. Скрещивались мухи с нормальными крыльями, а в потомстве оказались мухи с редуцированными крыльями. Следовательно, нормальные крылья - доминантный признак (A), а редуцированные крылья - рецессивный признак (a).
3. Составьте схему скрещивания и запишите генотип особи с рецессивным признаком или особи с известным по условию задачи генотипом.	3. Р:    фенотип норм. крылья X норм. крылья генотип        A_                        A_ F:    фенотип    88 норм. : 32 редуц. крылья        крылья генотип        A                        aa
4. Определите гаметы, которые может образовать каждая родительская особь.	4. Родительские особи обязательно образуют гаметы с доминантным геном. Так как в потомстве появляются особи с рецессивным признаком, значит, у каждого из родителей есть один ген с рецессивным признаком. Р:    фенотип норм. X норм. крылья        крылья генотип    A_                        A_ G:                    (A), (a)                    (A), (a) F:    фенотип    88 норм. : 32 редуц. крылья        крылья генотип        A_                        aa
5. Определите по фенотипу родителей и потомков F генотипы особей с доминантными признаками, учитывая, что каждый из потомков наследует по одному гену от каждого родителя.	5. Родительские особи по генотипу гетерозиготы (Aa) и содержат один доминантный и один рецессивный ген. Потомство с нормальными крыльями может быть как гетерозиготами (Aa), так и гомозиготами (AA).

6. Запишите окончательную схему скрещивания.	6. Р:    фенотип    норм.    Х    норм. крылья    крылья Аа    Аа G :                    ♂ $\begin{pmatrix} A \\ A \end{pmatrix}$ , ♀ $\begin{pmatrix} a \\ a \end{pmatrix}$ ♂ $\begin{pmatrix} A \\ A \end{pmatrix}$ , ♀ $\begin{pmatrix} a \\ a \end{pmatrix}$ фенотип    88 норм.    :    32 редуц. крылья    крылья генотип    АА, Аа    аа
--	---

### Вопросы и задания для самоконтроля:

1. При скрещивании рыб барбусов с простой и золотистой окраской все потомки имели простую окраску. Определите доминантный и рецессивный признаки, генотипы родителей и гибридов первого поколения. Какие признаки будут иметь потомки второго поколения, полученные при скрещивании гибридов первого поколения?

2. На звероферме в течение нескольких лет от одной пары норок был получен приплод в 225 особей. Из них 167 имели коричневый мех, а 57 - голубовато-серый. Определите, какой признак является доминантным. Каковы генотипы и потомков?

### Некоторые правила, помогающие в решении генетических задач.

**Правило 1.** Если при скрещивании двух фенотипически одинаковых особей в их потомстве наблюдается расщепление признаков, то эти особи гетерозиготны.

**Правило 2.** Если в результате скрещивания особей, отличающихся фенотипически по одной паре признаков, получается потомство, у которого наблюдается расщепление по этой же паре признаков, то одна из родительских особей была гетерозиготна, а другая - гомозиготна по рецессивному признаку.

**Правило 3.** Если при скрещивании фенотипически одинаковых (по одной паре признаков) особей в первом поколении гибридов происходит расщепление признаков на три фенотипические группы в отношениях 1:2:1, то это свидетельствует о неполном доминировании и о том, что родительские особи гетерозиготны.

**Правило 4.** Если при скрещивании двух фенотипически одинаковых особей в потомстве происходит расщепление признаков в соотношении 9:3:3:1, то исходные особи были дигетерозиготными.

**Правило 5.** Если при скрещивании двух фенотипически одинаковых особей в потомстве происходит расщепление признаков в отношениях 9:3:4, 9:6:1, 9:7, 12:3:2, 13:3, 15:1, то это свидетельствует о явлении взаимодействия генов; при этом расщепление в отношениях 9:3:4, 9:6:1, и 9:7 свидетельствует о комплементарном взаимодействии генов, а расщепление в отношениях 12:3:1, 13:3 и 15:1 - об эпистатическом взаимодействии.

### Образец записи скрещивания (брака).

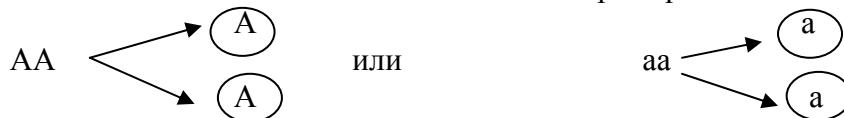
А - жёлтая окраску семян, а - зеленая окраска семян. Запись в буквенной форме:

Р	♀ Аа желтая	♂ а зеленая
гаметы	$\begin{pmatrix} A \\ a \end{pmatrix}$	$\begin{pmatrix} a \end{pmatrix}$
F1	Аа желтая 50%	аа зеленая 50%

### Запись в хромосомной форме:

	A	a
P:	♀ =	♂ =
	a	a
	жёлтая	зелёная
G:	(A) (a)	(a)
	A	a
F1:	=	=
	a	a
	жёлтая	зелёная
	50%	50%

Запись в хромосомной форме является более предпочтительной. При написании схемы скрещивания (брака) обязательно следует учитывать фенотипы асах рассматриваемых особей, поколение, к которому они принадлежат (F1, F2 и т.д.), а также пол родителей и потомства. Гаметы следует обвести кружком (при не выполнении этого можно спутать гаметы с генами генотипа), при оформлении задач женский организм (♀) записывается слева, а мужской (♂) - справа. Довольно часто встречаются ошибки, когда у гомозиготных особей отмечают 2 типа гамет. Например:



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

### Образец записи решения задачи.

**Задача.** У крупного рогатого скота ген комолости (безрогости) доминирует над геном рогатости. Какой фенотип и генотип будет иметь потомство от скрещивания рогатого быка с гомозиготными комолыми коровами? Определите формулу расщепления гибридов второго поколения по генотипу и фенотипу.

Дано:	Решение.
A – комолость	P: ♀ × ♂
a – рогатость	
F <sub>1</sub> ?, F <sub>2</sub> ?	по Ф: ком.      рог.
	по Г: A A      aa
	Гам: (A)      (a)
	F <sub>1</sub> :      Aa
	по Ф: 100% комолые
	по Г: 100% гетерозиготы
P: ♀ × ♂	
по Ф: ком.      ком.	
по Г: Aa      Aa	
Гам: (A) (a)      (A) (a)	
F <sub>2</sub> :      AA   Aa   Aa   aa	
ком.   ком.   ком.   рог.	

по Ф: 3 комолые : 1 рогатые  
по Г: 1AA : 2Aa : 1aa

*Ответ:* все потомство F<sub>1</sub> будет единообразно: по фенотипу - комолое, по генотипу Aa;  
формула расщепления гибридов F<sub>2</sub> по фенотипу - 3 комолые : 1 рогатое, по  
генотипу - 1 AA : 2Aa : 1aa.

## **ЗАДАЧИ**

### **Моногибридное скрещивание**

**Задача 1.** Сколько типов гамет образуют особи с генотипом Bb, BB, bb?

**Задача 2.** Сколько типов гамет образует особь

- a) гомозиготная по рецессивному гену?
- b) гомозиготная по доминантному гену?
- c) гетерозигота?

**Задача 3.** Найдите возможные варианты гамет для организмов со следующими генотипами AA, Bb, Cc, Dd.

**Задача 4.** Гладкая окраска арбузов наследуется как рецессивный признак. Какое потомство получится от скрещивания двух гетерозиготных растений с полосатыми плодами?

**Задача 5.** У томатов ген, определяющий красную окраску плодов, доминантен по отношению к гену желтой окраски. Полученный из гибридов семян 3021 куст томатов имел желтую окраску, а 9114 - красную. Вопросы:

- a) сколько гетерозиготных растений среди гибридов?
- b) относится ли данный признак (окраска плодов) к менделирующим?

**Задача 6.** При самоопылении растений томатов с нормальными листьями в потомстве из 360 растений 90 было с удлиненными листьями. Определите характер наследования признака и генотипы родительских форм.

**Задача 7.** Ген черной окраски тела крупного рогатого скота доминирует над геном красной окраски. Какое потомство можно ожидать от скрещивания:

- a) двух гетерозиготных особей?
- b) красно быка и гибридной коровы?

**Задача 8.** При скрещивании серебристых норок с коричневыми норками в потомстве появляются как серебристые, так и коричневые особи. Определите генотип родительских форм.

**Задача 9.** У мухи дрозофилы нормальная длина крыльев доминирует над короткими крыльями. Скрещиваются организмы, относящиеся к разным чистым линиям по данному признаку. Выписать генотипы родительских организмов и определить генотип и фенотип потомства.

**Задача 10.** Определите генотипы и фенотипы потомства от брака кареглазых гетерозиготных родителей.

**Задача 11.** Умение человека владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина - правша, мать которого была левшой, женился на женщине - правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

**Задача 12.** Нормальный слух у человека контролируется аутосомно-доминантным геном. Мутация этого гена приводит к глухоте. В молодой семье оба супруга здоровы по данному признаку, но у невесты был больной отец, а у жениха - мать. Какова вероятность рождения в данном случае больного ребенка от здоровых родителей?

**Задача 13.** Ген диабета рецессивен по отношению к гену нормального состояния. У здоровых супругов родился ребенок, больной диабетом.

- a) Сколько типов гамет может образоваться у отца?



- б) Сколько типов гамет может образоваться у матери?
- в) Какова вероятность рождения здорового ребенка в данной семье?
- г) Сколько разных генотипов может быть у детей в этой семье?
- д) Какова вероятность того, что второй ребенок родиться больным?

**Задача 14.** Жеребец по кличке Дирол страдал аниридией (в глазах не было радужной оболочки). От него получили 143 жеребенка, из них 65 – с аниридией. Матери жеребят были здоровы, так же, как и родители Дирола.

- а) Сколько типов гамет образуется у Дирола?
- б) Можно ли сказать, что аниридия наследуется по доминантному типу?
- в) Опишите словами генотип Дирола.
- г) Могут ли быть у здоровых жеребят Дирола больные потомки, если их скрещивать:
  - 1) только со здоровыми лошадьми,
  - 2) только с гомозиготами,
  - 3) только с гетерозиготами?

**Задача 15.** У каракульских овец ген серой окраски доминирует над геном верной окраски. В гетерозиготном состоянии он обеспечивает серую окраску, а в гомозиготном - вызывает гибель животных. От гетерозиготных овец получили 72 живых ягненка.

- а) Сколько типов гамет образуют серые овцы?
- б) Сколько ягнят будут иметь серую окраску?
- в) Сколько ягнят будут иметь черную окраску?
- г) Сколько будет живых гомозиготных ягнят?
- д) Сколько можно ожидать мертворожденных ягнят?

### **Дигибридное скрещивание.**

**Задача 1.** Сколько типов гамет и какие образует особь с генотипом Аа Вв Сс?

**Задача 2.** Написать возможные типы гамет, продуцируемых организмами со следующими генотипами:

- а) ААВВ,
- б) СсДД,
- в) ЕеFf,
- г) ддhh (гены наследуются независимо).

**Задача 3.** Нормальный рост у овса доминирует над гигантизмом, раннеспелость - над позднеспелостью. Гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом. Какими признаками будут обладать гибриды, полученные от скрещивания гетерозиготных по обоим признакам родителей?

**Задача 4.** Тыкву, имеющую желтые плоды дисковидной формы, скрестили с тыквой, у которой были белые шаровидные плоды. Все гибриды от этого скрещивания имели белую окраску и дисковидную форму плодов. Какие признаки доминируют? Каковы генотипы родителей и потомства?

**Задача 5.** У томатов круглые плоды (А) доминируют над грушевидными, а красная окраска плодов (В) - над желтой. Растения с круглыми красными плодами скрестили с растением, обладающим грушевидными желтыми плодами. В потомстве все растения принесли круглые красные плоды.

- а) Какими цифрами отмечены ниже генотипы родителей?
- б) Какими цифрами отмечены ниже генотипы гибридов?
- с) Сколько типов гамет образует гибридное растение?
- д) Какое расщепление по фенотипу должно быть в потомстве, если растение с грушевидными желтыми плодами скрестить с дигетерозиготным (по этим признакам) растением?

**Задача 6.** Полидактилия (многопалость) и отсутствие малых коренных зубов передаются, как доминантные признаки. Гены этих признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают обеими болезнями и гетерозиготы по этим парам генов?

**Задача 7.** У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, а карий цвет глаз - над голубым. Какое потомство можно ожидать от брака близорукого кареглазого мужчины с голубоглазой женщиной с нормальным зрением? Определите все возможные генотипы родителей и потомства.

**Задача 8.** Некоторые формы катаракты и глухонемые у человека передаются как рецессивные несцепленные признаки.

Вопросы:

1. Какова вероятность рождения детей с двумя аномалиями в семье, где оба родителя гетерозиготны по двум парам генов?

2. Какова вероятность рождения детей с двумя аномалиями в семье, где один из родителей страдает катарактой и глухонемой, а второй супруг гетерозиготен по этим признакам?

**Задача 9.** Глаукома (заболевание глаз) имеет две формы: одна форма определяется доминантным геном, а другая - рецессивным. Гены расположены в разных хромосомах. Какова вероятность рождения больного ребенка в семье:

а) где оба супруга страдают разными формами глаукомы и гомозиготны по обоим парам генов;

б) где оба супруга гетерозиготны по обоим парам генов?

**Задача 10** Наследственная слепота у людей может быть обусловлена многими различными причинами. В этой задаче имеется в виду только два вида слепоты, каждая из которых определяется своим рецессивным геном: «а» и «в» (нормальное зрение - «А» и «В»). Сколько вероятно, что ребенок родится слепым, если отец и мать его страдают одним и тем же видом наследственной слепоты? А если различными?

**Задача 11.** У человека свободная мочка уха (А) доминирует над несвободной, а подбородок с треугольной ямкой (В) - над гладким подбородком. У мужчины - несвободная мочка уха и подбородок с треугольной ямкой, а у женщины - свободная мочка уха и гладкий подбородок. У них родился сын с несвободной мочкой уха и гладким подбородком.

а) Сколько типов гамет образуется у мужчины?

б) Сколько разных фенотипов может быть у детей в этой семье?

с) Сколько разных генотипов может быть у детей в этой семье?

**Задача 12.** Мохнатую белую морскую свинку, гетерозиготную по первому признаку, скрестили с таким же самцом. Определите численное соотношение расщепления потомства по генотипу и фенотипу.

### **Анализирующее скрещивание.**

**Анализирующим** является такой тип скрещивания, при котором испытуемую особь с доминантным признаком скрещивают с особью гомозиготной по рецессивному признаку.

Анализирующее скрещивание проводят с целью установить генотип особи, имеющей доминантный фенотип. Для этого исследуемый организм скрещивают с гомозиготной рецессивной особью:

1) если исследуемый организм гомозиготен, то потомство от скрещивания будет единообразным;

2) если исследуемый организм гетерозиготен, то в потомстве будет наблюдаться расщепление 1:1

**Задача 1.** Были взяты 6 серых кроликов-самок и скрещены с рецессивным гомозиготным чёрным самцом. В пяти случаях всё потомство состояло из серых кроликов. В одном случае среди 9 кроликов было 5 серых и 4 чёрных. Напишите генотипы родителей и потомство во всех случаях скрещивания.

**Задача 2.** У гороха нормальный рост наследуется как доминантный признак. Нормальное растение гороха скрещено с карликовым. В потомстве произошло расщепление признаков: 123 растения нормальных, 112 карликовых. Определите генотипы родителей и потомков.

**Задача 3.** Известно, что чёрная окраска тела дрозофилы является рецессивным признаком, а серая - доминантным. Скрестили серую самку с черным самцом, в первом

поколении произошло расщепление: половина особей была серого цвета, половина чёрного цвета. Определите генотипы родителей и потомства, исходя из результатов скрещивания.

**Задача 4.** Коричневого самца мыши скрестили с двумя чёрными самками. В одном случае было получено 17 коричневых и 20 чёрных мышей, а в другом случае все 33 мыши были чёрными. По результату скрещивания определите доминантный и рецессивный признак окраски. Установите генотипы родителей и потомства. Для определения генотипа, каких особей используется такой тип скрещивания?

**Задача 5.** У собак короткая шерсть доминирует над длинной. Охотник купил собаку с короткой шерстью и хочет быть уверен, что она не несёт генов длинной шерсти. Какого партнёра по фенотипу и генотипу надо подобрать для скрещивания, чтобы проверить генотипы купленной собаки? Составьте схему скрещивания. Какой должен быть результат, если собака чистопородная?

### **Сцепленное наследование генов**

**Группа сцепления** - гены, локализованные в одной хромосоме и наследующиеся совместно.

**Сцепленное наследование** - наследование признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме. Сила сцепления между генами зависит от расстояния между генами, при котором образуется 1% кроссоверного потомства. Например, расстояние между генами, определяющее окраску тела и развитие крыльев у дрозофилы, равно 17 %, или 17 морганидам.

**Задача 1.** Гомозиготное по обоим признакам гладкосемянное (А) растение гороха с усиками (В) скрестили с морщинистым (а) растением гороха без усиков (в). Гены указанных признаков (форма семени и наличие или отсутствие усиков) локализованы в одной хромосоме, поэтому эти два признака наследуются сцеплено. Каковы генотипы и фенотипы F и F?

**Задача 2.** При скрещивании самки дрозофилы, дигетерозиготной по генам А и В, с рецессивным самцом получено следующее расщепление по фенотипу 47:3:3:47. Определите расстояние между генами А и В.

**Задача 3.** Гладкая поверхность семян кукурузы доминирует над морщинистой, окрашенные семена доминируют над неокрашенными. Оба признака сцеплены. При скрещивании кукурузы с гладкими окрашенными семенами с растением, имеющим морщинистые неокрашенные семена, получено такое потомство окрашенных гладких - 4152 особи, окрашенных морщинистых - 149, неокрашенных гладких - 152, неокрашенных морщинистых - 4163. Определите расстояние между генами.

**Задача 4.** У яблони высокий рост стебля доминирует над карликовым, а шаровидная форма плода над грушевидной, гены высоты стебля и формой плода сцеплены и находятся друг от друга на расстоянии 30 морганид. Скрещено гетерозиготное по обоим признакам растения с карликовым, имеющим грушевидные плоды. Какое потомство следует ожидать от этого скрещивания?

### **Задачи на группы крови.**

По системе АВО существует четыре группы крови:

**I группа** имеет агглютинины L и B, но агглютиногенов не имеет, она называется поэтому *нулевая группа*.

**II группа** имеет агглютиноген А и агглютинин В - её называют «*группой А*».

**III группа** имеет агглютиноген В и агглютинин L - это «*группа В*».

**IV группа** - «*группа АВ*» (агглютининов не имеет).

Группы крови определяются геном «J», имеющим три аллельных состояния.

$J^{00}$  - I группа

$J^A - (J^{AA} : J^{AO})$  - II группа

$J^B - (J^{BB} : J^{BO})$  - III группа

$J^{AB}$  - IV группа

Система групп крови АВО была открыта в 1900 году австрийским ученым К. Ландштейнером.

**Задача 1.** У матери I группа крови, у отца IV. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из родителей?

**Задача 2.** Перед судебно-медицинской экспертизой поставлена задача выяснить: является ли мальчик, имеющийся в семье супругов Ивановых, родным или приемным. Исследование крови мужа, жены и ребенка показало: жена – АВ (IV) группа крови, муж – 0(1) группа крови, ребенок – 0(1) группа крови. Какое заключение должен дать эксперт и на чем оно будет основано?

**Задача 3.** В родильном доме перепутали двух детей. Родители одного из них имеют I и II группы крови, родители другого – II и IV. Исследование показало, что дети имеют I и II группы крови. Определите, кто чей ребенок?

**Задача 4.** Определите группы крови у детей по фенотипу, если мать имеет II группу крови, а отец I группу.

**Задача 5.** У матери I группа крови, а у отца – III. Могут ли дети унаследовать группы крови своей матери?

### **Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.**

**Задача 1.** У человека доминантный ген А определяет стойкий рахит, который наследуется сцеплено с полом. Какова вероятность рождения больных детей, если мать гетерозиготна по гену рахита, а отец здоров?

**Задача 2.** Классическая гемофилия наследуется как рецессивный признак. Ген гемофилии располагается в X - хромосоме. Y - хромосома не содержит гена, контролирующего свертываемость крови. Девушка, отец которой страдает гемофилией, а мать здорова и происходит из благополучной по гемофилии семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака.

**Задача 3.** От родителей, имеющих по фенотипу нормальное цветовое зрение, родилось несколько детей с нормальным зрением и один мальчик дальтоник. Чем это объяснить? Каковы генотипы родителей и детей?

**Задача 4.** Гипертрихоз (вырастание волос на краю ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с Y- хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец страдает гипертрихозом?

**Задача 5.** У здоровых родителей со второй группой крови родился сын с первой группой крови и гемофилией. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Определите вероятность рождения здорового второго ребенка и возможные группы его крови.

**Задача 6.** Кареглазая женщина с нормальным зрением выходит замуж за кареглазого мужчину. У них родилась голубоглазая дочь-дальтоник. Карий цвет глаз доминирует над голубым, а дальтонизм определяется рецессивным геном, находящимся в X- хромосоме. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет иметь такой же фенотип?

**Задача 7.** У кошек черная окраска шерсти определяется геном В, а желтая – в. Ген В сцеплен с X- хромосомой. При скрещивании желтой кошки с черным котом в потомстве все коты желтые, а кошки с черепаховой окраской.

1. Напишите схему скрещивания желтой кошки с черным котом. Почему в потомстве все коты желтые, а кошки трехцветные?

2. Какое потомство может быть у желтого кота и черепаховой кошки? Напишите схему скрещивания

3. Напишите схему скрещивания желтого кота и черной кошки. Какие котята появятся в результате этого скрещивания?

4. Какое потомство может быть у черного кота и черепаховой кошки? Напишите схему скрещивания.

5. Почему в норме не бывает черепаховых котов?

**Задача 8.** У плодовой мухи-дрозофилы желтый цвет тела обусловлен рецессивным геном, расположенным в X- хромосоме (сцеплен с полом). От скрещивания пары мух фенотипически дикого типа (серого цвета) в потомстве оказалось несколько желтых

самцов.

1. Сколько типов гамет образуется у самки?
2. Сколько разных фенотипов получится от такого скрещивания?
3. С какой вероятностью получится серый самец? Сколько разных генотипов будет среди самцов?
4. Сколько разных фенотипов получится после анализирующего скрещивания одного из желтых самцов с серой самкой.

**Задача 9.** У человека ген, вызывающий гемофилию (несвёртываемость крови), рецессивен и находится в X- хромосоме, альбинизм (отсутствие пигмента) обусловлен аутосомным рецессивным геном. У родителей, нормальных по этим двум признакам, родился сын - альбинос и гемофилек.

1. Сколько разных генотипов может быть у детей в этой семье?
2. Сколько разных фенотипов может быть у детей в этой семье?
3. Какова вероятность рождения у этих родителей двух таких детей подряд?
4. Оцените вероятность рождения в этой семье здоровых дочерей.
5. Если зиготы, образующиеся при слиянии гамет с двумя доминантными генами, окажутся нежизнеспособными, то каким должно быть соотношение в этой семье детей, больных альбинизмом и гемофилией?

### Взаимодействие неаллельных генов. Цитоплазматическая наследственность.

#### Эпистаз

**Эпистаз** - подавление действия генов одного отеля генами другого. Различают эпистаз доминантный и рецессивный. В первом случае геном -подавителем является доминантный ген, во втором -рецессивный. Анализ при эпистатическом взаимодействии генов ведется по схеме дигибридного скрещивания. Однако валено, помнить, что сначала решается вопрос о доминировании аллельных генов, а потом уже о взаимодействии неаллельных генов. В случае скрещивания дигибридов при доминантном эпистазе расщепление во втором поколении оказывается 13:3 или 12:3:1, то есть во всех случаях, где присутствует доминантный ген - подавитель, подавляемый ген не проявляется, В случае скрещивания дигибридов при рецессивном эпистазе расщепление во втором поколении наблюдается в отношении 9:3:4. Эпистаз будет происходить лишь в тех 4 случаях из 16, где в генотип совпадут 2гена - подавителя

Эпистаз - это такой тип взаимодействия генов, при котором доминантный аллель одного гена подавляет действие как доминантного, так и рецессивного аллелей другого гена.

**Задача 1.** Скрещивались серые морские свинки с белыми. Потомство получилось серое, а в F<sub>2</sub> оказалось 134 серых, 46 черных, 59 белых. В анализирующем скрещивании гибридов F<sub>1</sub> с рецессивной формой было получено 80 животных. Вопросы:

- 1) Сколько разных генотипов было среди серых животных F<sub>2</sub>?
- 2) Сколько животных F<sub>a</sub> (потомство, полученное при анализирующем скрещивании) имели белую окраску?
- 3) Сколько полностью гомозиготных животных было в F<sub>a</sub> ?
- 4) Сколько животных F<sub>a</sub> имели черную окраску?
- 5) Сколько разных типов гамет может образовать серая свинка F<sub>1</sub>?

**Задача 2.** У лошадей действие генов вороной А и рыжей масти (а) проявляется только в отсутствие доминантного гена (В). Если он присутствует, то окраска белая. Какое потомство получится при скрещивании между собой белых лошадей с генотипом АаВв?

**Задача 3.** Ген С контролирует окраску перьев (сс - белое оперенье), ген / ингибитор (подавитель гена окраски) - тоже белое оперенье. Определить генотипы и фенотипы гибридов первого и второго поколения. Определить расщепление по фенотипу во втором поколении при скрещивании белых птиц, имеющих генотип ССII, с белыми, имеющими генотип ссii.

**Задача 4.** При скрещивании белых голубей получено 1952 птенца, 366 птенцов было окрашенных, остальные белые. Определите генотипы родителей и окрашенных птенцов.

**Задача 5.** У люпина ген R - определяет красную окраску семян, а ген r - желто-коричневую. Однако окраска проявляется только при наличии гена - проявителя R. Определить генотипы и фенотипы гибридов F<sub>1</sub> и F<sub>2</sub> при скрещивании гомозиготной желто-коричневой (PPrr) формы с белой (ppRR).

**Задача 6.** От скрещивания двух пород кур с белым опереньем гибриды F<sub>1</sub> оказались тоже белые, а в F<sub>2</sub> получилось 650 белых и 150 окрашенных цыплят.

Вопросы:

- 1) Сколько типов гамет образует гибрид F<sub>1</sub>?
- 2) Сколько разных генотипов среди белых цыплят F<sub>2</sub>?
- 3) Сколько белых цыплят полностью гомозиготны?
- 4) Сколько разных генотипов среди окрашенных цыплят F<sub>2</sub>?
- 5) Сколько окрашенных цыплят полностью гомозиготны?

**Задача 7.** При скрещивании растений одного из сортов тыквы с белыми и желтыми плодами все потомство F<sub>1</sub> имело белые плоды. При скрещивании этого потомства между собой в их потомстве F<sub>2</sub> было получено: 204 растения с белыми плодами, 53 растения с желтыми плодами, 17 растений с зелеными плодами. Определить возможные генотипы родителей и потомства.

### Комплементарное взаимодействия генов (комплементарность).

**Комплементарное взаимодействие** обусловлено так называемыми дополнительными генами, т. е. генами, которые могут вызывать проявление признаков при совместном действии, дополняя друг друга. Расщепление при скрещивании дигетерозигот при комплементарном наследовании обычно бывает в пропорции 9:7, 9:3:4, или 9:3:3:1, 9:6:1 (часть особей с минимальным выражением признака - 7/16, 4/16 и 1/16).

**Задача 1.** При скрещивании двух растений левкоя - с простыми и махровыми цветками - гибриды первого поколения получились с простыми цветками, а во втором поколении получено примерно 90 растений с простыми цветками и 70 с махровыми. Вопросы:

- 1) Сколько разных генотипов получилось среди растений с простыми цветками во втором поколении?
- 2) Сколько получилось полностью гомозиготных растений с махровыми цветками?
- 3) Сколько получилось растений с генотипами, подобными родительским?
- 4) Сколько типов гамет образует гетерозиготное растение с махровыми цветками?
- 5) Сколько разных генотипов среди полученных растений с махровыми цветками?

**Задача 2.** У душистого горошка окраска цветов проявляется только при наличии двух доминантных генов - A и B. Если в генотипе имеется только один доминантный ген, то окраска не развивается. Какое потомство F<sub>1</sub> и F<sub>2</sub> получится от скрещивания растений с генотипами AAbb и aaBB?

**Задача 3.** Юннаты скрещивали между собой тыкву двух сортов, имеющих сферическую форму плодов (один сорт с генотипом AAbb, другой - aaBB). Все расения из F<sub>1</sub> имели дисковидную форму плодов, а у растений из второго поколения были плоды и дисковидной, и сферической, и удлиненной формы. Вопросы:

- 1) Какая генетическая закономерность «кроется» в этой задаче?
- 2) Почему у растений первого поколения плоды имели дисковидную форму? А у F<sub>2</sub> появляются удлиненные плоды?
- 3) В каком соотношении произойдет расщепление по фенотипу во втором поколении?

**Задача 4.** Трех петухов с ореховидными гребнями скрестили с курами, имеющими простые гребни. В одном случае все потомство имело ореховидные гребни, в другом - ореховидные и гороховидные, а в третьем - ореховидные, розовидные, гороховидные и

простые гребни.

**Задача 5.** При скрещивании белых морских свинок с черными потомство получилось серое, а во втором поколении на каждые (серых морских свинок появляются 3 черные и 4 белые). Вопросы:

1. Каковы генотипы всех указанных животных и их соотношение в  $F_2$ ? Объясните ход ваших рассуждений и напишите генетическую схему скрещиваний.
2. Какие типы неаллельного взаимодействия генов наблюдается в данном случае?

**Задача 6.** При скрещивании двух карликовых растений кукурузы получено потомство нормальной высоты. В  $F_2$  от скрещивания потомства первого поколения было 452 растения нормальной высоты и 352 карликовых. Предложите гипотезу, объясняющую эти результаты.

**Задача 7.** Окраска бобов может быть пурпурной, желтой и белой. Под действием гена А неокрашенное соединение переводится в пурпурный пигмент. Ген В вызывает превращение пурпурного вещества в желтое. Какое потомство получится от скрещивания растений с генотипами АаВв и ааВВ?

**Задача 8.** От скрещивания белых и серых мышей в потомстве  $F_1$  все особи были черными, а в  $F_2$  было 77 черных мышей, 37 серых и 45 белых. Как наследуется окраска у этих мышей? Определить генотипы родителей и потомков.

**Задача 9.** Окраска шерсти у кроликов определяется двумя парами генов, расположенных в разных хромосомах. При наличии доминантного гена С доминантный ген А другой пары обуславливает серую окраску шерсти, рецессивный ген а - черную окраску. В отсутствие гена С окраска будет белая. Крольчата какого цвета получатся от скрещивания серых дигетерозиготных кроликов?

**Задача 10.** У некоторых пород голубей гены, определяющие белый цвет и пеструю окраску оперения, сцеплены с Х- хромосомой, пестрая окраска доминирует над белой сплошной окраской. Самки у голубей гетерозиготны, самцы – тоже гетерозиготны. У юннатов имеются пестрее и белые голуби. От их скрещивания получено 50 пёстрых голубей (самцов и самок), 49 белых голубей (самцов самок). Определите генотипы родителей и потомства.

**Задача 11.** У попугаев сцепленный с полом ген В определяет зеленую окраску оперенья, в - коричневую. Зеленного самца скрестили с коричневой самкой. Каковы будут  $F_1$ ,  $F_2$ ?

**Задача 12.** В некоторых популяциях ящерицы прыткой самка откладывает два сорта яиц - темной и светлой окраски, причем из темных яиц развиваются только самки, которые передают этот признак только дочерям. Определите:

1. Почему указанный признак наследуется только по женской линии?
2. Какой процент яиц ящерицы будут иметь светлую окраску? Почему?

### Полимерия

**Полимерия** - явление, когда один и тот же признак определяется несколькими аллелями.

**Задача 1.** От скрещивания краснозернового сорта пшеницы с белозерновым получились розовые семена, а среди  $F_2$  оказалось примерно 100 красных зерен, 400 темно-розовых, 600 - розовых, 400 - светлорозовых, 100 белых. Вопросы:

- 1) Сколько разных генотипов среди розовых семян в  $F_2$ ?
- 2) Сколько розовых семян полностью гомозиготны?
- 3) Сколько типов гамет образует растение, выросшее из гетерозиготного темно-розового зерна?
- 4) Сколько разных генотипов среди светло-розовых зерен в  $F_2$ ?
- 5) Сколько разных фенотипов получится от возвратного скрещивания гибрида  $F_1$  с краснозерновым сортом?

**Задача 2.** У пастушьей сумки (травянистое растение семейства крестоцветных) плоды бывают треугольной формой и овальной. Форма плода определяется двумя парами несцепленных неаллельных генов, причем треугольная форма доминирует над овальной.

В результате скрещивания двух растений были получены в потомстве особи с треугольными и овальными стручками в соотношении 15 треугольных к 1 овальному. Определите генотипы и фенотипы родителей и потомков.

**Задача 3.** Цвет кожи человека определяется взаимодействием нескольких пар генов по типу полимерии, т.е. цвет кожи тем темнее, чем больше доминантных генов в генотипе. Если негритянка (AABB) и белый мужчина (aabb) имеют детей, то в какой пропорции можно ожидать появления детей с черной, смуглой кожей и белых? Сводка возможных генотипов и фенотипов по цвету кожи:

черная кожа - AABB,  
темная кожа - AaBB; AABb,  
смуглая кожа - AaBb, AAbb, aaBB,  
светлая кожа - Aabb; aaBb  
белая кожа - aabb.

**Задача 4.** Если два мулата (AaBb) имеют детей, то можно ли ожидать среди них детей с черной, смуглой и белой кожей? Какую часть составят дети каждого типа?

**Задача 5.** Какой фенотип потомства будет:

- 1) от брака негра и светлой мулатки,
- 2) от брака белого и темной мулатки?

**Задача 6.** Сын белой женщины и негра женится на белой женщине. Может ли ребенок от этого брака быть темнее своего отца?

**Задача 7.** Красная окраска лепестков пиона определяется двумя парами генов (с и в). Каждый доминантный ген этих аллелей определяет красную окраску. Определить, в каком соотношении произошло расщепление по фенотипу (интенсивность окраски) у гибридных растений, полученных при скрещивании двух дигетерозиготных растений пиона, объяснить это.

### Как наследуется группа крови?

Молодая мама не на шутку встревожилась, когда узнала, что у новорожденной дочери IV группа крови. «Не может быть! - уверяла она. - У меня III группа, у мужа - II. Или это ошибка, или мне подменили ребенка!» Но ошибки не было. И девочка была та самая, которую ей показали сразу же после родов, как две капли воды похожая на своего отца. «Как это может быть?» - допытывалась мама. И врач, вооружившись карандашом и бумагой, стал рисовать ей схему наследования групп крови.

Существование групп крови стало известно лишь в 1900 - 1902 годах, когда австрийский ученый Карл Ландштейнер установил, что при смешивании крови двух разных людей в одних случаях эритроциты склеиваются, в других - нет. Значит, кровь не у всех одинакова, и есть группы крови совместимые и несовместимые. Это открытие имело огромное значение, ибо оно подсказало способ безопасного переливания крови: надо только определить её совместимость. Ещё через 20 с лишним лет стало известно, что группы крови передаются по наследству и что наследование происходит в строгом соответствии с законами генетики.

Любой наследственный признак контролируется, по меньшей мере, парой генов, один из которых ребенок получает от матери, другой от отца. И в этом случае тоже родители передают ребенку не «готовую» группу крови, а по одному гену, ответственному за её формирование. От взаимодействия этих генов и зависит, какая будет группа крови у ребенка: такая, как у отца, такая, как у матери, или же в результате комбинации генов возникнет третий вариант. Отличие одной группы от другой определяется особенностями белков крови. Создано несколько систем, по которым классифицируют эти достаточно многочисленные белки. Наиболее известная из них - система АВО (читается - а, б, ноль), в которой различают четыре группы - I, II, III, IV.

**I группу** называют нулевой и обозначают её - OO, что указывает на наличие двух одинаковых генов, определивших признак группы, - один ноль получен от отца, другой - от матери. Если у ребенка выявлена I группа крови, это значит, что и у отца, и у матери обязательно есть ген O, но совсем не значит, что у них тоже I группа, так как их вторые



гены могли быть иными.

Ген **II группы** обозначается буквой А. И если ребенок получит от обоих родителей по такому гену, то у него, конечно, будет II группа крови (АА). Но такая же группа будет у него и если он получит от одного из родителей ген О, а от другого - А, так как у гена О есть одна особенность - он не может проявить себя в присутствии гена А.

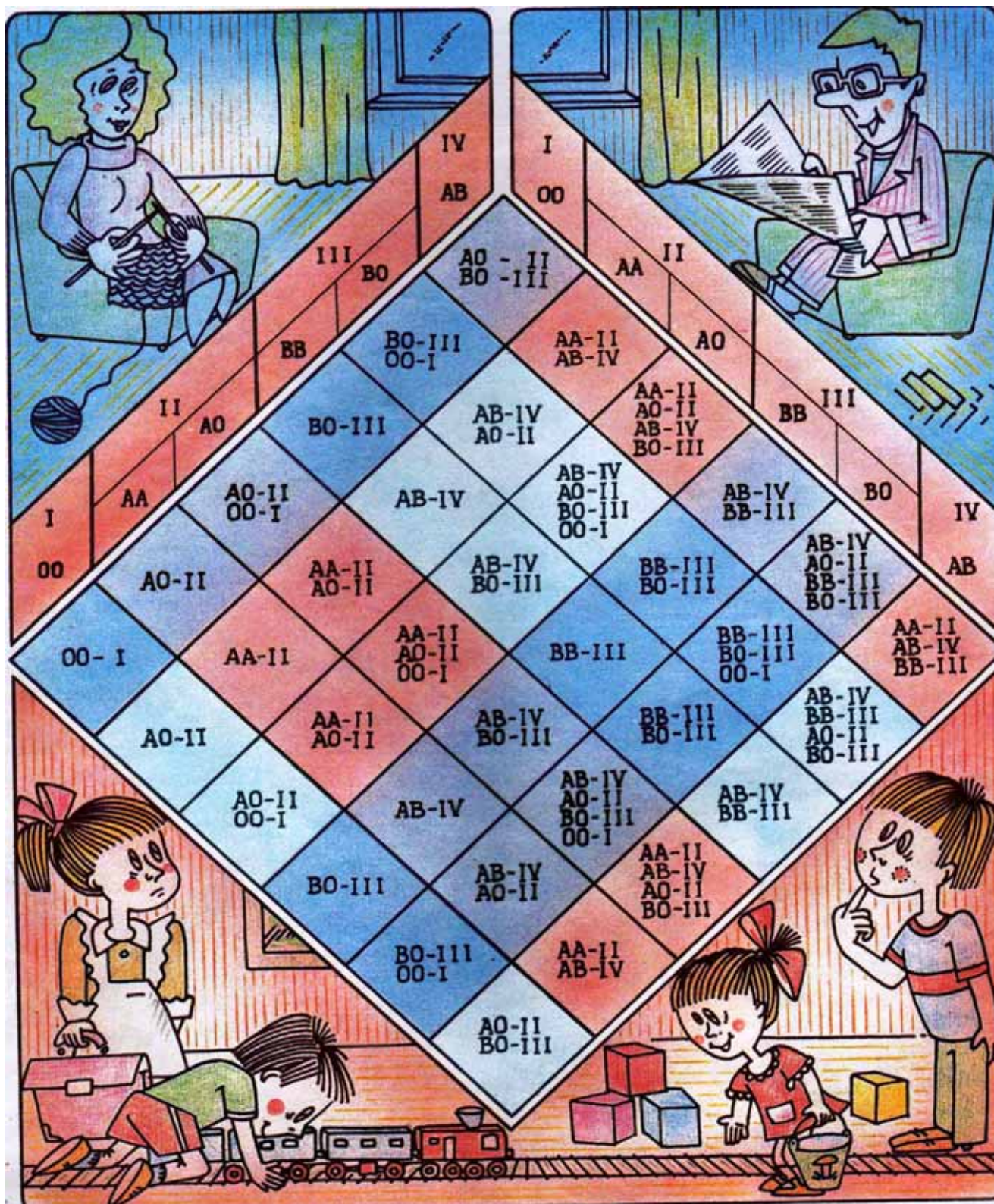
Ген **III группы** крови обозначается буквой В. Эта группа также образуется у тех, кто получил от родителей два одинаковых гена ВВ или два разных - В и О, ибо и в этом сочетании ген о себя не проявляет.

А что будет, если от одного из родителей ребенок унаследует ген А, а от другого - ген В? По отношению друг к другу они терпимы, один другого не подавляет, и их сочетание приводит к появлению нового признака - **IV группы** крови (АВ). Так и случилось у девочки. От матери, имеющей III группу крови, она получила ген В, от отца, у которого группа крови II, - ген А. Вот и возникло новое сочетание, вроде бы «ни в мать, ни в отца», а в действительности в точном соответствии с законами наследственности - и от отца, и от матери. Законы эти объективны, исключений не бывает. Опираясь на эти законы, можно решить многие проблемы, связанные с изучением особенностей крови. Они могут помочь и в решении некоторых сложных ситуаций, когда требуется установить отца ребенка. Почему только помочь? Да потому, что, как нам уже ясно, II, например, группа крови (АО) может быть у ребенка, если у матери - IV группа (АВ), а у отца или I (ОО), или II (АО), или III (ВО). Если у матери III группа (ВО), то и у ребенка она может быть III в сочетании со всеми группами крови отца, кроме II (АА). Таким образом, самым достоверным ответом, исходя из групп крови, является отрицание отцовства, то есть данный мужчина не может быть отцом данного ребенка. В жизни всякое случается - и иногда даже такой вывод может оказаться очень важным.

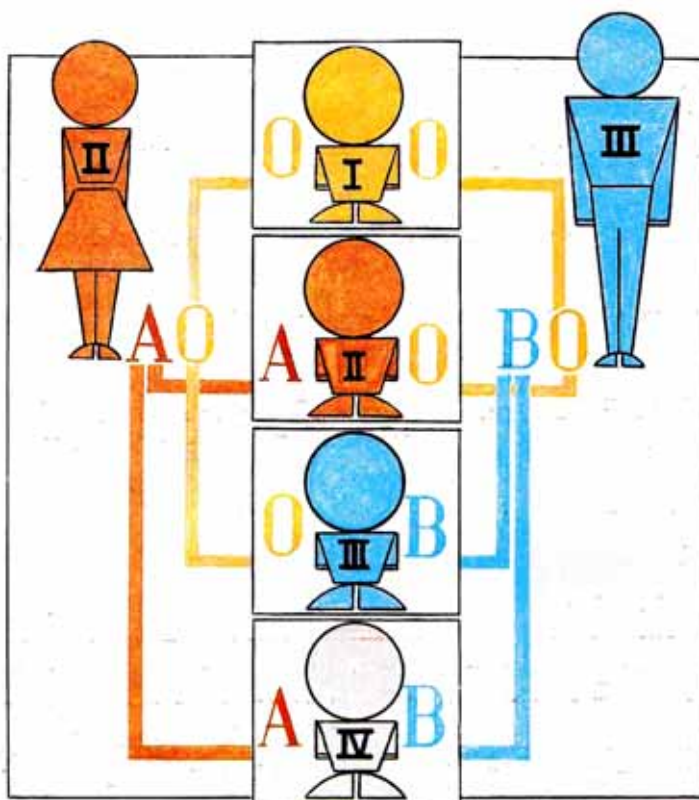
Как-то в родильном доме возникла необходимость срочно перелить новорожденному кровь. В его карте было записано, что у матери I группа крови, а у отца - IV. определили группу крови у ребенка - она оказалась I. Но такого наследования не может быть! В IV группе нет необходимого для этого гена О! Ошибка? Перепроверять ещё раз? Врач поговорил с матерью, и она открыла ему свою тайну - у истинного отца ребенка III группа крови. Значит, кровь новорожденного определена правильно, можно делать переливание!

А вот и казуистический случай, происшедший в Калифорнии: женщина, родившая близнецов, обратилась с просьбой установить их отцовство, указав на мужчину, не желавшего предать детей своими. И специалисты случайно выявили, а потом доказали, что у двоих новорожденных - разные отцы. Потом это подтвердила и мать. Вывод: насколько же непреложны законы генетики!

Варианты групп крови  
(результат наследование материнских и отцовских генов детям)







На схеме показано, как формируется группа крови ребенка. От каждого из родителей он получает по одному гену группового фактора. «Складываясь», фактор отца и фактор матери образуют группу крови ребенка. У родителей со второй (А II) и третьей (В III) группами крови ребенок может иметь *любую* из четырех групп крови и даже такую, какой нет ни у отца, ни у матери.

### НАСЛЕДОВАНИЕ ГРУПП КРОВИ

ГРУППА КРОВИ РОДИТЕЛЕЙ		ВОЗМОЖНЫЕ ГРУППЫ КРОВИ ДЕТЕЙ			
Мать	Отец	I	II	III	IV
O	O	O			
O	A	O	A		
O	B	O		B	
O	AB		A	B	
A	A	O	A		
A	B	O	A	B	AB
A	AB		A	B	AB
B	B	O		B	
B	AB		A	B	AB
AB	AB		A	B	AB

## Родная кровь

«Муж не верит, что это его ребенок,- всхлипывала молодая женщина.- Я клялась, божилась, а он ни в какую... Гонит нас с сынишкой».

Не сразу удалось ее успокоить и узнать, почему у мужа возникли такие подозрения. Оказалось, первая группа крови ее новорожденного сына не совпала ни со второй материнской, ни с третьей отцовской. И мужчина сделал категоричный вывод: «Сын не мой!» Молодая мать и сама недоумевала: «Как такое могло случиться?» Пришлось вооружиться таблицами и объяснить, что «такое» произошло в строгом соответствии с генетическими законами. А они гласят: родители передают ребенку не группу крови, а гены, взаимодействие которых ее определяет.

Своим знанием о существовании групп крови мы обязаны австрийскому ученому Карлу Ландштейнеру, который в самом начале нашего века обнаружил, что кровь всех людей можно разделить по определенным признакам на четыре основные группы.

Эти группы получили такие обозначения:  $0$ ,  $A$ (H),  $B$ (Ш) и  $AB$ (IV), где римскими цифрами, как вы понимаете, обозначен порядковый номер, а буквами  $A$ ,  $B$  и цифрой  $0$  - так называемые групповые факторы- агглютиногены. Эти специфические вещества, содержащиеся в красных клетках крови- эритроцитах, являются одним из основных признаков, по которым кровь относят к той или иной группе.

За свое открытие Карл Ландштейнер получил Нобелевскую премию. А человечество получило реальную возможность спасать миллионы жизней, переливая страждущим и умирающим живительную донорскую кровь.

Людей с первой группой крови ( $0$ ) называют универсальными донорами, ибо их кровь совместима с любой другой. Они же могут воспользоваться только кровью собственной группы.

Люди со второй ( $A$ ) и третьей ( $B$ ) группами крови при переливании могут получать либо кровь собственной группы, либо первой ( $0$ ).

Для обладателей четвертой группы крови ( $AB$ ) подходит кровь практически всех четырех групп.

Наличие в эритроцитах групповых факторов  $A$ ,  $B$  и  $0$  контролируется тремя аллельными генами. Но от своих родителей каждый из нас может получить только два гена: либо два  $A$ , либо два  $B$ , либо  $A$  и  $0$ .

При этом гены  $A$  и  $B$  доминантные, а ген  $0$  - рецессивный. Именно поэтому у людей с двумя одинаковыми генами « $AA$ » и у человека с двумя разными « $AO$ » все равно будет вторая группа крови, ибо ген  $0$  в данном случае никак себя не проявляет. И когда в лаборатории определяют группу крови, отличить, кто из людей несет «скрытый» рецессивный ген  $0$ , практически невозможно.

Однако ген  $0$  не всегда «держится в тени». Передаваясь по наследству и соединяясь с подобным себе, он может сказать веское слово, то есть сформировать первую группу крови ( $00$ ). Что, кстати, и произошло в том случае, с которого мы начали свой рассказ.

Гены  $A$  и  $B$ , как говорится, оба главные: никто никого не подавляет. Они действуют на равных и формируют достаточно редкую четвертую группу крови -  $AB$ .

Как вы уже, очевидно, поняли, ген отца и ген матери, складываясь, формируют группу крови ребенка. И если в результате комбинаций генов родителей возникает новый вариант, не следует грешить на «чужую кровь». По законам генетики ребенок может иметь не только группу крови одного из родителей, но и такую, какой у них нет. В частности, у родителей со второй ( $A$ ) и третьей ( $B$ ) группами крови может родиться ребенок с первой ( $0$ ) и четвертой ( $AB$ ) группами. Взгляните на цветную вкладку, и вы убедитесь в этом. А вообще всем, кто ждет младенца, неплохо бы выучить варианты наследования групп крови, как говорится, назубок. Право же, это ничуть не сложнее, чем таблица умножения. Ну а если запомнить не под силу, советуем вырезать и сохранить табличку: при необходимости она поможет разобраться, как сформировалась группа крови вашего ребенка, и избежать ненужных ссор, выяснения отношений.

Весьма оригинальный способ достижения супружеской гармонии предлагается в одном из немецких трактатов XIX века. Супругам, которые вечно бранятся и ссорятся (говоря

современным языком, не сошлись характерами), чтобы достичь семейного счастья и согласия, рекомендуется... перекрестное переливание крови, то ость от жены к мужу и от мужа—жене.

Надо сказать, что с помощью законов наследования групп крови удастся разрешить далеко не все сомнения. В тех случаях, когда мужчина отказывается от отцовства, анализируя группы крови, можно исключить данного «претендента» из числа возможных отцов. Но, пользуясь только системой АВО, стопроцентно доказать, что он является отцом в действительности, даже если его группа крови совпадает с группой крови ребенка, нельзя. Например, у матери и предполагаемого отца первая (0) группа крови, а у ребенка вторая (А). Ясно, что данный мужчина никак не может быть отцом данного малыша, ибо ни у него, ни у матери нет гена А. При таком раскладе, его не может быть и у ребенка. Но он есть! Значит, у этого ребенка другой отец.

Оставим в нашем примере те же исходные данные, поменяем только группу крови матери на вторую (А). Теперь уже мужчине с первой группой крови (0) будет гораздо труднее доказать свою непричастность: он вполне может быть отцом ребенка. Но может и не быть.

К счастью для матерей и невинных младенцев и к досаде неверных и безответственных отцов, наиболее известная система определения групп крови АВО - не единственная. В настоящее время их достаточно много. В частности, при анализе крови обязательно учитывается наличие или отсутствие хорошо всем известного резус-фактора (Rh). Для решения трудных вопросов установления родства в судебно-медицинской практике учитываются и многие другие специфические вещества - маркеры крови.

И чем больше маркеров крови специалисты привлекают к решению проблем, тем более точный ответ они получают. Подсчитано: при использовании системы АВО вероятность исключения отцовства равна 176 из 1000, добавление антигенов М и Н, содержащихся в эритроцитах, увеличивает ее до 373, а если добавить еще и резус-фактор, цифра возрастает до 531.

Однако это не предел. Разработанный в последние годы метод так называемой генетической дактилоскопии обладает почти стопроцентной информативностью. А это значит, что с его помощью удастся установить материнство или отцовство практически безошибочно.

## Гемофилия

С этой болезнью человечество знакомо давно. Мы можем догадаться, что именно о ней шла речь, когда еще задолго до нашей эры неведомые летописцы заносили в Талмуд сведения о мальчиках, которые после ритуального обрезания, обычно почти бескровного, буквально истекали кровью. Их гибель пытались объяснить как знамение, перст судьбы, жертву, угодную богам...

О том, что повышенная кровоточивость представляет собой заболевание, научный мир узнал лишь в конце XVIII века. Но потребовалось еще немало времени и трудов, чтобы стали окончательно ясны и причины болезни, и путь ее распространения.

У здорового человека при повреждении кровеносного сосуда - если только он не очень крупный - кровь, можно сказать, сама себя останавливает, образуя сгусток, пробку, закупоривающую брешь в сосуде. Эта важнейшая защитная реакция обеспечивается наличием в крови так называемых свертывающих факторов. Их существует более десятка, и обозначаются они римскими цифрами.

У больных гемофилией резко понижена выработка какого-то одного из этих факторов, чаще всего - VIII или IX. Такая неполноценность крови является наследственной, причем она «сцеплена» с женским полом. И хотя болеют гемофилией, как правило, только мужчины, наследуется она по женской линии: если болен, допустим, отец, его сын остается здоровым, а дочь становится скрытой носительницей дефектного гена, который

она передаст собственным детям. Ее мальчик может заболеть гемофилией, девочка – стать переносчиком болезни – так называемым кондуктором. Под угрозой теперь окажутся, в свою очередь, дети этой девочки, дети ее детей. Так, от дедов к внукам, правнукам, праправнукам тянется через десятилетия и века незримая цепочка...

Как ее прервать? Генетика подсказывает: в семье, где муж болен гемофилией, а жена здорова, должны рождаться только сыновья. Сейчас это возможно: в ранние сроки беременности проводится обследование, устанавливающее пол ребенка. И, если это окажется девочка, приходится решаться на аборт.

Когда муж здоров, а жена – носительница гена гемофилии, врач советует не иметь детей. Тем более не следует иметь детей супружеской паре, в которой жена – носительница, а муж болен гемофилией. Правда, такие сочетания крайне редки. Но те единственные, описанные в медицинской литературе 60 женщин, у которых все-таки имелись проявления гемофилии, – как раз дочери таких родителей.

Носительство гена гемофилии устанавливается специальным исследованием крови. На состоянии здоровья оно не отражается, никаких внешних проявлений не дает. Поэтому заподозрить у себя такую особенность, можно только зная, что в роду был больной гемофилией. Но кто из молодых женщин, вступающих в брак, хорошо знает свою родословную? И многие ли, планируя беременность, обращаются за советом в медико-генетическую консультацию? Да и консультаций таких у нас все еще мало. Так что рождение ребенка, больного гемофилией, может оказаться для родителей полной неожиданностью.

Если так случилось – надо учиться беречь и охранять его! Гемофилия опаснее всего до тех пор, пока она не распознана, пока больному остается без медицинского наблюдения и профилактической защиты. Даже незначительная травма может стать для него роковой: ведь кровотечения при гемофилии возникают легко, они обильны, длительны, их невозможно остановить обычными средствами.

Кровь изливается и под кожу, и в межмышечные пространства, образуя здесь «кровяные опухоли» - гематомы. Они подолгу не рассасываются, «цветут», приобретая сначала голубой, затем сине-фиолетовый, бурый, золотистый цвет.

Гематомы эти, как и кровотечения, не адекватны травме. Вот, например, начал ребенок самостоятельно передвигаться, нечаянно сел на твердую игрушку – и, глядишь, у него уже на ягодичках гематома. Или поползал чуть-чуть по паласу – и колени в кровоподтеках.

Такие симптомы позволяют заподозрить заболевание. Уточняя диагноз, врач, прежде всего, старается выяснить наследственные данные, проводит разностороннее обследование. Но решающим, конечно, становится количественное определение факторов VIII и IX в плазме крови.

Если диагноз установлен, больного берут на диспансерный учет в ближайшем учреждении гематологического профиля, которое отныне будет в ответе за его судьбу. Ему выдадут «Книжку больного гемофилией»: в ней указан диагноз, группа крови, резус-принадлежность, даны рекомендации на случай обострения.

Сейчас, когда созданы специальные препараты- «заместители» кровосвертывающих факторов, лечение гемофилии стало гораздо более перспективным. Но не беда в том, что жизнь этих препаратов в организме недолго: сутки, двое, трое или чуть больше. Вводить же их часто не всегда возможно, и, прежде всего потому, что организм начинает реагировать на них, как и на всякое чужеродное вещество, вырабатывая антитела.

Ученые стремятся создавать препараты с максимально длительным действием. Хотя в этом плане у нас уже есть успехи, охрана здоровья больного гемофилией остается сложным делом.

Режим заместительной терапии вырабатывается для каждого больного особо. Но непреложным остается общее правило: антигемофильные препараты вводят не только при возникшем кровотечении, но и профилактически, например, перед хирургическим вмешательством, даже если это всего лишь удаление зуба. При гемофилии такая процедура тоже достаточно рискованна, особенно если приходится удалять коренной зуб или несколько зубов сразу. Поэтому и рекомендуется внимательно следить за состоянием

зубов, стараясь не доводить их до разрушения. Важно научить ребенка правильно чистить зубы, не травмируя десну,- верхние сверху вниз, нижние снизу вверх, а потом – жевательные поверхности.

Больным гемофилией нельзя делать внутримышечные инъекции- при необходимости лекарства вводят внутривенно, что гораздо меньше угрожает кровотечением. Нельзя им и принимать некоторые препараты – ацетилсалициловую кислоту (аспирин), бруфен, индометацин, анальгин, ибо все они в какой-то мере действуют на свертывающую систему крови.

Много сложностей создают кровоизлияния в суставы. У 90-95% больных уже с детских лет начинаются гемартрозы суставов- коленных, голеностопных, локтевых, плечевых, тазобедренных. И снова важно не запускать заболевание, иначе постепенно могут образоваться контрактуры, ограничиться подвижность.

Помимо лечения, применяемого в остром периоде, очень полезно четыре раза в год, выбирая моменты, когда сустав не беспокоит, провести профилактический курс, включающий массаж и лечебную физкультуру. Но и это делают на фоне введения антигемофильных препаратов.

Как видим, медицинская коррекция необходима больному почти постоянно. Не менее сложна коррекция психологическая. И основная ее тяжесть падает на родителей, родных, друзей. Как растить мальчика, больного гемофилией, чтобы у него не создавалось « комплекса хрустальной вазы» и чтобы в то же время он никогда не забывал об осторожности?

Хотя физкультурой, утренней зарядкой он заниматься может и должен, но спортивные игры, связанные с риском падений, толчков, ударов, ему противопоказаны. Такого ребенка правильнее всего ориентировать на рисование, музыку, шахматы, настольные игры.

В этом плане природа как бы идет ему навстречу: большинство больных гемофилией – люди созерцательного склада, не порывистые, не импульсивные. Они более склонны к игре ума, чем к игре мышц, и находят себя в различных профессиях, не требующих физической активности. Известны больные, успешно работающие в области точных и гуманитарных наук, занимающиеся творческой деятельностью,- художники, музыканты. Им вполне доступны такие, например, профессии, как конструктор, библиотекарь, библиограф, переводчик, корректор, музейный работник.

В некоторых странах существуют специальные школы для больных гемофилией. У нас таких школ нет. И если в класс пришел больной ребенок, долг педагога настроить детей на бережное отношение к нему, объяснить, как рискованно для этого мальчика упасть, получить даже ссадину, даже царапину.

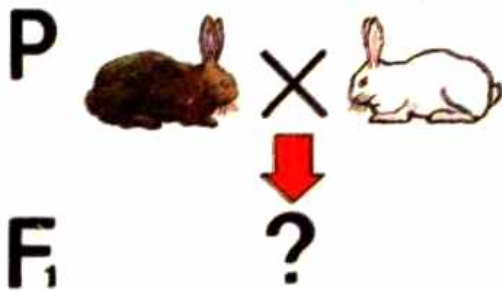
Надо смотреть правде в глаза: гемофилия и сегодня остается опасным заболеванием. И смертность от нее, особенно в детском и юношеском возрасте, высока, главным образом из-за запоздалой диагностики или отсутствия надежной профилактики. Если меры приняты вовремя, прогноз гораздо более благоприятен.

Соблюдая правильный охранительный режим, тысячи таких больных живут полноценной жизнью, работают. Имеют семьи. На одном из недавних гематологических конгрессов прозвучало сообщение о больном гемофилией, благополучно дожившем до 95 лет. Право же, это вселяет оптимизм!



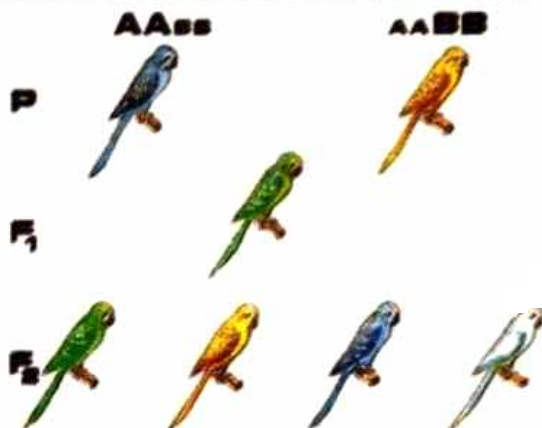
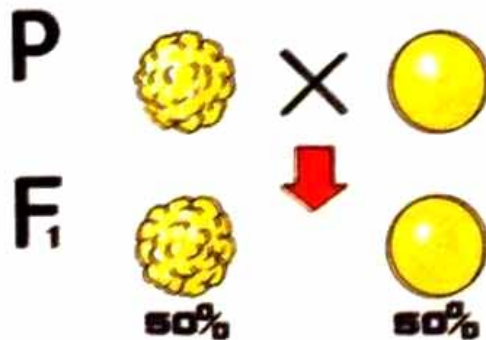
## Иллюстрированные задачи по генетике

Преимущество иллюстрированных задач перед текстовыми очевидно, оно основано на том, что зрительное восприятие изображений активизирует внимание, способствует лучшему осмыслению условий задач и изучаемых закономерностей.



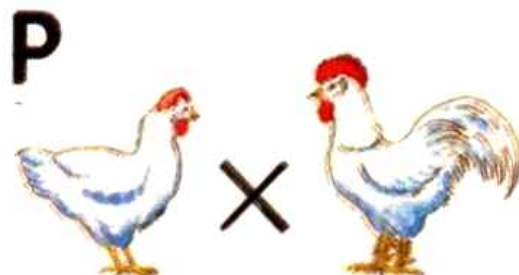
Известно, что у кролика черная пигментация шерсти доминирует над альбинизмом (отсутствие пигмента, белая шерсть и красные глаза). Какая окраска шерсти будет у гибридов первого поколения, полученного в результате скрещивания гетерозиготного черного кролика с альбиносом?

Известно, что у гороха гладкая поверхность семян доминирует над морщинистой. При опылении растения с морщинистыми семенами пыльцой растения с гладкими семенами половина потомства имеет морщинистые, а половина — гладкие семена. Определите генотип родителей.

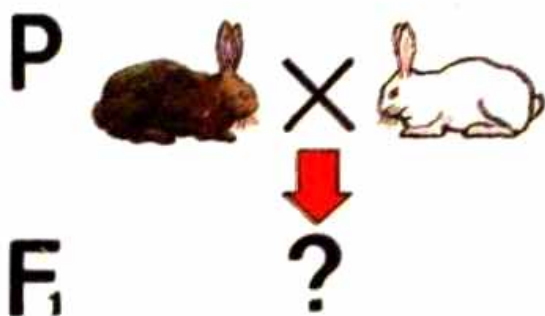


Рассмотрите рисунок. Определите генотипы особей первого и второго поколений.

Известно, что у кур простой (листовидный) гребень (r) рецессивен по отношению к розовидному (R), а оперенные ноги (F) доминируют над голыми (f). Кур с листовидным гребнем и голыми ногами скрестили с дигетерозиготным петухом, имеющим розовидный гребень и оперенные ноги. Какая часть потомства унаследует оба признака матери?

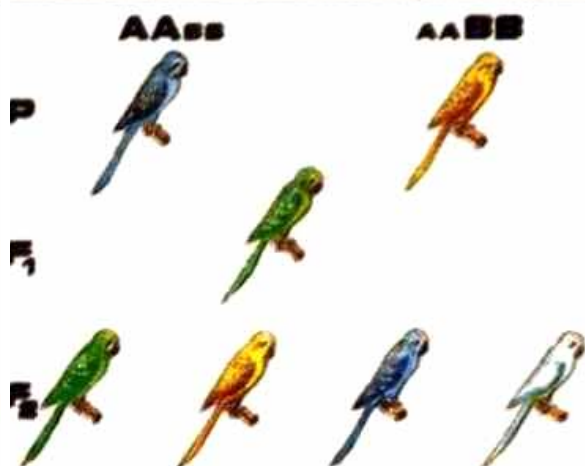
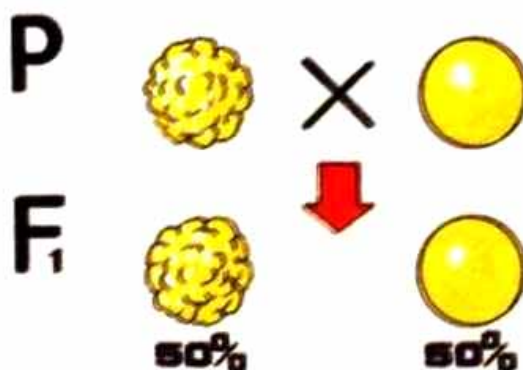






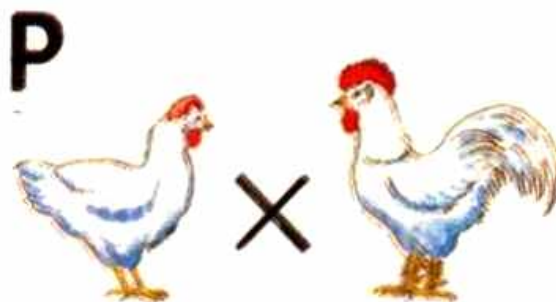
Известно, что у кролика черная пигментация шерсти доминирует над альбинизмом (отсутствие пигмента, белая шерсть и красные глаза). Какая окраска шерсти будет у гибридов первого поколения, полученного в результате скрещивания гетерозиготного черного кролика с альбиносом?

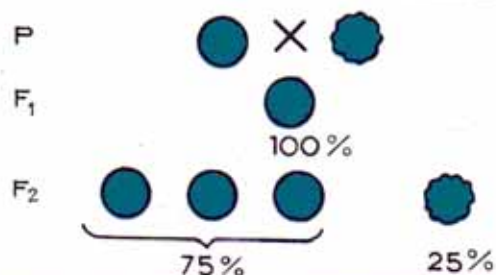
Известно, что у гороха гладкая поверхность семян доминирует над морщинистой. При опылении растения с морщинистыми семенами пыльцой растения с гладкими семенами половина потомства имеет морщинистые, а половина — гладкие семена. Определите генотип родителей.



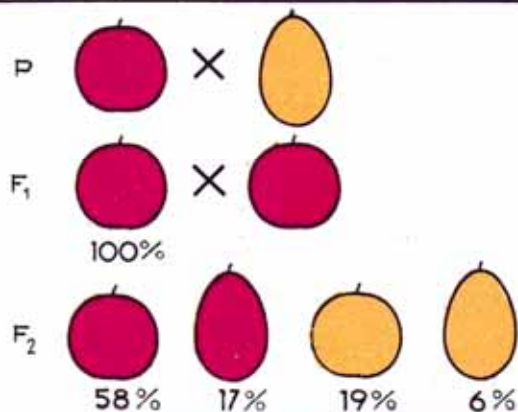
Рассмотрите рисунок. Определите генотипы особей первого и второго поколений.

Известно, что у кур простой (листовидный) гребень (r) рецессивен по отношению к розовидному (R), а оперенные ноги (F) доминируют над голыми (f). Кур с листовидным гребнем и голыми ногами скрестили с дигетерозиготным петухом, имеющим розовидный гребень и оперенные ноги. Какая часть потомства унаследует оба признака матери?

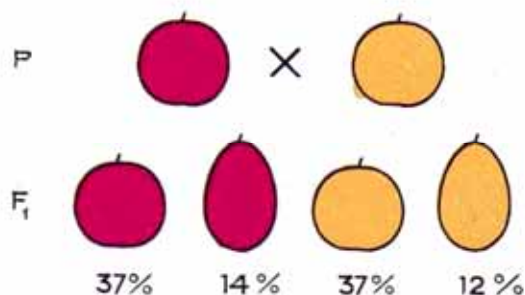




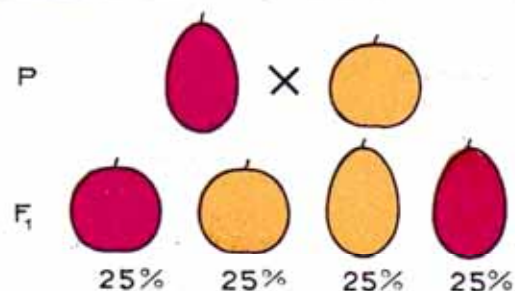
1. Каковы генотипы родителей и гибридов первого (F<sub>1</sub>) и второго (F<sub>2</sub>) поколений?
2. Какие генетические закономерности проявляются при такой гибридизации?



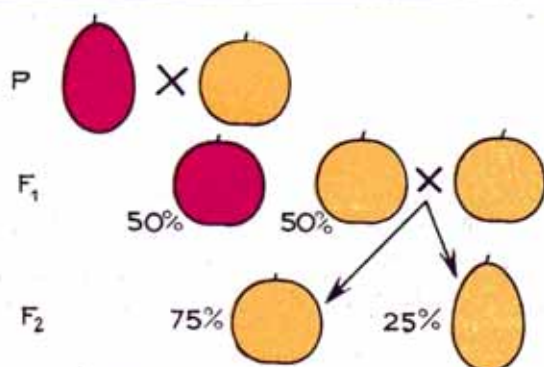
1. Какие признаки плода томата (красная или желтая окраска, грушевидная или шаровидная форма) доминируют?
2. Каковы генотипы родителей (P) и гибридов первого и второго поколений?



1. Каковы генотипы родителей (P) и гибридов F<sub>1</sub> (если красная окраска и круглая форма плодов томата — доминантные признаки, а желтая окраска и грушевидная форма — рецессивные признаки)?
2. Докажите, что при таком скрещивании проявляется закон независимого распределения генов.

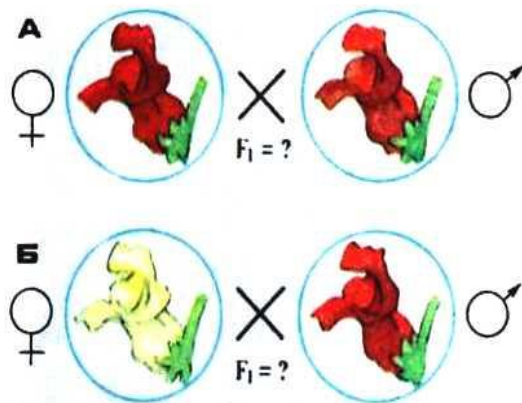


1. Каковы генотипы родителей (P) и гибридов F<sub>1</sub> (если красная окраска (A) и круглая форма (B) плодов томата — доминантные признаки, а желтая окраска (a) и грушевидная форма (b) — рецессивные признаки)?
2. Какие генетические закономерности проявляются при такой гибридизации?



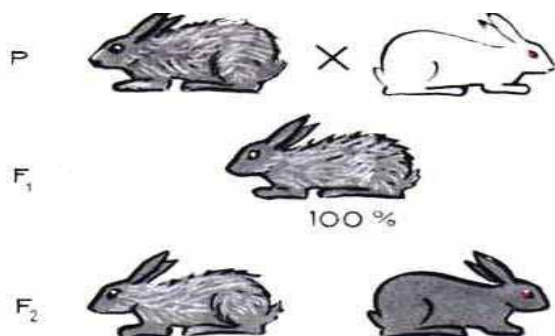
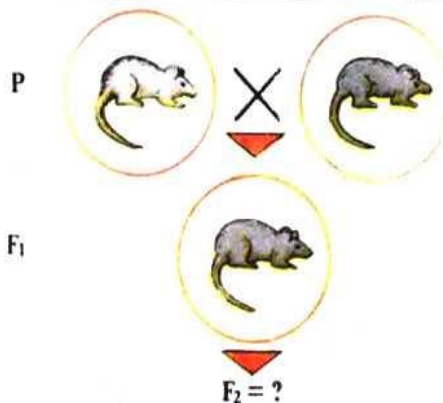
1. Какой признак плодов томата (грушевидная или шаровидная форма) доминирует?
2. Каковы генотипы родителей (P), гибридов первого и второго поколений (если красная окраска — доминантный признак)?



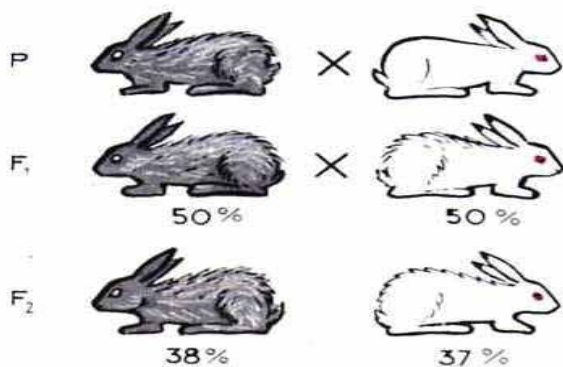


Используя данные рисунка, определите генотипы исходных растений, если известно, что в первом случае (рис. А) оба растения гетерозиготны по признаку окраски цветков, во втором случае (рис. Б) гетерозиготна только одно растение. Составьте схемы скрещивания и укажите фенотипы и генотипы гибридов первого поколения.

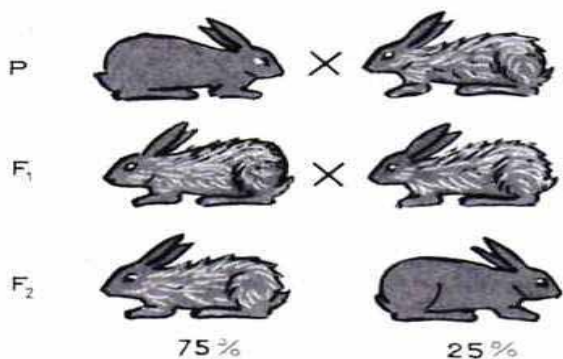
Рассмотрите рисунок. Определите, какой признак — белая или серая окраска шерсти — доминирует у крыс. Назовите генотипы родительских форм и гибридов первого поколения, если известно, что родители гомозиготны по данному признаку. Составьте схему скрещивания до  $F_2$  и определите генотипы и фенотипы гибридов.



1. Какие признаки у кроликов (темная или белая окраска, гладкая или мохнатая форма шерсти) доминируют?
2. Каковы генотипы родителей (Р), гибридов первого и второго поколений?
3. Какие генетические закономерности проявляются при такой гибридизации?



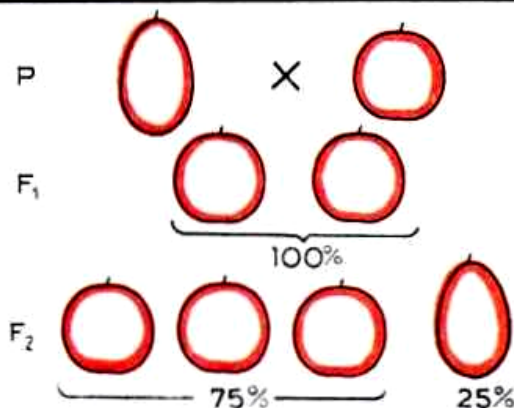
1. Какой признак кроликов (мохнатая или гладкая форма шерсти) доминирует?
2. Каковы генотипы родителей (Р), гибридов первого и второго поколений (если белая окраска шерсти — доминантный признак)?



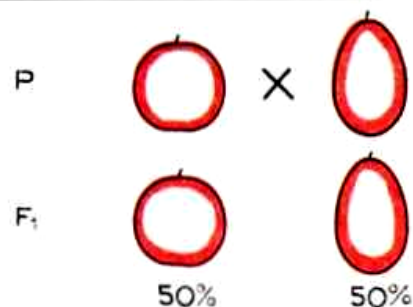
1. Какой признак кроликов (мохнатая или гладкая форма шерсти) доминирует?
2. Каковы генотипы родителей (Р), гибридов первого и второго поколений по признакам формы и окраски шерсти кроликов (если темная окраска шерсти — доминантный признак)?



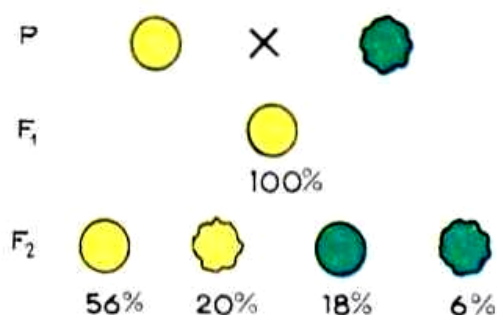
1. Какой признак человека (высокий или низкий рост) доминирует?
2. Каковы генотипы членов этой семьи — матери, отца и детей?



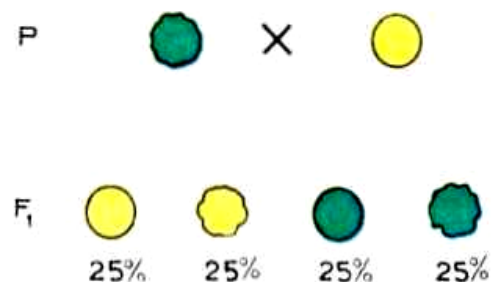
1. Какая форма плода томата (шаровидная или грушевидная) доминирует?
2. Каковы генотипы родителей (P), гибридов первого поколения (F<sub>1</sub>) и второго (F<sub>2</sub>)?
3. Какие генетические закономерности, открытые Менделем, проявляются при такой гибридизации?



1. Каковы генотипы родительских растений томатов (P) и гибридов первого поколения (F<sub>1</sub>) (если шаровидная форма плодов томата доминирует над грушевидной)?
2. Объясните: почему в первом же поколении гибридов произошло расщепление признаков?

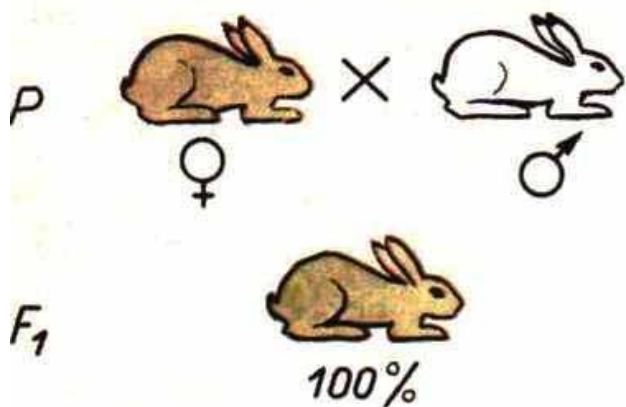


1. Каковы генотипы гибридов первого и второго поколений, полученных путем скрещивания гомозиготных родительских сортов гороха (если желтая окраска семян (A) доминирует над зеленой (a), гладкая форма семян (B) над морщинистой (b)?)
2. Какие генетические закономерности проявляются при такой гибридизации?



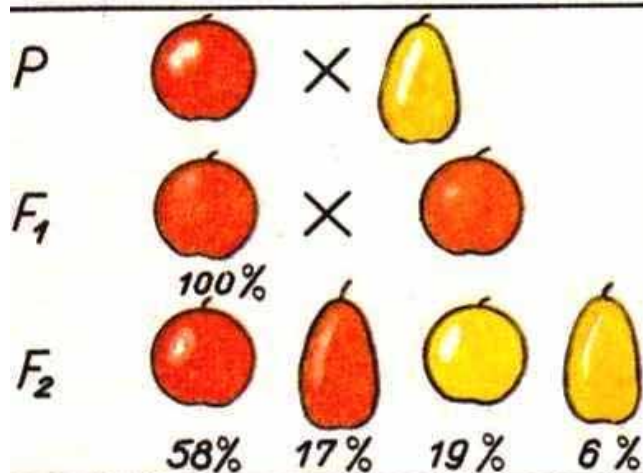
1. Каковы генотипы родительских растений гороха и гибридов F<sub>1</sub>, если желтая окраска семян (A) доминирует над зеленой (a), гладкая форма семян (B) над морщинистой (b)?
2. Почему уже в первом поколении гибридов произошло расщепление признаков?





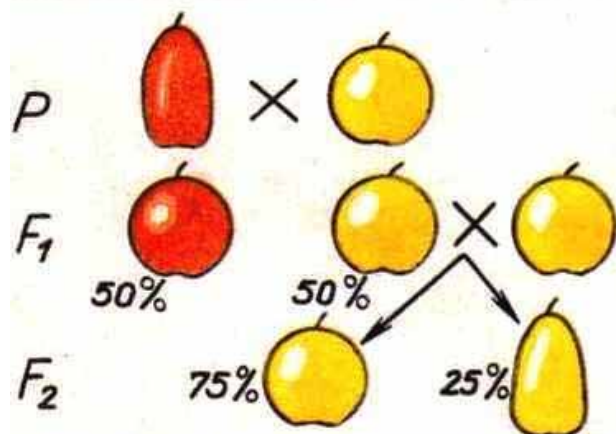
Рассмотрите рисунок, решите задачу и ответьте на вопросы:

1. Какая окраска шерсти у кроликов доминирует?
2. Каковы генотипы родителей ( $P$ ) и гибридов первого поколения ( $F_1$ ) по признаку окраски шерсти?
3. Какие генетические закономерности проявляются при такой гибридизации?



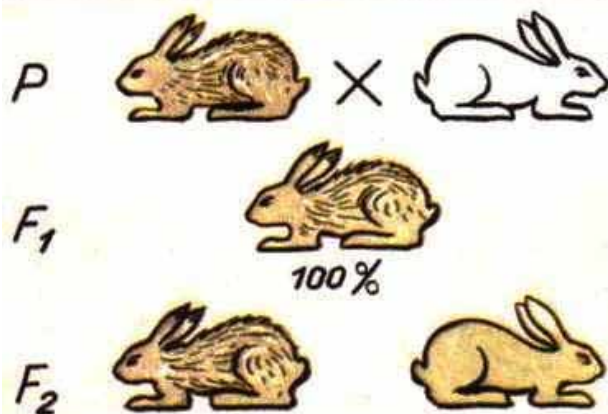
Рассмотрите рисунок, решите задачу и ответьте на вопросы:

1. Какие признаки плода томата (красная или желтая окраска, грушевидная или шаровидная форма) доминируют?
2. Каковы генотипы родителей ( $P$ ) и гибридов первого и второго поколений?



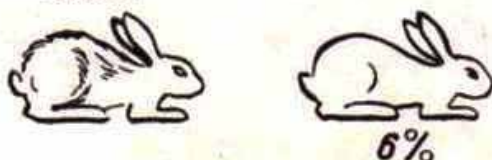
Рассмотрите рисунок, решите задачу и ответьте на вопросы:

1. Какой признак плодов томата (грушевидная или шаровидная форма) доминирует?
2. Каковы генотипы родителей ( $P$ ), гибридов первого и второго поколений (если красная окраска — доминантный признак)?

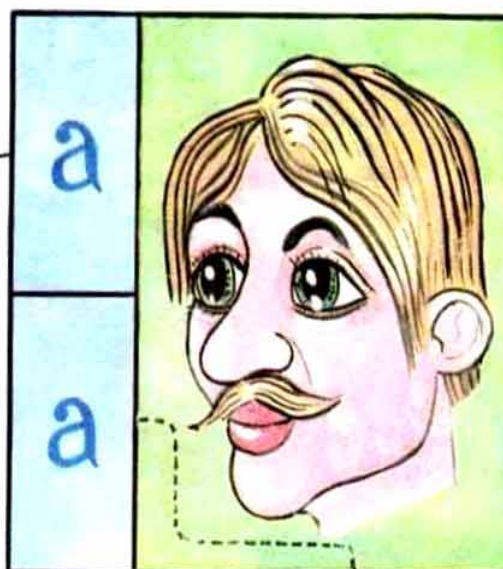
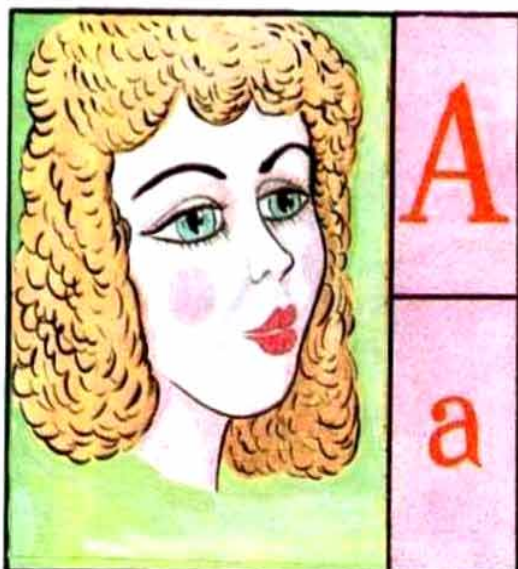


1. Какие признаки у кроликов (темная или белая окраска, гладкая или мохнатая форма шерсти) доминируют?

2. Каковы генотипы родителей ( $P$ ), гибридов первого и второго поколений?



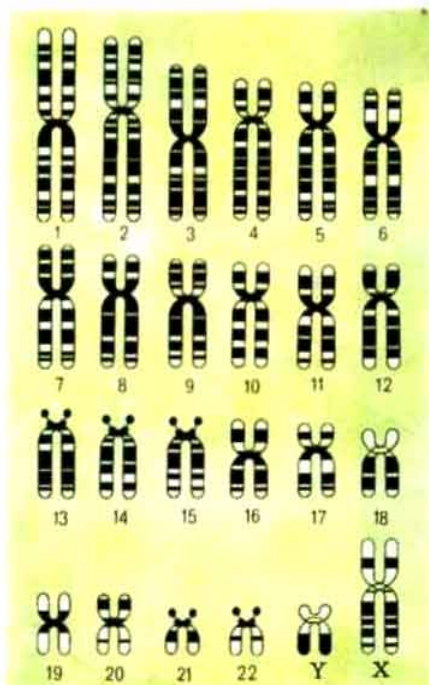
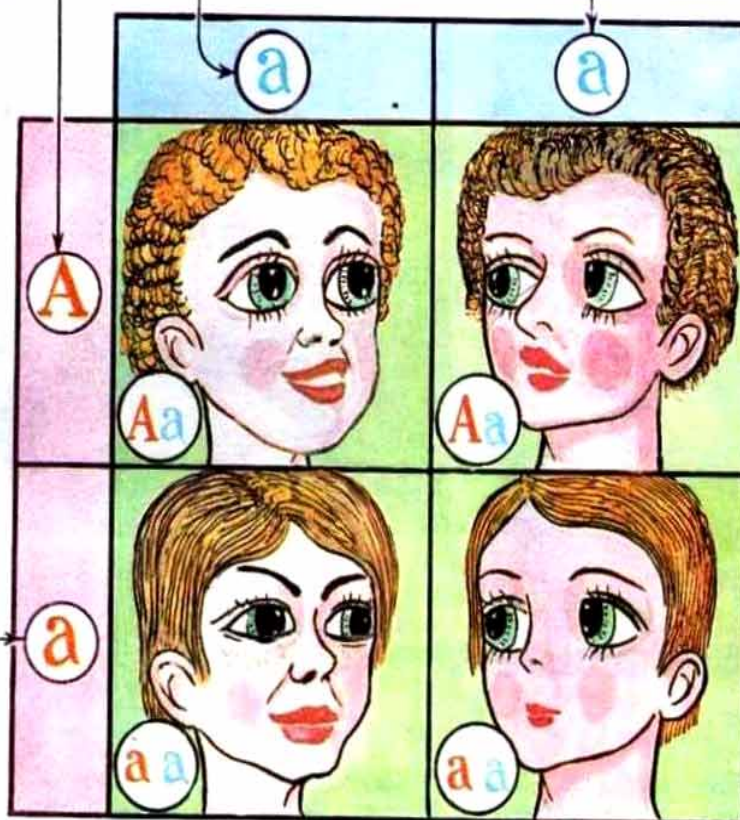




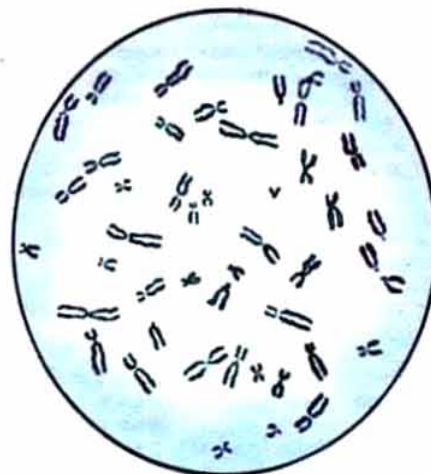
Перед вами простая, а вернее, несколько упрощенная генетическая задачка. Дано: кудрявые волосы матери определяют два гена — «А» — доминантный ген курчавых волос, «а» — рецессивный ген прямых волос. Прямые волосы отца определяют два рецессивных гена прямых волос — «аа».

Спрашивается: какие волосы могут быть у их детей?

Ответ на схеме. Те дети, которые унаследуют от матери доминантный ген «А», а от отца рецессивный ген «а», будут кудрявыми. А те, которым и от матери, и от отца достанется по рецессивному гену «а», будут прямоволосыми.



Вот такими видят исследователи хромосомы человека под микроскопом. Если есть время и желание, можно их сосчитать и попробовать составить некоторые пары.



Ученые разработали специальные методы окраски хромосом человека. При таком способе, который представлен на вкладке, в светлых участках сконцентрированы гены «домашнего хозяйства» клетки, а в темных — гены, обеспечивающие ее специфические функции. Как видите, хромосома каждой пары имеет свое, легко узнаваемое «лицо».

## Основы генетики человека

Генетика человека изучает явления наследственности и изменчивости в популяциях людей, особенности наследования признаков в норме и их изменения под действием условий окружающей среды. Целью медицинской генетики является разработка методов диагностики, лечение и профилактика наследственной патологии человека.

**Задачами генетики** человека являются:

- 1) определение полной нуклеотидной последовательности ДНК генома человека, локализации генов и создании их банка;
- 2) ранняя диагностика наследственной патологии путем совершенствования методов пренатальной и экспресс - диагностики;
- 3) широкое внедрение медико-генетического консультирования;
- 4) разработка методов генной терапии наследственных заболеваний на основе генной инженерии;
- 5) выявление генетически опасных факторов внешней среды и разработка методов их нейтрализации.

### **Человек как специфический объект генетического анализа**

Изучение генетики человека связано с большими трудностями:

1. сложный кариотип - много хромосом и групп сцепления;
2. позднее половое созревание и редкая смена поколений;
3. малое количество потомков;
4. невозможность экспериментирования
5. невозможность создания одинаковых условий жизни.

Несмотря на перечисленные трудности, генетика человека изучена на сегодня лучше, чем генетика многих других организмов (например, млекопитающих) благодаря потребностям медицины и разнообразным современным методам исследования.

## **Основные методы исследования генетики человека**

### **Клинико-генеалогический метод**

Этот метод относится к числу основных в генетике человека и опирается на генеалогию - учение о родословных. Суть метода заключается в составлении родословной и последующем ее анализе. Был введен в 1865г. Ф.Гальтоном. Генеалогический метод широко используется для решения как научных, так и прикладных проблем. Он позволяет выявить наследственный характер признака и определить тип наследования. Наряду с этим, метод дает возможность установить сцепленное наследование, определить тип взаимодействия генов и пенетрантность аллелей. Генеалогический метод лежит в основе медико-генетического консультирования.

#### **Составление родословной.**

Сбор сведений о семье начинается с *пробанда* - обычно это больной с изучаемым заболеванием. Дети одной родительской пары (братья - сестры) называются *сибсами*. В большинстве случаев родословная собирается по одному или нескольким признакам и может быть полной или ограниченной. Чем больше поколений прослежено в родословной, тем она полнее и тем выше шансы на получение полностью достоверных результатов.

#### **Этапы генеалогического анализа:**

. Сбор данных обо всех родственниках обследуемого (анамнез); сбор генетической информации проводится путем опроса, анкетирования, личного обследования семьи. Опрос обычно начинается с бабушки или дедушки по материнской линии, с указанием внуков-детей каждого их ребенка. После сбора сведений составляют графическое изображение родословной, используя систему условных обозначений:

## УСЛОВНЫЕ ОБОЗНАЧЕНИЯ ДЛЯ СОСТАВЛЕНИЯ РОДОСЛОВНОЙ



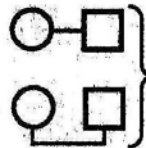
Женщина



Мужчина



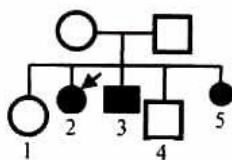
Пробанд (лицо, по отношению к которому составляется родословная (исследуется наследственность семьи)) обозначается стрелочкой под углом 45°



Зарегистрированный брак



Внебрачная связь (незарегистрированный, «гражданский» брак, «пробный» брак)



Пять беременностей, которые завершились следующим образом: 1-й (девочка) и 4-й (мальчик) существуют. 2-й и 3-й ребенок умерли сразу после рождения, последняя беременность была прервана по желанию женщины (медицинский аборт)



Пол ребенка неизвестен (беременность прервалась слишком рано, когда еще не представлялось возможным определить пол ребенка и/или такая задача не была поставлена)



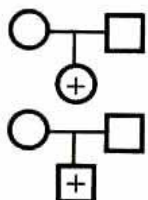
**Преждевременная смерть (до 45-летнего возраста):**

женщины

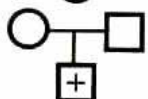


мужчины

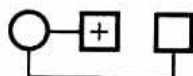
**Преждевременная смерть ребенка в семье:**



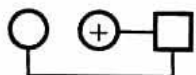
девочки



мальчика



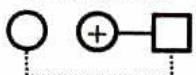
Второй зарегистрированный брак вдовы



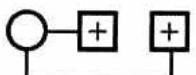
Второй зарегистрированный брак вдовца



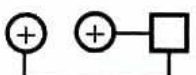
Внебрачная связь вдовы



Внебрачная связь вдовца



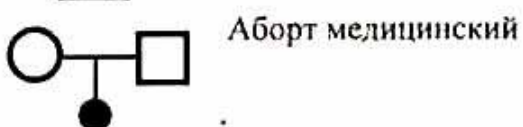
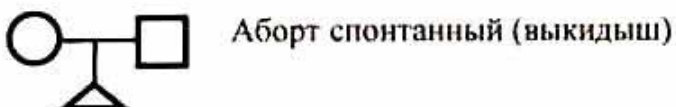
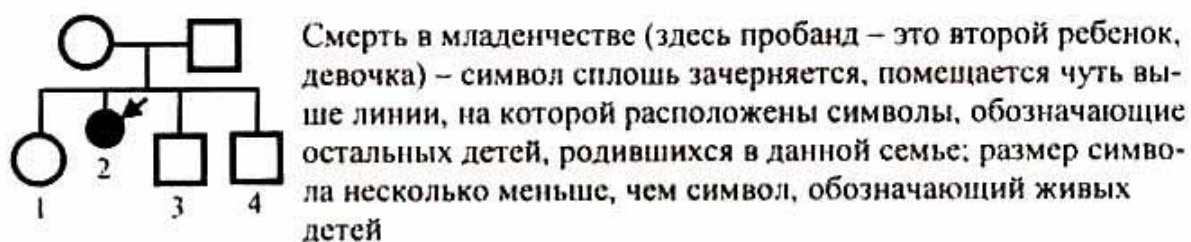
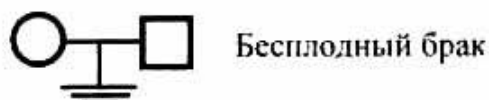
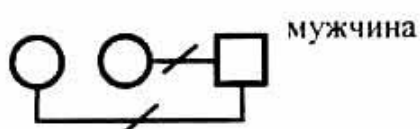
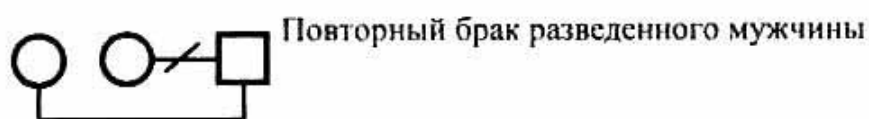
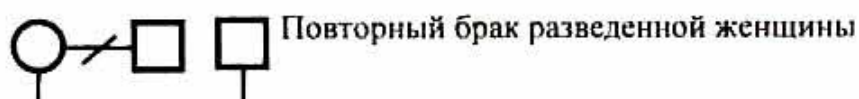
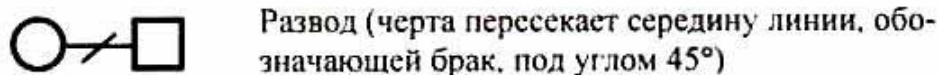
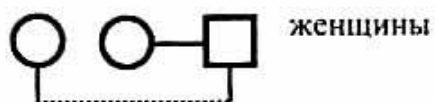
Оба мужа этой женщины умерли до достижения ими 45-летнего возраста



Обе жены этого мужчины умерли до достижения ими 45-летнего возраста



### Внебрачная связь одного из супругов:

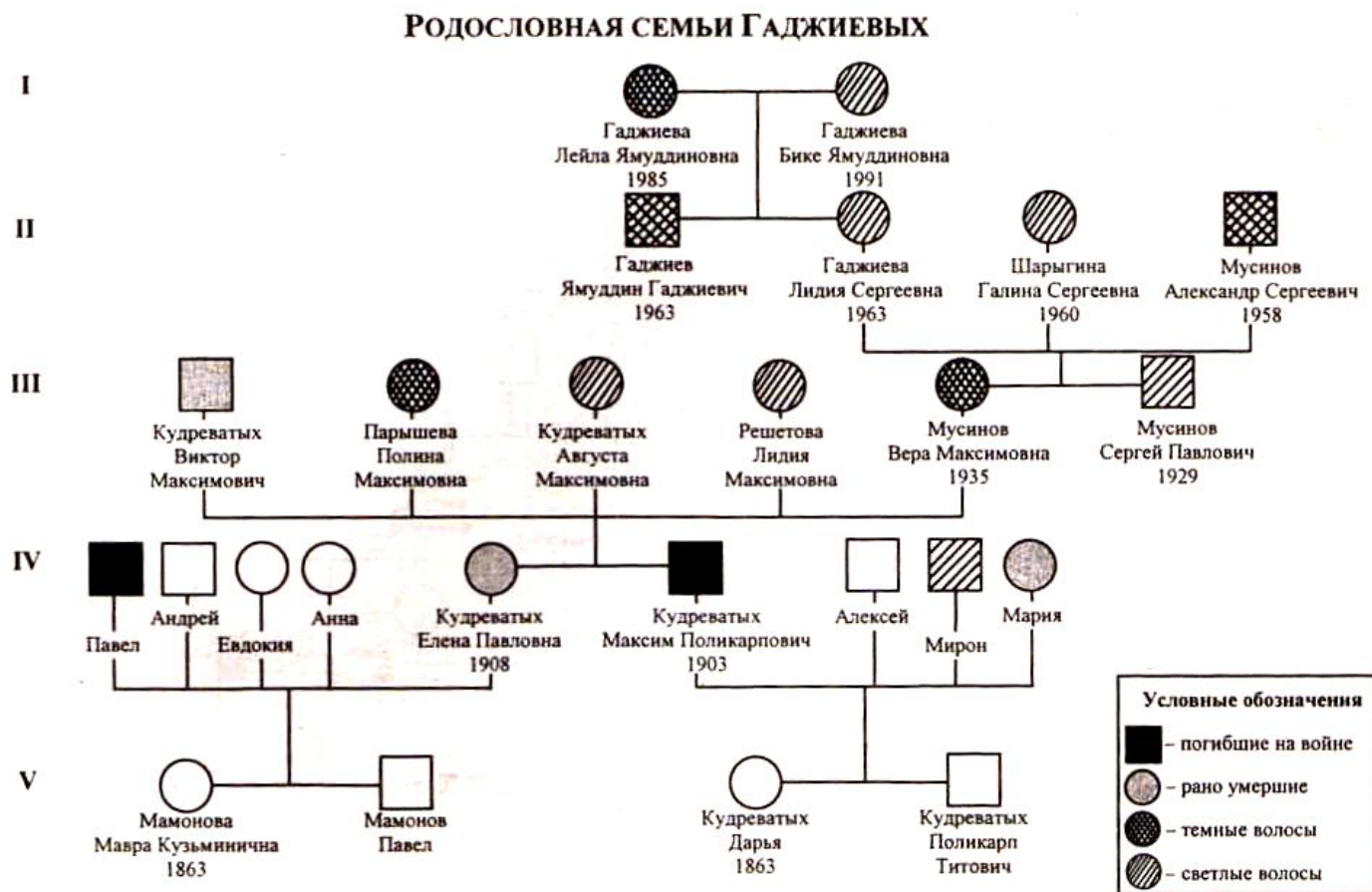


### Построение родословной.

Выполняя эту работу важно соблюдать следующие правила:

- 1) составление родословной начинают с пробанда; братья и сестры располагаются в порядке рождения слева направо, начиная со старшего;
- 2) все члены родословной располагаются строго по поколениям в один ряд;
- 3) поколения обозначаются римскими цифрами слева от родословной сверху вниз.
- 4) арабскими цифрами нумеруются слева направо (в один ряд) потомство одного поколения;
- 5) в связи с тем, что некоторые болезни проявляются в разные периоды жизни, указывается возраст членов семьи;
- 6) отмечаются лично обследованные члены родословной.

Графическое изображение родословной может располагаться вертикально - горизонтально или по кругу (в случае обширных родословных) Схема родословной сопровождается описанием обозначений (под рисунком), которое называется легендой.



### Генетический анализ родословной и выводы

Задача генетического анализа - установление наследственного характера заболевания и типа наследования, выявление гетерозиготных носителей мутантного гена, а также прогнозирование рождения больных детей в семьях с наследственной патологией, анализ родословной включает следующие этапы:

1) установление: является ли данный признак или заболевание единичным в семье или имеется несколько случаев (семейный характер). Если признак встречается несколько раз в разных поколениях, то можно предположить, что он имеет наследственную природу.

2) определение типа наследования признака. Для этого анализируют родословную, учитывая следующие моменты:

- Встречается ли изучаемый признак во всех поколениях и многие ли члены родословной обладают этим признаком;
- одинакова ли частота признака у лиц обоих полов, у лиц какого пола он встречается чаще;
- лицам какого пола передается признак от больного отца и больной матери;
- есть ли в родословной семье, в которых у обоих здоровых родителей рождались больные дети, или у обоих больных родителей рождались здоровые дети;
- какая часть потомства в семьях, где болен один из родителей, имеет наследуемый признак.

В зависимости от типа наследования общая картина родословной выглядит по-разному.

#### **Типы наследования.**

##### **1. Аутосомно-доминантный тип наследования**

характеризуется тем, что мутантный ген связан с аутосомой и проявляется как в гомозиготном (AA), так и в гетерозиготном состояниях (Aa).

В силу этого прослеживаются следующие особенности наследования:

1. больные в каждом поколении
2. больной ребенок у больных родителей
3. болеют в равной степени и мужчины и женщины
4. наследование идет по вертикали и по горизонтали
5. вероятность наследования 100%, 75% и 50%

Клинические проявления болезни могут значительно варьировать в зависимости от экспрессивности и пенетрантности гена. Экспрессивностью называется степень выраженности гена (в нашем случае - тяжесть заболевания). При высокой экспрессивности гена развивается тяжелая, часто с летальным исходом, форма заболевания, при низкой - внешне человек здоров. Под пенетрантностью понимается частота проявления мутантного гена среди его носителей. Она определяется отношением числа особей, имеющих данную болезнь (признак), к числу особей, имеющих данный ген, выраженный в процентах. Экспрессивность и пенетрантность наблюдаются в широких пределах (от 0% до 100%) и сильно зависят от условий внешней среды.

Следует подчеркнуть, что вышеперечисленные признаки аутосомно-доминантного типа наследования будут проявляться только при полном доминировании.

Так наследуются у человека полидактилия (шестипалость), веснушки, курчавые волосы, карий цвет глаз и др. При неполном доминировании у гибридов будет проявляться промежуточная форма наследования. При неполной пенетрантности гена больные могут быть не в каждом поколении.

##### **2. Аутосомно-рецессивный тип наследования.**

Мутантный ген проявляет свое действие только в гомозиготном состоянии. По этой причине в гетерозиготном состоянии он может существовать во многих поколениях, не проявляясь фенотипически. При данном типе наследования заболевание встречается в родословной редко и не во всех поколениях. Вероятность заболевания у девочек и мальчиков одинакова.

Характеризуется следующими признаками:

1. больные не в каждом поколении;
2. у здоровых родителей больной ребенок;
3. болеют в равной степени и мужчины и женщины
4. наследование идет преимущественно по горизонтали
5. вероятность наследования 25%, 50% и 100%.

Чаще всего вероятность наследования болезни аутосомно-рецессивного типа составляет 25%, так как вследствие тяжести заболевания такие больные либо не доживают до детородного возраста, либо не вступают в брак. Так наследуется у человека фенилкетонурия, серповидно-клеточная анемия, голубой цвет глаз, альбинизм и др. Установлено, что рецессивные заболевания чаще диагностируются в раннем детстве.

### **3. Сцепленный с полом рецессивный тип наследования**

Определяется тем, что мутантный ген расположен в X - или Y- хромосоме. У человека в X - хромосоме локализовано более 200 генов, которые могут быть рецессивными или доминантными. У женщин мутантный ген может находиться в обеих X-хромосомах или только в одной из них, в первом случае она гомозиготна, во втором - гетерозиготна. Мужчины, являясь гемизиготными (имеют только одну X - хромосому) передают ее только дочерям и никогда сыновьям. Любой ген. Как доминантный, так и рецессивный, локализованный в X-хромосоме, обязательно будет проявляться. В этом главная особенность X - сцепленного наследования. Для X - сцепленного рецессивного наследования характерны следующие особенности:

- 1) больные не в каждом поколении
- 2) у здоровых родителей больной ребенок
- 3) болеют преимущественно мужчины
- 4) наследование в основном идет по горизонтали
- 5) вероятность наследования 25% от всех детей и 50% у мальчиков.

Так наследуется у человека гемофилия, дальтонизм, наследственная анемия, мышечная дистрофия и др.

### **4. Сцепленный с полом доминантный тип наследования.**

Сходен с аутосомно-доминантным, за исключением того, что мужчина передает этот признак всем дочерям (сыновья получают от отца Y-хромосому, они здоровы). Примером такого заболевания является особая форма рахита, устойчивая к лечению витамином D.

### **5. Голландрический тип наследования.**

Характеризуется следующими признаками:

- 1). Больные во всех поколениях
- 2). болеют только мужчины.
- 3). У больного отца больны все его сыновья
- 4). вероятность наследования 100% у мальчиков.

Так наследуется у человека ихтиоз кожи, наличие пучка волос на наружном ухе и средних фалангах пальцев, перепонки между пальцами на ногах и др. Голландрические признаки не имеют существенного значения в наследственной патологии человека.

### **Близнецовый метод**

Этот метод изучения генетики человека введен в медицинскую практику Ф.Гальтоном в 1876г. Он дает возможность определить вклад генетических (наследственных) и средовых факторов (климат, питание, обучение, воспитание и др.) в развитии конкретных признаков или заболеваний у человека; для разграничения роли наследственности и среды в развитии различных признаков у человека.

Различают моно - и дизиготных близнецов. Монозиготные (однояйцовые) близнецы развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки. Монозиготные близнецы имеют совершенно одинаковый генотип и. Если они отличаются фенотипически, то это обусловлено воздействием факторов внешней среды.

Дизиготные (двуяйцевые) близнецы развиваются после оплодотворения сперматозоидами нескольких одновременно созревших яйцеклеток. Близнецы будут иметь разный генотип, и их фенотипические различия обусловлены как генотипом, так и факторами внешней среды.

Монозиготные близнецы имеют большую степень сходства по признакам, которые определяются в основном генотипом. Например, монозиготные близнецы всегда однополы, у них одинаковые группы крови по разным системам (ABO, Rh, MN и др.), одинаковый цвет глаз, однотипны дерматоглифические показатели на пальцах и ладонях и др. Эти

фенотипические признаки используются в качестве критериев диагностики зиготности близнецов.

Процент сходства близнецов по изучаемому признаку называется конкордантностью, а процент различия - дискордантностью. Так как монозиготные близнецы имеют одинаковый генотип. То конкордантность их выше, чем у дизиготных.

Для оценки роли наследственности и среды в развитии того или иного признака используют формулу Хольцингера:

$$H = \frac{KM\% - KD\%}{100\% - KD\%}$$

где H- доля наследственности, КМБ % - конкордантность монозиготных близнецов, КДБ-конкордантность дизиготных близнецов.

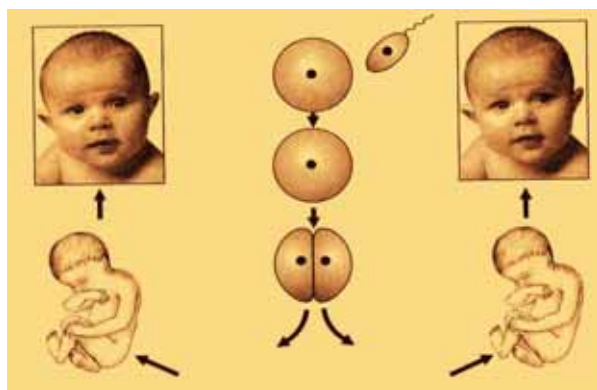
При использовании близнецового метода проводится сравнение монозиготных (однойяйцовых) близнецов с дизиготными; партнеров в монозиготных парах между собой; данных анализа близнецовой выборки с общей популяцией. Особую группу представляют каспофаги («сиамские» близнецы) Родившиеся в 1811г. В Сиаме (ныне Таиланд) сиамские близнецы Чанг и Энг прожили 63 года. Они были женаты на близнецах; Чанг произвел на свет 10, а Энг-12 детей. От бронхита умер Чанг, а спустя 2 часа умер и Энг. Их связывала тканевая перемычка шириной около 10 см. Позднее было установлено, что эта перемычка состояла из печеночной ткани, связывала две печени и простиралась от конца грудины почти до пупка. Любая хирургическая попытка разделить братьев в то время вряд ли была бы успешной. В настоящее время разъединяют и более сложные связи между близнецами.

Общая частота рождения близнецов составляет примерно 1%; из них около 1/3 приходится на монозиготных близнецов. Известно, что число рождений монозиготных близнецов сходно в разных популяциях, в то время как для дизиготных близнецов эта цифра существенно различается. Например, в США дизиготные близнецы рождаются чаще среди негров, чем белых. В Европе частота появления дизиготных близнецов составляет 8 на 1000 рождений. Однако в отдельных популяциях их бывает больше. Самая низкая частота рождения близнецов, присущая в большей степени монголоидным популяциям, наблюдается в Японии. Отмечается, что частота уродств у близнецов, как правило, выше, чем у одиночнорожденных.

Полагают, что многоплодие генетически обусловлено. Однако это справедливо лишь для дизиготных близнецов. Факторы, влияющие на частоту рождения близнецов, в настоящее время мало изучены. Есть данные показывающие, что вероятность рождения дизиготных близнецов повышается с увеличением возраста матери, а также порядкового номера рождения. Влияние возраста матери объясняется, вероятно, повышением уровня гонадотропина, приводящего к учащению полиовуляции. Имеются данные о снижении частоты рождения близнецов в индустриальных странах.

С помощью близнецового метода выявлено значение генотипа и среды в патогенезе многих инфекционных заболеваний. В настоящее время близнецовый метод в генетике используется в сочетании с другими методами генетического анализа.

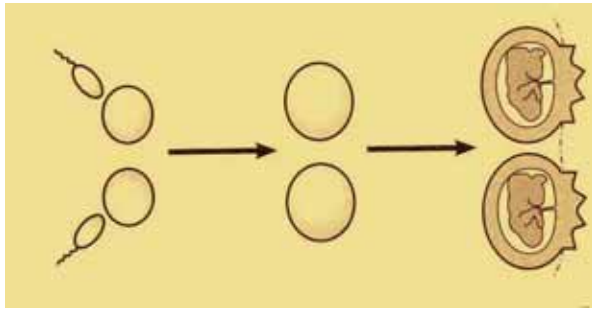
Близнецовый метод генетики основан на изучении фенотипа и генотипа близнецов для определения степени влияния среды на развитие различных признаков. Среди близнецов выделяются однойяйцовые и двухяйцовые.



*Однойяйцовые близнецы (идентичные)* образуются из одной зиготы, разделившейся на ранней стадии дробления на две части. В этом случае одна оплодотворенная яйцеклетка дает начало не одному, а сразу двум зародышам. Они имеют одинаковый генетический материал, всегда одного пола и наиболее интересны для изучения. Сходство у таких близнецов почти абсолютное. Мелкие различия могут объясняться влиянием условий развития.



чем



Двуяйцовые близнецы (неидентичные) образуются из различных зигот, в результате оплодотворения двух яйцеклеток двумя сперматозоидами.

Они похожи друг на друга не более родные братья или сестры, рожденные в разное время. Такие близнецы могут быть однополыми и разнополыми. Изучение разнояйцовых близнецов позволяет проанализировать развитие разных генотипов в одинаковых условиях среды.

Близнецовый метод позволил установить, что для многих заболеваний значительную роль играют условия среды, при которых происходит формирование фенотипа.

### Популяционно-статистический метод

Одним из важных в современной генетике направлений является популяционная генетика. Она изучает генетическую структуру популяций, их генофонд, взаимодействие факторов, обуславливающих постоянство и изменение генетической структуры популяций. Под популяцией в генетике понимается совокупность свободно скрещивающихся особей одного вида, занимающих определенный ареал и обладающих общим генофондом в ряду поколений. Генофонд - это вся совокупность генов, встречающихся у особей данной популяции.

В медицинской генетике популяционно-статистический метод используется при изучении наследственных болезней населения, частоты нормальных и патологических генов, генотипов и фенотипов в популяциях различных местностей, стран и городов. Кроме того, этот метод изучает закономерности распространения наследственных болезней в разных по строению популяциях и возможность прогнозировать частоту их в последующих поколениях.

Популяционно-статистический метод используется для изучения:

частоты генов в популяции, включая частоту наследственных болезней; закономерности мутационного процесса;

роли наследственности и среды в возникновении болезней с наследственной предрасположенностью;

влияния наследственных и средовых факторов в создании фенотипического полиморфизма человека по многим признакам и др.

Использование популяционно-статистического метода включает правильный выбор популяции, сбор материала и статистический анализ полученных результатов.

В основе метода лежит закономерность, установленная в 1908 г. английским математиком Дж. Харди и немецким врачом В. Вайнбергом для идеальной популяции. Обнаруженная ими закономерность получила название закона Харди - Вайнберга.

Для идеальной популяции характерны следующие особенности: большая численность популяции, свободное скрещивание (панмиксия) организмов, отсутствие отбора и мутационного процесса, отсутствие миграций в популяцию и из нее. В идеальной популяции соотношение частоты доминантных гомозигот (AA), гетерозигот (Aa) и рецессивных гомозигот (aa) сохраняется постоянным из поколения в поколение, если никакие эволюционные факторы не нарушают равновесие. В этом смысл закона Харди - Вайнберга. При изменении любого из этих условий равновесия соотношение численности генотипов в популяции нарушается. К этим условиям относятся родственные браки, мутации, дрейф генов, отбор, миграции и др. факторы. Однако это не снижает значение закона Харди - Вайнберга. Он является основой при рассмотрении генетических преобразований, происходящих в естественных и искусственно созданных популяциях растений, животных и человека.

Соотношение численности разных генотипов и фенотипов в панмиксической популяции определяется по формуле бинома Ньютона:

$(p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2$ ;  $(p+q)=1$  где  $p$  - частота доминантного аллеля  $A$ ;

$q$  - частота рецессивного аллеля  $a$ ;

$p^2$  - частота генотипа  $AA$  (гомозигот по доминантному аллелю)

$q^2$  - частота генотипа  $aa$  (гомозиготы по рецессивному признаку). Таким образом,

популяционно-статистический метод дает возможность рассчитать в популяции человека частоту нормальных и патологических генов - гетерозигот, доминантных и рецессивных гомозигот, а также частоту нормальных и патологических фенотипов, т.е. определить генетическую структуру популяции.

Примером дрейфа генов в человеческих популяциях может служить « эффект родоначальника». Он наблюдается, если структура популяции формируется под влиянием аллелей ограниченного числа семей. В таких популяциях нередко наблюдается высокая частота аномального гена, сохранившегося в результате случайного дрейфа генов. Возможно, что следствием дрейфа генов является разная частота резус-отрицательных людей в Европе(14%) и в Японии(1%), неравномерное распространение наследственных болезней по разным группам населения земного шара.

Близкородственные браки (инбридинг) значительно влияют на генотипический состав популяции. Близкородственные браки запрещены во многих странах. Это связано с высокой вероятностью рождения детей с наследственной патологией. Родственники, имея общее происхождение, могут быть носителями одного и того же рецессивного патологического гена, и при браке двух здоровых людей - гетерозигот вероятность рождения больного ребенка становится высокой. Реальные популяции редко бывают изолированными. Всегда происходит некоторое передвижение особей из одной популяции в другую.

Например, доминантная патология - ахондроплазия (карликовость) хорошо изучена в популяциях Дании. Больные имеют пониженную жизнеспособность и умирают в детском возрасте, т.е. устраняются естественным отбором из популяции. Выжившие карлики реже вступают в брак и имеют мало детей. Анализ показывает, что около 20% генов ахондроплазии не передается от родителей детям. А 80% этих генов элиминируется из популяции. Из этих данных следует, что ахондроплазия не оказывает существенного влияния на структуру популяции.

Например, гомозиготы по гену  $HbS$  в Белоруссии практически не встречается, а в странах Западной Африки частота их варьирует от 25% в Камеруне до 40% в Танзании. Изучение распространения генов среди населения различных географических зон дает возможность установить центры происхождения различных этнических групп и их миграции, определить степень риска появления наследственных болезней у определенных индивидуумов.

«Платой» за приспособленность к условиям существования служит так называемый генетический груз, т.е. накопление вредных мутаций в популяции.

### **Цитогенетический метод**

Основа метода - микроскопическое изучение хромосом человека. Цитогенетические исследования стали широко использоваться с начала 20-ых годов XX века для изучения морфологии и подсчета хромосом человека, культивирования лейкоцитов для получения метафазных пластинок

Развитие современной цитогенетики человека связано с именами цитологов Д.Тио и А.Левана.

В 1956 г. Они первыми установили, что у человека 46, а не 48 , как думали раньше, хромосом. Это событие положило начало широкому изучению митотических и мейотических хромосом человека.

В 1959 г. Французские ученые Д.Лежен, Р.Тютпен и М. Готье установили хромосомную природу болезни Дауна. В последующие годы были описаны многие часто встречающиеся у человека хромосомные болезни. Цитогенетика стала важнейшим разделом практической медицины. В настоящее время цитогенетический метод применяется для диагностики хромосомных болезней, составления генетических карт хромом, изучения мутационного процесса и др.

В 1960 г. В Денвере (США) была разработана первая Международная классификация

хромосом человека. В ее основу легли размеры хромосом и положение первичной перетяжки - центромеры. Все хромосомы разделены на метацентрические, субметацентрические и акроцентрические и подразделены на 7 групп, обозначенных латинскими буквами А, В, С, D, Е, F и G. Каждая пара хромосом обозначена порядковым номером от 1 до 23, отдельно выделены половые хромосомы - X и Y. У женщин две X - хромосомы, у мужчин - X - и Y-хромосомы

В 1971 г. на 1 Пражской конференции генетиков в дополнение к Денверской классификации были представлены методы дифференциальной окраски хромосом, благодаря которым каждая хромосома приобретает свой неповторимый рисунок, что помогает точной идентификации.

Основные сведения о морфологии хромосом человека получены при изучении их в метафазах митоза и профазе-метафазе мейоза. При этом важно. Чтобы количество делящихся клеток было достаточно высоко. Важнейшие цитогенетические работы выполнены на лимфоцитах периферической крови.

Цитогенетическому анализу подвергают однослойные метафазные пластинки с раздельно лежащими хромосомами. Для этого делящиеся клетки обрабатывают колхицином и некоторыми другими химическими веществами (гипотоническим раствором, метанол - уксусным фиксатором и др.)

Полученные препараты окрашивают: простыми, дифференциальными и флуоресцентными методами. Простая окраска обеспечивает групповую идентификацию хромосом. Используется она для количественного учета хромосомных аномалий при определении мутагенности среды (действия радиации, химических мутагенов и др.) с помощью этого типа окраски были открыты многие хромосомные болезни, а также хромосомные aberrации, вызывающие самопроизвольные аборты, врожденные пороки развития, канцерогенез и т. п.

В 70-ые гг. XX века в медицине начали применяться методы дифференциального окрашивания, выявляющие структурную разнородность хромосом по длине, что выражается в виде чередования светлых и темных полос. Отмечается, что протяженность и рисунок полос специфичны для каждой хромосомы, предполагается, что окрашенные сегменты - это гетерохроматиновые участки с повторяющимися последовательностями ДНК, а неокрашенные - это эухроматиновые районы с кодирующими последовательностями ДНК. Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных с изменением числа хромосом, либо с изменением их структуры. Такие болезни получили название хромосомные. К их числу относятся: нарушения в соматических хромосомах. Известно несколько случаев рождения живых триплоидов и тетраплоидов (проживших, правда, всего несколько месяцев), в целом полиплоидия и гаплоидия не совместимы с жизнью человека. Нуллисомия у человека не описана. Моносомия по любой паре хромосом детально. Наиболее часто встречается трисомия по 21 паре хромосом.

**Синдром Дауна.** Тяжелое заболевание, для которого характерна значительная умственная отсталость, физическое недоразвитие, пониженный мышечный тонус. Косые глазные щели с особой складкой (монголизм) и др. Синдром сопровождается нарушением функций почти всех эндокринных желез, повышенным содержанием пуринов в крови и рядом других патологических изменений. Укороченные конечности, маленький череп, плоское широкое переносье и др.

Продолжительность жизни больных синдромом Дауна в настоящее время составляет около 30 лет, это связано с тем, что основными причинами их смерти являются инфекционные заболевания. Сопrotивляемость, которая у больных резко снижена, и порок сердца, с которыми медицина все успешнее справляется. Самая опасная черта болезни Дауна - ее высокая частота (1:700). Частота новорожденных с синдромом Дауна увеличивается с возрастом матери.

Кроме синдрома Дауна описаны еще две патологии: синдром Эдвардса (трисомия по 18 паре хромосом) и синдром Патау - трисомия по 13 паре - еще более тяжелые заболевания, чем синдром Дауна. Новорожденные живут всего несколько месяцев. Трисомии по другим аутосомам единичны.



**Синдром Патау** - в основе синдрома лежит нерасхождение по 13-ой паре хромосом. В кариотипе больного наблюдается 47 хромосом с лишней хромосомой -13.

**Синдром «кошачьего крика»**

Цитологически у всех больных обнаруживается укорочение (делеция) приблизительно на треть короткого плеча одного из гомологов хромосомы 5.

**Нарушение числа половых хромосом.**

Заболевания, вызванные изменением числа половых хромосом, протекают гораздо мягче, чем аутосомные аномалии. Они обычно сопровождаются снижением умственных способностей и стерильностью. Известны различные синдромы, связанные с нарушением числа гетеросом.

**Синдром Клайнфельтера**

- встречается в двух формах: полисомия по X-хромосоме и полисомия по Y-хромосоме при единственной второй гетеросоме.

Больные ХХУ - (кариотип - 47, ХХУ) - мужчины женоподобного сложения, бесплодны, психически нормальны, но болтливы, склонны драматизировать свои переживания.

Больные ХУУ (кариотип- 47, ХУУ) - нормальные мужчины, высокие, умственно и психически нормальны, хотя склонные к импульсивным насильственным действиям.

**Синдром Шерашевского-Тернера**

характерен только для женщин, поскольку определяется моносомией по половым хромосомам (кариотип 45, X0) Больные умственно нормальны. Хотя постоянно находятся в состоянии легкой эйфории; вполне жизнеспособны, но стерильны из-за значительного недоразвития яичников и матки. Женщины небольшого роста, плечи широкие, таз узкий, нижние конечности укорочены, шея короткая, со складками, «монголоидный» разрез глаз.

Известны варианты полисомии по X-хромосоме у женщин. Трисомии (47, ХХХ), обычно вполне нормальны, фертильны. Тетрасомия (48, ХХХХ) приводит к умственной недостаточности разной степени. Пентасомия (49, ХХХХХ) всегда сопровождается тяжелыми поражениями организма и сознания.

При цитологических исследованиях интерфазных ядер соматических клеток можно обнаружить тельце Барра, или половой хроматин. Оказалось, что половой хроматин в норме есть у женщин и отсутствует у мужчин. Зная эту особенность, можно идентифицировать половую принадлежность и выявлять анимальное количество X - хромосом.

**Биохимический метод.**

Впервые биохимические методы стали применять для диагностики генных болезней еще в начале XX века. В последние 30 лет их широко используют в поиске новых форм мутантных аллелей. С их помощью описано более 1000 врожденных болезней обмена веществ. Для многих из них выявлен дефект первичного генного продукта. Наиболее распространенными среди таких заболеваний являются болезни, связанные с дефектностью ферментов, структурных, транспортных или иных белков.

Метод позволяет обнаружить нарушения в обмене веществ, вызванные мутациями генов и, как следствие изменением активности различных ферментов. Наследственные болезни обмена веществ подразделяются на болезни углеводного обмена (сахарный диабет), обмена аминокислот, липидов, минералов и др.

Фенилкетонурия относится к болезням аминокислотного обмена. При этом блокируется превращение незаменимой аминокислоты фенилаланин в тирозин, и фенилаланин превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая выводится с мочой. Заболевание приводит к быстрому развитию слабоумия у детей. Ранняя диагностика и диета позволяют приостановить развитие заболевания.

Для определения содержания в крови, моче или амниотической жидкости промежуточных, побочных и конечных продуктов обмена, кроме качественных реакций со специфическими реактивами на определенные вещества используют хроматографические методы исследования аминокислот и др. соединений.

**Иммунологический метод**

Одним из важных разделов генетики является иммуногенетика. Она изучает наследственную обусловленность факторов иммунитета, разнообразие и наследование тканевых антигенов, и

тканевую несовместимость. Иммуногенетика возникла в XX веке на основе изучения групповых факторов крови по ABO - и Rh- системам, лейкоцитарных и эритроцитарных антигенов, сывороточных глобулинов, гемоглобинов и др.

Установлены два основных пути, по которым протекают иммунные реакции в организме: гуморальный и клеточный. Первый связан с синтезом в крови белковых молекул (иммуноглобулинов или антител), а другой - с появлением клеток, способных распознавать и уничтожать возбудителя болезни (клеточный иммунитет). Антитела способны связываться с антигенами (чужеродными молекулами), нейтрализуя их вредное действие.

### **Резус- фактор.**

В 1940 г.К.Ландштайнер и А.Винер обнаружили антиген, содержащийся в крови человека и макаки – резус-фактор (Rh). В простейшем случае резус - положительность (Rh) доминирует над резусом - отрицательностью (rh).Известно. Что 85% людей являются резус - положительными и 15% -резус-отрицательными.

Установлено, что резус-фактор определяется рядом тесно сцепленных генов, что обуславливает большое разнообразие вариантов несовместимости. Кроме того, показано, что несовместимость по резус-фактору матери и плода является причиной иммунного конфликта, приводящего к эритробластозу плода и гемолитической болезни новорожденных. Иммунный конфликт возникает у резус-отрицательной матери (rh rh) и резус-положительного плода (Rh Rh и Rh rh).

В период беременности у матери начинают вырабатываться Rh- антитела, которые губительно действуют на резус-положительный белок крови плода. Особенно опасны вторые и последующие роды, когда антитела в крови матери накапливаются в большом количестве. Это приводит к рождению детей, страдающих анемией, гемолитической болезнью (желтухой) и другими патологиями.

Основной способ лечения эритробластоза - удаление антител из крови больного ребенка (переливание крови сразу после рождения).

### **Методы дерматоглифики и пальмоскопии.**

В 1892 г.Ф.Гальтоном в качестве одного из методов исследования человека был предложен метод изучения кожных гребешковых узоров пальцев и ладоней, а также сгибательных ладонных борозд. Он установил, что указанные узоры являются индивидуальной характеристикой человека и не изменяются в течение его жизни. Гальтон уточнил и дополнил классификацию рельефа кожных узоров, основы которой были разработаны Я.Пуркине еще в 1823 г. Позднее классификацию Гальтона усовершенствовал ряд ученых; она и сейчас широко используется в криминалистике и генетических исследованиях.

В настоящее время установлена наследственная обусловленность кожных узоров, хотя характер наследования окончательно не выяснен. Вероятно, этот признак наследуется по полигенному типу. На характер пальцевого и ладонного узора организма большое влияние оказывает мать через механизм цитоплазматической наследственности.

Дерматоглифические исследования важны при идентификации зиготности близнецов.

Изучение людей с хромосомными болезнями выявило у них специфические изменения не только рисунков пальцев и ладоней, но и характера основных сгибательных борозд на коже ладоней.

Характерные изменения этих показателей наблюдаются при болезни Дауна, при синдроме Клайнфельтера, Шерашевского-Тернера, что позволяет использовать методы дерматоглифики и пальмоскопии в диагностике этих заболеваний. Определяются специфические дерматоглифические изменения и при некоторых хромосомных aberrациях, например, при синдроме «кошачьего крика». Менее изучены дерматоглифические изменения при генных болезнях. Однако описаны специфические отклонения этих показателей при шизофрении, миастении, лимфоидной лейкемии. Применяют эти методы и с целью установления отцовства.

### **Методы генетики соматических клеток.**

С помощью этих методов изучают наследственность и изменчивость соматических клеток, что в значительной степени компенсирует невозможность применения к человеку

метода гибридологического анализа.

Методы генетики соматических клеток, основанные на размножении этих клеток в искусственных условиях, позволяют не только анализировать генетические процессы в отдельных клетках организма, но благодаря полноценности наследственного материала, заключенного в них, использовать их для изучения генетических закономерностей целостного организма.

В связи с разработкой в 60-х гг. методов генетики соматических клеток человек оказался включенным в группу объектов экспериментальной генетики. Благодаря быстрому размножению на питательных средах соматические клетки могут быть получены в количествах, необходимых для анализа. Они успешно клонируются, давая генетически идентичное потомство. Разные клетки могут, сливаясь, образовывать гибридные клоны. Они легко подвергаются селекции на специальных питательных средах и долго сохраняются при глубоком замораживании. Все это позволяет использовать культуры соматических клеток, полученные из материала биопсий (периферическая кровь, кожа, опухолевая ткань, ткань эмбрионов, клетки из околоплодной жидкости), для генетических исследований человека, в которых используют следующие приемы: 1) простое культивирование, 2) клонирование, 3) селекцию, 4) гибридизацию.

*Культивирование* позволяет получить достаточное количество клеточного материала для цитогенетических, биохимических, иммунологических и других исследований.

*Клонирование* получение потомков одной клетки; дает возможность проводить в генетически идентичных клетках биохимический анализ наследственно обусловленных процессов.

*Селекция* соматических клеток с помощью искусственных сред используется для отбора мутантных клеток с определенными свойствами и других клеток с интересующими исследователя характеристиками.

*Гибридизация* соматических клеток основана на слиянии совместно культивируемых клеток разных типов, образующих гибридные клетки со свойствами обоих родительских видов. Для гибридизации могут использоваться клетки от разных людей, а также от человека и других животных (мыши, крысы, морской свинки, обезьяны, курицы, хомячка).

Гибридные клетки, содержащие два полных генома, при делении обычно « теряют » хромосомы предпочтительно одного из видов. Например, в гибридных клетках « человек-мышь » постепенно утрачиваются все хромосомы человека. А в клетках « человек-крыса » - все, кроме одной хромосомы крысы, с сохранением всех хромосом человека. Таким образом, можно получать клетки с желаемым набором хромосом, что дает возможность изучать сцепление генов и их локализацию в определенных хромосомах.

Благодаря методам генетики соматических клеток можно изучать механизм первичного действия и взаимодействия генов, регуляцию генной активности. Они позволяют судить о генетической гетерогенности наследственных болезней, изучать их патогенез на биохимическом и клеточном уровнях. Развитие этих методов определило возможность точной диагностики наследственных болезней в пренатальном периоде.

### **Методы рекомбинантной ДНК.**

Эти методы позволяют анализировать фрагменты ДНК, находить и изолировать отдельные гены и сегменты генов и устанавливать в них последовательность нуклеотидов. *Метод клонирования ДНК* позволяет изолировать отдельные гены или их части, транскрибировать (создавать их копии) и транслировать изолированные гены. Это стало возможным благодаря открытию ферментов - рестриктаз. Эти ферменты опознают специфическую олигонуклеотидную последовательность в двухнитевой молекуле ДНК и разрезают ее в данном сайте.

### **Биологическое моделирование**

определенных наследственных аномалий человека можно проводить на мутантных линиях животных, имеющих сходные нарушения. Например, у собак встречается гемофилия, обусловленная рецессивным сцепленным геном с X- хромосомой. С геном несращения губы и нёба у мышей сходно с аналогичными аномалиями человека. У хомяков и крыс встречаются сахарный диабет, ахондроплазия, мышечная дистрофия и др. Хотя мутантные

линии животных не дают точную картину наследственных болезней человека, даже частичное воспроизведение их фрагментов в ряде случаев позволяет изучить механизмы первичного отклонения от нормы. Закон гомологических рядов Н.И. Вавилова (виды и роды генетически близкие обладают сходными рядами наследственной изменчивости) позволяет с определенными ограничениями экстраполировать экспериментальные данные на человеке. **Математическое моделирование** - это метод создания и изучения математических моделей. Его применяют для расчетов частот генов в популяциях при различных воздействиях и изменениях окружающей среды. Математические методы широко применяются в тех случаях, когда невозможно использование экспериментальных методов (например, анализ большого количества сцепленных генов у человека).

### Решение задач по молекулярной генетике

**Ген** - это участок ДНК, кодирующий определенный белок. Малейшее изменение структуры ДНК ведет к изменению белка, что в свою очередь изменяет цепь биохимических реакций с его участием, определяющих тот или иной признак или серию признаков. Первичная структура белка, т.е. последовательность аминокислотных остатков, зашифрована в ДНК в виде последовательности азотистых оснований **аденина (А), тимина (Т), гуанина (Г) и цитозина (Ц)**.

Каждая аминокислота кодируется одной или несколькими последовательностями из трех нуклеотидов – триплетами. Синтезу белка предшествует перенос его кода с ДНК на информационную РНК (и-РНК) транскрипция. При транскрипции выполняется принцип дополнения, или комплементарности: А, Т, Г и Ц в ДНК соответствует урацил (У), А, Ц и Г в и-РНК. Непосредственно синтез белка, или трансляция происходит на рибосоме: аминокислоты, подносимые к рибосоме своими транспортными РНК (т-РНК), соединяются в полипептидную цепь белка соответственно триплетами оснований и-РНК.

Однозначная связь между последовательностями нуклеотидов и аминокислот в полипептидной цепи белка позволяет по одной из них определить другую. Зная изменения в ДНК, можно сказать, как изменится первичная структура белка.

**Задача 1.** Фрагмент молекулы ДНК состоит из нуклеотидов, расположенных в следующей последовательности: ТАААТГГЦААЦЦ. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.

*Решение:* Выписываем нуклеотиды ДНК, и разбивая их на триплеты, получаем кодоны цепи молекулы

ДНК: ТАА-АТГ-ГЦА-АЦЦ,

Составляем триплеты и - РНК, комплементарные кодомам ДНК, и записываем их строчкой ниже:

ДНК: ТАА-АТГ-ГЦА-АЦЦ и-РНК: АУУ-У АЦ-ЦГУ-УТТ.

По таблице кодонов (генетический код) определяем, какая аминокислота закодирована каждым триплетом и - РНК: Иле - Тир- Арг- Три.

**Задача 2.** Фрагмент молекулы содержит аминокислоты: аспарагиновая кислота - аланин-метионин - валин. Определите:

а) какова структура участка молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот;

б) количество (в процентах) различных видов нуклеотидов в этом участке гена (в двух цепях);

в) длину этого участка гена

*Решение:*

а) По таблице кодонов (генетический код) находим триплеты и - РНК, кодирующие каждую из указанных аминокислот. Белок: Асп-Ала-Мет-Вал, и - РНК: ГАЦ-ГЦА-АУГ-ГУУ

Если аминокислоте соответствуют несколькими кодонов, то можно выбрать любой из них. Определяем строение той цепочки ДНК, которая кодировала строение и-РНК.

Для этого под каждым кодоном молекулы и-РНК записываем комплементарный ему кодон молекулы ДНК.

1 цепь ДНК: ЦТГ - ЦГТ - ТАЦ - ЦАА,

б) Чтобы определить количество (%) нуклеотидов в этом гене, необходимо, используя принцип комплементарности (А-Т, Г - Ц), достроить вторую цепь ДНК.

2-я цепь ДНК: ГАЦ-ГЦА-АТГ-ГП

Находим количество нуклеотидов (нтд): в двух цепях- 24 нтд, из них А = б.

Составляем

пропорцию: 24 нтд - 100% б нтд - х%

$x = (6 \times 100) : 24 = 25\%$

**По правилу Чаргаффа** количество аденина в молекуле ДНК равно количеству тимина, а количество гуанина равна количеству цитозина.

Поэтому: Т = А = 25%; Т + А = 50%, следовательно, Ц + Г = 100% - 50% = 50%.

Ц = Г - 25%.

в) Молекула ДНК всегда двухцепочечная, ее длина равна длине одной цепи. Длина каждого нуклеотида составляет 0,34 нм, следовательно: 12 нтд  $\times$  0,34 = 4,08 нм.

**Задача 3.** Молекулярная масса белка Х равна 50 тысяч дальтонов (50 кДа). Определите длину соответствующего гена.

*Примечание.* Среднюю молекулярную массу одной аминокислоты можно принять равной 100 Да, а одного нуклеотида - 345 Да.

*Решение:*

Белок Х состоит из 50 000: 100 = 500 аминокислот. Одна из цепей гена, кодирующего белок Х, должна состоять из 500 триплетов, или  $500 \times 3 = 1500$  нтд. Длина такой цепи ДНК равна  $1500 \times 0,34$  нм = 510 нм. Такова же длина гена (двухцепочечного участка ДНК).

### **Задачи для самоконтроля по молекулярной биологии**

**Задача 1.** Одна из цепей молекулы ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов : ААГГЦТЦТАГГТАЦЦАГТ.

1. Определите последовательность нуклеотидов в комплементарной цепи.

2. Определите последовательность кодонов и-РНК, синтезированной на комплементарной цепи.

3. Определите 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

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

**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 110 n. Каждая аминокислота кодируется тремя нуклеотидами; следовательно, цепочка ДНК содержит 3 n мономеров, а ее

молекулярная масса:  $300 \times 3n = 900n$  п. Как видим, молекулярная масса гена ( $900n$ ) примерно в 8,2 раза выше молекулярной массы ( $110n$ ) кодируемого белка.

**Задача 3.** Участок полипептида представлен следующими аминокислотами: СЕР - ВАЛ - ГЛУТ - МЕТ - ТИР-АЛА-ВАЛ. Какое количество нуклеотидов входит в состав гена?

**Задача 4.** Последовательность нуклеотидов РНК ЦГГГГЦУУЦУАГААЦГАУГАГ. Укажите соответствующий этой последовательности участок гена антисмысловой нити ДНК, а также фрагмент белка, соответствующий данному участку ДНК.

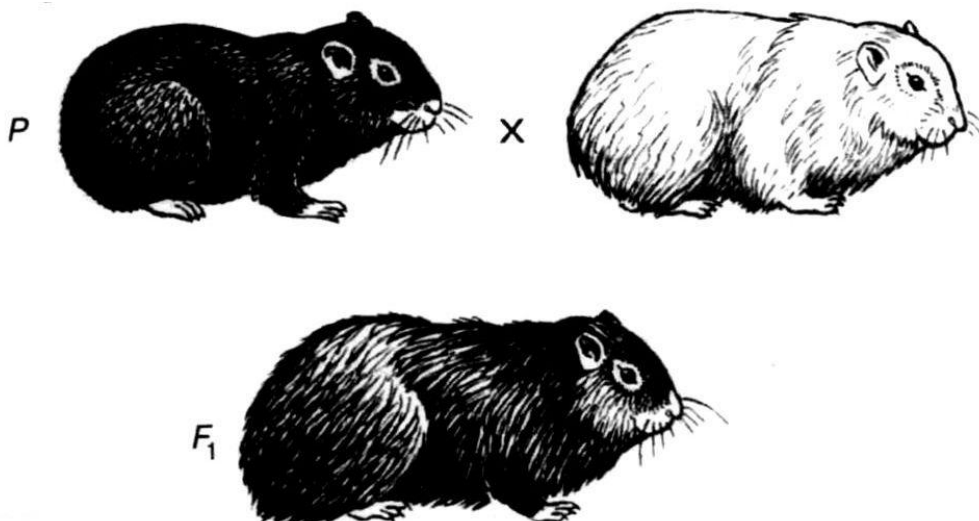
**Задача 5.** Какие изменения произойдут в строении белка, если на участке гена ТААТЦАААГААЦАААА между 10 и 11 включается цитозин, между 13 и 14 тимин, и в конце добавляется аденин?

**Задача 6.** Участок гена, кодирующий полипептид, имеет следующий порядок азотистых оснований: ААААЦЦААААТАЦТТГТАЦГА. Во время репликации четвертый слева аденин выпал. Определите структуру полипептидной цепи в норме, а также после выпадения аденина.

**Задача 7.** Аланиновая т - РНК может содержать один из пяти вариантов антикодонов: ЦГА, ЦГГ, ЦГУ, ЦГЦ, или УАГ. Определите, какими кодонами в молекуле и - РНК кодируется аминокислота аланин.

## Самоконтроль знаний «Знаю ли я генетику?»

1. Определите на рисунке генотип гибридного потомства морской свинки, полученного от скрещивания гомозиготных родительских форм (черная (А) и мохнатая (В) шерсть доминирует над белой и гладкой).



1) AABb

2) AaBB

3) AaBb

4) aaBb

2. При моногибридном скрещивании гетерозиготной особи с гомозиготной рецессивной в их потомстве происходит расщепление признаков по фенотипу в соотношении:

1) 3:1

2) 9:3:3:1

3) 1:1

4) 1:2:1

**3.** Соотношение по фенотипу 3:1 иллюстрирует:

- 1) правило доминирования 2) закон расщепления 3) сцепленное наследование признаков  
4) множественное действие генов

**4.** Скрестили два гомозиготных растения тыквы с белыми овальными плодами и желтыми круглыми плодами (А – белый цвет доминирует над желтым, В – круглая форма плода над овальной). Определите генотип F<sub>1</sub>.

1) ААВв

2) АаВв

3) ааВВ

4) ААВВ

**5.** Каковы генотипы родителей при дигибридном анализирующем скрещивании?

- 1) ААВВ х ВвВв 2) АаВв х аавв 3) ААВВ х ААВВ 4) Вв х Аа

**6.** В браке женщины с большими глазами и прямым носом и мужчины с маленькими глазами и римским носом родились четверо детей, половина из которых имела большие глаза и римский нос. Определите генотип матери, если большие глаза (А) и римский нос (В) – доминантные признаки.

1) Аавв

2) АаВВ

3) ААВВ

4) АаВв

**7.** С помощью генеалогического метода изучают:

- 1) нарушение структуры и числа хромосом 2) различные изменения признаков у человека под влиянием среды 3) структуры генов 4) признаки и болезни, которые передаются по наследству

**8.** При скрещивании гетерозиготы с гомозиготой доля гомозигот в потомстве составит:

1) 0%

2) 25%

3) 50 %

4) 100%

**9.** Какой фенотип можно ожидать у потомства двух морских свинок с белой шерстью (рецессивный признак)?

- 1) Все особи белые 2) 25% белых и 75% черных особей 3) 50% белых и 50% черных особей  
4) 75% белых и 25% черных особей

**10.** Если гены, отвечающие за развитие нескольких признаков, расположены в одной хромосоме, то проявляется закон:

- 1) расщепления 2) сцепленного наследования 3) неполного доминирования 4) независимого наследования

**11.** Какова вероятность рождения у низкорослых гетерозиготных родителей высоких детей (низкорослость доминирует над высоким ростом)?

- 1) 0% 2) 25% 3) 50% 4) 75%

**12.** При получении чистых линий у растений снижается жизнеспособность особей, так как:

- 1) рецессивные мутации переходят в гетерозиготное состояние 2) увеличивается число мутаций 3) уменьшается число мутаций 4) рецессивные мутации переходят в гомозиготное состояние

**13.** Появление аллеля низкорослости у одуванчиков, растущих на газоне:

- 1) приведет к исчезновению особей, обладателей этого гена 2) приведет к распространению этих организмов 3) привлечет к ним насекомых-опылителей 4) облегчит перекрестное опыление

**14.** При самоопылении гетерозиготного высокорослого растения гороха (высокий стебель – А) доля карликовых форм равна:

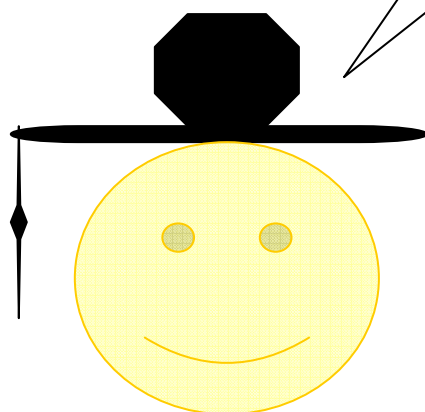
- 1) 25% 2) 50% 3) 75% 4) 100%

**15.** Под влиянием генотипа и условий внешней среды формируется:

- 1) фенотип 2) генофонд 3) геном 4) генетический код

ОТВЕТЫ:

1. 3)
2. 3)
3. 2)
4. 2)
5. 2)
6. 1)
7. 4)
8. 3)
9. 1)
10. 2)
11. 2)
12. 4)
13. 2)
14. 1)
15. 1)



Генетика – это та наука, которая  
разгадала загадки прошлого, отвечает  
на вопросы настоящего и объяснит  
ещё немало тайн будущего.  
Цените генетику!



## Содержание

Биография Грегора Иоганна Менделя	2
Методы генетики. Краткий справочник	6
Буквенная символика по Г. Менделю.	
Цитологические основы законов единообразия и расщепления при моногибридном скрещивании	7
Цитологические основы единообразия и независимого наследования признаков при дигибридном скрещивании. Законы Менделя	8
Методика составления задач	10
Решение задач по генетике	12
Некоторые правила, помогающие в решении задач	14
Образец записи скрещивания (брака). Образец записи решения задачи	15
<u>ЗАДАЧИ</u>	
<i>Моногибридное</i>	16
<i>Дигибридное</i>	17
<i>Анализирующее скрещивание</i>	18
<i>Сцепленное наследование генов.</i>	
<i>Задачи на группы крови.</i>	19
<i>Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом.</i>	20
<i>Взаимодействие неаллельных генов. Цитоплазматическая наследственность. Эпистаз</i>	21
<i>Комплементарное взаимодействие генов</i>	22
<i>Полимерия</i>	23
Как наследуется группа крови?	24
Родная кровь	28
Гемофилия	29
Иллюстрированные задачи по генетике	32
Основы генетики человека	39
Решение задач по молекулярной генетике	53
Самоконтроль знаний «Знаю ли я генетику?»	54
Ответы	56