

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
КАФЕДРА БИОЛОГИИ

БИОЛОГИЯ

ДЛЯ ПОДГОТОВИТЕЛЬНОГО ОТДЕЛЕНИЯ

Сборник задач

3-е издание, исправленное



Минск БГМУ 2014

УДК 577.2(075.8)
ББК 28.070 я73
Б63

Рекомендовано Научно-методическим советом университета в качестве учебно-методического пособия 28.05.2014 г., протокол № 9

А в т о р ы: канд. мед. наук, доц. В. Э. Бутвиловский; канд. биол. наук, доц. В. В. Давыдов; канд. мед. наук, проф. Р. Г. Заяц; д-р биол. наук, проф. И. В. Рачковская

Р е ц е н з е н т ы: д-р мед. наук, проф. В. А. Переверзев; канд. биол. наук, доц. А. В. Колб

Биология для подготовительного отделения : сборник задач / В. Э. Бутвиловский [и др.]. – 3-е изд., испр. – Минск : БГМУ, 2014. – 122 с.

ISBN 978-985-567-066-8.

Излагаются основные теоретические положения разделов молекулярной биологии, генетики и экологии, необходимые для решения задач, затем — методика решения задач и задачи для проверки знаний и самостоятельной работы. В издании представлено 325 задач, из них для 45 дано решение. В данном издании уточнены некоторые задачи и ответы к ним. Первое издание вышло в 2008 году.

Предназначено для слушателей подготовительных отделений, школьников старших классов и абитуриентов. Оно может быть использовано студентами и преподавателями.

УДК 577.2(075.8)
ББК 28.070 я73

ISBN 978-985-567-066-8

© УО «Белорусский государственный
медицинский университет», 2014

РАЗДЕЛ I МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Генетика — наука о закономерностях наследственности и изменчивости живых организмов. Термин «генетика» ввел в 1906 г. У. Бэтсон.

Наследственность — это свойство живых организмов передавать из поколения в поколение особенности морфологии, биохимии, физиологии и индивидуального развития в определенных условиях среды.

Наследование — это способ передачи генетической информации.

Изменчивость — это свойство дочерних организмов приобретать в процессе онтогенеза признаки, отличающие их от родительских форм.

Наследуемость — это степень соотношения наследственности и изменчивости.

НУКЛЕИНОВЫЕ КИСЛОТЫ

В начале 50-х годов XX века было доказано, что единицей наследственности и изменчивости является **ген**, материальной основой которого является ДНК.

Структура молекулы ДНК была расшифрована Дж. Уотсоном, Ф. Криком и М. Уилкинсом в 1953 г. Она представляет собой (рис. 1) две спирально закрученные антипараллельные (напротив конца 3' одной цепи располагается 5' конец другой) полинуклеотидные цепи. Мономерами ДНК являются *нуклеотиды*, в состав каждого из них входят:

- 1) пятиуглеродный сахар — дезоксирибоза;
- 2) остаток фосфорной кислоты;
- 3) одно из четырех азотистых оснований (аденин, тимин, гуанин, цитозин).



Рис. 1. Схема строения ДНК

Нуклеотиды соединяются в цепочку путем образования ковалентных (*фосфодиэфирных*) связей между дезоксирибозой одного и остатком фосфорной кислоты другого нуклеотида. Азотистые основания присоединяются к дезоксирибозе и образуют боковые радикалы. Между азотистыми основаниями цепочек ДНК устанавливаются водородные связи: две — между аденином и тиминем, три — между гуанином и цитозином. Строгое соответствие (взаимодополнение) нуклеотидов друг другу в парных цепочках ДНК (А-Т, Г-Ц) называется **комплементарностью**.

ДНК является хранителем генетической информации во всех клетках про- и эукариот. У вирусов эту функцию может выполнять и молекула РНК.

РНК, как и ДНК, представляет собой полинуклеотид. Структура нуклеотидов РНК сходна с таковой ДНК, но имеются следующие **отличия**:

- 1) вместо дезоксирибозы в состав нуклеотидов РНК входит пятиуглеродный сахар — рибоза;
- 2) вместо азотистого основания тимина — урацил;
- 3) молекула РНК обычно представлена одной цепочкой (у некоторых вирусов — двумя).

В клетках существуют **три типа РНК**: информационная, транспортная и рибосомальная.

Информационная РНК (иРНК) представляет собой копию кодирующей цепочки определенного участка ДНК и выполняет роль переносчика генетической информации от ДНК к месту синтеза белка (рибосомы) и непосредственно участвует в сборке его молекул.

Транспортные РНК (тРНК) транспортируют аминокислоты из цитоплазмы в рибосомы.

Рибосомальная РНК (рРНК) входит в состав рибосом. Считают, что рРНК обеспечивает определенное пространственное взаиморасположение иРНК и тРНК.

ПЕРВИЧНЫЕ ФУНКЦИИ ГЕНА

По современным представлениям **ген** — это участок молекулы ДНК, определяющий последовательность нуклеотидов в молекулах РНК и аминокислот в полипептиде.

Первичные функции ДНК — это хранение и передача генетической информации. Передача генетической информации происходит от ДНК к ДНК при репликации ДНК (**аутосинтетическая функция** при размножении клеток) и от ДНК через иРНК к белку (**гетеросинтетическая функция** при биосинтезе белка).

РЕПЛИКАЦИЯ МОЛЕКУЛЫ ДНК

Репликация молекул ДНК происходит в синтетический период интерфазы при участии фермента ДНК-полимеразы. Каждая из двух цепей «материнской» молекулы служит матрицей для «дочерней». После репликации вновь синтезированная молекула ДНК содержит одну «материнскую» цепочку, а вторую — «дочернюю», вновь синтезированную (полуконсервативный способ). Для матричного синтеза новой молекулы ДНК необходимо, чтобы старая молекула была деспирализована и вытянута. Репликация начинается в нескольких местах молекулы ДНК (рис. 2).

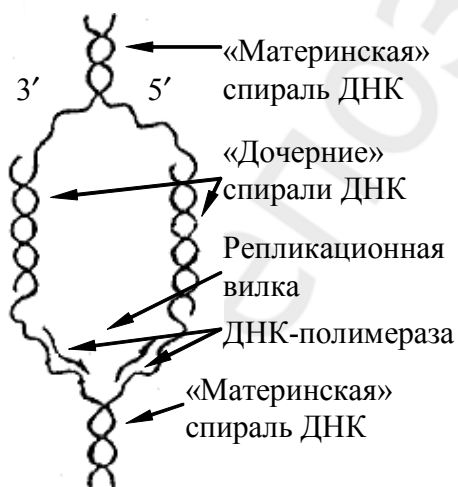


Рис. 2. Схема репликации молекулы ДНК

Участок молекулы ДНК от точки начала одной репликации до точки начала другой называется **репликоном**. «Бактериальная хромосома» содержит один репликон, а эукариотическая содержит много репликонов.

В каждом репликоне ДНК-полимераза может двигаться вдоль материнской нити только в одном направлении ($3' \rightarrow 5'$). Поэтому присоединение комплементарных нуклеотидов «дочерних нитей» ДНК идет в противоположных направлениях (антипараллельность). Репликация во всех репликонах идет одновременно. Весь геном клетки реплицируется один раз за период времени, соответствующий одному митотическому циклу.

БИОСИНТЕЗ БЕЛКОВ

1. Информация о первичной структуре белковой молекулы закодирована последовательностью нуклеотидов (**генетический код**) в кодирующей цепочке соответствующего участка молекулы ДНК — **гене**.

Свойства генетического кода:

- **Однозначность**, т. е. каждый триплет кодирует только одну аминокислоту.

- **Избыточность**, так как число возможных комбинаций из 4 нуклеотидов по 3 равно $4^3 = 64$, а аминокислот 20, то некоторые из них будут кодироваться 2, 3, 4 или даже 6 триплетами (валин кодируется 4 триплетами, а серин — 6).

- **Неперекрываемость** — одновременно 1 нуклеотид входит в состав только одного триплета.

- **Универсальность** — у всех организмов одинаковые триплеты кодируют одинаковые аминокислоты.

- **Однонаправленность** — код читается только в одном направлении $3' \rightarrow 5'$.

- **Наличие нонсенс (стоп)-кодонов** — триплетов, которые не кодируют аминокислоты. Когда рибосома в процессе трансляции доходит до таких кодонов, то синтез белка прекращается. В молекуле РНК — УАА, УГА, УАГ.

- **Непрерывность (без знаков препинания)** — при выпадении одного нуклеотида в процессе считывания его место занимает нуклеотид из соседнего кодона. Правильное считывание кода обеспечивается только в том случае, если он считывается со строго определенного пункта. Стартовым кодоном в молекуле иРНК являются АУГ (табл. 1).

Транскрипция — процесс синтеза молекулы иРНК, происходящий в ядре. Фермент **РНК-полимераза** подходит к молекуле ДНК и разрывает водородные связи между двумя комплементарными цепочками, после чего молекула ДНК раскручивается. Одна из цепей ДНК является **кодирующей (кодогенной)**. Она начинается с $3'$ конца; фермент РНК-полимераза движется от $3'$ к $5'$ концу и в этом же направлении происходит транскрипция

(считывание информации), а иРНК синтезируется в направлении $5' \rightarrow 3'$. Из свободных нуклеотидов РНК, которые есть в кариолимфе, фермент строит молекулу и-РНК по принципу **комплементарности** азотистых оснований нуклеотидов (**аденину ДНК** соответствует **урацил РНК**, **тимину ДНК** — **аденин РНК**, **гуанину ДНК** — **цитозин РНК**, **цитозину ДНК** — **гуанин РНК**).

Таблица 1

Соответствие кодонов иРНК аминокислотам

		Второе азотистое основание					
		У	Ц	А	Г		
Первое азотистое основание	У	фен	сер	тир	цис	У	Третье азотистое основание
		фен	сер	тир	цис	Ц	
		лей	сер	нон	нон	А	
		лей	сер	нон	три	Г	
	Ц	лей	про	гис	арг	У	
		лей	про	гис	арг	Ц	
		лей	про	гли	арг	А	
		лей	про	гли	арг	Г	
	А	иле	тре	асн	сер	У	
		иле	тре	асн	сер	Ц	
		иле	тре	лиз	арг	А	
		мет	тре	лиз	арг	Г	
	Г	вал	ала	асп	гли	У	
		вал	ала	асп	гли	Ц	
		вал	ала	глу	гли	А	
		вал	ала	глу	гли	Г	

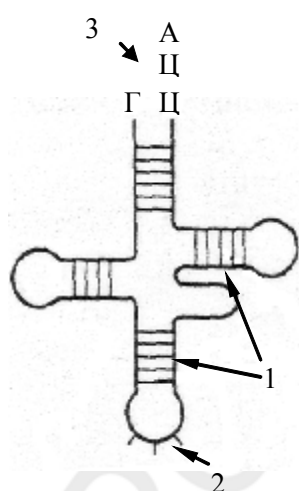


Рис. 3. Схема строения транспортной РНК.

1 — водородные связи, 2 — антикодон, 3 — место прикрепления аминокислоты

Таким образом, генетическая информация молекул ДНК преобразовалась в последовательность нуклеотидов молекулы и-РНК, которая затем выходит из ядра и направляется к рибосомам.

Рекогниция — процесс узнавания молекулами т-РНК своих аминокислот и присоединение их к одному из своих активных центров (акцепторный конец) т-РНК (рис. 3).

Активацию аминокислот осуществляют ферменты **аминоацил-тРНК-синтетазы** (для каждой аминокислоты свой фермент).

Механизм активации: фермент одновременно взаимодействует с соответствующей аминокислотой и с АТФ, которая теряет при этом фосфат. Тройной комплекс из фермента, аминокислоты и АТФ называется **активированной**

(богатой энергией) **аминокислотой**, которая способна спонтанно образовывать в процессе последующей трансляции пептидную связь с соседней аминокислотой. Свободные неактивированные аминокислоты **не могут** прямо присоединяться к полипептидной цепи. Тройной комплекс соединяется с т-РНК, и образовавшаяся аминоацил-т-РНК идет в рибосому.

Следующий этап в биосинтезе белка — перевод последовательности нуклеотидов молекулы иРНК в последовательность аминокислот полипептида — трансляция. **Трансляция** — перевод генетической информации с языка последовательности нуклеотидов на язык последовательности аминокислот, (расшифровка генетического кода). Происходит в цитоплазме на рибосомах. Участвуют: и-РНК, аминоацил-т-РНК, р-РНК, ферменты. Считывание информации с иРНК осуществляется в направлении $5' \rightarrow 3'$.

В рибосоме есть 2 активных центра: **аминоацильный** (фиксация т-РНК с аминокислотой) и **пептидилный** (образуются пептидные связи между аминокислотами). **Трансляция** состоит из трех этапов: инициация, элонгация и терминация.

Инициация — объединение малой субъединицы рибосом, инициирующего триплета и-РНК (АУГ), метионин-аминоацил-т-РНК и большой субъединицы рибосомы.

Элонгация — наращивание полипептида. Эта фаза включает все реакции с момента образования первой пептидной связи до присоединения последней аминокислоты.

Внутри рибосомы находятся 2 кодона и-РНК: в аминоацильном и в пептидилном центрах. После инициации т-РНК₁ с метионином располагается в пептидилном центре, аминоацильный центр свободен. К аминоацильному центру подходит другая т-РНК с АК и устанавливается там, если антикодон т-РНК комплементарен кодону и-РНК. С помощью ферментов между аминокислотами, находящимися в рибосоме, устанавливается пептидная связь. Для освобождения аминоацильного центра рибосома перепрыгивает на 1 триплет и-РНК вперед. Вследствие этого т-РНК с дипептидом переходят в пептидилный центр рибосомы. К свободному аминоацильному центру рибосомы подходит следующая т-РНК с аминокислотой, и процесс повторяется.

На заключительном этапе трансляции (**терминация**) рибосома доходит до одного из «nonsens»-кодонов иРНК, к аминоацильному центру приходит особый белок, и синтез полипептида прекращается.

КЛАССИФИКАЦИЯ ГЕНОВ

Все гены подразделяются на **структурные и функциональные**. Структурные гены несут информацию о последовательности нуклеотидов в различных видах РНК, о белках-ферментах, гистонах и др. Среди функциональных генов выделяют *гены-модуляторы*, усиливающие или ослаб-

ляющие действие структурных генов (ингибиторы, модификаторы), и гены, регулирующие работу структурных генов (*регуляторы и операторы*).

РЕГУЛЯЦИЯ РАБОТЫ ГЕНОВ У ПРОКАРИОТ

Схема регуляции транскрипции у прокариот была предложена Ф. Жакобом, Ж. Моно и А. Львовым в 1961 г. Группа структурных генов, управляемая одним геном-оператором, образует **оперон** (рис. 4). В состав оперона входит также небольшой участок ДНК — *промотор* — место первичного прикрепления *РНК-полимеразы* — фермента, катализирующего реакции ДНК-зависимого синтеза и-РНК. За ним располагается *инициатор* — место начала считывания генетической информации. *Ген-оператор* включает и выключает структурные гены для считывания информации, поэтому они активны периодически. Заканчивается оперон *терминатором*. Руководит работой оперона *ген-регулятор*, находящийся обычно на определенном расстоянии от него. Он постоянно активен и на основе его информации синтезируется особый *белок-репрессор*. Этот белок обладает способностью блокировать ген-оператор, вступая с ним в химическую связь, после чего фермент РНК-полимераза не может расщеплять двойную цепочку ДНК, и считывания информации не происходит.

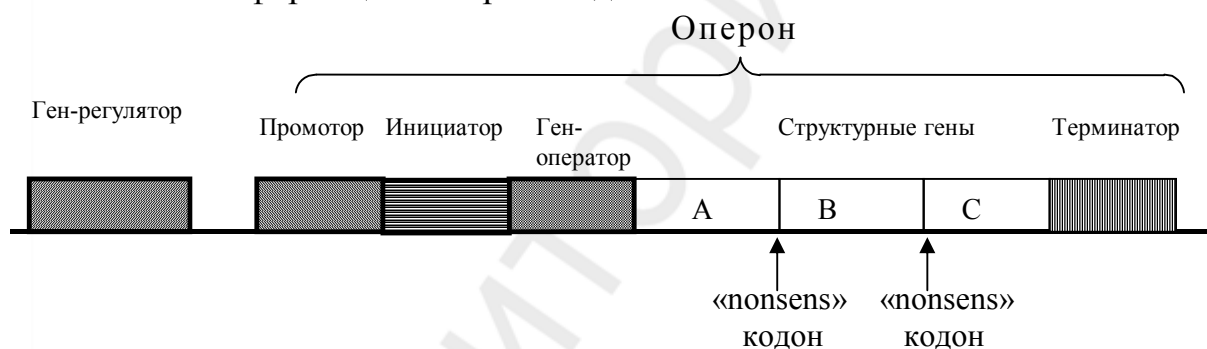


Рис. 4. Схема строения оперона

Если в клетку поступает *индуктор* (вещество, которое расщепляется под действием ферментов, закодированных в данном опероне), то он связывает белок-репрессор (вступает с ним в химическое соединение), освобождая ген-оператор. РНК-полимераза разрывает связи между двумя цепочками ДНК и на одной из них по принципу комплементарности начинается синтез и-РНК, которая переносит информацию в рибосомы для синтеза ферментов, разлагающих индуктор. Когда последние молекулы индуктора будут разрушены, освобождается белок-репрессор, который снова блокирует ген-оператор (работа оперона прекращается).

Для каждого оперона имеется свой специфический индуктор (например, для лактозного оперона индуктором является лактоза).

РЕГУЛЯЦИЯ РАБОТЫ ГЕНОВ У ЭУКАРИОТ

Схема регуляции транскрипции у эукариот разработана Г. П. Георгиевым (1972). Единица транскрипции называется **транскриптоном** (рис. 5). Он состоит из *неинформативной* (акцепторной) и *информативной* (структурной) зон. Неинформативная зона начинается *промотором*. Далее следует *инициатор* и группа *генов-операторов*, за которыми расположена информативная зона. Информативная зона образована *структурным* геном, разделенным на *экзоны* (информативные участки) и *интроны* (неинформативные участки). Заканчивается транскриптон *терминатором*.

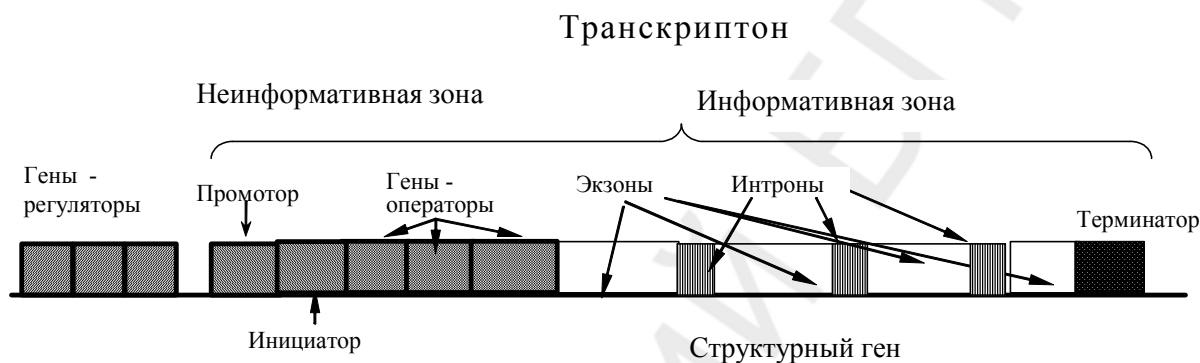


Рис. 5. Схема строения транскриптона

Работу транскриптона регулирует группа *генов-регуляторов*, дающих информацию для синтеза нескольких белков-репрессоров. Индукторами являются сложные соединения (например, гормоны), для расщепления которых необходимо несколько ферментов. На транскриптоне первоначально синтезируется большая молекула *про-иРНК*, списывающая информацию как с информативной, так и с неинформативной зон. Затем в ядре происходит *процессинг* — превращение про-иРНК в иРНК: ферментативное разрушение неинформативной части про-иРНК, расщепление ферментами *рестриктазами* информативной части на фрагменты, соответствующие экзонам и последующий *сплайсинг* отдельных информативных фрагментов лигазами. Далее иРНК идет в рибосомы, где происходит синтез ферментов необходимых для расщепления индукторов.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. В схемах участков молекул РНК и ДНК расставьте первые буквы названий соединений, составляющих нуклеотиды: А — аденин, Г — гуанин, Ц — цитозин, Т — тимин, У — урацил, Ф — фосфат, Р — рибоза, Д — дезоксирибоза. На схеме обозначьте: нуклеотид, триплет, фосфоэфирные и водородные связи.

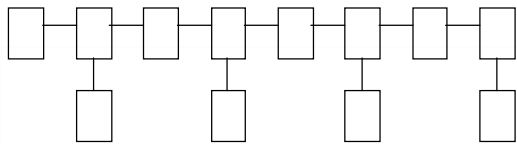


Схема строения молекулы РНК

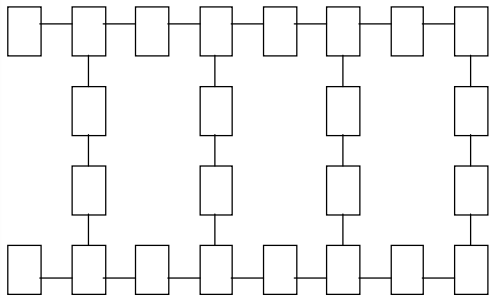
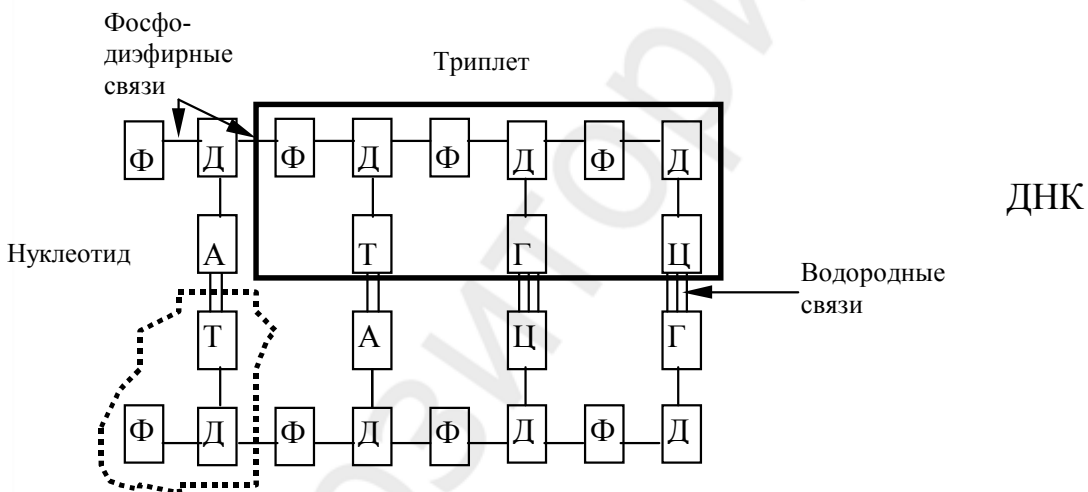
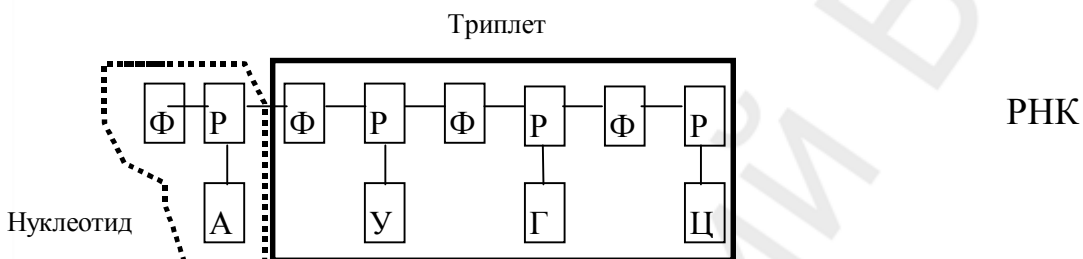


Схема строения молекулы ДНК

Решение:



Задача 2. Одна из цепей молекулы ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов: ААГГЦТЦТАГГТАЦАГТ.

1. Определите последовательность нуклеотидов в комплементарной цепи.
2. Определите последовательность кодонов иРНК, 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 иРНК:

ТТЦЦГАГАТЦЦАТГГТЦА — вторая цепочка ДНК
ААГГЦУЦУАГГУАЦЦАГУ — молекула иРНК } транскрипция

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

ААГ ГЦУ ЦУА ГГУ АЦЦ АГУ — триплеты иРНК } трансляция
лиз - ала - лей - гли - тре - сер — полипептид

Задача 3. Считая, что средняя молекулярная масса аминокислоты около 110, а нуклеотида — около 300, определите, что тяжелее: белок или ген?

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

Задача 4. Нуклеиновая кислота фага имеет молекулярную массу порядка 10^7 . Сколько, примерно, белков закодировано в ней, если принять, что типичный белок состоит в среднем из 400 мономеров, а молекулярная масса нуклеотида около 300?

Решение. Белок из 400 мономеров кодируется последовательностью из 1200 нуклеотидов (по три нуклеотида на каждую аминокислоту). Молекулярная масса такой кодирующей цепочки равна $300 \times 1200 = 360\,000$. Молекула нуклеиновой кислоты с молекулярной массой 10^7 может содержать приблизительно 28 генов ($10^7 : 3,6 \times 10^5$), т. е. именно такое количество различных белков может быть закодировано в ней.

Задача 5. У человека, больного цистинурией (содержание в моче большего, чем в норме, числа аминокислот), с мочой выделяются аминокислоты, которым соответствуют следующие триплеты информационной РНК: УЦУ, УГУ, ГЦУ, ГГУ, ЦАА, АГА, ААА. У здорового человека в моче обнаруживается аланин, серин, глутаминовая кислота и глицин. Выделение каких аминокислот с мочой характерно для больных цистинурией?

Решение. В условиях задачи даны кодовые триплеты всех аминокислот, выделяющихся с мочой у больного цистинурией. По ним, пользуясь кодовой таблицей, узнаем, какие аминокислоты есть в моче у больного человека: серин, цистеин, аланин, глицин, глутамин, аргинин, лизин. Аминокислоты, выделяющиеся у здорового человека, в задаче указаны. Исключаем их из списка, полученного нами, узнаем ответ на поставленный вопрос: цистеин, глутамин, аргинин, лизин.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. Первые 9 аминокислот в β -цепи инсулина: фенилаланин – валин – аспарагиновая кислота – глутамин – гистидин – лейцин – цистеин – глицин – серин.

Определите один из вариантов структуры участка ДНК, кодирующего эту часть цепи инсулина.

Задача 2. Белок состоит из 200 аминокислот. Какую длину имеет определяющий его ген, если расстояние между двумя соседними нуклеотидами в спирализованной молекуле ДНК (измеренное вдоль оси спирали) составляет $3,4 \times 10^{-10}$ м?

Задача 3. Примем условно массу одного нуклеотида за 1.

Определите в условных единицах массу оперона бактерии, в котором промотор с инициатором состоит из 10 пар нуклеотидов, оператор и терминатор — из 10 пар нуклеотидов каждый, а каждый из трех структурных генов содержит информацию о структуре белка, состоящего из 50 аминокислот.

Задача 4. Ферменты, осуществляющие репликацию ДНК, движутся со скоростью 0,6 мкм в 1 мин. Сколько времени понадобится для удвоения ДНК в хромосоме, имеющей 500 репликонов, если длина каждого репликона 60 мкм?

Задача 5. Одинакова ли длина структурных генов у бактерии и у дрожжевой клетки, если в этих генах закодированы белки с одинаковым числом аминокислот? Ответ поясните.

Задача 6. Можно ли, зная структуру белка, определить состав структурного гена, в котором закодирован этот белок в клетке человека?

Задача 7. Определите аминокислотный состав полипептида, который кодируется следующей последовательностью иРНК: ЦЦА ЦЦУ ГГУ УУУ ГГЦ.

Задача 8. У двух различных полипептидов оказались совпадающими начальный и концевой участки. Оба полипептида начинаются с аминокис-

лоты метионина (мет), а кончаются аминокислотой аргинин (арг). Всегда ли совпадают первый и последний триплеты у структурных генов, в которых запрограммированы эти полипептиды? Для решения используйте таблицу генетического кода.

Задача 9. В бактериальную клетку пересадили транскриптон из клетки человека. Какие молекулярно-генетические закономерности дают основания ожидать, что бактерия будет синтезировать белок, свойственный человеку?

Задача 10. В молекуле ДНК на долю цитозиновых нуклеотидов приходится 18 %. Определите процентное содержание других нуклеотидов, входящих в молекулу ДНК.

Задача 11. Сколько содержится адениновых, тиминовых, гуаниновых и цитозиновых нуклеотидов во фрагменте молекулы ДНК, если в нем обнаружено 950 цитозиновых нуклеотидов, составляющих 20 % от общего количества нуклеотидов в этом фрагменте ДНК?

Задача 12. Исследования показали, что 34 % от общего числа нуклеотидов и-РНК приходится на гуанин, 18 % — на урацил, 28 % — на цитозин, 20 % — на аденин. Определите процентный состав азотистых оснований двухцепочечной ДНК, слепком с которой является указанная иРНК.

Задача 13. У больных серповидноклеточной анемией в 6-ом положении β -цепи молекулы гемоглобина глутаминовая кислота замещена на валин. Чем отличается ДНК человека, больного серповидноклеточной анемией, от ДНК здорового человека?

Задача 14. Кодирующая цепь ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов: ААГГЦТЦААГГТАЦЦ... Какая аминокислота будет в полипептиде на третьем месте, если произойдет замена девятого нуклеотида? (Название аминокислоты сократите до трех букв).

Задача 15. Участок ДНК, кодирующий полипептид, состоит из 300 пар нуклеотидов. Из скольких аминокислот состоит кодируемый им полипептид?

Задача 16. Фрагмент молекулы миоглобина имеет следующие аминокислоты: валин – аланин – глутаминовая кислота – тирозин – серин – глутамин. Определите один из возможных вариантов строения фрагмента молекулы ДНК, кодирующей эту последовательность аминокислот?

Задача 17. Участок молекулы белка имеет следующее строение: пролиз-гис-вал-тир. Сколько возможных вариантов строения фрагмента молекулы ДНК кодирует эту часть молекулы белка?

Задача 18. Количество ДНК в ядре клетки человека равно 6×10^{-12} г. Как известно, участок двойной спирали ДНК длиной в 0,1 нм имеет массу равную массе 190 атомов водорода. Определите общую длину ДНК в ядре.

Задача 19. Исследован участок транскрибированной цепи молекулы ДНК с последовательностью из 180 нуклеотидов. После транскрипции из молекулы иРНК было вырезано 2 участка по 14 и 26 нуклеотидов соответственно, а затем перед трансляцией инициирована мутация — делеция 20 нуклеотидов. Сколько аминокислотных остатков будет содержать белок, синтезированный на основе этой иРНК? Наличие стоп-кодонов не учитывать.

Задача 20. Молекула синтезированного белка содержит 90 аминокислотных остатков. Известно, что участок транскрибируемой цепи ДНК содержит 2 интрона по 7 и 8 нуклеотидов соответственно. Перед трансляцией в иРНК произошла мутация — делеция 5 нуклеотидов. Сколько всего нуклеотидов содержал указанный участок цепи молекулы ДНК? При расчете наличие стоп-кодонов не учитывайте.

Задача 21. Кодирующая цепочка молекулы ДНК имеет последовательность нуклеотидов: ТГТАЦЦГАТАЦЦЦГАТАЦТЦГАЦЦГАТАЦА. Определите процентный состав аденина в молекуле иРНК, образующейся на основе данной генетической информации.

Задача 22. Некодирующая цепочка молекулы ДНК имеет последовательность нуклеотидов: АГТАЦЦГАТАЦЦЦГАТАЦТЦГАЦЦГАТАЦТ. Определите процентный состав урацила в молекуле иРНК, образующейся на основе комплементарной цепи ДНК.

Задача 23. Участок молекулы иРНК имеет следующее строение: ЦГГЦГЦУЦААААУЦГУГА... Посчитайте количество водородных связей в молекуле ДНК, которая является матрицей для синтеза данной иРНК.

Задача 24. Пептид имеет следующую аминокислотную последовательность: иле-мет-вал-ала-сер-цис. Определите длину (нм) кодирующей цепи ДНК, если длина одного нуклеотида составляет 0,34 нм?

Задача 25. Участок кодирующей цепи молекулы ДНК имеет последовательность нуклеотидов: АГТ АЦЦ ГАТ АЦЦ ЦГА ТАЦ ТЦГ АЦЦ. Определите длину (нм) первичной структуры закодированного пептида, если линейная длина одного аминокислотного остатка в полипептидной цепи равна 0,35 нм.

РАЗДЕЛ II

ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ

Элементарными дискретными единицами наследственности и изменчивости являются гены. По современным представлениям **ген** — это участок молекулы ДНК (РНК — у некоторых вирусов), определяющий последовательность нуклеотидов в молекуле РНК, последовательность аминокислот в полипептиде и, в конечном итоге, какой-либо признак.

Альтернативными в генетике называют признаки, которые имеют несколько качественных состояний, например, цвет семян гороха (желтый и зеленый).

Гены, определяющие развитие альтернативных признаков, называются **аллельными**. Они располагаются в одинаковых локусах гомологичных (парных) хромосом. Гены, располагающиеся в разных локусах гомологичных хромосом или в разных хромосомах и определяющие развитие разных признаков, называются **неаллельными**.

Альтернативный признак и соответствующий ему ген, проявляющийся в гомозиготном и в гетерозиготном состоянии, называют **доминантным**, а проявляющийся только в гомозиготном состоянии и «подавленный» в гетерозиготном называют **рецессивным**. Аллельные гены принято обозначать одинаковыми буквами латинского алфавита: доминантный — заглавной буквой (A), а рецессивный — прописной (a).

Гомозиготным по данному признаку называется организм, у которого в обеих гомологичных хромосомах находятся одинаковые аллельные гены (два доминантных — AA или два рецессивных — aa). Он образует один тип гамет и не дает расщепления при скрещивании с таким же по генотипу организмом.

Гетерозиготным по данному признаку называется организм, у которого в обеих гомологичных хромосомах находятся разные гены одной аллельной пары (Aa). Он образует два типа гамет и дает расщепление при скрещивании с таким же по генотипу организмом.

Генотип — это совокупность генов, полученных организмом от родителей. **Фенотип** — это совокупность всех свойств и признаков организма, которые развиваются на основе генотипа в определенных условиях среды. Отдельный признак называется **феном** (цвет глаз, форма носа, объем желудка, количество эритроцитов и др.).

Основные закономерности наследования были изучены Г. Менделем. Они присущи всем живым организмам.

Для объяснения установленных Менделем закономерностей наследования предложена **гипотеза чистоты гамет** (У. Бэтсон, 1902): у гибридного организма гены не гибридизируются (не смешиваются) и находятся в

чистом аллельном состоянии; при мейозе гомологичные хромосомы расходятся, и в гамету попадает только один ген из пары аллельных генов.

ГЛАВА 1. ЗАКОНОМЕРНОСТИ ОБРАЗОВАНИЯ ГАМЕТ

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Гаметы (половые клетки) содержат гаплоидный набор хромосом и образуются в половых железах (яйцеклетки — в яичниках, сперматозоиды — в семенниках) в процессе мейоза.

При выписывании гамет необходимо знать, что:

1) при мейозе из каждой пары гомологичных хромосом, в гамету попадает только одна, следовательно, из каждой пары аллельных генов — один ген;

2) если организм гомозиготен (например, AA), то все гаметы, сколько бы их не образовалось, будут содержать только один ген (A), т. е. все они будут однотипны и, следовательно, гомозиготный организм образует один тип гамет;

3) если организм гетерозиготен (Aa), то в процессе мейоза одна хромосома с геном A попадет в одну гамету, а вторая гомологичная хромосома с геном a попадет в другую гамету, следовательно, гетерозиготный организм по одной паре генов будет образовывать два типа гамет;

4) формула для выписывания гамет $N = 2^n$, где N — это число типов гамет, а n — это количество признаков, по которым данный организм гетерозиготен.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Ядро соматической (неполовой) клетки человека содержит 23 пары хромосом. Каково возможное разнообразие гамет одной особи, если не учитывать кроссинговер?

Решение. Из каждой гомологичной пары хромосом в гамету попадает одна. Выбор хромосомы из первой пары даёт две возможности; присоединение хромосомы из второй пары увеличивает число вариантов вдвое, из третьей пары — еще вдвое и т. д. Всего имеем $2 \times 2 \times 2 \times \dots \times 2 = 2^{23} = 8 \times 10^6$ вариантов гамет.

Задача 2. Выпишите типы гамет, которые образуются у особей, имеющих генотипы:

а) AA ; б) Rr ; в) ss ; г) $AaBb$.

Решение. По формуле $N = 2^n$ определяем число типов гамет у особей следующих генотипов: у особи AA — 1 тип гамет ($2^0 = 1$), у особи Rr —

2 типа ($2^1 = 2$), у особи с генотипом ss — 1 тип ($2^0 = 1$), у особи с генотипом $AaBb$ — 4 типа гамет ($2^2 = 4$).

а) один тип гамет (A)

б) два типа гамет (R) (r)

в) один тип гамет (s)

г) четыре типа гамет (AB) (Ab) (aB) (ab)

Задача 3. Мужская особь имеет генотип Nn .

а) какие типы сперматозоидов образуются у этой особи?

б) каково численное соотношение сперматозоидов разных типов, образующихся у особи с генотипом Nn ?

в) какой биологический процесс регулирует это соотношение?

Решение. Два типа сперматозоидов с генами N и n , в соотношении 1 : 1 (по 50 %). В основе этого соотношения лежит равновероятный механизм расхождения хромосом и хроматид в анафазу мейоза I и анафазу мейоза II.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. Сколько типов гамет образуют:

а) гомозиготная особь с одним доминантным признаком?

б) гетерозиготная особь по одному признаку?

в) особь с одним рецессивным признаком?

Задача 2. Если у женского организма с генотипом Mm ген M при мейозе попал в яйцеклетку, куда попадет ген m ?

Задача 3. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым:

а) сколько типов яйцеклеток, различающихся по данной паре генов, образуется у гетерозиготной кареглазой женщины?

б) сколько типов сперматозоидов образуется у голубоглазого мужчины?

Задача 4. Сколько типов гамет, и какие именно, образуют организмы, имеющие генотипы: а) AA ? б) $AABB$? в) $aaBB$? г) $aabb$?

Задача 5. Сколько типов гамет, и какие именно, образуют следующие организмы:

а) моногибрид по гену A ?

б) дигибрид по генам A и B ?

в) тригибрид по генам A , B , C ?

Задача 6. Сколько типов гамет образует организм:

а) гетерозиготный по одной паре генов?

б) гетерозиготный по двум парам генов?

в) гетерозиготный по четырём парам генов?

г) гетерозиготный по n парам генов?

Задача 7. Сколько типов гамет, и какие именно, образуют организмы с генотипами:

а) $MmNnSsRr$?

б) $MMnnssRR$?

в) $DdeeFfHh$?

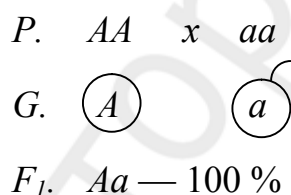
Задача 8. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а близорукость — над нормальным зрением. Сколько типов гамет и, какие именно, образует дигетерозиготная кареглазая близорукая женщина?

ГЛАВА 2. МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

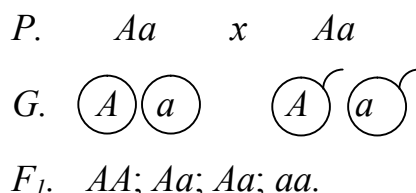
Скращивание, при котором организмы анализируются по одной паре альтернативных (качественных) признаков, называется **моногобридным**.

Первый закон Г. Менделя — закон единообразия гибридов первого поколения. **Формулировка закона:** при скрещивании гомозиготных особей, анализируемых по одной паре альтернативных (качественных) признаков, наблюдается единообразие гибридов первого поколения по фенотипу и генотипу.



Для этого закона нет условий, ограничивающих его действие (всегда при скрещивании гомозигот потомство единообразно).

Второй закон Г. Менделя (закон расщепления) формулируется следующим образом: при скрещивании гетерозиготных организмов, анализируемых по одной паре альтернативных (качественных) признаков, в первом поколении наблюдается расщепление в соотношении 3 : 1 по фенотипу и 1 : 2 : 1 по генотипу.



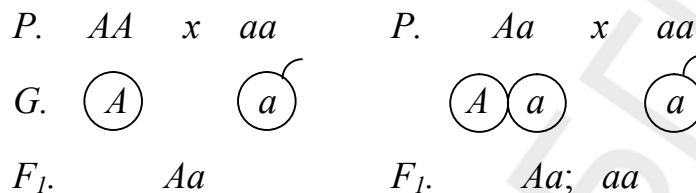
Для этого закона есть условия, ограничивающие его действие:

- 1) все разновидности внутриаллельного взаимодействия генов, кроме полного доминирования;
- 2) летальные и полуметальные гены;
- 3) неравная вероятность образования гамет и зигот разных типов;

- 4) пенетрантность гена менее 100 %;
- 5) плейотропное действие генов.

Для выяснения генотипа особи с доминантным признаком (при полном доминировании гомозигота AA и гетерозигота Aa фенотипически неотличимы) применяют **анализирующее скрещивание**, при котором организм с доминантным признаком скрещивают с организмом, имеющим рецессивный признак.

Возможны два варианта результатов скрещивания:



Если в результате скрещивания получено единообразие гибридов первого поколения, то анализируемый организм является гомозиготным, а если в F_1 произойдет расщепление 1 : 1, то особь гетерозиготна.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

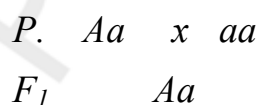
Задача 1. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым. Голубоглазый мужчина, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери — карие. От этого брака родился один ребенок, глаза которого оказались карими. Каковы генотипы всех упомянутых здесь лиц?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

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

Голубоглазый мужчина гомозиготен (генотип aa), так как голубой цвет глаз — рецессивный признак. Кареглазая женщина может быть как гомо- (генотип AA), так и гетерозиготной (генотип Aa), ибо карий цвет глаз доминирует. Но от своего голубоглазого (и, следовательно, гомозиготного) отца она могла получить только рецессивный ген, поэтому женщина гетерозиготна (генотип Aa). Ее кареглазый ребенок тоже не может быть гомозиготным, так как его отец имеет голубые глаза.

Генетическая запись брака:



Таким образом, генотип мужчины aa , женщины — Aa , генотип ее ребенка — Aa .

Задача 2. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какими будут дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку? Какова вероятность рождения детей, больных фенилкетонурией?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Норма	A	$A-$
Фенилкетонурия	a	aa

$P.$ $Aa \times Aa$

$G.$ 

$F_1.$ $AA, 2Aa, aa$

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

Задача 3. Альбинизм — наследственная аутосомно-рецессивная патология. Женщина-альбинос вышла замуж за здорового мужчину и родила ребенка альбиноса. Какова вероятность, что второй ребенок тоже окажется альбиносом?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Норма	A	$A-$
Альбинизм	a	aa

Так как женщина больная, то ее генотип aa . Ее муж — здоровый мужчина — может быть гомозиготным и гетерозиготным, но так как у этой супружеской пары родился больной ребенок, то мужчина гетерозиготен по гену A .

Генетическая запись этого брака:

$P.$ $aa \times Aa$

$G.$ 

$F_1.$ $Aa; aa$

Даже если в этой семье уже имеется больной ребенок, вероятность рождения следующего ребенка больным сохраняется и составляет 50 %, так как соотношение гамет не изменяется.

Задача 4. У человека доминантный ген D вызывает аномалию развития скелета — черепно-ключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц). Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину с черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака

имел нормальное строение скелета. Можно ли по фенотипу ребенка определить генотип его отца?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Дизостоз	D	$D-$
Норма	d	dd

Генотипы женщины и ребенка нам известны: они гомозиготы по рецессивному признаку — dd . Отец имеет доминантный признак, поэтому он может быть гомозиготным и гетерозиготным по данному признаку и иметь либо генотип DD , либо Dd . Так как ребенок имеет рецессивный признак, то один ген d он обязательно должен получить от отца, значит отец гетерозиготен.

Генетическая запись брака:

$P. \quad dd \times Dd$

$F_1. \quad dd$

Таким образом, генотип отца — Dd .

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. Миоплегия (периодические параличи) передается по наследству как аутосомно-доминантный признак.

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

Задача 2. У человека доминантный ген D вызывает аномалию развития скелета — черепно-ключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц):

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

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

Задача 3. При скрещивании пегих кроликов с равномерно окрашенными в потомстве появились только пегие крольчата. В F_2 — 24 пегих крольчонка и 8 равномерно окрашенных. Какое количество крольчат среди 24 пегих, скорее всего, будет гомозиготным?

Задача 4. У человека рецессивный ген s детерминирует врожденную глухонемоту:

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

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

Задача 5. Синдактилия (сращение пальцев) обусловлена доминантным геном, нарушающим разделение пальцев во время эмбриогенеза. Женщина, имеющая этот дефект, вступала в брак дважды. У обоих мужей пальцы были нормальными. От первого брака родилось двое детей, один из которых имел сросшиеся пальцы, от второго брака родилось трое детей, двое из которых имели сросшиеся пальцы. Каков генотип женщины и ее мужей?

Задача 6. Ген альбинизма является рецессивным по отношению к гену, детерминирующему нормальную пигментацию. Какова вероятность рождения альбиноса в семье, где родители альбиносы?

Задача 7. Голубоглазый мужчина женат на кареглазой женщине, родители которой были кареглазыми, а сестра женщины — голубоглазая. Может ли у них родиться голубоглазый ребенок?

Задача 8. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку?

Задача 9. «Куриная» слепота в ряде случаев наследственно обусловлена и определяется доминантным геном *N*. Женщина, страдающая «куриной» слепотой, вышла замуж за здорового мужчину. Все шесть детей унаследовали это заболевание. Родная сестра женщины, также страдающая «куриной» слепотой, вышла замуж за здорового мужчину, и от этого брака родилось трое здоровых детей и один с «куриной» слепотой. Каков генотип сестер и их родителей, если они оба страдали «куриной» слепотой?

Задача 10. У здоровых супругов двое детей больны агаммаглобулинемией (аутосомно-рецессивный тип наследования), один ребенок здоров. Какова вероятность, что четвертый ребенок, которому предстоит родиться, будет здоровым?

Задача 11. Амавротическая идиотия Тей–Сакса (смертельное поражение нервной системы) — заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Первый ребенок (мальчик) в семье супругов умер от этой болезни. Какова вероятность, что ребенок, которому предстоит родиться, будет болен?

Задача 12. У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых были левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что ее дети будут левшами.

Задача 13. Одна из форм гемералопии (неспособность видеть при сумеречном свете) наследуется как аутосомно-доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей у гетерозиготных родителей?

Задача 14. Болезнь Коновалова–Вильсона (нарушение обмена меди) наследуется как аутосомно-рецессивный признак. У здоровых родителей родился больной ребенок. Определите генотипы родителей и ребенка.

Задача 15. Аниридия (отсутствие радужной оболочки, помутнение роговицы и хрусталика, снижение остроты зрения) наследуется как аутосомно-доминантный признак. Определите вероятность рождения больного ребенка в семье, где один из родителей имеет аниридию, а второй здоров.

Задача 16. Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии (атрофия мышц) является заболеванием с аутосомно-доминантным типом наследования. Какова вероятность рождения здорового ребенка в семье, где оба родителя больны, но один из них гомозиготен, а второй гетерозиготен?

Задача 17. У человека темный цвет волос детерминирован доминантным геном A , а светлый цвет волос — рецессивным геном a . У светловолосого отца и темноволосой матери родилось 8 детей с темным цветом волос. Определите генотипы родителей.

Задача 18. У кошек короткая шерсть доминирует над ангорской (длинной шерстью). Короткошерстная кошка при скрещивании с ангорским котом принесла 6 короткошерстных и 2 ангорских котят. Определите генотипы родительских форм.

Задача 19. У крупного рогатого скота комолость доминирует над рогатостью. Комолый бык скрещен с тремя коровами:

- а) при скрещивании с рогатой коровой родился рогатый теленок;
- б) при скрещивании с рогатой коровой родился комолый теленок;
- в) при скрещивании с комолой коровой родился рогатый теленок.

Определите генотипы всех родительских особей.

Задача 20. Стандартные норки имеют коричневый мех (доминантный признак), алеутские норки имеют голубовато-серый мех (рецессивный признак). Какое потомство ожидается от скрещивания норки с коричневым мехом и норки с голубовато-серым мехом?

Задача 21. Парагемофилия — склонность к кожным и носовым кровотечениям — наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?

Задача 22. Плоды томатов бывают круглыми и грушевидными. Ген круглой формы доминирует. Каковы генотипы родительских растений, если в потомстве оказалось круглых и грушевидных плодов поровну?

Задача 23. Плоды томатов бывают круглыми и грушевидными. Ген круглой формы доминирует. В парниках овощесовхоза высажена рассада томатов, выращенных из гибридных семян. 31 750 кустов этой рассады дали плоды грушевидной формы, а 95 250 кустов — круглой формы. Сколько среди них гетерозиготных кустов?

Задача 24. При скрещивании дрозофил, имеющих нормальные крылья, получено потомство в числе 3565 особей. Среди них мух с нормальными крыльями было только 2673, остальные имели загнутые крылья. Определите генотипы родительских форм.

Задача 25. При скрещивании серых кур с белыми все потомство оказалось серым. Во втором случае это потомство скрещивалось снова с белыми. В результате второго скрещивания получено 172 особи, из которых 85 было белых и 87 серых. Каковы генотипы исходных форм и их потомков в обоих скрещиваниях?

ГЛАВА 3. ПОЛИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Скрещивание, при котором организмы анализируются по двум парам альтернативных (качественных) признаков, называется **дигибридным**, если анализируется более двух признаков — **полигибридным**.

Третий закон Г. Менделя — закон независимого наследования признаков. **Формулировка закона:** при скрещивании гомозиготных организмов, анализируемых по двум парам альтернативных (качественных) признаков, во втором поколении наблюдается независимое наследование признаков и комбинирование соответствующих им генов разных аллельных пар.

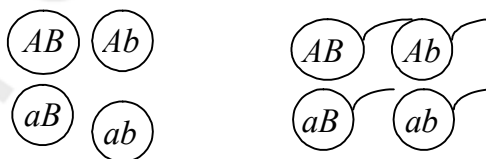
Генетическая запись закона:

P. AABB x aabb

G. 

F. AaBb - 100 %

P. AaBb x AaBb

G. 

Для удобства записи результатов скрещивания, пользуются решеткой Р. Пеннета, в которой по горизонтали записывают женские гаметы, а по вертикали — мужские:

<i>G</i>	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>Ab</i>	<i>AABb</i>	<i>AAbb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

F_1 : 9 *A-B-*; 3*A-bb*; 3 *aaB-*; 1*aabb*

В результате скрещивания получаются разные комбинации генов. Генотип записывается при помощи фенотипического радикала.

Фенотипический радикал — краткая запись генотипа на основе фенотипа. 9 частей особей имеют желтые и гладкие семена — записываем генотип *A-B-*, 3 части — желтые и морщинистые — записываем генотип *A-bb*, 3 части — зеленые и гладкие — записываем генотип *aaB-* и 1 часть — зеленые и морщинистые — записываем генотип *aabb*.

Если учесть расщепление по одной паре признаков, то получится соотношение 12 : 4, или 3 : 1. Следовательно, при дигибридном скрещивании каждый признак в потомстве дает расщепление независимо от другого. При этом происходит случайное комбинирование генов (и соответствующих им признаков), приводящее к новым сочетаниям, которых не было у родительских форм.

Для проявления третьего закона Г. Менделя необходимо соблюдение следующих условий:

- 1) отсутствие взаимодействия генов, кроме полного доминирования;
- 2) отсутствие летальных и полуметальных генов;
- 3) отсутствие сцепления генов;
- 4) равновероятный механизм образования гамет и зигот разных типов;
- 5) пенетрантность гена 100 %;
- 6) отсутствие плейотропного действия генов.

Дигибридное анализирующее скрещивание:

1) P *AABB* \times *aabb* 2) P *AaBb* \times *aabb*

G \textcircled{AB} \textcircled{ab} G \textcircled{aB} \textcircled{AB} \textcircled{Ab} \textcircled{ab} \textcircled{ab}

F_1 *AaBb* F_1 *aaBb* *AaBb* *Aabb* *aabb*

Если в результате скрещивания получено единообразие гибридов первого поколения, то анализируемый организм является **гомозиготным**, а если произойдет расщепление 1 : 1 : 1 : 1, то **дигетерозиготным**.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

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

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Карие глаза	<i>A</i>	<i>A-</i>
Голубые глаза	<i>a</i>	<i>aa</i>
Правша	<i>B</i>	<i>B-</i>
Левша	<i>b</i>	<i>bb</i>

P. aabb x AABB

G. \textcircled{ab} \textcircled{AB}

F₁. *AaBb*

Голубоглазая девушка-левша гомозиготна по обоим признакам, так как они рецессивные; ее генотип мы можем записать так: *aabb*. Генотип гомозиготного кареглазого юноши правши *AABB*. У девушки образуется один тип гамет — *ab*, у юноши тоже образуется один тип гамет — *AB*. Их слияние даёт зиготу *AaBb*. Следовательно, все потомки окажутся по фенотипу кареглазыми правшами.

Если же юноша гетерозиготен по обоим признакам, то его генотип *AaBb*.

P. aabb x AaBb

G. \textcircled{ab} \textcircled{AB} \textcircled{Ab}
 \textcircled{aB} \textcircled{ab}

F₁. *AaBb, Aabb, aaBb, aabb.*

У него при мейозе возможно образование гамет 4 типов: *AB, aB, Ab, ab*. В результате слияния каждой из этих гамет с гаметой голубоглазой левши *ab* образуется 4 типа зигот по 25 % каждого типа: *AaBb* (кареглазый правша), *aabb* (голубоглазый левша), *Aabb* (кареглазый левша), *aaBb* (голубоглазый правша).

Задача 2. Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек и мать с прямыми волосами и с веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Определите генотипы родителей и детей.

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Веснушки	A	$A-$
Отсутствие веснушек	a	aa
Курчавые волосы	B	$B-$
Прямые волосы	b	bb

$P. A- bb \times aaB-$

$F_1. \quad 3 A-B-$

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

Задача 3. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а темный цвет волос доминирует над светлым цветом волос. Гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом. У голубоглазого темноволосого отца и кареглазой светловолосой матери родилось четверо детей, каждый из которых отличается друг от друга по указанным признакам. Определите генотипы родителей.

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Карие глаза	A	$A-$
Голубые глаза	a	aa
Темный цвет волос	B	$B-$
Светлый цвет волос	b	bb

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

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

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

Зная генотип четвертого ребенка, можно установить генотипы родителей, так как каждый из них должен передать этому ребенку два рецессивных гена: ab .

Таким образом, генотип отца — $aaBb$, генотип матери — $Aabb$.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой доминирует над леворукостью, причём гены обоих признаков находятся в различных хромосомах. Какими могут быть дети, если их родители кареглазые правши, гетерозиготные по обоим признакам?

Задача 2. Голубоглазый правша женится на кареглазой правше. У них родилось двое детей — кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака у этого мужчины с другой кареглазой правшой родилось 9 кареглазых детей (все правши). Каковы генотипы каждого из трех родителей?

Задача 3. У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, а карий цвет глаз — над голубым;

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

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

Задача 4. Фенилкетонурия (неспособность усвоения фенилаланина) и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведёт к смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомные рецессивные признаки.

1. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам генов?

2. Определите вероятность рождения больных фенилкетонурией и жизнеспособность таких детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам признаков.

Задача 5. Одна из форм катаракты и одна из форм глухонемоты передаются как аутосомные рецессивные несцепленные между собой признаки. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти также может передаваться как рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где оба родителя здоровы, но гетерозиготны по всем трем парам генов?

Задача 6. Фруктозурия (нарушение усвоения фруктозы) имеет две формы. Одна форма протекает без клинически выраженных симптомов, вторая приводит к торможению умственного и физического развития. Эти формы детерминируются рецессивными генами, расположенными в разных хромосомах. Мужчина имеет повышенное содержание фруктозы в моче и гомозиготен по той форме фруктозурии, которая не проявляется кли-

нически, но гетерозиготен по второй форме заболевания. Женщина гетерозиготна по первой форме фруктозурии и успешно прошла курс лечения по второй форме заболевания. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клинически выраженной формой фруктозурии?

Задача 7. Супруги: гетерозиготный рыжеволосый (доминантный признак) и без веснушек мужчина и русоволосая женщина с веснушками (доминантный признак). Определите вероятность рождения у таких родителей детей с рыжими волосами и веснушками.

Задача 8. Муж — голубоглазый левша. Его родители и жена — кареглазые правши. Мать жены была голубоглазой левшой. Гены, обуславливающие развитие этих признаков, находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения ребенка с признаками отца?

Задача 9. Ген курчавых волос доминирует над геном прямых волос; гетерозиготы имеют волнистые волосы. Ген, обуславливающий рыжий цвет волос, является рецессивным по отношению к гену темных волос. Гены, определяющие эти признаки, находятся в разных парах хромосом. Определите вероятность рождения курчавого рыжеволосого ребенка в семье, где оба супруга имеют волнистые темные волосы, а их матери — волнистые рыжие волосы.

Задача 10. У человека имеются два вида слепоты, каждая из которых имеет аутосомно-рецессивный тип наследования. Гены, обуславливающие эти признаки, находятся в разных парах аутосом. Определите вероятность рождения слепого ребенка, если известно, что родители зрячие; обе бабушки имеют одинаковый вид наследственной слепоты; в родословной дедушек случаев наследственной слепоты не встречалось.

Задача 11. Одна из форм глаукомы детерминируется доминантным аутосомным геном, а вторая имеет аутосомно-рецессивный тип наследования. Эти гены находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения больного ребенка, если оба родителя дигетерозиготны?

Задача 12. Некоторые формы катаракты имеют аутосомно-доминантный тип наследования, другие формы — аутосомно-рецессивный тип наследования. Какова вероятность рождения здорового ребенка в семье, где оба родителя имеют доминантно обусловленную форму катаракты, но гетерозиготны, а также гетерозиготны по форме заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования?

Задача 13. Черная масть крупного рогатого скота доминирует над рыжей, а белоголовость — над сплошной окраской головы. Гены обоих признаков располагаются в разных парах хромосом. Какое потомство можно получить от скрещивания гетерозиготного черного быка, имеющего сплошную окраску головы с рыжей гетерозиготной белоголовой коровой?

Задача 14. У собак черный цвет шерсти доминирует над кофейным, короткая шерсть — над длинной. Гены обоих признаков располагаются в разных парах хромосом. Охотник купил черную собаку с короткой шерстью. Какого партнера необходимо выбрать для скрещивания, чтобы выяснить, нет ли в генотипе исходной собаки генов, детерминирующих длинную шерсть кофейного цвета?

Задача 15. У человека ген курчавых волос доминирует над геном гладких волос. Ген, обуславливающий нормальную пигментацию кожи, доминирует над геном, детерминирующим отсутствие пигмента в коже. У родителей, имеющих нормальную пигментацию кожи и курчавые волосы, родился альбинос с гладкими волосами. Определите генотипы родителей и вероятность рождения детей с курчавыми волосами и нормальной пигментацией кожи.

Задача 16. Нормальный рост у овса доминирует над гигантизмом, а раннеспелость над позднеспелостью, гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом. Какой процент гигантских раннеспелых растений можно ожидать от скрещивания гетерозиготных по обоим признакам растений.

Задача 17. Нормальный рост у овса доминирует над гигантизмом, а раннеспелость над позднеспелостью, гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом. От скрещивания раннеспелых растений нормального роста между собой было получено 22372 растения. Из них гигантских оказалось 5593 растения и столько же позднеспелых. Определите число полученных гигантских растений позднего созревания.

Задача 18. Плоды томатов бывают красные и желтые, гладкие и пушистые. Ген красного цвета доминантный, ген пушистости рецессивный. Обе пары находятся в разных хромосомах. Из собранного в колхозе урожая помидоров оказалось 36 т гладких красных и 12 т красных пушистых. Сколько в колхозном урожае будет желтых пушистых помидоров, если исходный материал был гетерозиготным по обоим признакам?

Задача 19. Скрещивались две породы тутового шелкопряда, которые отличаются следующими двумя признаками: одна из них дает одноцветных гусениц, плетущих желтые коконы, а другая — полосатых гусениц, плетущих белые коконы. В первом поколении все гусеницы были полосатыми и плели желтые коконы. Во втором поколении получилось следующее расщепление: 6385 полосатых гусениц, плетущих желтые коконы, 2147 — полосатых с белыми коконами, 2099 — одноцветных с желтыми коконами и 691 — одноцветных с белыми коконами. Определите генотипы исходных форм и потомства первого и второго поколений.

Задача 20. У крупного рогатого скота ген комолости доминирует над геном рогатости, а ген черного цвета над красным. Обе пары генов не сцеплены. В племсовхозе в течение ряда лет скрещивались черные комолые коровы с черным комолым быком. Было получено 896 голов молодняка, из них 504 телят было черных комолых и 168 — красных комолых. Сколько было рогатых телят и какая часть из них красного цвета?

ГЛАВА 4. МНОЖЕСТВЕННЫЕ АЛЛЕЛИ, ПЛЕЙОТРОПИЯ, ЛЕТАЛЬНЫЕ ГЕНЫ, ПЕНЕТРАНТНОСТЬ

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Множественный аллелизм — это явление, при котором ген представлен несколькими аллельными состояниями (больше двух), но в диплоидном наборе хромосом у каждой особи есть только два состояния из всего этого множества. Множественные аллели возникают в результате многократного мутирования одного и того же локуса хромосомы. В этих случаях помимо доминантного и рецессивного генов появляются еще и промежуточные аллели, которые по отношению к доминантному ведут себя как рецессивные, а по отношению к рецессивному — как доминантные. У кроликов сплошная темная окраска обусловлена доминантным геном C . Белые животные — рецессивные гомозиготы (cc). Сплошная серая окраска (шиншилловая) проявляется у гомозиготных организмов по аллелю c^{ch} ($c^{ch}c^{ch}$), а гималайская (основная масть белая, а кончики ушей, ног, хвоста и носа окрашены) — у гомозигот c^hc^h . Аллель C доминантен по отношению ко всем аллелям, аллель c^{ch} рецессивен по отношению к аллелю C , но доминантен по отношению к аллелям c^h и c ; аллель c^h рецессивен по отношению к аллелям C и c^{ch} , но доминантен по отношению к аллели c ($C > c^{ch} > c^h > c$).

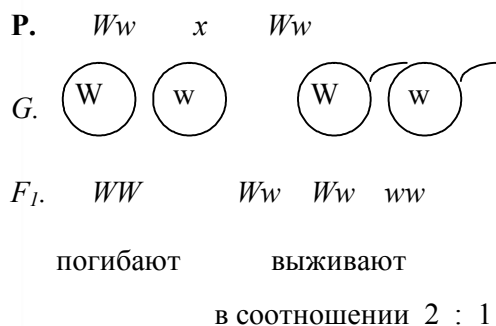
Таблица 2

Генотипы различных групп крови человека по системе АВ0

Группа крови	Генотип
I	I^0I^0
II	I^AI^A, I^AI^0
III	I^BI^B, I^BI^0
IV	I^AI^B

Еще одним примером множественного аллелизма является наследование групп крови человека по системе АВ0. Четыре группы крови человека обусловлены тремя аллелями одного гена: I^0 , I^A и I^B . При этом I(0) группа крови обусловлена рецессивной аллелью I^0 , II(A) — аллелью I^A , III(B) — аллелью I^B , а IV(AB) — аллелями I^A и I^B одновременно. Аллель I^0 не детерминирует синтез специфических белков (антигенов) в эритроцитах. Аллель I^A доминантен по отношению к аллелю I^0 и детерминирует синтез в

эритроцитах антигена А. Аллель I^B доминантна по отношению к аллели I^0 и детерминирует синтез в эритроцитах белка В. Одновременное присутствие в генотипе аллелей I^A и I^B обуславливает наличие антигенов А и В (IV группа крови; см. Кодоминирование, раздел 3).



Летальные гены — это гены, вызывающие гибель организма в эмбриогенезе или в момент рождения (их наличие в генотипе несовместимо с жизнью). Например, при скрещивании гетерозиготных каракульских овец расщепление в F₁ составляет 2 : 1 (вместо ожидаемого 3 : 1). Ягнята, гомозиготные по доминантной аллели серой окраски (W), нежизнеспособны и погибают из-за недоразвития рубца (отдел желудка).

У человека аналогично наследуется доминантный ген брахидактилии (короткие толстые пальцы). У гетерозигот наблюдается брахидактилия, а гомозиготы по этому гену погибают на ранних стадиях эмбриогенеза из-за других крупных пороков развития.

Полулетальные гены — это гены, снижающие жизнеспособность особи.

Плейотропия — это явление, при котором один ген отвечает за проявление нескольких признаков. Так, у гомозиготных серых каракульских овец ген W детерминирует и серую окраску шерсти и недоразвитие желудка.

Пенетрантность — частота фенотипического проявления гена: процентное соотношение числа особей, имеющих данный признак, к числу особей, имеющих данный ген, выражается в процентах.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Хондродистрофия (нарушение развития скелета) в большинстве случаев зависит от доминантного гена с полной пенетрантностью, причем гомозиготы по этому гену погибают до рождения. Супруги больны хондродистрофией. Определите вероятность рождения у них здорового ребенка.

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Хондродистрофия	A, a	Aa
Хондродистрофия и внутриутробная гибель	A, A	AA
Нормальное развитие скелета	a	aa

Из условия задачи известно, что гомозиготы AA погибают внутриутробно, следовательно, супруги будут гетерозиготны по гену хондродистрофии.

Генетическая запись брака:

$P. Aa \times Aa$

Вероятность рождения здорового ребенка составляет $1/3$ или $33,3\%$.

$G. \begin{array}{cc} \textcircled{A} & \textcircled{a} \\ \textcircled{A} & \textcircled{a} \end{array}$
 $F_1. AA, 2Aa, aa$

Задача 2. Группа крови — наследственный признак, детерминированный геном, который имеет не два, а три аллеля (множественный аллелизм), обозначаемые как I^A , I^B и I^0 . Лица с генотипом I^0I^0 имеют первую группу крови, с генотипами I^AI^A или I^AI^0 — вторую, с генотипами I^BI^B или I^BI^0 — третью, а с генотипом I^AI^B — четвертую (аллели I^A и I^B доминируют над аллелью I^0 , тогда как друг друга они не подавляют). Какие группы крови возможны у детей, если у их матери — вторая группа, а у отца — первая?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
I(0) группа крови	I^0	I^0I^0
II(A) группа крови	I^A	I^AI^A, I^AI^0
III(B) группа крови	I^B	I^BI^B, I^BI^0
IV(AB) группа крови	I^A и I^B	I^AI^B

Мать со II группой крови может быть либо гомозиготной, либо гетерозиготной. В первом случае ребёнок будет иметь II группу крови, во втором случае — II или I группы.

Задача 3. Ангиоматоз сетчатки глаза детерминирован доминантным аутосомным геном, пенетрантность которого 50% . Какова вероятность (в процентах) рождения больного ребёнка в семье, где оба супруга гетерозиготны по данному гену?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Ангиоматоз сетчатки	A	$A-$
Норма	a	aa

Генетическая запись брака:

$P. Aa \times Aa$

$G. \begin{array}{cc} \textcircled{A} & \textcircled{a} \\ \textcircled{A} & \textcircled{a} \end{array}$

$F_1. AA, 2Aa, aa$

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

Задача 4. По данным шведских генетиков, некоторые формы шизофрении наследуются как аутосомно-доминантные признаки. У гомозигот пенетрантность гена равна 100 %, а у гетерозигот — 20 %. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где оба родителя гетерозиготны.

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Шизофрения	<i>A</i>	<i>A-</i>
Норма	<i>a</i>	<i>aa</i>

Генетическая запись брака:

P. *Aa* *x* *Aa*
G. $\begin{matrix} \textcircled{A} & \textcircled{a} \end{matrix}$ $\begin{matrix} \textcircled{A} & \textcircled{a} \end{matrix}$
F₁. *AA; Aa; Aa; aa.*

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

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

Таким образом, вероятность рождения больного ребенка у данных родителей составляет 35 % (все гомозиготы по доминантному признаку, а их 25 % от всего потомства + 10 % ($\frac{1}{5}$ часть гетерозигот, а их 50 % от всего потомства)).

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. У матери первая группа крови, а у отца — четвертая. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

Задача 2. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют первую и вторую группы крови, родители другого — вторую и четвертую. Исследование показало, что дети имеют первую и вторую группы крови. Определите, кто чей сын. Возможно ли это сделать при других комбинациях групп крови (приведите примеры)? В каких случаях можно было бы обойтись без исследования крови отцов?

Задача 3. У мальчика первая группа крови, а у его сестры — четвертая. Что можно сказать о группах крови их родителей?

Задача 4. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы крови можно ожидать у их детей?

Задача 5. Подагра определяется доминантным аутосомным геном. По некоторым данным (В. П. Эфроимсон, 1968), пенетрантность гена у мужчин составляет 20 %, а у женщин она равна нулю.

1. Какова вероятность заболевания подагрой детей у гетерозиготных родителей?

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

Задача 6. У братьев IV(AB) группа крови. Каковы группы крови возможны у их родителей?

Задача 7. Синдром неравномерной пигментации кожи встречается только у женщин. У них рождаются только здоровые сыновья, дочери же бывают как здоровые, так и с неравномерной пигментацией. Кроме того, у таких женщин частые выкидыши мужского пола. Какова возможная генетическая природа этого заболевания?

Задача 8. Отосклероз (очаговое поражение слуховых косточек, приводящее к глухоте) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30 %. Гипертрихоз (рост волос на краю ушной раковины) наследуется как голандрический признак (ген локализован в Y хромосоме), с полным проявлением к 17 годам. Женщина имеет нормальный слух, а мужчина — обе аномалии. Мать мужчины имела нормальный слух. Определите вероятность проявления одновременно обеих аномалий у детей в этой семье.

Задача 9. В одной семье у кареглазых родителей (доминантный признак) имеется четверо детей. Двое голубоглазых детей (рецессивный признак) имеют I и IV группы крови, а двое кареглазых — II и III группы крови. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазого с I группой крови.

Задача 10. Ген брахидактилии (короткие и толстые пальцы) *B* в гомозиготном состоянии приводит к гибели особи. Гетерозиготы жизнеспособны. Определите процент жизнеспособных детей у гетерозиготных родителей.

Задача 11. Черепно-лицевой дизостоз (преждевременное зарастание швов черепа и незаращение большого родничка) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 50 %. Определите вероятность рождения больного ребенка, если один из родителей гетерозиготен по данному признаку, а второй родитель здоров.

Задача 12. Арахнодактилия (паучьи пальцы) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 30 %. Умение преимущественно владеть левой рукой наследуется как аутосомно-рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность одновременного

появления обеих аномалий у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по двум признакам.

Задача 13. Синдром Ван дер Хеве (голубая окраска склер, ломкость костей, глухота) имеет аутосомно-доминантный тип наследования. Пенетрантность этих признаков изменчива. По данным К. Штерна (1965) она составляет для голубых склер почти 100 %, по ломкости костей — 63 %, по глухоте — 60 %. Мужчина, имеющий голубой цвет склер, и нормальный в отношении двух других признаков, вступил в брак со здоровой женщиной, в родословной которой случаев синдрома Ван дер Хеве не встречалось. Определите вероятность рождения в этой семье детей с признаком ломкости костей, если известно, что отец мужа имел данный синдром.

Задача 14. Ретинобластома (опухоль сетчатки глаза) обусловлена доминантным геном, пенетрантность которого составляет 70 %. В медико-генетическую консультацию обратилась беременная женщина. Из анамнеза известно, что она и ее супруг здоровы, но имеют больного старшего сына. Также установлено, что в родословной женщины случаев ретинобластомы не встречалось, а отец супруга в детстве был оперирован по поводу ретинобластомы. Какова вероятность рождения больного ребенка в данной семье?

Задача 15. У мышей ген доминантной желтой пигментации шерсти A обладает рецессивным летальным действием (мыши с генотипом AA погибают в эмбриогенезе). Его аллель a вызывает рецессивную черную пигментацию и обеспечивает нормальную жизнедеятельность. Скрещены две желтые особи. Какое расщепление по окраске шерсти ожидается в F_1 ?

Задача 16. Ген C^m , детерминирующий у человека светлую окраску волос, является рецессивным по отношению к гену темных волос C^D , но, в свою очередь, доминирует над геном, обуславливающим рыжий цвет волос C^d . Какой цвет волос может быть у детей, если мужчина блондин, женщина брюнетка, а матери мужчины и женщины рыжеволосые?

Задача 17. У мексиканского дога ген, обуславливающий отсутствие шерсти, в гомозиготном состоянии приводит к гибели потомства. При скрещивании двух догов с нормальной шерстью часть потомства погибла. При скрещивании кобеля, имеющего нормальную шерсть, с другой самкой гибели потомства не обнаружено. При скрещивании потомства от этих двух скрещиваний опять наблюдалась гибель щенков. Определите генотипы всех скрещиваемых особей.

РАЗДЕЛ III ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Выделяют 2 основных типа взаимодействия генов: *внутриаллельное* и *межаллельное*.

Внутриаллельное взаимодействие генов — взаимное влияние аллельных генов друг на друга.

Виды внутриаллельного взаимодействия:

Генетическая запись:

ген	признак
А	Желтый цвет семян
а	Зеленый цвет семян

P. Аа x Аа

G. $\begin{matrix} \text{A} & \text{a} \\ \text{---} & \text{---} \\ \text{A} & \text{a} \end{matrix}$ $\begin{matrix} \text{A} & \text{a} \\ \text{---} & \text{---} \\ \text{A} & \text{a} \end{matrix}$

F₁. АА; Аа; Аа; аа.
 ж ж ж з
 3 : 1 по фенотипу,
 1 : 2 : 1 по генотипу

1. **Полное доминирование** — доминантный ген полностью подавляет действие рецессивного, поэтому гомозиготное и гетерозиготное состояния фенотипически идентичны: **АА = Аа**. Так наследуется цвет волос и глаз у человека, форма и цвет семян гороха и т. д.

2. **Неполное доминирование** — доминантный ген не полностью подавляет действие рецессивного и в гетерозиготном состоянии фенотипически возникает новый вариант признака, занимающий промежуточное положение между доминантным и рецессивным: **АА > Аа**. В потомстве доминантные гомо- и гетерозиготы будут отличаться фенотипически и расщепление по фенотипу и генотипу одинаково (1 : 2 : 1) — 1 часть растений с красными цветами, 2 части с розовыми и 1 часть с белыми.

точное положение между доминантным и рецессивным: **АА > Аа**. В потомстве доминантные гомо- и гетерозиготы будут отличаться фенотипически и расщепление по фенотипу и генотипу одинаково (1 : 2 : 1) — 1 часть растений с красными цветами, 2 части с розовыми и 1 часть с белыми.

Генетическая запись:

Ген	Признак
А	Красный цвет
а	Белый цвет
А, а	Розовый цвет

P: Аа x Аа

G: $\begin{matrix} \text{A} & \text{a} & \text{A} & \text{a} \\ \text{---} & \text{---} & \text{---} & \text{---} \\ \text{A} & \text{a} & \text{A} & \text{a} \end{matrix}$

F₁: АА; Аа; Аа; аа.

 1:2:1 по фенотипу, 1:2:1 по генотипу.

Так наследуется курчавость волос человека, масть крупного рогатого скота, окраска оперения у кур и т. д.

3. **Сверхдоминирование** — в гетерозиготном состоянии доминантный ген проявляется сильнее, чем в гомозиготном: **Аа > АА**. Пример: АА — нормальная жизнеспособность мух дрозофил, Аа — повышенная жизнеспособность, аа — летальное действие.

4. **Кодоминирование** — 2 аллельных гена равнозначны по отношению друг к другу и, находясь вместе, они обуславливают новый вариант признака. Пример: наследование у человека IV группы крови по системе АВ0 (см. раздел II). Группы крови по системе антигенов АВ0 обусловлены

3-мя аллелями одного гена: I^0 , I^A и I^B (**множественный аллелизм**). Аллель I^0 не детерминирует синтез антигенов в эритроцитах. Аллели I^A и I^B доминантны по отношению к аллелю I^0 и детерминируют синтез в эритроцитах

Признак	Ген	Генотип
I (0) группа	I^0	I^0I^0
II (A) группа	I^A	I^AI^A, I^AI^0
III (B) группа	I^B	I^BI^B, I^BI^0
IV (AB) группа	I^A и I^B	I^AI^B

антигенов А и В соответственно. Присутствие в генотипе аллелей I^A и I^B обуславливает наличие антигенов А и В (IV группа крови).

Межаллельное взаимодействие генов — взаимное влияние неаллельных генов (генов разных аллельных пар). Оно приводит к появлению в потомстве дигетерозиготы необычного расщепления по фенотипу: **9 : 7**, **9 : 6 : 1**, **9 : 3 : 3 : 1** (комплементарность), **13 : 3**, **12 : 3 : 1** (доминантный эпистаз), **9 : 3 : 4** (рецессивный эпистаз), **15 : 1**, **1 : 4 : 6 : 4 : 1** (полимерия).

Виды межаллельного взаимодействия:

Ген	Генотип	Признак
A, b	A-bb	Белый
B, a	aaB-	Белый
A, B	A-B-	Пурпурный
a, b	aabb	Белый

1. **Комплементарность** — 2 доминантных (рецессивных) гена из разных аллельных пар взаимодействуют друг друга и обуславливают развитие нового варианта признака.

Пример: окраска цветов душистого горошка (**расщепление 9 : 7**).

P. AAbb x aaBB
 белый белый

G. (Ab) (aB)

F₁. AaBb — 100 % пурпурный

P (F₁). AaBb x AaBb

F₂ 9A-B- 3A-bb 3 aaB- 1aabb
 пурпурный белый белый белый

Пример: наследование формы гребня у кур (**расщепление 9 : 3 : 3 : 1**).

Ген	Генотип	Признак
A, b	A-bb	Розовидный
B, a	aaB-	Гороховидный
A, B	A-B-	Ореховидный
a, b	aabb	Листовидный

P. AAbb x aaBB
 розовидный гороховидный

G. (Ab) (aB)

F₁. AaBb — 100 % ореховидный

P (F₁). AaBb x AaBb

F₂. 9A-B- 3A-bb 3 aaB- 1aabb
 ореховидный розовидный гороховидный листовидный

2. **Эпистаз** — неаллельный ген (**супрессор**) подавляет действие другого неаллельного гена (**гипостатического**) и не дает ему проявиться фенотипически. Пример: окраска оперения у кур. Ген С обуславливает синтез пигмента, ген с — отсутствие пигмента. Ген I подавляет действие гена С, ген i таким действием не обладает. Птицы с генотипом С-I-, ссI-, ссii — белые, С-ii — имеют окрашенное оперение.

P.	ССII	x	ссii	
	белые		белые	
G.	(CI)		(ci)	
F ₁ .	CcIi — 100 %			белые
P(F ₁).	CcIi	x	CcIi	
F ₂ .	9C-I-	3C-ii	3ccI-	1ccii
	белые	окрашенные	белые	белые

3. **Полимерия** — несколько доминантных неаллельных генов, обозначаемых одной буквой с разными цифровыми индексами, усиливают фенотипическое проявление одного количественного признака.

Цвет кожи человека определяется несколькими парами неаллельных равнозначно действующих генов. Чем больше в генотипе человека этих генов, тем темнее его кожа.

Окраска зерен у пшеницы также определяется количеством полимерных генов: при наличии в генотипе хотя бы одного доминантного гена окраска появляется, и выраженность ее зависит от количества доминантных генов в генотипе. Такая разновидность полимерии называется **кумулятивной**.

P.	R ₁ R ₁ R ₂ R ₂ к	x	r ₁ r ₁ r ₂ r ₂	
	расные		белые	
G.	(R ₁ R ₂)		(r ₁ r ₂)	
F ₁ .	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂ — 100 %			промежуточная
				окраска (розовые)
P(F ₁).	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂ -	x	R ₁ r ₁ R ₂ r ₂	
F ₂ .	15/16		1/16	
	окрашенные		белые	

По типу кумулятивной полимерии наследуются такие признаки: молочность, яйценоскость, масса и другие признаки сельскохозяйственных животных; многие важные параметры физической силы, здоровья и умственных способностей человека; длина колоса у злаков, содержание сахара в корнеплодах и т. д.

Существует также и **некумулятивная полимерия**, когда степень проявления признака не зависит от числа доминантных генов в генотипе (оперенность ног у кур).

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Редкий ген a у человека вызывает анофтальмию (отсутствие глазных яблок), его аллель A обуславливает нормальное развитие глаз, у гетерозигот глазные яблоки уменьшены. Определите расщепление по фенотипу и генотипу у потомков, если их родители имеют уменьшенные глазные яблоки.

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Нормальные глазные яблоки	A, A	AA
Уменьшенные глазные яблоки	A, a	Aa
Анофтальмия	a	aa

$P.$ $Aa \times Aa$

$G.$ 

$F_1.$ $AA, 2Aa, aa$

Расщепление по генотипу и фенотипу $1 : 2 : 1$. 25 % — нормальные глазные яблоки, 50 % — уменьшенные глазные яблоки, 25 % — анофтальмия.

Задача 2. Окраска цветков у ночной красавицы наследуется по промежуточному типу (красные, розовые и белые цветки), а высокий стебель доминирует над карликовым. Признаки наследуются независимо. Сколько процентов потомков от скрещивания двух гетерозиготных высоких растений с розовыми цветками будет иметь розовые цветки и высокий рост?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Красные цветки	A	AA
Розовые цветки	A, a	Aa
Белые цветки	a	aa
Высокий стебель	B	$B-$
Низкий стебель	b	bb

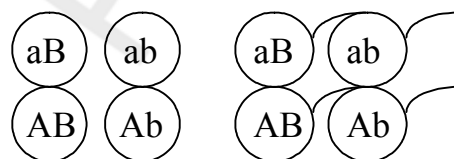
Записываем схему скрещивания:

$P.$ $AABB \times aabb$

$G.$ 

$F_1.$ $AaBb - 100\%$

$P.$ $AaBb \times AaBb$

$G.$ 

Составляем решетку Р. Пеннета:

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

Указанные признаки и соответствующие генотипы будут иметь 6 организмов из 16, или 37,5 %.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. Одна из форм цистинурии (нарушение обмена четырёх аминокислот) наследуется как аутосомный рецессивный признак. У гетерозигот наблюдается повышенное содержание цистина в моче, у гомозигот — образование цистиновых камней в почках.

1. Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один супруг страдал этим заболеванием, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче.

2. Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один из супругов имел камни в почках, а другой был нормален в отношении анализируемого признака.

Задача 2. Перед судебно-медицинской экспертизой поставлена задача: выяснить, является ли мальчик, имеющийся в семье супругов, родным или приемным сыном. Исследование крови всех трех членов семьи дало следующие результаты. Женщина имеет резус-положительную кровь IV группы с антигеном М.

Ее супруг имеет резус-отрицательную кровь I группы с антигеном N. Кровь ребенка резус-положительная I группы с антигеном M. Какое заключение должен дать эксперт и на чем оно основывается?

Задача 3. В каких случаях можно отрицать родство матери и ребенка?

Фенотип	1.	2.	3.	4.	5.	6.
Мать	II (A)	IV (AB)	N	MN	M	Rh ⁺
Ребенок	I (0)	II (A)	M	N	MN	Rh ⁻

Задача 4. У двух мальчиков группа крови I(0) N и II(A) M, у двух женщин — IV(AB) M и II(A) MN. Определите, кто чей сын?

Задача 5. У мальчика группа крови MN, у его матери — M. Какая группа крови невозможна у отца?

Задача 6. В одном родильном доме у трех женщин в один день родились сыновья с группами крови I(0) M, III(B) N, II(A) MN. Группы крови родителей II(A) MN и IV(AB) N, II(A) N и III(B) N, II(A) M и II(A) MN. Определите, кто чей ребенок?

Задача 7. У человека антигены системы АВ0 детерминированы множественными аллелями I^0 , I^A , I^B ; резус антиген (Rh⁺ и Rh⁻) аллелями D и d ; MN — группы крови — кодоминантными аллелями — L^M и L^N . Сколько различных фенотипов по 3-м системам групп крови существует у людей, если учитывать все возможные сочетания антигенов АВ0, резус и MN?

Задача 8. У человека различия в цвете кожи обусловлены в основном двумя парами неаллельных генов B и C . Люди с генотипом $BBCC$ имеют черную кожу, с генотипом $bbcc$ — белую кожу. Различные сочетания до-

минантных генов B и C обеспечивают пигментацию кожи разной интенсивности. Любые три доминантных аллеля детерминируют темную кожу, любые два — смуглую, один — светлую:

а) от брака смуглого мужчины и белой женщины родились дети, из которых по $\frac{1}{4}$ потомства было смуглых и белых, а $\frac{1}{2}$ — светлокожих. Определите генотипы родителей и потомков.

б) два смуглых родителя имеют ребенка с черной и ребенка с белой кожей. Можно ли установить генотипы родителей?

в) могут ли быть светлокожие дети у родителей негров? Можно ли ожидать у белых родителей рождения детей с более темной кожей?

Задача 9. В развитии органа слуха участвуют комплементарные гены A и B . Глухонемые супруги по фамилии Смит имели 4 глухонемых детей, а глухонемые супруги Вессон — 5 глухонемых. После смерти жены Смит женился на вдове Вессон. От этого брака родились 6 детей, все с нормальным слухом. Определите генотипы супругов Смит, супругов Вессон и их детей от первого и второго браков.

Задача 10. Человек с генотипом $A_1A_1A_2A_2$ имеет высокий рост, а с генотипом $a_1a_1a_2a_2$ — низкий рост. Напишите варианты генотипов у людей среднего роста.

Задача 11. Синтез интерферона у человека зависит от двух генов, один из которых находится в хромосоме 2, а другой — в хромосоме 5.

1. Назовите форму взаимодействия между этими генами.

2. Определите вероятность рождения ребёнка, не способного синтезировать интерферон, в семье, где оба супруга гетерозиготны по двум генам.

Задача 12. Рост человека контролируется тремя парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. В какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, а самые высокие — рост 180 см и все доминантные гены. Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов.

Задача 13. Браки между альбиносами встречаются очень редко и от них, как правило, рождаются только альбиносы. В одной семье, где родители были альбиносами, родились трое детей с нормальной пигментацией. Объясните этот случай.

Задача 14. Глухота — рецессивный признак. Молодые супруги глухие. Анализ их родословных подтвердил аутосомно-рецессивный тип наследования признака. Предполагалось, что все их дети будут глухими. У них родились сын, дочь и разнополая двойня. У всех детей был нормальный слух. Объясните этот случай.

Задача 15. У кур ген C обуславливает окрашенное оперение, а его аллель c — белое оперение. Доминантный ген другой аллельной пары (I) по-

давляет проявление окраски, а ген i позволяет гену C проявить свое действие. Дигетерозиготная курица скрещена с гомозиготным рецессивным по обоим признакам петухом. Какой цвет оперения будет у особей в F_1 ?

Задача 16. Лошади с генотипом $BBcc$ и $Bbcc$ — черной масти; лошади с генотипом $bbcc$ имеют рыжий цвет; с генотипами $BBCC$, $BBCc$, $BbCc$, $bbCC$ и $bbCc$ имеют серый цвет. Назовите формы взаимодействия между генами B и b , C и B , C и b . Определите, какой масти будет потомство при скрещивании лошадей с генотипами $BbCc$.

Задача 17. У кур встречается четыре формы гребня, обусловленные взаимодействием двух пар генов, находящимися в разных парах хромосом. Ген R детерминирует розовидный гребень, ген P — гороховидный гребень. При сочетании этих генов развивается ореховидный гребень. У кур, рецессивных по обоим генам $rrpp$ — листовидный гребень. Скрещены две дигетерозиготные особи с ореховидным гребнем. Определите вероятность появления потомства с розовидным гребнем.

Задача 18. У крупного рогатого скота ген комолости доминирует над геном рогатости, а чалая окраска шерсти формируется как промежуточный признак при скрещивании белых и красных (доминантный признак) животных. Определите вероятность рождения телят с признаками родителей при скрещивании гетерозиготного комолого чалого быка и такой же коровы.

Задача 19. Женщина с группами крови II и MN подает в суд на мужчину, как виновника рождения ее ребенка с группами крови I и N. Мужчина имеет группы крови III и M. Может ли он быть отцом ребенка?

Задача 20. У пшеницы белая и красная пигментация зерна контролируется тремя парами аллелей: R_1-r_1 , R_2-r_2 , R_3-r_3 . Растения, рецессивные по всем трем парам аллелей, имеют белые зерна. Наличие в генотипе особи хотя бы одного доминантного гена, обуславливает проявление окраски зерна, зависящую (усиливающуюся) от количества доминантных генов. Определите расщепление по фенотипу во втором поколении при скрещивании дигомозиготного ($R_1R_1R_2R_2$) красного растения с белым.

Задача 21. У разводимых в звероводческих хозяйствах норок цвет шерсти определяется двумя парами несцепленных неаллельных генов. Доминантные аллели обоих генов детерминируют коричневую окраску, а рецессивные аллели обоих генов — платиновую окраску меха. При скрещивании каких родительских пар все потомство будет иметь мех коричневого цвета?

Задача 22. У душистого горошка красная окраска цветков обусловлена сочетанием двух неаллельных доминантных генов C и P . При отсутствии одного из них или обоих пигмент не развивается, и цветки остаются

белыми. Скрещены дигетерозиготный красный горошек и белый с генотипом ССрр. Сколько растений (в процентах) будут иметь красные цветки?

Задача 23. Какое расщепление по фенотипу можно наблюдать при скрещивании дигетерозигот, если окраска признак определяется двумя неаллельными генами, взаимодействующими по типу доминантного эпистаза?

Задача 24. За окраску семян у кукурузы отвечают два гена. При скрещивании между собой дигетерозиготных по окраске семян растений кукурузы с пурпурными семенами 43,75 % потомства имели белые семена, остальные — пурпурные. Какой процент потомства от скрещивания дигетерозиготной кукурузы, имеющей пурпурные семена, с дигомозиготной рецессивной с белыми семенами будет иметь пурпурные семена?

Задача 25. За окраску кокона у тутового шелкопряда отвечают два гена. При скрещивании между собой дигетерозиготных тутовых шелкопрядов, образующих окрашенный кокон, 35 потомков имели неокрашенный кокон, а 45 — окрашенный. Какой процент потомства от скрещивания дигетерозиготного шелкопряда, образующего окрашенный кокон, с дигомозиготной рецессивной особью с неокрашенным коконом будет образовывать неокрашенный кокон?

Задача 26. За окраску шерсти у свиней отвечают два гена. При скрещивании дигомозиготных черных и белых свиней разных пород все потомство имеет белую окраску. Среди гибридов F_2 72 поросенка были белыми, 18 — черными и 6 — красными. Какое количество (%) потомства, полученного от хряка из F_1 и черной гетерозиготной свиньи, будет белым?

Задача 27. За окраску шерсти у свиней отвечают два гена. При скрещивании дигомозиготных черных и белых свиней разных пород все потомство имеет белую окраску. Среди гибридов F_2 96 поросят были белыми, 24 — черными и 8 — красными. Какое количество (%) потомства, полученного от хряка из F_1 и черной гомозиготной свиньи, будет красным?

Задача 28. Желтая окраска плодов у томатов сортов «Янтарный» и «Солнечный» определяется двумя разными рецессивными генами, расположенными в разных хромосомах. При скрещивании двух дигомозиготных растений указанных сортов все полученные гибриды имеют красную окраску плодов. Сколько растений (в %) в F_2 будут иметь генотип исходного сорта «Янтарный»?

Задача 29. Аутосомный доминантный ген, вызывающий в гомозиготном состоянии выраженную деформацию конечностей, в гетерозиготном состоянии обуславливает укорочение пальцев (брахидактилию). Рецессивный аллельный ген детерминирует нормальное строение пальцев. Какова вероятность рождения ребенка с брахидактилией, если его родители гетерозиготны по данному признаку?

Задача 30. В состав гемоглобина входят два разных полипептида α и β . Кодящие их гены, располагаются в негомологичных хромосомах. Определите: а) доминантны или рецессивны эти гены; б) назовите форму взаимодействия между генами.

Задача 31. Пельгеровская аномалия сегментирования ядер лейкоцитов наследуется как аутосомно-рецессивный признак. У гомозигот по этому признаку сегментация ядер полностью отсутствует, у гетерозигот сегментация частичная, у гомозигот по доминантному гену — полная сегментация. Определите фенотипы потомства в браке гетерозиготных родителей.

Задача 32. Акаталазия (отсутствие каталазы в крови) обусловлена аутосомным рецессивным геном. У гетерозигот активность фермента несколько снижена. У родителей и их сына активность каталазы снижена. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка здоровым.

Задача 33. Пестролистность у бегонии «Флер» обусловлена рецессивным геном f , а у бегонии «Сэнк» — рецессивным геном s (гены находятся в разных хромосомах). При скрещивании двух дигомозиготных пестролистных растений указанных сортов все полученные гибриды имеют листья зеленого цвета. Сколько бегоний (в %) среди растений с зелеными листьями (F_2) будут являться носителями только одного (любого) гена пестролистности?

Задача 34. У львиного зева растения с широкими листьями при скрещивании между собой всегда дают потомство с широкими листьями, а растения с узкими листьями — потомство только с узкими листьями. При скрещивании узколистной особи с широколистной возникают растения с листьями промежуточной ширины. Что получится, если скрестить узколистное растение с растением, имеющим листья промежуточной ширины?

Задача 35. При скрещивании красноплодной земляники между собой всегда получаются красные ягоды, а при скрещивании белой — белые ягоды. В результате скрещивания обоих сортов между собой получаются розовые ягоды. От скрещивания земляники с розовыми ягодами между собой получено потомство, среди которого 15 745 кустов (примерно 25 %) оказались с красными плодами. Какое количество кустов будет похоже на родительские формы?

Задача 36. В колхозном стаде от скрещивания серо-голубых шортгорнов получено 270 телят. Из них 136 голов имели окраску родителей. Определите генотипы и фенотипы остальной части потомства, если известно, что серо-голубые шортгорны получаются при скрещивании белых и черных животных.

РАЗДЕЛ IV СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Сцепление генов было открыто в 1911–1912 гг. Т. Морганом и его сотрудниками. Объектом исследования была муха-дрозофила.

При скрещивании гомозиготных особей с серым телом и нормальными крыльями с особями с черным телом и короткими крыльями получено единообразие гибридов первого поколения, особи которого имели доминантные признаки:

$$\begin{array}{l}
 P. \quad \quad \quad BBVV \quad \quad \quad \times \quad \quad \quad bbvv \\
 \quad \quad \quad \text{серые с нормальными крыльями} \quad \quad \quad \text{черные с короткими крыльями} \\
 G. \quad \quad \quad (BV) \quad \quad \quad \quad \quad \quad \quad (bv) \\
 F_1. \quad \quad \quad \quad \quad BbVv \\
 \quad \quad \quad \quad \quad \text{серые с нормальными крыльями} \quad \text{—} \quad 100\%
 \end{array}$$

Для выяснения генотипа гибридов I поколения проведено анализирующее скрещивание (рецессивная гомозиготная самка и дигетерозиготный самец):

$$\begin{array}{l}
 P. \quad bbvv \quad \times \quad BbVv \quad \quad \quad \text{При свободном комбинировании ге-} \\
 F_1. \quad bbvv \quad \quad BbVv \quad \quad \quad \text{нов, согласно третьему закону Г. Менделя,} \\
 \quad \quad 50\% \quad \quad 50\% \quad \quad \quad \text{в поколении должны были бы появиться} \\
 \quad \quad \quad \quad \quad \quad \quad \quad \quad \quad \text{мухи четырех разных фенотипов поровну}
 \end{array}$$

(по 25 %), а получены особи двух фенотипов по 50 % с признаками родителей. Морган пришел к выводу, что гены, детерминирующие цвет тела и длину крыльев локализованы в одной хромосоме и передаются вместе, т. е. сцепленно.

Объяснить это явление можно следующим: одна из пары гомологичных хромосом содержит 2 доминантных гена (BV), а другая — 2 рецессивных (bv). В процессе мейоза хромосома с генами BV попадет в одну гамету, а с генами bv — в другую. Таким образом, у дигетерозиготного организма образуется не четыре, а только два типа гамет, и потомки будут иметь такое же сочетание признаков, как и родители. В данном случае сцепление будет **полным**, так как кроссинговер не происходит.

При дальнейшем анализе сцепления генов было обнаружено, что в некоторых случаях оно может нарушаться. При скрещивании дигетерозиготной самки дрозофилы с рецессивным самцом получен следующий результат:

$$\begin{array}{l}
 P. \quad BbVv \quad \times \quad bbvv \\
 F_1. \quad BbVv; \quad Bbvv; \quad bbVv; \quad bbvv \\
 \quad \quad 41,5\% \quad 8,5\% \quad 8,5\% \quad 41,5\%
 \end{array}$$

Получено 4 типа потомков — 41,5 % с серым телом и длинными крыльями, 41,5 % — с черным телом и короткими крыльями и по 8,5 % мух

с серым телом и короткими крыльями и с черным телом и длинными крыльями.

Появление в потомстве гибридных особей говорит о том, что сцепление генов у самки **неполное**. Это можно объяснить явлением **кроссинговера**, который заключается в обмене участками хроматид гомологичных хромосом в профазе мейоза I.

В отличие от свободного комбинирования, процентное соотношение четырех типов гамет будет неравным, так как кроссинговер происходит не всегда.

Частота кроссинговера зависит от **расстояния и силы сцепления между генами**: чем больше расстояние, тем меньше силы сцепления и тем чаще происходит кроссинговер.

Единица расстояния между генами названа в честь Т. Моргана **морганидой**; она соответствует **1 % кроссинговера**.

Кроссинговер происходит у большинства растений и животных за исключением самца мухи дрозофилы и самки тутового шелкопряда.

Для того чтобы показать, что гены В и V расположены в разных хромосомах, применяют следующую форму записи генотипов:

$B \quad V$
= = (две параллельные черточки — это условное обозначение пары $b \quad v$ гомологичных хромосом).

Запись:

BV

$==$ показывает, что гены В и V находятся в одной хромосоме, а их bv рецессивные аллели в другой, гомологичной.

Гены, локализованные в одной хромосоме, обычно передаются вместе и составляют одну **группу сцепления**. Так как в гомологичных хромосомах локализованы аллельные гены, то группу сцепления составляют две гомологичные хромосомы, и **количество групп сцепления** соответствует количеству пар хромосом (их гаплоидному числу). Так, у мухи дрозофилы 8 хромосом — 4 группы сцепления, у человека 46 хромосом — 23 группы сцепления.

Если при образовании гамет не происходит кроссинговер, то гаметы называются **некроссоверными**. Если при образовании гамет происходит кроссинговер, то гаметы называются **кроссоверными**; их обычно меньше, а некроссоверных гамет больше.

Основные положения хромосомной теории наследственности:

1. Гены расположены в хромосомах линейно в определенных локусах (участках). Аллельные гены занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах.

2. Гены одной хромосомы образуют группу сцепления. Число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.

3. Между гомологичными хромосомами возможен обмен аллельными генами (кроссинговер).

4. Расстояние между генами пропорционально проценту кроссинговера между ними и выражается в морганидах (1 морганида равна 1 % кроссинговера).

Зная расстояние между генами, можно картировать хромосомы. **Генетическая карта хромосомы** представляет собой отрезок прямой, на котором обозначен порядок расположения генов и указано расстояние между ними в морганидах.

Цитологическая карта хромосомы — отражение ее морфологической структуры. Это или фотография или точный рисунок хромосомы, на котором гены отождествляются с определенными структурами хромосомы. Ее строят на основе сопоставления результатов анализирующего скрещивания и хромосомных перестроек.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Сколько и какие типы гамет образуются:

а) у женщины с генотипом:

$$\frac{AB}{ab} \frac{D}{d}$$

б) у мужчины с генотипом:

$$\frac{AB}{Ab} \frac{V}{v}$$

Ответ: а) \underline{ABD} \underline{abd} \underline{ABd} \underline{abD} — некросоверные;

\underline{AbD} \underline{aBd} \underline{aBd} \underline{AbD} — кросоверные;

б) \underline{ABV} \underline{ABv} \underline{AbV} \underline{Abv} — (некросоверные

и кросоверные гаметы идентичны).

Задача 2. У дрозофилы во второй хромосоме в локусе 48,5 находится рецессивный ген, детерминирующий черный цвет тела, а в локусе 54,5 — рецессивный ген, обуславливающий пурпурный цвет глаз (Н. Н. Медведев, 1968). Сколько типов гамет, и в каком процентном соотношении образуется у дигетерозиготной самки с серым цветом тела и коричневым цветом глаз?

Решение. По условию задачи можно определить, что расстояние между генами равно 6 морганид (54,5–48,5). У дигетерозиготной самки дрозофилы при мейозе образуется четыре типа гамет, причем на кросоверные гаметы будет приходиться 6 % (по 3 % на каждый тип), так как расстояние

между генами в хромосоме прямо пропорционально проценту кроссинговера и проценту кроссоверных гамет. На некроссоверные гаметы будет приходиться 94 % (по 47 % на каждый тип).

Задача 3. Гены, влияющие на синтез белка резус-антигена и форму эритроцитов, находятся в одной аутосоме на расстоянии 3 морганиды.

Женщина, отец которой был резус-отрицательным, но имел эллиптические эритроциты (доминантный признак), а мать резус-положительная, с нормальными эритроцитами, имеет эллиптические эритроциты и резус-положительная. Её муж резус-отрицательный, с нормальными эритроцитами. Определите вероятность рождения ребенка:

- а) резус-положительного с нормальными эритроцитами;
- б) резус-положительного с эллиптическими эритроцитами;
- в) резус-отрицательного с эллиптическими эритроцитами;
- г) резус-отрицательного с нормальными эритроцитами.

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип	Локализация гена
Резус-положительная кровь	<i>D</i>	<i>D-</i>	} одна аутосома; расстояние <i>D – El</i> = 3 морганиды
Эллиптоцитоз	<i>El</i>	<i>El-</i>	
Резус-отрицательная кровь	<i>d</i>	<i>dd</i>	
Обычная форма эритроцитов	<i>el</i>	<i>elel</i>	

1. Определяем генотип женщины по фенотипу её родителей — она гетерозиготна по генам эллиптоцитоза и наличию резус-фактора: $\frac{dEl}{Del}$

2. Определяем генотип мужа — он гомозиготен по рецессивным аллелям *d* и *el*: $\frac{del}{del}$

3. Записываем схему брака.

P. $\frac{Del}{dEl} \times \frac{del}{del}$

- G. $\frac{D\ el}{d\ El}$ — некроссоверная $\frac{d\ el}{d\ el}$
- $\frac{d\ El}{D\ El}$ — некроссоверная
- $\frac{D\ El}{d\ el}$ — кроссоверная
- $\frac{d\ el}{D\ El}$ — кроссоверная

F₁. $\frac{Del}{del}; \frac{dEl}{del}; \frac{DEl}{del}; \frac{del}{del}$

$\frac{bv}{bv}$; $\frac{bv}{bv}$; $\frac{bv}{bv}$; $\frac{bv}{bv}$; $\frac{BV}{BV}$; $\frac{BV}{BV}$; $\frac{BV}{BV}$; $\frac{BV}{BV}$.

20,75 %; 20,75 %; 4,25 %; 4,25 %; 20,75 %; 20,75 %; 4,25 %; 4,25 %.

В первом поколении образовались мухи четырех фенотипических классов: серые длиннокрылые — $20,75\% + 20,75\% + 20,75\% + 4,25\% + 4,25\% = 70,75\%$;

черные короткокрылые — 20,75 %;

серые короткокрылые — 4,25 %;

черные длиннокрылые — 4,25 %.

Таким образом, суммарная вероятность возникновения потомков, фенотипически отличающихся от родителей, составляет $20,75\% + 4,25\% + 4,25\% = 29,25\%$.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. У дрозофилы гены, детерминирующие красную (W) окраску глаз (нормальные мухи) и белую (w) окраску глаз (мутация white), локализованы в X-хромосоме. Y-хромосома соответствующего локуса не имеет и не содержит ни гена W , ни w ;

а) сколько и какие типы гамет образует гомозиготная красноглазая самка?

б) сколько и какие типы гамет образует гетерозиготная красноглазая самка?

в) сколько и какие типы гамет образует красноглазый самец?

Задача 2. У человека доминантный ген эллиптоцитоза (El) и ген, обуславливающий наличие резус-антигена в эритроцитах (D), располагаются в одной аутосоме на расстоянии 3 морганид. Какие гаметы и в каком количестве образуются:

а) у женщины с генотипом:

$$\frac{ElD}{elD}$$

б) у мужчины с генотипом:

$$\frac{ElD}{elD}$$

в) Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом Rh+ он унаследовал от одного родителя, а эллиптоцитоз — от другого. Второй супруг Rh- и имеет нормальные эритроциты. Определите процентное соотношение вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.

Задача 3. У человека катаракта (болезнь глаз) и многопалость (полидактилия) детерминируются доминантными аллелями двух генов, располагающихся в одной и той же хромосоме на расстоянии более 50 морганид. Женщина унаследовала катаракту от отца, а многопалость — от матери. Её муж имеет нормальные признаки. Какова вероятность того, что их ребёнок:

- а) будет одновременно страдать обеими аномалиями;
- б) будет страдать только какой-нибудь одной из них;
- в) будет нормальным по анализируемым признакам?

Задача 4. Гены L , M и N относятся к одной группе сцепления. В опыте установлено, что расстояние между генами L и M равно 5 морганидам, а между генами M и N — 3 морганидам. Можно ли определить расстояние между генами L и N ? В дополнительном опыте установлено, что расстояние между генами L и N равно 2 морганидам. Изобразите графически расположение генов L , M и N в хромосоме.

Задача 5. Гены A и B локализованы в одной и той же аутосоме.

- а) какие типы некроссоверных и кроссоверных гамет образует дигетерозиготная женщина, у которой доминантные гены находятся в одной хромосоме, а их рецессивные аллели в другой?
- б) какие типы некроссоверных и кроссоверных гамет образует дигетерозиготный мужчина, у которого доминантные гены находятся в одной хромосоме, а их рецессивные аллели в другой?

Задача 6. Самка и самец дрозофилы гетерозиготны по генам A и P . Оба доминантных гена находятся в одной аутосоме на расстоянии 12 морганид. Какой процент яйцеклеток и сперматозоидов будет содержать хромосому с двумя этими доминантными генами?

Задача 7. У человека рецессивный ген гемофилии (h) и рецессивный ген цветовой слепоты (c) локализованы в X-хромосоме по данным некоторых родословных на расстоянии приблизительно 9,8 морганид:

- а) определите, какие гаметы и в каком количестве образуют: мужчина рецессивный по обоим генам и женщина с генотипом $\frac{X^{Ch?}}{\overline{X^{cH}}}$
- б) женщина, мать которой страдала дальтонизмом, а отец гемофилией, вступает в брак с мужчиной, страдающим обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения в этой семье детей с обеими аномалиями.

Задача 8. Чем отличается генетическая карта хромосомы от цитологической карты?

Задача 9. Гены P и R локализованы в X-хромосоме;

- а) сколько и какие типы гамет образует дигетерозиготная женщина, у которой доминантные гены находятся в одной X-хромосоме, а их рецессивные аллели в другой?
- б) сколько и какие типы гамет образует мужчина, имеющий гены P и R ?

Задача 10. Расстояние между аутосомным геном, ответственным за группу крови Лютеран, и геном, от которого зависит растворимость неко-

торых белков крови, равно 13 морганид. Укажите процент некрссоверных гамет у дигетерозиготной особи.

Задача 11. Женщина альбинос (аутосомный рецессивный признак) вышла замуж за мужчину дальтоника (рецессивный сцепленный с полом признак). В остальном, у мужчины и женщины благополучные генотипы. Сочетание каких генотипов и признаков возможно у их детей?

Задача 12. При скрещивании дигетерозиготных самок мухи дрозофилы с рецессивными самцами получены следующие результаты:

1) $AB : Ab : aB : ab = 25 \% : 25 \% : 25 \% : 25 \%$;

2) $AB : Ab : aB : ab = 45 \% : 5 \% : 5 \% : 45 \%$;

3) $AB : Ab : aB : ab = 5 \% : 45 \% : 45 \% : 5 \%$.

В каких случаях будет сцепленное наследование, в каком — свободное комбинирование? Как расположены гены в хромосомах в 1, 2 и 3 случаях? Определите расстояние между генами A и B во 2 и 3 случаях.

Задача 13. Гены, влияющие на наличие резус-фактора и форму эритроцитов, находятся в одной аутосоме на расстоянии 3 морганиды. Дигетерозиготный мужчина имеет резус-положительную кровь (доминантный признак) и эритроциты эллиптической формы (доминантный признак), причем один доминантный ген он получил от матери, а второй — от отца. Его супруга имеет резус-отрицательную кровь и эритроциты нормальной формы. Какова вероятность, что ребенок будет иметь признаки отца?

Задача 14. Женщина получила от матери аутосому с доминантным геном Pat , обуславливающим дефект коленной чашечки и с геном, который детерминирует II группу крови. От отца она получила ген pat , который детерминирует развитие нормальной коленной чашечки и ген, обуславливающий I группу крови. Расстояние между этими генами 10 морганид. Муж имеет нормальную коленную чашечку и I группу крови. Определите вероятность рождения ребенка с признаками отца.

Задача 15. Ген полидактилии P доминирует над геном p , обуславливающим нормальное число пальцев. Ген нормального слуха D доминирует над геном глухоты d . В семье, где один из родителей дигетерозиготен, а второй имеет 2 рецессивных признака, вероятность рождения глухого ребенка с полидактилией составляет 25 %. Определите в одной или в разных хромосомах находятся гены P и D . Какова вероятность рождения здорового ребенка?

Задача 16. У дрозофилы расстояние между генами A и B составляет 5 морганид, а между генами A и C — 7 морганид. Определите расстояние между генами B и C . Какое необходимо провести скрещивание для того, чтобы узнать истинное расстояние между этими генами?

Задача 17. Гетерозиготный самец дрозофилы, имеющий два доминантных признака: серый цвет тела и красный цвет глаз, был скрещен с черными пурпурноглазыми самками (рецессивные признаки). В потомстве оказалось 50 % черных пурпурноглазых и 50 % серых красноглазых мух. Какое скрещивание необходимо провести для того, чтобы выяснить, является ли такое соотношение результатом плейотропного или сцепленного действия генов?

Задача 18. При скрещивании дигетерозиготной по генам *C* и *T* самки дрозофилы с рецессивным по обоим генам самцом, в потомстве получены следующие результаты: 46,25 % мух фенотипического класса *CT*; 3,75 % мух фенотипического класса *Ct*; 3,75 % мух фенотипического класса *cT*; 46,25 % мух фенотипического класса *ct*. Определите расстояние между генами *C* и *T*.

Задача 19. Проведены три скрещивания дигетерозиготных самок дрозофилы с рецессивными самцами. Получены следующие результаты:

- а) в потомстве самок *AaBb* обнаружено 6 % рекомбинантов;
- б) в потомстве самок *MmNn* обнаружено 0,5 % рекомбинантов;
- в) в потомстве самок *PpRr* обнаружено 2,5 % рекомбинантов.

Определите расстояние между генами *A* и *B*; *M* и *N*; *P* и *R*.

Задача 20. У тутового шелкопряда гены *A* и *D* расположены в одной группе сцепления на расстоянии 8 морганид. Определите, какие гаметы и в каком соотношении образуются у самки, имеющей генотип $\frac{AD}{ad}$.

Задача 21. Какова вероятность сцепленного наследования, если расстояние между генами в группе сцепления составляет 24,6 морганиды?

Задача 22. Гладкая форма 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: окрашенных гладких — 4152 особи, окрашенных морщинистых — 149, неокрашенных гладких — 152, неокрашенных морщинистых — 4163. Определите расстояние между генами.

Задача 23. У василька признак рассеченности листьев доминирует над цельными листьями, а синяя окраска цветков доминирует над розовой. При анализирующем скрещивании получено потомство четырех фенотипических классов: I класс — растения с рассеченными листьями и синими цветками — 348, II класс — растения с цельными листьями и розовыми цветками — 352, III класс — растения с рассеченными листьями и розовыми цветками — 153, IV класс — растения с цельными листьями и синими цветками — 147. Сколько процентов растений будут иметь рассеченные

листья и розовые цветки от скрещивания растения I указанного фенотипического класса и растения IV указанного фенотипического класса?

Задача 24. У подсолнечника признак высокого роста доминирует над карликовым, а однотонная окраска плодов доминирует над пестрой. При анализирующем скрещивании получено потомство четырех фенотипических классов: I класс — высокие растения с однотонными плодами — 455, II класс — карликовые растения с пестрыми плодами — 445, III класс — высокие растения с пестрыми плодами — 53, IV класс — карликовые растения с однотонными плодами — 47. Сколько процентов растений будут иметь высокий рост и пеструю окраску плодов от скрещивания растений I и III указанных фенотипических классов?

Задача 25. Генотип самки дрозофилы $\frac{St}{sT}$, генотип самца $\frac{st}{st}$. При их скрещивании получено 8 % рекомбинантов. Определите генотипы потомства и процент мух каждого фенотипического класса.

Задача 26. Сколько типов гамет образует организм с генотипом АВ//ab при полном сцеплении генов и при неполном?

Задача 27. У гороха гены, отвечающие за развитие усиков и формы поверхности семян, расположены в одной паре гомологичных хромосом, на расстоянии 16 морганид. Скрестили родительские (гомозиготные) растения гороха, имеющие гладкие семена и усики (доминантные признаки) и морщинистые семена без усиков. Гибриды первого поколения подвергли анализирующему скрещиванию. Какова вероятность (в процентах) появления у гибридов второго поколения растений с морщинистыми семенами и усиками?

Задача 28. У томатов высокий рост стебля доминирует над карликовым, а шаровидная форма плода над грушевидной, гены высоты стебля и формы плода сцеплены и находятся друг от друга на расстоянии 20 морганид. Скрещено гетерозиготное по обоим признакам растение с карликовым, имеющим грушевидные плоды. Какое потомство и в каком процентном соотношении следует ожидать от этого скрещивания, если у дигетерозиготного растения доминантные гены находятся в одной хромосоме, а рецессивные в другой?

Задача 29. У дрозофилы ген В детерминирует серый цвет тела, а ген V определяет развитие длинных крыльев. Рецессивные аллели b и v обуславливают черный цвет тела и короткие крылья. Эти гены расположены в одной паре аутосом на расстоянии 17 морганид. Скрещены мухи, у которых в одной хромосоме находились оба доминантных гена, а во второй — 2 рецессивных гена. Определите вероятность появления потомков, фенотипически неотличающихся от родителей.

Задача 30. Ген I, определяющий группу крови, находится в одной аутосоме с геном, влияющим на развитие ногтей, на расстоянии 10 морганид. Мужчина с третьей группой крови и дефектом развития ногтей (доминантный признак), у отца которого была первая группа крови и дефект развития ногтей, а у матери — третья и нормальные ногти, женился на женщине с первой группой крови и нормальными ногтями. Определите вероятность (в %) рождения у них ребенка с третьей группой крови и дефектом развития ногтей.

РАЗДЕЛ V ГЕНЕТИКА ПОЛА

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Пол — это совокупность морфологических, физиологических, биохимических, поведенческих и других признаков организма, обуславливающих репродукцию (воспроизведение) себе подобных.

Признаки пола делят на две группы: первичные и вторичные. **Первичные половые признаки** принимают непосредственное участие в процессах воспроизведения (гаметогенез, осеменение, оплодотворение). Это наружные и внутренние половые органы. Они формируются к моменту рождения в зависимости от сочетания половых хромосом в зиготе.

Вторичные половые признаки не принимают непосредственного участия в репродукции, но способствуют привлечению особей разного пола. Они зависят от первичных половых признаков и развиваются под воздействием половых гормонов (у человека в 11–15 лет). К таким признакам относятся особенности развития костно-мышечной системы, волосяного покрова, тембр голоса, поведение и др.

Соматические признаки особей, обусловленные полом, подразделяются на три группы: **ограниченные полом, контролируемые полом и сцепленные с полом**.

Развитие **признаков, ограниченных полом**, обусловлено генами, расположенными в аутосомах особей обоих полов, которые проявляются только у особей одного пола (ген подагры есть у мужчин и у женщин, но проявляет свое действие только у мужчин).

Развитие **признаков, контролируемых полом**, обусловлено генами, расположенными также в аутосомах особей обоих полов, но экспрессивность и пенетрантность их различна у лиц разного пола (развитие волосяного покрова и облысение у человека).

Признаки, развитие которых обусловлено генами, расположенными в негомологичных участках половых хромосом, **называются сцепленными с половыми хромосомами** (гоносомное наследование).

Признаки, развитие которых детерминируют гены, расположенные в негомологичном участке X-хромосомы, называются **сцепленными с X-хромосомой (с полом)**. Таких признаков для человека описано около 200 (нормальное цветовое зрение и дальтонизм, нормальное свертывание крови и гемофилия и др.).

Голандрические признаки детерминируются генами, расположенными в негомологичном участке Y-хромосомы (проявляются у мужчин). Таких генов описано 6 (ген одной из форм ихтиоза, обволошенности наружного слухового прохода и ушных раковин, средних фаланг пальцев рук и др.).

Аномалии сочетания половых хромосом. При нарушении течения митоза могут образовываться особи — гинандроморфы. Содержание половых хромосом в разных клетках таких особей может быть разное (мозаичность). У человека могут быть разные случаи мозаицизма: XX/XXX, XY/XXY, X0/XXX, X0/XXY и др.

При нормальном течении мейоза у женского организма образуется один тип яйцеклеток, содержащих X-хромосому. Однако при нарушении расхождения половых хромосом могут образовываться еще два типа — с двумя половыми хромосомами (X и X) и не содержащие половых хромосом (0).

У мужского организма в норме образуется два типа сперматозоидов, содержащих X- и Y-хромосому. При нарушении расхождения половых хромосом возможны варианты гамет: сперматозоиды с двумя половыми хромосомами (X и Y) и без половых хромосом (0).

Возможные комбинации половых хромосом в зиготе у человека:

		Мужчины			
		X	Y	XY	0
Женщины	X	XX	XY	XXY	X0
	XX	XXX	XXY	XXXY	XX*
	XY	XY	YY	XXY	XY*
	0	X0	Y0	XY*	00

XX — нормальный женский организм.

XXX — синдром трисомии X. Частота встречаемости 1:800–1:1000. Кариотип 47, XXX. Женщина с мужеподобным телосложением. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. Иногда наблюдается умственная отсталость. Нарушена функция яичников; иногда могут иметь детей. Повышен риск заболевания шизофренией.

X0 — синдром Шерешевского–Тернера. Частота встречаемости 1:2000–1:3000. Кариотип 45, X0. Фенотип женский. Соматические признаки: рост 135–145 см, крыловидная кожная складка шеи (от затылка к плечам), низкое расположение ушей, недоразвитие первичных и вторичных половых признаков. В 25 % случаев имеются пороки сердца и аномалии почек. Интеллект страдает редко. Недоразвитие яичников приводит к бесплодию. Эффективно раннее гормональное лечение.

$X^H Y$ — нормальный мужской организм.

$X^h X^h Y$ и $X^h X^h X^h Y$ — синдром Клайнфелтера. Частота встречаемости 1:400–1:500. Кариотип — 47, $X^h X^h Y$; 48, $X^h X^h X^h Y$ и др. Фенотип мужской. Женский тип телосложения, гинекомастия. Высокий рост, относительно длинные руки и ноги. Слабо развит волосяной покров. Интеллект снижен. Вследствие недоразвития семенников слабо развиты первичные и вторичные половые признаки, нарушен процесс сперматогенеза. Половые рефлексы сохранены. Иногда эффективно раннее лечение мужскими половыми гормонами.

$Y O$ и $0 O$ — зиготы нежизнеспособны.

$X^H Y^*$ — нормальный мужской организм. Его особенность заключается в том, что обе половые хромосомы он получил от отца.

$X X^*$ — нормальный женский организм, но обе половые хромосомы получены от матери.

Иногда возможны случаи увеличения числа Y -хромосом: $X^H Y Y$, $X^H Y Y Y$ и др. Такие больные имеют довольно высокий рост и агрессивное поведение. Могут быть аномалии зубов и костной системы. Половые железы развиты нормально.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Рецессивный ген гемофилии (несвёртываемость крови) сцеплен с полом. Отец девушки страдает гемофилией, тогда как её мать в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии)?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

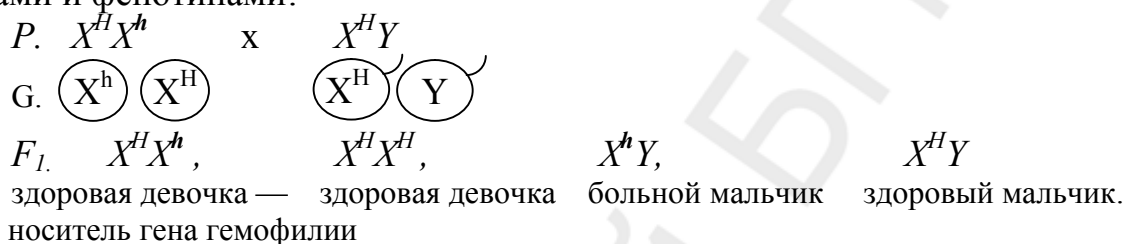
Признак	Ген	Генотип
Гемофилия	X^h	$X^h X^h, X^h Y$
Нормальная свертываемость крови	X^H	$X^H X^H, X^H Y$

Отец девушки — гемофилик, значит, единственная X -хромосома в его генотипе несёт рецессивный ген. Эту хромосому он передал своей дочери. Мать девушки и её предки здоровы: следовательно, полученная от неё дочерью вторая X -хромосома имеет доминантный ген нормальной свертываемости крови. Таким образом, в генотипе невесты только одна из двух X -хромосом несёт ген гемофилии ($X^h X^H$). X -хромосома в генотипе здорового жениха не содержит этого гена (иначе он был бы болен). Сыновья от этого брака получают от отца Y -хромосому, не содержащую генов свертываемости крови, а от матери — с одинаковой вероятностью — либо X -хромосому с геном гемофилии (X^h), либо X -хромосому с геном нормальной

свертываемости крови (X^H). В зависимости от этого сыновья будут страдать гемофилией или будут здоровы. Дочери же получают от отца X-хромосому, с геном нормальной свертываемости крови. Поэтому они в любом случае будут здоровыми, но с вероятностью 50 % могут оказаться гетерозиготными носителями гена гемофилии (полученного с X-хромосомой от матери).

Если ввести генетические обозначения, то половые хромосомы у отца девушки X^hY , у её матери — X^HX^H , у самой девушки — X^HX^h , у жениха X^HY .

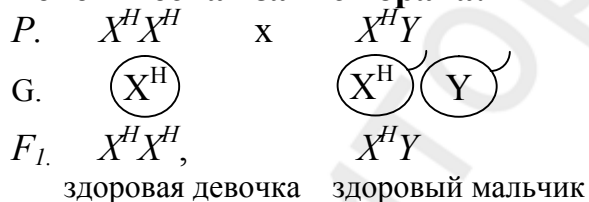
В результате такого брака могут родиться дети со следующими генотипами и фенотипами:



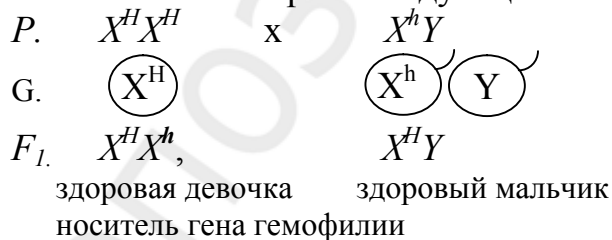
Для того чтобы выяснить генотипы и фенотипы внуков обоего пола, рассмотрим следующие случаи:

1. Если здоровый сын женится на здоровой девушке, ни один их ребёнок (внук первой пары) не будет страдать гемофилией, так как в генотипах родителей нет рецессивного гена.

Генетическая запись брака:

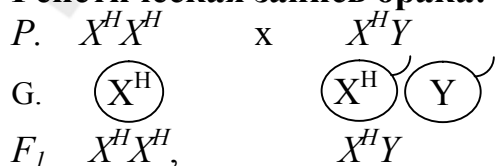


2. Если же на здоровой девушке женится больной сын первой пары, то генетическая запись брака следующая:



3. Если в брак со здоровым мужчиной вступит дочь первой пары, не являющаяся носителем гена гемофилии, то все их дети будут, естественно, здоровы.

Генетическая запись брака:



здоровая девочка здоровый мальчик

4. Если же в такой брак вступит дочь первой пары — гетерозиготный носитель гена гемофилии, то половина её сыновей окажутся гемофиликами (они получают от матери X-хромосому), а все её дочери будут фенотипически здоровы, но из них 50 % могут оказаться носителями гена гемофилии (гетерозиготное состояние).

Генетическая запись брака:

$P.$ $X^H X^h$ х $X^H Y$
 $G.$ $(X^h) (X^H)$ $(X^H) (Y)$
 $F_1.$ $X^H X^h,$ $X^H X^H,$ $X^h Y,$ $X^H Y$
 здоровая девочка — здоровая девочка больной мальчик здоровый мальчик.
 носитель гена гемофилии

При обсуждении генетических задач необходимо помнить о статистическом (вероятностном) характере получаемых результатов: количество детей даже в многодетных семьях недостаточно для того, чтобы можно было применять закон больших чисел и ожидать, что фактическое расщепление по фенотипу будет близким к теоретическому. Но если рассматривать не отдельный брак, а все браки такого типа в популяции человека, то согласие теории с практикой будет достаточным.

Задача 2. Гипертрихоз (волосяной покров по краю ушной раковины) передаётся как голландрический признак (через Y-хромосому), а полидактилия (шестипалость) — как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать — полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребёнок в этой семье будет также без обеих аномалий?

Решение. Так как гипертрихоз наследуется как голландрический признак, то ген, отвечающий за его проявление, всегда проявляется фенотипически у мужчин. Условно обозначим ген гипертрихоза, находящийся в Y-хромосоме, буквой z .

Признак	Ген	Генотип
Гипертрихоз	Y^z	$X Y^z$
Норма	Y^Z	$X Y^Z$
Шестипалость	A	$A-$
Пятипалость	a	aa

Так как отец имел гипертрихоз и был пятипалым, его генотип $X Y^z aa$. У матери не было гипертрихоза, но она была шестипалой. В этой семье родилась нормальная девочка. Ее генотип $XXaa$.

$P.$ $XXA-$ х $X Y^z aa$
 $F_1.$ $XXaa$

Один ген пятипалости она получила от отца, а второй ген пятипалости могла получить только от матери. На основе этого решаем, что мать была гетерозиготна по гену шестипалости. Ее генотип $XXAa$.

Оформляем генетическую запись брака таких родителей:

$$P. \quad XXAa \quad \times \quad XY^z aa$$

$$G. \quad \begin{matrix} \text{XA} & \text{Xa} & \text{XA} & \text{Y}^z \text{a} \end{matrix}$$

$$F_1. \quad XXaa; \quad XXAa; \quad XY^z Aa; \quad XY^z aa$$

Без обеих аномалий возможно лишь $1/4$ детей, или 25 % (девочки).

Задача 3. Отец и сын — дальтоники, а мать различает цвета нормально. Правильно ли будет сказать, что в этой семье сын унаследовал свой недостаток зрения от отца?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Дальтонизм	X^d	$X^d X^d, X^d Y$
Нормальное зрение	X^D	$X^D X, X^D Y$

$$P. \quad X^D X^d \quad \times \quad X^d Y$$

$$F_1. \quad X^d Y$$

Сын не может унаследовать дальтонизм от отца, так как ген дальтонизма находится в X-хромосоме, а отец передает сыновьям Y-хромосому. Поэтому сын унаследует ген дальтонизма только от матери вместе с ее X-хромосомой.

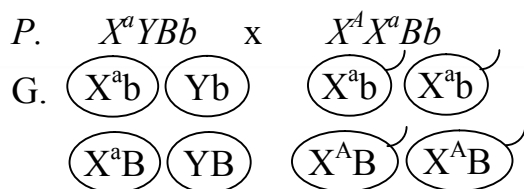
Задача 4. У канареек зеленая окраска оперения доминирует над коричневой и определяется геном, локализованным в X-хромосоме, а короткий клюв доминирует над длинным и определяется геном, локализованным в аутосоме. При скрещивании самца зеленой окраски с коротким клювом и короткоклювой коричневой самки получено потомство с различным сочетанием всех фенотипических признаков. 1. Сколько процентов потомков будет иметь коричневое оперение и короткий клюв? 2. Сколько процентов самок будет иметь коричневое оперение и короткий клюв?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Зеленая окраска	X^A	$X^A X \quad X^A Y$
Коричневая окраска	X^a	$X^a X^a \quad X^a Y$
Короткий клюв	B	$B-$
длинный клюв	b	bb

При решении данной задачи необходимо знать, что у птиц гомогаметным является мужской пол, а гетерогаметным — женский пол. То, что получено потомство с различным сочетанием всех фенотипических признаков, показывает, что по указанным признакам особи гетерозиготны.

Оформляем схему скрещивания и строим решетку Пеннета.



F₁

1. Таким образом, количество организмов с указанными признаками составляет 6 из 16, или 37,5 %.

2. Количество самок с указанными признаками составляет 3 из 8, или 37,5 %.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. В диплоидном наборе у гороха содержится 14 хромосом, у кукурузы — 20, у дрозофилы — 8, у голубя — 16, у человека 46 хромосом;

а) сколько хромосом содержится в половых клетках гороха, кукурузы, дрозофилы, голубя, человека?

б) сколько аутосом и половых хромосом содержится в соматических клетках дрозофилы, голубя, человека?

Задача 2. У дрозофилы, млекопитающих и человека гомогаметен женский пол, а гетерогаметен — мужской. У птиц гомогаметен мужской пол, а гетерогаметен — женский. Какие половые хромосомы содержатся в соматических клетках:

а) у самки дрозофилы?

б) у самца дрозофилы?

в) у курицы?

г) у петуха?

д) у женщины?

е) у мужчины?

Задача 3. Сколько типов гамет, различающихся по половым хромосомам, образуется при гаметогенезе:

а) у самки дрозофилы?

б) у самца дрозофилы?

в) у курицы?

г)

G	X ^a B	X ^a b	X ^A B	X ^A b
X ^a B	X ^a X ^a BB	X ^a X ^a Bb	X ^A X ^a BB	X ^A X ^a Bb
X ^a b	X ^a X ^a Bb	X ^a X ^a bb	X ^A X ^a Bb	X ^A X ^a bb
YB	X ^a YBB	X ^a YBb	X ^A YBB	X ^A YBb
Yb	X ^a YBb	X ^a Ybb	X ^A YBb	X ^A Ybb

 у петуха?

д) у женщины?

ны?

е) у мужчины?

ны?

Задача 4. У человека рецессивный ген (h) гемофилии А (резко сниженная свертываемость крови) локализован в X-хромосоме;

а) какие типы гамет образует женщина с нормальной свертываемостью крови, гетерозиготная по гену гемофилии?

б) какие типы гамет образует гомозиготная женщина с нормальной свертываемостью крови?

Задача 5. У человека рецессивный ген (c) цветовой слепоты (дальтонизма) локализован в X хромосоме;

а) какие типы гамет образует женщина с нормальным зрением, отец которой страдал цветовой слепотой?

б) какие типы гамет образует мужчина с нормальным зрением, отец которого страдал цветовой слепотой?

Задача 6. Отсутствие потовых желез у человека передается как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Не страдающий этим недостатком юноша женится на девушке, отец которой лишён потовых желез, а мать и её предки здоровы. Какова вероятность, что сыновья и дочери от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез?

Задача 7. Гены гемофилии (h) и дальтонизма (d) локализованы в X-хромосоме на расстоянии 10 морганид. Женщина, отец которой страдал обоими заболеваниями, а мать таких генов не имела, вышла замуж за здорового мужчину. Определите вероятность рождения ребенка, страдающего:

- 1) обоими заболеваниями;
- 2) одним из них;
- 3) фенотипически здорового.

Задача 8. Женщина правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за мужчину правшу, голубоглазого и дальтоника. У них родилась дочь левша, голубоглазая и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет левшой, голубоглазым и дальтоником?

Задача 9. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине нормальной по зрению и слуху. У них родились сын глухой и дальтоник, дочь дальтоник, но с нормальным слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X-хромосомой, а глухота — аутосомный признак.

Задача 10. Гипертрихоз наследуется как голландрический (сцепленный с Y-хромосомой) признак, который проявляется лишь к 17 годам. Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где женщина нормальна по обоим признакам, а муж

страдает только гипертрихозом, родился мальчик с признаками ихтиоза. Определите:

- а) вероятность проявления гипертрихоза у мальчиков;
- б) вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий.

Задача 11. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя имели гипоплазию эмали, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка с нормальными зубами.

Задача 12. У кур пестрая окраска оперения доминирует над белой и определяется геном, локализованным в X-хромосоме, а оперенные ноги доминируют над голыми и определяются геном, локализованным в аутосоме. При скрещивании пестроокрашенного петуха с оперенными ногами и белой курицы с оперенными ногами получено потомство с различным сочетанием всех фенотипических признаков. Какова вероятность (в процентах) появления среди самок данного потомства особей с белым оперением и голыми ногами?

Задача 13. Кареглазая женщина с нормальным зрением, отец которой был голубоглазым и имел цветовую слепоту, вышла замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. Какова вероятность рождения в этой семье мальчика с карими глазами и дальтоника; девочки голубоглазой с цветовой слепотой?

Задача 14. Потемнение зубов детерминируется двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосоме, а второй в негомологичном участке X-хромосомы. У родителей, которые имели темные зубы, родились мальчик и девочка с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения следующего ребенка с нормальным цветом зубов, если установлено, что темный цвет зубов у матери обусловлен геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца — аутосомным геном.

Задача 15. У родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилик (сцепленный с X-хромосомой рецессивный тип наследования). У родителей нормальное свертывание крови. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные у него группы крови.

Задача 16. В семье, где муж дальтоник, а жена здорова и не имеет в генотипе патологического гена, родилась девочка с синдромом Шерешевского–Тернера. Какова вероятность, что она окажется дальтоником?

Задача 17. Укажите формулу кариотипа:

- а) при синдроме Клайнфелтера;
- б) при синдроме Шерешевского–Тернера.

Задача 18. Дочь дальтоника выходит замуж за сына другого дальтоника, причем жених и невеста различают цвета нормально. Каким будет зрение у их детей?

Задача 19. Какие дети могли бы родиться от брака гемофилика с женщиной, страдающей дальтонизмом, а, в остальном, имеющей благополучный генотип?

Задача 20. В семье, где отец болен гемофилией, а мать фенотипически здорова и имеет благополучный генотип, родился мальчик. Какова вероятность наличия у него гемофилии?

Задача 21. Отец страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом. Могут ли дети получить от него только один из этих патологических генов?

Задача 22. У некоторых женщин наблюдается хромосомная болезнь, связанная с тем, что в их кариотипе имеется одна X-хромосома. Обнаруживается ли в клетках этих женщин тельце Барра (X-хроматин)?

Задача 23. Мужчина с нормальной свертываемостью крови взволнован известием о том, что сестра его жены родила мальчика гемофилика (он думает о здоровье своих будущих детей). В какой мере могло бы его успокоить сообщение, что среди родственников его жены по материнской линии гемофилия никогда не наблюдалась?

Задача 24. В генотипе людей, страдающих болезнью Клайнфелтера, имеется не две, а три половые хромосомы — X, X, Y. С какими нарушениями мейоза может быть связано возникновение такого хромосомного набора? Укажите другие возможные отклонения от нормы комплекса половых хромосом в генотипе человека.

Задача 25. У человека дальтонизм и гемофилия обусловлены сцепленными с полом рецессивными генами d и h , их нормальные аллели — D и H . У женщины шесть сыновей: двое из них страдают дальтонизмом, но имеют нормальную свертываемость крови; трое страдают гемофилией при нормальном зрении; один страдает и дальтонизмом и гемофилией. Каков генотип матери? Почему она имеет сыновей трех разных фенотипов? Могут ли у такой женщины родиться здоровые сыновья и дочери?

Задача 26. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потовыделительных желез, нарушение терморегуляции) наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Здоровый мужчина женился на здоровой женщине, отец которой имел данное заболевание. Какова вероятность рождения больных детей в этой семье?

Задача 27. Пигментный ретинит (прогрессирующее сужение поля зрения и усиливающая ночная слепота) наследуется тремя способами: как аутосомно-доминантный признак, как аутосомно-рецессивный признак и

как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Определите вероятность рождения больного ребенка в семье, где мать больна и гетерозиготна по трем парам генов, а отец здоров и не имеет патологических генов.

Задача 28. У пожилых супругов родилась дочь, больная гемофилией В (сцепленный с полом признак). Отец — гемофилик, мать имеет нормальную свертываемость крови и благополучный в отношении гемофилии генотип. Укажите возможные механизмы появления гемофилии у дочери; назовите особенности ее генотипа и фенотипа.

РАЗДЕЛ VI ИЗМЕНЧИВОСТЬ

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

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

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

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

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

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

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

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

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

- *физические* (различные виды ионизирующих излучений, температура и т. д.);
- *химические* (формалин, аналоги азотистых оснований, иприт, некоторые лекарства и др.);
- *биологические* (вирусы, бактерии, протисты и гельминты).

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

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

Гетероплоидия (анеуплоидия) — вид геномной мутации, при которой происходит не кратное гаплоидному набору увеличение или уменьшение числа хромосом (общая формула гетероплоидий: $2n \pm 1, 2n \pm 2 \dots$). Гетероплоидии приводят к нарушению нормального развития организмов. Например, у человека лишняя хромосома в 21-й паре приводит к синдрому Дауна, а отсутствие второй половой хромосомы у женщин вызывает синдром Шерешевского–Тернера.

Хромосомные мутации связаны с изменением структуры хромосом. Это может быть потеря участка (*делеция*) или удвоение фрагмента хромосомы (*дупликация*), поворот части хромосомы на 180° (*инверсия*), перенос части одной хромосомы на другую (*транслокация*). Многие хромосомные мутации снижают жизнеспособность организма.

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

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Ионизирующая радиация способна «выбивать» отдельные нуклеотиды из молекулы ДНК без нарушения ее целостности. Одна из цепей ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов: ААТЦАЦГАТЦЦТТЦТАГГААГ. Как изменится первичная структура закодированного в ней белка, если будет выбит: а) второй триплет; б) третий нуклеотид?

Решение:

ААТ ЦАЦ ГАТ ЦЦТ ТЦТ АГГ ААГ — исходная цепочка ДНК

УУА ГУГ ЦУА ГГА АГА УЦЦ УУЦ — исходная и-РНК

лей - вал - лей - гли - арг - сер - фен — исходный полипептид

а) ДНК* — ААТ ГАТ ЦЦТ ТЦТ АГГ ААГ

и-РНК* — УУА ЦУА ГГА АГА УЦЦ УУЦ

белок* — лей - лей - гли - арг - сер - фен

б) ДНК* — А А Ц А Ц Г А Т Ц Ц Т Т Ц Т А Г Г А А Г
и -РНК* — У У Г У Г Ц У А Г Г А А Г А У Ц Ц У У Ц
белок* — лей - цис - Non

Задача 2. Все клетки больного мужчины имеют 47 хромосом за счет лишней X-хромосомы. Укажите название этой мутации, все возможные механизмы ее возникновения и вероятность передачи её потомству.

Решение. Анеуплоидия — трисомия по половым хромосомам. Нерасхождение хромосом при мейозе во время овогенеза или сперматогенеза: а) сливается яйцеклетка, имеющая две X-хромосомы и сперматозоид, содержащий Y-хромосому; б) сливается яйцеклетка, имеющая X-хромосому и сперматозоид, имеющий X- и Y-хромосомы. Такие мужчины бесплодны (синдром Клайнфелтера).

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. При воздействии азотистой кислоты на молекулу ДНК цитозин заменяется на гуанин. Какое строение будет иметь участок синтезируемого белка (один из вариантов), если должен был образовываться полипептид с такой последовательностью аминокислот: сер - иле - тре - про - сер, но все цитозиновые нуклеотиды соответствующего участка ДНК подверглись указанному химическому превращению?

Задача 2. Может ли нормальная стволовая клетка костного мозга человека иметь 92 хромосомы?

Задача 3. Все клетки больного мужчины имеют по 47 хромосом за счёт лишней Y-хромосомы. Укажите название этой мутации и возможные механизмы ее возникновения.

Задача 4. Некоторые клетки больного человека имеют нормальный кариотип, другие — 47 или 45 хромосом. Укажите название и возможные механизмы этого явления.

Задача 5. Отец голубоглазый, мать кареглазая, а у дочери один глаз карий, второй — голубой. Как это можно объяснить?

Задача 6. У женщины с моносомией по X-хромосоме обнаружен дальтонизм. Укажите ее генотип по гену дальтонизма, и вероятность передачи этого гена потомству.

Задача 7. У пожилых супругов родился сын, гетерозиготный по гену дальтонизма. Что Вы можете сказать о его кариотипе?

Задача 8. В результате патологического митоза клетка человека, имевшая нормальный хромосомный набор, разделилась так, что одна дочерняя клетка получила 45 хромосом, а вторая — 47. Укажите возможный механизм этой мутации.

Задача 9. Одинаков ли состав белков у двух монозиготных близнецов, если в их клетках не было мутаций?

Задача 10. У плодовой мушки дрозофилы существует доминантная мутация *Vag*, приводящая к развитию полосковидных глаз. Данная мутация — следствие дупликации гена *V*. У дрозофил дикого типа (нормальных) — по одной копии гена *V* в обеих гомологичных хромосомах. Скрестили мух лабораторной линии *Vag*, у которых в обеих гомологичных хромосомах ген *V* был удвоен, с мухами дикого типа. Определите количество копий гена *V* в генотипе у потомков от такого скрещивания.

Задача 11. Определите соотношение фенотипов в потомстве от скрещивания самки с генотипом *Aa* с самцом-трисомиком *Aaa*. Следует учесть, что у отцовского организма жизнеспособны только гаплоидные гаметы, вероятность образования гамет, несущих разные аллели, одинакова.

Задача 12. Определите соотношение фенотипов в потомстве, полученном от скрещивания самки с генотипом *Aa* с самцом-трисомиком *AAa*. Следует учитывать, что в отцовском организме жизнеспособны только гаплоидные гаметы. Вероятность образования гамет, несущих разные аллели, одинакова.

Задача 13. Гибрид тритикале был получен путем скрещивания тетраплоидной пшеницы ($4n$) с диплоидной рожью ($2n$) с дальнейшим удвоением числа хромосом. Определите количество хромосом в генотипе тритикале, если у пшеницы $2n = 14$, у ржи $2n = 14$.

Задача 14. Культурную сливу получили путем межвидовой гибридизации терна с алычой с последующим удвоением числа хромосом. В генотипе культурной сливы 48 хромосом ($2n$). Определите, сколько хромосом содержится в гаплоидном наборе терна, если известно, что гаплоидный набор алычи включает 8 хромосом.

Задача 15. Для одной из сельскохозяйственных культур ($n = 12$) было замечено улучшение качественных признаков вследствие спонтанной мутации — трисомии по пятой хромосоме. Для стабилизации данной мутации в новом сорте число хромосом было удвоено. Определите количество хромосом в клетках потомка, полученного при скрещивании растений нового сорта с исходным.

РАЗДЕЛ VII

Популяционная генетика

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

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

Выделяют *панмиксные* популяции (нет ограничений к свободному выбору полового партнера) и *непанмиксные* (есть ограничения в выборе полового партнера). По численности популяции бывают: *большие* (более 4000 особей) и *малые* (менее 4000 особей) — демы и изоляты.

Человеческие популяции характеризуются *демографическими показателями*: размерами, рождаемостью, смертностью, возрастной структурой, родом занятий, экономическим положением и т. д. *Генетическая характеристика* человеческих популяций обусловлена системой браков и факторами, изменяющими частоты генов (мутации, отбор, миграции, изоляция, дрейф генов).

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

Если численность популяции велика, существует панмиксия, практически отсутствуют мутации по данному признаку, не действует естественный отбор, отсутствуют приток и отток генов, то такая популяция называется *идеальной*.

Закон Харди–Вайнберга формулируется следующим образом: **в идеальной популяции соотношение частот генов и генотипов величина постоянная из поколения в поколение.**

Если обозначить частоту встречаемости доминантного гена p , а частоту встречаемости его рецессивной аллели — q , то $p + q = 1$ (100 %). Частота встречаемости доминантных гомозигот будет p^2 , частота встречаемости гетерозигот — $2pq$, частота встречаемости рецессивных гомозигот — q^2 .

$$p + q = 1 \text{ (const)}, p^2 + 2pq + q^2 = 1 \text{ (const)}.$$

Идеальная популяция не эволюционирует, она стабильна, и изменения соотношения частот генов и генотипов не происходит. Таких популяций в природе не существует, так как действуют *факторы, нарушающие равновесие генов*. Действие этих факторов более заметно в малых популяциях. К ним относят: мутационный процесс, естественный отбор, дрейф генов, миграции, популяционные волны, изоляцию.

решение типовых Задач

Задача 1. В южноамериканских джунглях живёт популяция аборигенов численностью 127 человек (включая детей). Частота группы крови М составляет здесь 64 %. Можно ли вычислить частоты группы крови N и MN в этой популяции?

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

Задача 2. Болезнь Тей–Сакса, обусловленная аутосомным рецессивным геном, неизлечима; люди, страдающие этим заболеванием, умирают в детстве. В одной из больших популяций частота рождения больных детей составляет 1 : 5000. Изменится ли концентрация патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции?

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Болезнь Тей–Сакса	a	aa
Норма	A	$A-$

Производим математическую запись закона Харди–Вайнберга:

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

где p — частота встречаемости гена A ; q — частота встречаемости гена a ; p^2 — частота встречаемости доминантных гомозигот (AA); $2pq$ — частота встречаемости гетерозигот (Aa); q^2 — частота встречаемости рецессивных гомозигот (aa).

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

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

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

Определяем концентрацию гена в следующем поколении. Он будет в 50 % гамет у гетерозигот, его концентрация в генофонде составляет около 0,014. Вероятность рождения больных детей $q^2 = 0,000196$, или 0,98 на 5000 населения. Таким образом, концентрация патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции практически не изменится (есть незначительное уменьшение).

Задача 3. Врожденный вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность гена 25 %. Заболевание встречается с частотой 6 : 10 000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите число гомозиготных особей по рецессивному гену.

Решение. Оформляем условие задачи в виде таблицы:

Признак	Ген	Генотип
Норма	a	aa
Вывих бедра	A	$A-$

Таким образом, из условия задачи, согласно формуле Харди–Вайнберга, нам известна частота встречаемости генотипов AA и Aa , т. е. $p^2 + 2pq$. Необходимо найти частоту встречаемости генотипа aa , т. е. q^2 .

Из формулы $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ ясно, что число гомозиготных по рецессивному гену особей (aa) $q^2 = 1 - (p^2 + 2pq)$. Однако приведённое в задаче число больных (6 : 10 000) представляет собой не $p^2 + 2pq$, а лишь 25 % носителей гена A , а истинное число людей, имеющих данный ген, в четыре раза больше, т. е. 24 : 10 000. Следовательно, $p^2 + 2pq = 24 : 10 000$. Тогда q^2 (число гомозиготных по рецессивному гену особей) равно 9976 : 10 000.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. Дети, больные фенилкетонурией, рождаются с частотой 1 : 10 000 новорожденных. Определите процент гетерозиготных носителей гена.

Задача 2. Альбинизм общий (молочно-белая окраска кожи, отсутствие меланина в коже, волосяных луковицах и эпителии сетчатки) наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1 : 20 000 (К. Штерн, 1965). Определите процент гетерозиготных носителей гена.

Задача 3. Наследственная метгемоглобинемия — аутосомный рецессивный признак — встречается у эскимосов Аляски с частотой 0,09 %. Определите генетическую структуру популяции по данному признаку.

Задача 4. Люди с группой крови N среди населения Украины составляют 16 %. Определите частоту групп M и MN.

Задача 5. При обследовании населения южной Польши обнаружено лиц с группами крови: M — 11163, MN — 15267, N — 5134. Определите частоту генов L^N и L^M среди населения южной Польши.

Задача 6. В США около 30 % населения ощущает горький вкус фенилтиокарбамида (ФТК), а 70 % — нет. Способность ощущать вкус ФТК детерминируется рецессивным геном a . Определите частоту аллелей A и a в данной популяции.

Задача 7. Группы крови по системе антигенов M и N (M, MN, N) детерминируются кодоминантными генами L^N и L^M . Частота встречаемости гена L^M у белого населения США составляет 54 %, у индейцев — 78 %, у эскимосов Гренландии — 91 %, у австралийских аборигенов — 18 %. Оп-

ределите частоту встречаемости группы крови MN в каждой из этих популяций.

Задача 8. На пустынный островок случайно попало одно зерно пшеницы, гетерозиготной по гену *A*. Зерно взошло и дало начало серии поколений, размножающихся путем самоопыления. Какова будет доля гетерозиготных растений среди представителей четвертого поколения, если детерминируемый геном признак не влияет на выживаемость растений и на их размножение?

Задача 9. Альбинизм у ржи наследуется как аутосомно-рецессивный признак. На обследованном участке среди 84 000 растений обнаружено 210 альбиносов. Определите частоту встречаемости гена альбинизма у ржи.

Задача 10. На одном из островов было отстреляно 10 000 лисиц. 9991 из них оказались рыжего цвета (доминантный признак) и 9 особей белого цвета (рецессивный признак). Определите частоту встречаемости генотипов гомозиготных рыжих лисиц, гетерозиготных рыжих и белых в данной популяции.

Задача 11. Определите частоту встречаемости альбиносов в большой по численности африканской популяции, где концентрация патологического рецессивного гена составляет 10 %.

Задача 12. У гороха рецессивный аллель приводит к появлению бесхлорофилльных растений, которые погибают уже на ранних стадиях развития. Частота доминантного аллеля составляет 0,9. Рассчитайте долю (%) растений, погибающих в каждом поколении в данной популяции, учитывая, что в ней сохраняется равновесие Харди–Вайнберга.

Задача 13. Из популяции *N* взяли случайную выборку из 100 особей, среди которых было выявлено 64 особи с генотипом *AA*. Определите частоту рецессивного аллеля *a* в данной популяции, учитывая, что в ней сохраняется равновесие Харди–Вайнберга.

Задача 14. У полевок черная окраска шерсти доминирует над белой, а гетерозиготы по данному гену имеют серую окраску шерсти. Доля белых полевок в популяции составляет 36 %. Определите количество (%) черных особей, учитывая, что в данной популяции сохраняется равновесие Харди–Вайнберга.

Задача 15. У растения львиный зев доминантный аллель *R* обеспечивает проявление красной окраски цветков, рецессивный *r* — белой. Гетерозиготы по данному гену розовые. Частота аллеля *R* в популяции составляет 60 %. Определите долю (%) растений с белыми цветками, учитывая, что в данной популяции сохраняется равновесие Харди–Вайнберга.

Задача 16. Оперенность ног у кур наследуется как доминантный признак. Определите долю (%) птиц с оперенными ногами в популяции, где частота аллеля оперенности ног составляет 70 % и сохраняется равновесие Харди–Вайнберга.

Задача 17. Отсутствие хвоста у грызунов наследуется как рецессивный признак. Гетерозиготы имеют укороченный хвост по сравнению с доминантными гомозиготами. Частота доминантного аллеля в популяции составляет 80 %. Определите долю (%) бесхвостых грызунов, учитывая, что в данной популяции сохраняется равновесие Харди–Вайнберга.

Задача 18. Алкаптонурия (выделение с мочой гомогентизиновой кислоты, окрашивание хрящевых тканей, развитие артритов) наследуется как аутосомно-рецессивный признак с частотой 1 : 100 000 (В. Эфроимсон, 1968). Определите частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

Задача 19. В большой по численности популяции частота гена дальтонизма (рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак) среди мужчин составляет 0,08. Определите частоту встречаемости генотипов доминантных гомозигот, гетерозигот, рецессивных гомозигот у женщин данной популяции.

Задача 20. У крупного рогатого скота породы шортгорн масть наследуется как аутосомный признак с неполным доминированием: гибриды от скрещивания красных и белых животных имеют чалую масть. В районе N, специализированном на разведении шортгорнов, зарегистрировано 4169 красных животных, 3780 чалых и 756 белых. Определите частоту генов, обуславливающих красную и белую окраску скота в данном районе.

РАЗДЕЛ VIII МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Генеалогический метод предложен в 1883 году Ф. Гальтоном. Это метод анализа родословных (прослеживание наследования нормального или патологического признака в семье с указанием типа родственных связей между членами родословной). В медицинской генетике его называют **клинико-генеалогическим**, так как прослеживаются патологические признаки и применяются методы клинического исследования.

Суть метода: выявление родственных связей и прослеживание изучаемого признака среди близких, далеких, прямых и непрямых родственников.

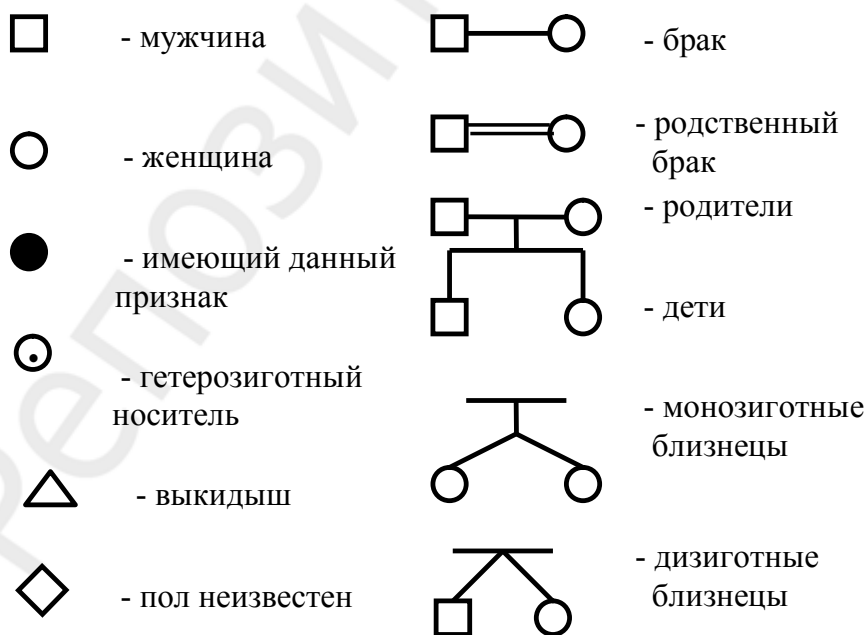
Этапы метода:

1. Сбор сведений о родственниках у *пробанда* (человека, обратившегося к врачу-генетику).
2. Составление родословной.
3. Анализ родословной.

Метод применяется для установления: а) наследственного характера признака; б) типа наследования; в) генотипов членов родословной; г) пенетрантности гена.

Для построения родословных используется система символов, предложенная в 1932 году английским ученым Г. Юстом.

Основные символы:



При построении родословных необходимо соблюдать *следующие правила*:

- а) необходимо выяснить по собранному анамнезу число поколений;
- б) родословную начинают строить с пробанда;
- в) каждое поколение нумеруется римскими цифрами слева.
- г) символы, обозначающие особей одного поколения, располагаются на горизонтальной линии и нумеруются арабскими цифрами;

Существуют следующие **типы наследования** признаков:

- аутосомно-доминантный;
- аутосомно-рецессивный;
- сцепленный с X-хромосомой (с полом) доминантный;
- сцепленный с X-хромосомой (с полом) рецессивный;
- голандрический.

Аутосомно-доминантный тип наследования:

1. Больные встречаются в каждом поколении.
2. Болеют в равной степени и мужчины, и женщины.
3. Больной ребенок рождается у больных родителей с вероятностью 100 %, если они гомозиготны; 75 %, если они гетерозиготны.
4. Вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей 0 %.

Аутосомно-рецессивный тип наследования:

1. Больные встречаются не в каждом поколении.
2. Болеют в равной степени и мужчины, и женщины.
3. Вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей 25 %, если они гетерозиготны, 0 %, если они оба или один из них гомозиготен по доминантному гену.
4. Часто проявляется при близкородственных браках.

Сцепленный с X-хромосомой (с полом) доминантный тип наследования:

1. Больные встречаются в каждом поколении.
2. Болеют в большей степени женщины.
3. Если отец болен, то все его дочери больны.
4. Больной ребенок рождается у больных родителей с вероятностью 100 %, если мать гомозиготна, 75 %, если мать гетерозиготна.
5. Вероятность рождения больного ребенка у здоровых родителей 0 %.

Сцепленный с X-хромосомой (с полом) рецессивный тип наследования:

1. Больные встречаются не в каждом поколении.
2. Болеют, в основном, мужчины.
3. Вероятность рождения больного мальчика у здоровых родителей — 25 %, больной девочки — 0 %.

Голандрический тип наследования:

1. Больные встречаются в каждом поколении.
2. Болеют только мужчины.

3. Если отец болен, то все его сыновья больны.
4. Вероятность рождения больного мальчика у больного отца равна 100 %.

Близнецовый метод (предложен в 1876 году Ф. Гальтоном) — это изучение генетических закономерностей на близнецах.

Суть метода: сравнение признаков у различных групп близнецов, исходя из их сходства (*конкордантности*) или различия (*дискордантности*).

Этапы метода:

1. Составление выборки близнецов из всей популяции.
2. Диагностика зиготности близнецов.
3. Установление соотносительной роли наследственности и среды в формировании признака.

Для оценки роли наследственности и среды в формировании и развитии признака используют **формулу Хольцингера**:

$$H = \frac{\text{КМБ}\% - \text{КДБ}\%}{100\% - \text{КДБ}\%},$$

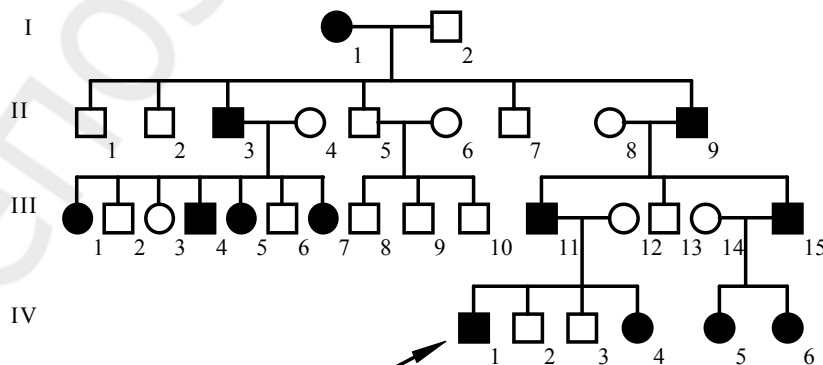
где H — доля наследственных факторов, $\text{КМБ}\%$ и $\text{КДБ}\%$ — конкордантность монозиготных и дизиготных близнецов в процентах.

Если H больше 0,5, то в формировании признака большую роль играет генотип, если H меньше 0,5, то большую роль играет среда.

Кроме этих методов в генетике человека существуют **методы**: цитогенетический, популяционно-статистический, биохимические, рекомбинантной ДНК, дерматоглифический, моделирования, генетики соматических клеток, определения X- и Y-полового хроматина, пренатальной диагностики.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Определите тип наследования.

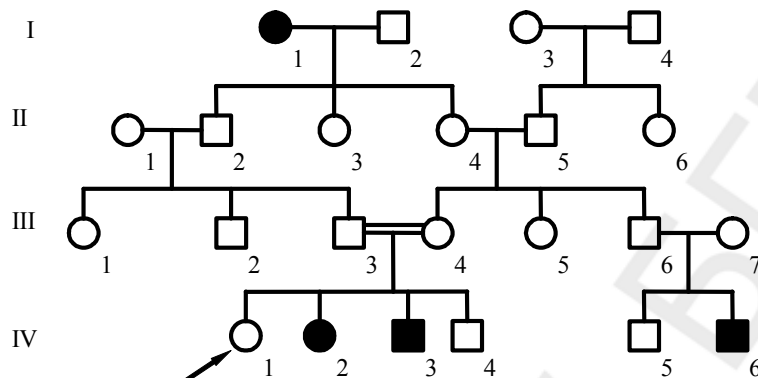


Решение. Признак встречается в каждом поколении. Это сразу исключает рецессивный тип наследования. Так как данный признак встречается и у мужчин и у женщин, то это исключает голландрический тип наследования. Остается два возможных типа наследования: аутосомно-доминантный и сцепленный с полом до-

минантный, которые очень схожи друг с другом.

У мужчины II-3 есть дочери как с данным признаком (III-1, III-5, III-7), так и без него (III-3), что исключает сцепленный с полом доминантный тип наследования. Значит в данной родословной аутосомно-доминантный тип наследования.

Задача 2. Определите тип наследования.



Решение. Признак встречается не в каждом поколении. Это исключает доминантный тип наследования. Так как признак встречается у мужчин и у женщин, это исключает голандрический тип наследования. Для исключения сцепленного с полом рецессивного типа наследования необходимо рассмотреть схему брака III-3 и III-4 (у мужчины и женщины признак не встречается). В данном случае если допустить, что генотип мужчины $X^A Y$, а генотип женщины $X^A X^a$, у них не может родиться дочь с данным признаком ($X^a X^a$), а в данной родословной есть дочь с таким признаком — IV-2. Учитывая встречаемость признака в равной степени у мужчин и у женщин и случай близкородственного брака, можно заключить, что в данной родословной имеет место аутосомно-рецессивный тип наследования.

Задача 3. Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80 %, а дизиготных — 30 %. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака?

Решение. По формуле Хольцингера рассчитаем коэффициент наследуемости:

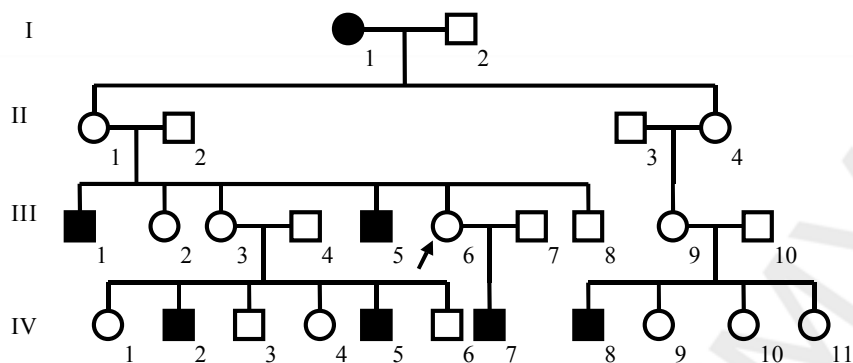
$$H = \frac{КМБ\% - КДБ\%}{100\% - КДБ\%}$$

$$H = \frac{80\% - 30\%}{100\% - 30\%} = 0,71.$$

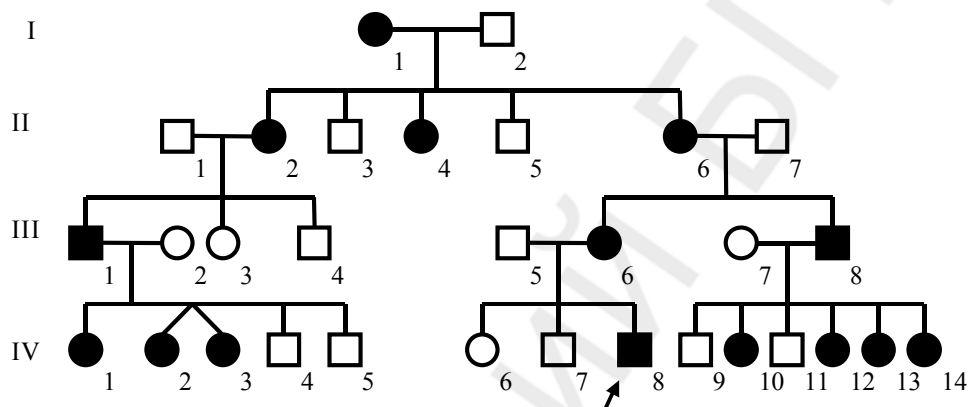
Так как коэффициент наследуемости равен 0,71, то в формировании признака большую роль играет генотип.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

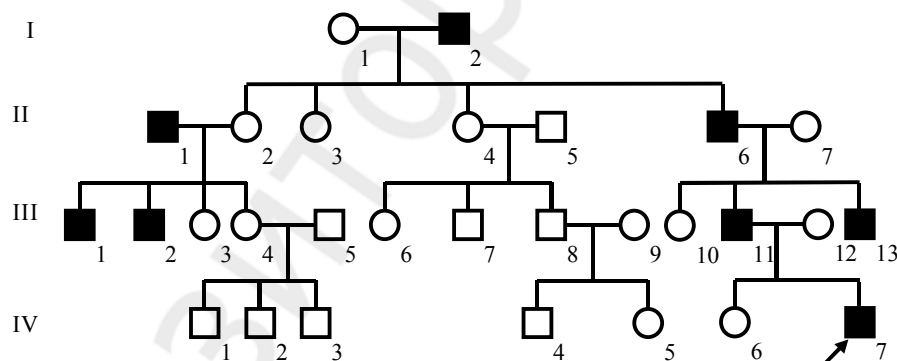
Задача 1. Определите тип наследования.



Задача 2. Определите тип наследования.



Задача 3. Определите тип наследования.



Задача 4. Группы крови по системе АВ0 у монозиготных близнецов совпадают в 100 % случаев, а у дизиготных близнецов — в 40 %. Чем определяется коэффициент наследуемости — средой или наследственностью?

Задача 5. Какие из перечисленных признаков характеризуют ауто-сомно-доминантный тип наследования: а) заболевание одинаково часто встречается у женщин и у мужчин; б) заболевание передается от родителей детям в каждом поколении; в) у больного отца все дочери больны; г) сын никогда не наследует заболевание от отца; д) родители больного ребенка здоровы?

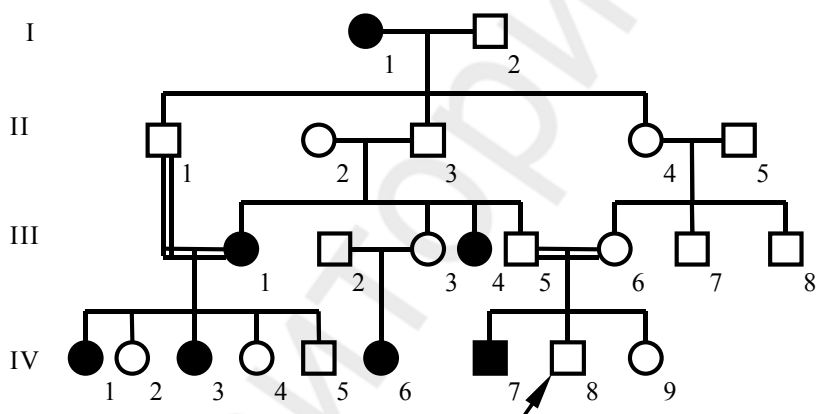
Задача 6. Какие из перечисленных признаков, характеризуют ауто-сомно-рецессивный тип наследования: а) заболевание одинаково часто встречается у женщин и у мужчин; б) заболевание передается от родителей

детям в каждом поколении; в) у больного отца все дочери больны; г) родители являются кровными родственниками; д) родители больного ребенка здоровы?

Задача 7. Какие из перечисленных признаков характеризуют доминантный, сцепленный с X-хромосомой тип наследования: а) заболевание одинаково часто встречается у женщин и у мужчин; б) заболевание передается от родителей детям в каждом поколении; в) у больного отца все дочери больны; г) сын никогда не наследует заболевание от отца; д) если больна мать, то независимо от пола вероятность рождения больного ребенка равна 50 %?

Задача 8. Какие признаки характеризуют рецессивный, сцепленный с X-хромосомой тип наследования: а) заболевание преимущественно встречается у мужчин; б) заболевание встречается не в каждом поколении; в) у больного отца все дочери больны; г) сын наследует заболевание от отца; д) если здоровая мать является носительницей гена, то вероятность того, что сыновья будут больны равна 50 %?

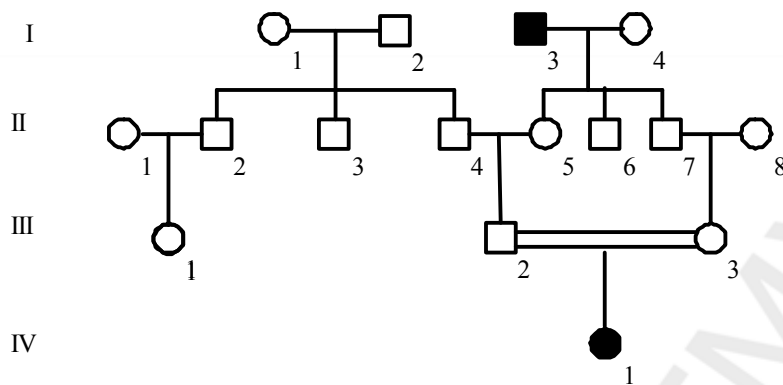
Задача 9. Определите тип наследования



Задача 10. Рахит, устойчивый к витамину D (гипофосфатемия), — наследственная болезнь, обусловленная доминантным геном, локализованным в X-хромосоме. В семье, где отец страдает этим заболеванием, а мать здорова, имеются 3 дочери и 3 сына. Сколько среди них может быть больных?

Задача 11. Определите конкордантность монозиготных близнецов по цвету волос, если известно, что конкордантность дизиготных близнецов по данному признаку составляет 23 %, а коэффициент наследования равен 0,96.

Задача 12. Определите тип наследования



Задача 13. Укажите возможные варианты изменений структуры генетического материала, которые лежат в основе возникновения хромосомных болезней: а) трисомии, нонсенс-мутации, делеции; б) нонсенс-мутации, мисценс-мутации, сдвиг рамки считывания генетического кода; в) инверсии, моносомии, сдвиг рамки считывания генетического кода; г) дупликации, нехватки, транслокации, делеции; д) полиплоидия, мисценс-мутации, инверсии.

Задача 14. Укажите возможные варианты изменений структуры генетического материала, которые лежат в основе возникновения болезней обмена веществ: а) трисомии, нонсенс-мутации, делеции; б) нонсенс-мутации, мисценс-мутации, сдвиг рамки считывания генетического кода; в) инверсии, моносомии, сдвиг рамки считывания генетического кода; г) дупликации, нехватки, транслокации, делеции; д) полиплоидия, мисценс-мутации, инверсии.

РАЗДЕЛ IX ОПРЕДЕЛЕНИЕ ВЕРОЯТНОСТИ ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫХ СОБЫТИЙ

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

В медицинской генетике определение вероятности генетически обусловленных событий имеет большое значение.

Например: генетическая детерминация пола. Яйцеклетки женщины имеют X-хромосому. Сперматозоиды несут X- или Y-хромосому. Равновероятно слияние каждого из них с яйцеклеткой. Если яйцеклетка будет оплодотворена сперматозоидом с X-хромосомой, из зиготы разовьется девочка, если сперматозоидом с Y-хромосомой — мальчик. Так как количество сперматозоидов того и другого типа одинаково, то каждое из этих двух возможных событий равновероятно. Следовательно, в пользу рождения мальчика имеется один благоприятный шанс из двух возможных, то же и в пользу рождения девочки. Отсюда вероятность рождения мальчика или девочки составляет $1/2$ (50 %).

Вероятность (P) в её количественном выражении представляет частное от деления числа благоприятных шансов (F) на общее число всех шансов (S) или:

$$P = \frac{F}{S}.$$

В нашем случае, когда F равно 1, а S — 2, P равно $1/2$. То же самое можно выразить в процентах: $P\% = 100 \frac{F}{S} = 100 \times 1/2 = 50\%$.

В большинстве простых случаев, пользуясь этими формулами, можно вычислить вероятность рождения ребенка с определенным наследственным признаком.

В более сложных случаях при вычислении вероятности генетически обусловленных событий нужно иметь в виду следующие правила.

Правило 1. Вероятность последующего события не зависит от предшествовавших событий.

Если в семье А. первым ребенком была девочка, какова вероятность, что вторым ребенком будет мальчик?

Нередко думают, что поскольку расщепление по полу происходит в отношении 1 : 1, и первым ребенком в семье А. была девочка, значит вторым должен быть мальчик. Статистика доказывает, что это заключение не правильно. Пол второго ребёнка, так же как и пол первого, зависит от случая. Численное соотношение сперматозоидов с X- и Y-хромосомой у отца детей после рождения первого ребёнка не изменилось и при мейозе возникает равное число сперматозоидов обоих типов. Следовательно, вероятность рожде-

ния мальчика при второй беременности, как и при первой равна $1/2$ или 50 %, и вероятность рождения девочки составляет тоже $1/2$ (50 %).

В семье В. родились два ребенка, обе девочки. Какова вероятность, что третьим ребенком будет тоже девочка? Используя то же рассуждение, следует сказать, что так как соотношение сперматозоидов с X- и Y-хромосомой у отца после рождения двух детей не изменилось, то вероятность того, что третьим ребёнком будет девочка составляет 50 %.

В общем виде рассматриваемое правило выражается так: при двух или нескольких независимых событиях, вероятность последующего события не зависит от предыдущих. Ле Шателье выразил это в форме афоризма: «Вероятность памяти не имеет».

Правило 2. Вероятность совпадения независимых событий (правило умножения вероятностей).

Семья М. решила иметь двух детей. Какова вероятность, что оба ребёнка будут мальчики? Выше было показано, что вероятность рождения ребёнка определенного пола при второй беременности не зависит от пола первого ребёнка. Это независимые события. При двух зачатиях возможны четыре равновероятных результата:

- 1) первый ребенок мальчик, второй — мальчик;
- 2) первый ребенок мальчик, второй — девочка;
- 3) первый ребенок девочка, второй — мальчик;
- 4) первый ребенок девочка, второй — девочка.

Эти четыре случая представлены на схеме.

1-й ребенок		2-й ребенок		Итого в семье	
пол	вероятность	пол	вероятность	пол	вероятность
Мальчик	$1/2$ (50 %)	Мальчик	$1/2$ (50 %)	Мальчик, мальчик	$1/4$ (25 %)
		Девочка	$1/2$ (50 %)	Мальчик, девочка	$1/4$ (25 %)
Девочка	$1/2$ (50 %)	Мальчик	$1/2$ (50 %)	Девочка, мальчик	$1/4$ (25 %)
		Девочка	$1/2$ (50 %)	Девочка, девочка	$1/4$ (25 %)

Нетрудно видеть, что рождение в семье двух мальчиков представляет собой 1 из 4 равновозможных случаев. Следовательно, по формуле $P = \frac{F}{S}$, где $F = 1$, а $S = 4$, вероятность рождения в семье двух мальчиков составляет $1/4$ или 25 %. Этот же результат можно получить и другим путём, умножив вероятности независимых событий. Вероятность того, что первый ребёнок будет мальчик — $1/2$, вероятность того, что второй ребёнок будет мальчик — тоже $1/2$. Отсюда вероятность совпадения двух событий (рождение мальчика при первой и второй беременности) равна $1/2 \times 1/2 = 1/4$ (25 %).

Правило умножения вероятностей позволяет легко решить и такую задачу. Семья В. решила иметь трех детей. Какова вероятность, что все дети будут девочки? Вероятность рождения каждой из трех дочерей состав-

ляет $1/2$. Вероятность иметь трех дочерей равна произведению $1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/8$ или 12,5 %.

Правило 3. Вероятность, что случится либо одно, либо другое из нескольких несовместимых событий. (Правило сложения вероятностей).

Какова вероятность, что среди двух детей в семье будут и девочка и мальчик (либо первый ребенок — девочка, второй — мальчик, либо первый — мальчик, второй — девочка, но не оба ребенка одного пола)?

Глядя на приведенную выше схему, можно видеть, что в семье из двух детей возможен случай, когда первым ребенком является мальчик, а вторым девочка. Вероятность этого случая $1/4$. Кроме того, возможен случай, когда первый ребенок девочка, а второй — мальчик. Вероятность тоже равна $1/4$. Следовательно, вероятность иметь разнополых детей (либо первый — мальчик, вторая — девочка, либо первая — девочка, второй — мальчик) составляет сумму вероятностей этих событий $1/4 + 1/4 = 1/2$ (50 %).

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Здоровая женщина, брат которой болен гемофилией, вышла замуж за здорового мужчину. При дифференциальной диагностике болезни брата установлена гемофилия В, наследуемая как сцепленный с полом рецессивный признак, что подтверждено анализом родословной. Пенетрантность гемофилии В 100 %. Определите:

- а) вероятность, что первый ребенок будет болен;
- б) вероятность, что при наличии в семье двух детей, один из них будет больным.

Решение. А. Согласно условиям задачи, здоровая женщина, брат которой болен гемофилией, вышла замуж за здорового мужчину. При биохимическом анализе факторов свёртывания крови установлено, что болезнь вызвана недостаточностью фактора Кристмаса (фактор IX). Диагноз — гемофилия В. Болезнь наследуется как сцепленный с полом рецессивный признак. Анализ родословной подтвердил это заключение и показал, что мать обратившейся за советом женщины гетерозиготна. Пенетрантность гемофилии 100 %. При определении вероятности рождения больного ребенка, прежде всего отметим, что генотип консультируемой женщины может быть либо $X^B X^B$, либо $X^B X^b$. Так как её мать гетерозиготна $X^B X^b$, а генотип её отца $X^B Y$, то вероятность, что она гомозиготна равна $1/2$, так же как и вероятность гетерозиготности. Вероятность рождения больного ребенка у гетерозиготной женщины при браке с нормальным мужчиной составляет $1/4$. Следовательно, вероятность, что ребенок от этого брака будет болен гемофилией, составляет $1/2 \times 1/4 = 1/8$ (12,5 %).

Б. При консультировании этого случая врач должен иметь в виду следующие обстоятельства. Во-первых, если при положительном совете консультанта, семья захочет иметь двух детей, то вероятность того, что один

из них будет болен равна $1/8 + 1/8 = 1/4$. Во-вторых, вероятность рождения гетерозиготного носителя составляет при одном ребенке в семье $1/8$, а при двух $1/4$. Вероятность передачи гена гемофилии потомству (больные + носители) равна, при одном ребенке в семье, $1/4$. Если же семья будет иметь двух детей, то вероятность, что один из них будет либо больным, либо носителем, составляет 50 %.

Задача 2. Глюкозурия — аутосомно-рецессивное заболевание. Каков риск рождения больного ребенка у супругов, каждый из которых имел больного брата?

Решение. Больной ребенок может родиться при условии, что оба родителя гетерозиготны. Каждый из супругов гетерозиготен с вероятностью $2/3$. Согласно правилу умножения риск рождения больного ребенка = $1/4 \times 2/3 \times 2/3 = 1/9$ (11,11 %).

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. Ретинобластома детерминируется доминантным аутосомным геном с пенетрантностью около 60 %. В семье здоровых родителей ребенок болен ретинобластомой. Тетка по линии отца этого ребенка также больна. Какова вероятность, что другой ребенок в этой семье будет болен?

Задача 2. Мужчина с аутосомно-рецессивным заболеванием состоит в браке со своей двоюродной сестрой, которая здорова. Рассчитайте риск рождения в этой семье больного ребенка.

Задача 3. У здоровых родителей 5 детей. Два сына больны гемофилией, сын и две дочери здоровы. Какова вероятность заболевания гемофилией внуков?

Задача 4. У человека доминантный ген *A* детерминирует ахондроплазию (карликовость, резкое укорочение скелета конечностей). Его аллель, рецессивный ген *a*, обуславливает нормальное строение скелета.

а) женщина, имеющая нормальное строение скелета, вышла замуж за мужчину гетерозиготного по гену ахондроплазии. Какова вероятность рождения ребенка с ахондроплазией?

б) женщина, имеющая нормальное строение скелета, вышла замуж за мужчину гомозиготного по гену ахондроплазии. Какова вероятность, что у их ребенка будет ахондроплазия?

Задача 5. Семейная миоплегия (периодически повторяющиеся параличи конечностей) обусловлена доминантным геном — *M*.

а) больной мужчина, гетерозиготный по гену семейной миоплегии, женился на здоровой женщи-

не. Какова вероятность, что их ребенок будет бо-
леть миоплегией? б) муж и жена гетерозиготны по
гену семейной миоплегии. Определите вероят-
ность рождения у них больного ребенка.

Задача 6. У человека при сперматогенезе образуются в равных коли-
чествах сперматозоиды двух типов. Сперматозоиды с X-хромосомой при
оплодотворении яйцеклетки детерминируют развитие особи женского по-
ла, а сперматозоиды с Y-хромосомой — мужского.

а) какова вероятность, что в семье первым ре-
бенком будет мальчик?

б) в семье Н. первым ребенком был мальчик.
Какова вероятность, что вторым ребенком в этой
семье будет девочка? в) какова вероятность, что
вторым ребенком в семье Н. будет мальчик?

Задача 7. Семья Р. решила иметь двух детей. а) какова вероятность,
что оба ребенка будут девочки? б) какова вероятность, что первый ребенок
будет девочка, а второй — мальчик? в) какова вероятность, что один из де-
тей будет девочка, а другой — мальчик?

Задача 8. Наследственное заболевание обусловлено доминантным ау-
тосомным геном Р. Мать больна и гетерозиготна по гену Р, отец здоров.

а) какова вероятность, что их первый ребенок будет больным?

б) первый ребенок болен; какова вероятность, что второй ребёнок бу-
дет здоров?

в) какова вероятность, что из двух детей в семье оба ребёнка будут
больны?

Задача 9. Наследственное заболевание обусловлено рецессивным ау-
тосомным геном п. Оба родителя здоровы и гетерозиготны по гену п.

а) какова вероятность, что их первый ребенок будет больным?

б) какова вероятность, что при рождении трех детей все они будут
здоровы?

в) какая часть их детей будут либо больными, либо носителями гена п?

Задача 10. Рецессивный ген n детерминирует болезнь. В поколении
дедов все здоровы. Бабушка со стороны отца и дед со стороны матери ге-
терозиготны по гену n , остальные гомозиготны (NN).

а) какова вероятность, что их внук будет болен?

б) какова вероятность, что их внук будет гетерозиготным носителем?

в) какова вероятность, что их внук получит ген n (будет либо больным, либо гете-
розиготным носителем)?

Задача 11. Определите вероятность:

а) что сын получит рецессивный аллель (n) от гетерозиготного отца;

- б) что внук получит рецессивный аллель (n) от гетерозиготного деда;
- в) что правнук получит рецессивный аллель (n) гетерозиготного прадеда.

РАЗДЕЛ X ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Генная инженерия — это отрасль молекулярной биологии и генетики, целью которой является получение с помощью лабораторных приемов организмов с новыми, не встречающимися в природе, комбинациями генов.

В основе генной инженерии лежит возможность целенаправленного манипулирования с фрагментами нуклеиновых кислот. Эти эксперименты стали возможными благодаря установлению универсальности генетического кода и благодаря успехам генетической энзимологии, которая предоставила набор ферментов, позволяющих получать в изолированном виде отдельные гены или фрагменты нуклеиновой кислоты, осуществлять *in vitro* синтез фрагментов нуклеиновых кислот и объединять их информации.

Цель генной инженерии — конструирование генетических структур по намеченному плану (создание организмов с новой генетической программой, путем переноса генетической информации из одного организма в другой).

ЭТАПЫ МЕТОДОВ ГЕННОЙ ИНЖЕНЕРИИ

1. Получение генетического материала:

а) Химико-ферментативный синтез генов: *in vitro* синтезируют короткие (8–16) одноцепочечные фрагменты ДНК, которые затем соединяют с помощью лигаз и отжигают (дают возможность образоваться двухнитевыми молекулам ДНК). Для этого метода ген должен быть **секвенирован** (расшифрована нуклеотидная последовательность). К. Мюллис (1980) разработал метод, который получил название **полимеразной цепной реакции (ПЦР)**. Использование методики ПЦР позволяет амплифицировать (размножать) ДНК или ее фрагмент *in vitro*, увеличивая количество копий **в миллионы раз за несколько часов**.

б) Ферментативный синтез сложных генов: выделяют и-РНК, и на ней, с помощью ревертазы синтезируют нить ДНК, которую затем реплицируют. Гены, синтезированные с помощью ревертазы, не имеют регуляторной части и промотора, поэтому не могут функционировать в клетках. При переносе в бактерию, к структурным генам присоединяют промотор оперона, вследствие чего, ген (транскриптон) начинает работать.

в) Выделение природных генов с помощью рестриктаз: эти ферменты вызывают гидролиз ДНК с образованием «липких либо тупых (ров-

ных) концов». Они действуют на ДНК любых организмов, если в ней есть распознаваемые сайты (обычно распознают строго специфичные для каждого фермента участки длиной в 4–6 пар нуклеотидов). Сейчас в генной инженерии используют более 2000 рестриктаз, способных разрезать ДНК примерно в 200 различных местах.

№	Рестриктаза	Сайты распознавания и места разреза ДНК
1	Hae III	5' - Г↓ГЦЦ - 3' 3' - ЦЦГ↑Г - 5'
2	Bam HI	5' - Г↓ГАТЦЦ - 3' 3' - ЦЦТАГ↑Г - 5'
3	Eco RI	5' - Г↓ААТТЦ - 3' 3' - ЦТТАА↑Г - 5'
4	Hind III	5' - А↓АГЦТТ - 3' 3' - ТТЦГА↑А - 5'
5	Sma I	5' - ЦЦЦ↓ГГГ - 3' 3' - ГГГ↑ЦЦЦ - 5'
6	Hpa II	5' - Ц↓ЦГГ - 3' 3' - ГГЦ↑Ц - 5'

2. Анализ и использование фрагментов ДНК.

При помощи набора ферментов рестрикции можно получать фрагменты ДНК организмов любых видов, которые разделяют методом **электрофореза в агарозном геле**. Затем они **денатурируются до одноцепочечных молекул**, и весь электрофоретический спектр ДНК **отпечатывается (blotting)** за счет капиллярных сил на приложенной к гелю **нитроцеллюлозной мембране (пленке)**, после чего фиксируется высокой температурой. Затем мембрана помещается в специальный буфер, содержащий **радиоактивно меченый ДНКовый зонд**, который способен соединяться с определенным комплементарным фрагментом ДНК из всего электрофоретического спектра полученных рестрикционных фрагментов ДНК. Затем к нитроцеллюлозной мембране, содержащей все полученные фрагменты ДНК прикладывают рентгеновскую пленку. На пленке (авторадиограмме) после экспозиции выявляются засвеченные места, соответствующие расположению меченых фракций ДНК. Это метод получил название **Саузерн-блот гибридизации** в честь разработавшего его Э. Саузерна.

3. Включение генов в автономно реплицирующуюся векторную молекулу и создание рекомбинантной ДНК. В качестве вектора используются плазмиды, космиды, фазмиды и др.

4. Введение рекомбинантных ДНК в клетку-реципиент и включение ее в хромосомный аппарат. Для этого используют следующие методы: конъюгация у бактерий, трансдукция, трансформация, трансфекция и др.

5. Селекция клонов клеток, содержащих молекулы гибридной ДНК: отбирают трансформированные клетки, в геном которых включен

переносимый ген, а в дальнейшем — клонируют (размножают клетки с рекомбинантной ДНК) и получают клон клеток с заданными свойствами.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Имеется последовательность из 39 нуклеотидных пар двухцепочечной ДНК следующего состава:

5'-ЦЦТТАГГЦЦТГААТТААГГЦААТАГТГТГААТТЦАЦАТГ-3'

3'-ГГААТЦЦГГАЦТТААТТЦЦГТТАТЦАЦАЦТТААГТГТАЦ-5'

Каким способом, и на сколько частей можно разрезать эту ДНК?

Решение. В данной последовательности ДНК имеется два участка распознавания: ГААТТЦ для рестриктазы **EcoR I** и ГГЦЦ для **Hae III**. Поэтому искомая ДНК может быть разрезана в двух местах с образованием трех различных фрагментов следующих последовательностей:

1) 5'-ЦЦТТАГГ-

3'-ГГААТЦЦ-

2) -ЦЦТГААТТААГГЦААТАГТГТГ-

-ГГАЦТТААТТЦЦГТТАТЦАЦАЦТТАА-

3) -ААТТЦАЦАТГ-3'

-ГТТАЦ-5'

Задача 2. Ниже приведены последовательности двух фрагментов ДНК, выделенных из организмов разных видов.

1) 5'-АГЦАТАЦТГТГААТТЦАЦА-3'

3'-ТЦГТАТГАЦАЦТТААГТГТ-5'

2) 5'-АТГААТТЦТТАГЦАТАЦ-3'

3'-ТАЦТТААГААТЦГТАТГ-5'

С помощью каких ферментов можно получить гибридную молекулу ДНК из этих фрагментов? Опишите последовательные этапы получения гибридной молекулы.

Решение. На первом этапе необходимо разрезать представленные фрагменты ДНК с помощью подходящих рестриктаз. В данном случае можно использовать рестриктазу **EcoR I**, которая разрежет ДНК двух видов на 4 новых фрагмента 1, а); 1,б) и 2,а); 2,б) с липкими концами ААТТ и ТТАА:

1,а) 5'-АГЦАТАЦТГТГ
3'-ТЦГТАТГАЦАЦТТАА

1,б) ААТТЦАЦА-3'
ГТГТ-5'

2,а) 5'-АТГ
3'-ТАЦТТДА

2,б) ААТТЦТТАГЦАТАЦ-3'
ГААТЦГТАТГ-5'

В ходе второго этапа необходимо соединить нужные нам фрагменты 1,а) и 2,б). В результате, выступающие липкие концы соединятся между собой водородными связями в силу комплементарности.

5'-АГЦАТАЦТГТГ А-А-Т-Т-ЦТТАГЦАТАЦ-3'

3'-ТЦГТАТГАЦАЦ-Т-Т-А-А ГААТЦГТАТГ-5'.

Окончательное соединение фрагментов 1,а) и 2,б) двух молекул ДНК производит ДНК-лигаза, которая «сшивает» сахарофосфатные остовы обоих фрагментов с образованием полной структуры двойной спирали ДНК.

Задача 3. Кольцевая плаزمида **pSC 101** несет только один участок расщепления рестриктазой **EcoR I**. Какой из приведенных ниже фрагментов ДНК можно встроить в данную плазмиду?

5'-ЦЦГААТТЦАГАТГТААГГЦААТАГТГТГААТТЦАЦА-3'

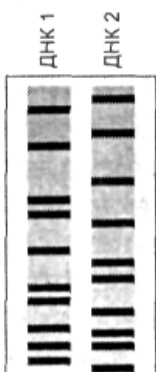
3'-ГГЦТТААГТЦТАЦАТТЦЦГТТАТЦАЦАЦТТААГТГТ-5'.

5'-ЦЦТТАГГЦЦТГААТТААГГЦААТАГТГТГААТЦАЦАТГ-3'

3'-ГГААТЦЦГГАЦТТААТТЦЦГТТАТЦАЦАЦТТАГТГТАЦ-5'

Решение. Поскольку плаزمида **pSC 101** несет один участок расщепления рестриктазой **EcoR I**, то в нее можно встроить только тот фрагмент ДНК, который также может быть разрезан рестриктазой **EcoR I**. Из двух фрагментов двухцепочечной ДНК, приведенных выше, в плазмиду **pSC 101** можно встроить лишь первый, так как он содержит участки разрезания для **EcoR I**.

Задача 4. Образцы ДНК человека, обработанные рестриктазами, проанализированы методом фингерпринта с использованием радиоактивно меченого зонда, комплементарного к звеньям минисателлитной ДНК. Схематическое изображение радиогаммы проведенного фингерпринта ДНК представлено на рисунке. Определите у одного или двух человек была взята ДНК для анализа?



Решение: в каждом спектре образцов ДНК, представленных на рисунке, насчитывается по 10 фракций. Поскольку только одна фракция у образцов полностью совпадает, а по 9 фракциям есть отличия, то можно утверждать, что ДНК₁ и ДНК₂ взяты для фингерпринта у двух неродственных людей.

Задача 5. Нуклеотидная последовательность короткого рестрикционного фрагмента ДНК длиной 15 нуклеотидов, секвенирована методом Максама-Гилберта. На основе спектра, представленного на радиогамме (см. рис.), определите нуклеотидную последовательность фрагмента ДНК.



Решение: чтение нуклеотидной цепочки начинается с радиоактивно меченого конца. Чем короче радиоактивный фрагмент на геле, тем ближе искомый нуклеотид расположен к началу цепочки. Поэтому самый короткий радиоактивный фрагмент и, соответственно, первый нуклеотид располагаются в

самой нижней части геля. На данной радиограмме это нуклеотид Ц, второй — Г, третий и четвертый — А, пятый — Т, шестой — А и т. д. вверх по радиоавтографу геля. Таким образом, нуклеотидная последовательность фрагмента ДНК из 15 нуклеотидов по результатам секвенирования, следующая: ЦГААТАГЦЦАГАТТ.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. Имеется последовательность из 27 нуклеотидных пар двухцепочечной ДНК следующего состава:

5'-ЦТГААТТАГГАТЦЦАГГЦААТАГТГТГ-3'

3'-ГАЦТТААТЦЦТАГГТЦЦГТТАТЦАЦАЦ-5'.

Каким способом и на сколько частей можно разрезать эту ДНК?

Задача 2. Имеется последовательность из 24 нуклеотидных пар двухцепочечной ДНК следующего состава:

5'-ТЦАГААТГЦТГГЦЦААГТАЦТТАГ-3'

3'-АГТЦТТАЦГАЦЦГГТТЦАТГААТЦ-5'.

Каким способом и на сколько частей можно разрезать эту ДНК?

Задача 3. Ниже приведены две последовательности одноцепочечных молекул ДНК. Какую из них в двухцепочечной форме могут разрезать известные вам рестриктазы?

а) 5'-АЦТЦЦАГААТТЦАЦТЦЦГ-3';

б) 5'-ГЦЦТЦАТТЦГААГЦЦТА-3'.

Задача 4. Ниже приведены три последовательности одноцепочечных молекул ДНК. Какую из них в двухцепочечной форме могут разрезать известные вам рестриктазы?

а) 5'-ТАГГЦТААГЦТТАЦЦГАТ-3';

б) 5'-ЦГААТАТТТЦЦГГАТГАА-3';

в) 5'-АГГТЦЦТТАТЦЦГАТААТТ-3'.

Задача 5. Рестриктаза Hpa II разрезает ДНК по последовательности ЦЦГГ. Какова средняя длина фрагментов разрезанной ДНК?

Задача 6. Рестриктаза EcoR I разрезает ДНК по последовательности ГААТТЦ. Как часто этот фермент будет разрезать двухцепочечную ДНК?

Задача 7. Если последовательность нуклеотидов в ДНК распределяется случайным образом, то какова будет средняя длина фрагмента при разрезании рестриктазами, узнающими последовательность из 8 нуклеотидов?

РАЗДЕЛ XI

ЗАКОНОМЕРНОСТИ ДВИЖЕНИЯ ВЕЩЕСТВА И ЭНЕРГИИ В ЭКОСИСТЕМЕ

ОСНОВНЫЕ ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Движение вещества и энергии в экосистеме — это основное условие ее устойчивости. Основу связей между популяциями в биогеоценозе обуславливает характер питания особей и способы получения энергии. Для круговорота необходим приток энергии извне. Источник — энергия Солнца. Эта энергия в биогеоценозе преобразуется в энергию химических связей, механическую и потенциальную. Основа биогеоценоза — автотрофные организмы (продуценты), которые преобразуют энергию Солнца в энергию химических связей органических веществ. С популяциями продуцентов тесно связаны популяции травоядных животных — консументов первого порядка. Консументы второго порядка — плотоядные животные, используют в пищу травоядных. Часто сами хищники являются источником пищи вторичных хищников — консументов третьего порядка. Остатки продуцентов и консументов разрушаются редуцентами (бактерии, грибы), которые превращают их в минеральные соединения, вновь доступные растениям. Перенос потенциальной энергии пищи от ее создателей (растений) через ряд организмов путем поедания одних другими, называется *пищевой (трофической) цепью*. Пищевая цепь состоит из звеньев. Количество звеньев в цепи ограничено, чаще 3–5, так как только около 10 % потенциальной энергии пищи переносится от одного звена цепи к другому (правило Линдемана).

В биогеоценозах пищевые цепи перекрещиваются: звено одной цепи одновременно является звеном другой, поэтому в экосистемах образуется *пищевая сеть*. Густота пищевой сети биогеоценозов определяет степень его устойчивости. Если из цепи питания выпадает какое-либо звено, экосистема в целом остается стабильной, т. к. организмы используют другие источники пищи.

Типы цепей питания:

Пастбищная — цепь выедания. Примеры пастбищных цепей:

1. Водоросль → водные мелкие беспозвоночные → мелкая рыба → хищная рыба → человек.
2. Травы → грызуны → мелкие хищники.
3. Клевер → кролик → волк.
4. Фитопланктон → зоопланктон → плотва → щука → скопа.
5. Травы → копытные → крупные хищники.
6. Нектар цветка → бабочка → стрекоза → лягушка → уж → ястреб.

Детритная — цепь разложения. Начинается с органических остатков, далее через микроорганизмы к детритофагам (организмы, питающиеся органическими остатками) и их хищникам. Детритные цепи наиболее распространены в лесах. Пример детритной цепи: листовая подстилка → многоножки → черный дрозд → ястреб-перепелятник.

Отдельные звенья пищевой цепи образуют *трофические уровни* — совокупности организмов, получающие энергию от Солнца через одинаковое число ступеней (занимающих определенное положение в общей цепи питания).

Типы трофических уровней:

1. Уровень продуцентов — зеленые растения и хемосинтезирующие бактерии.

2. Уровень первичных консументов — травоядные животные.

3. Уровень вторичных консументов — первичные хищники, поедающие травоядных.

4. Уровень третичных консументов — вторичные хищники. Роль хищников в биогеоценозе заключается в поддержании состава и численности популяций жертв на оптимальном уровне.

5. Трофических уровней может быть больше, если учитывать паразитов и редуцентов.

Такая последовательность и соподчиненность организмов трофических уровней составляет трофическую структуру экосистемы, которую изображают в виде *экологических пирамид* (Элтон, 1927). Основанием пирамиды служит первый трофический уровень, а последующие этажи представляют уровни, образованные разными консументами.

Прогрессивное уменьшение массы, числа или энергии в каждом последующем звене цепи питания, называется **правилом экологической пирамиды (правилом Линдемана)**. Основная часть энергии расходуется на добычу пищи (механическая энергия), ее переваривание (эндотермические химические реакции), работу систем органов, терморегуляцию (тепловая энергия) и т. д. Существуют пирамиды:

1. Чисел (большое количество травы — несколько зайцев — один волк). В пирамидах численности по мере повышения трофического уровня число особей чаще уменьшается. Если организмы в пределах одного трофического уровня сильно отличаются по размерам (травы и деревья), число организмов последующего уровня может быть больше чем на предыдущем, что дает искаженное представление об их истинном соотношении.

2. Биомассы (биомасса продуцентов больше, чем биомасса консументов I порядка, чем биомасса консументов II порядка и т. д. — если зайцы съели 10 кг травы, то их масса увеличилась на 1 кг; волки, съев 1 кг зайчатины, увеличивают свою массу на 100 г). В водных экосистемах, в определенные сезоны, биомасса консументов 1-го порядка больше биомассы про-

дущих (фитопланктон) — на высших трофических уровнях преобладает тенденция к накоплению биомассы (перевернутые пирамиды).

3. Энергии (наиболее точный способ установления соотношения трофических уровней). С повышением трофического уровня количество фиксированной энергии снижается — пирамида всегда треугольной формы с широким основанием. Форма пирамиды соответствует правилу Линдемана (правило 10 %).

Длительность существования каждой экосистемы поддерживается за счет общего круговорота веществ, осуществляемого продуцентами, консументами и редуцентами; постоянного притока солнечной энергии; биологического разнообразия и сложности трофических связей организмов, входящих в ее состав. Биологический круговорот веществ осуществляется при участии всех организмов, населяющих экосистему. Это поступление химических элементов из почвы, атмосферы, гидросферы в живые организмы и построение из них сложных органических соединений, а также возвращение их во внешнюю среду в процессе жизнедеятельности. В активный круговорот включено около 40 химических элементов. Круговорот веществ никогда не бывает полностью замкнутым. Часть органических и неорганических веществ выносятся за пределы экосистемы, и в то же время их запасы могут пополняться за счет притока извне. Неполная замкнутость циклов в масштабах геологического времени приводит к накоплению элементов в различных природных сферах биосферы (уголь, нефть, газ и др.).

Скорость фиксации солнечной энергии определяет продуктивность биоценозов. Основной показатель продуктивности — это **биомасса** (общее количество органического вещества, приходящееся на единицу площади или объема). **Продуктивность** — это прирост биомассы за единицу времени. Она бывает **первичная** — это биомасса, синтезируемая растениями в единицу времени; биомасса, образованная из неорганических веществ в процессе фотосинтеза или хемосинтеза. Для Мирового Океана 50 % всей продуктивности (60,9 млрд т/год), лесов — 33 % (20,4 млрд т/год), пашни — 10 % (5,6 млрд т/год). Продуктивность также бывает **вторичная** — биомасса, образуемая гетеротрофными организмами (консументы, редуценты) в единицу времени. Она меньше первичной, из-за потерь энергии при ее передаче через трофические уровни.

РЕШЕНИЕ ТИПОВЫХ ЗАДАЧ

Задача 1. Рассчитайте, сколько должно быть истреблено фитопланктона, чтобы выросла одна щука массой 10 кг. Условно принимайте, что на каждом трофическом уровне всегда появляются только представители предыдущего уровня: фитопланктон → зоопланктон → мелкие рыбы → окунь → щука.

Решение. Учитывая правило Линдемана (правило 10 %), можно определить массу окуней (она составит 100 кг), массу мелких рыб (она составит 1000 кг), массу зоопланктона (она составит 10 000 кг) и, наконец, массу фитопланктона, которая составит 100 000 кг.

Задача 2. Определите, какое максимальное количество паразитов может прокормиться в организме хозяина, если масса одного паразита — 10 г и в 1 г его тела заключено 200 ккал энергии. Хозяин — травоядное животное со средней массой тела 40 кг, в 1 кг которого содержится 2000 ккал энергии. (Процесс трансформации энергии с одного трофического уровня на другой протекает в соответствии с правилом Линдемана).

Решение:

1. Количество энергии в массе 1 паразита = 2000 ккал.
2. Количество энергии в массе 1 хозяина = 80 000 ккал.
3. Составим пищевую цепь: хозяин-паразит.
4. При переносе энергии с одного трофического уровня на другой, в соответствии с правилом Линдемана сохраняется лишь 10 % энергии, поэтому количество энергии, которое будет доступно паразиту, составит 8000 ккал.
5. Количество паразитов в хозяине = $8000 : 2000 = 4$.

Задача 3. Установлено, что в 1 кг массы синиц (консументы второго порядка) содержится 4000 ккал энергии, а КПД фотосинтеза в лесу составляет 1 %. Какое максимальное количество этих птиц со средней массой 20 г сможет прокормиться в сообществе, на поверхность которого поступает 2×10^7 ккал.

Решение:

1. Количество энергии, преобразованное в ходе фотосинтеза продуцентами = 2×10^7 ккал $\times 0,01 = 2 \times 10^5$ ккал.
2. Составим пищевую цепь: продуценты – консументы I порядка – консументы II порядка.
3. При переносе энергии с одного трофического уровня на другой, в соответствии с правилом Линдемана сохраняется лишь 10 % энергии, поэтому количество энергии, содержащее консументами I порядка = 2×10^4 ккал, а количество энергии, содержащее консументами II порядка = 2×10^3 ккал.
4. Количество энергии в 1 консументе II порядка (синице, весом 20 г) = 80 ккал.
5. Рассчитаем общее количество консументов II порядка = $2000 : 80 = 25$.

ЗАДАЧИ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ

Задача 1. В средних широтах приток солнечной энергии за год составляет $3,8 \cdot 10^{10}$ кДж/га. Один гектар леса производит за год 10 тыс. кг древесины и листьев. В каждом грамме производимых веществ заключено в среднем 19 кДж. Сколько процентов падающей энергии использует лес?

Задача 2. Экологическая пирамида состоит из следующих уровней, которые перечислены в случайном порядке: наездники, капуста, ястребы, гусеницы, синицы. В цепь питания вовлечено 1000 кг капусты. Рассчитайте, какой будет масса (кг) наездников, входящих в данную цепь питания, если известно, что при переходе с одного трофического уровня на другой безвозвратно теряется 95 % энергии и отсутствуют другие источники пищи.

Задача 3. Рассчитайте количество консументов третьего порядка в лесу, где энергия всех продуцентов составляет 100 000 кДж. Известно также, что одна особь искомым консументов весит 100 г, а в 1 кг ее массы запасается 1000 Дж энергии.

Задача 4. На острове может прокормиться 60 антилоп с массой 50 кг. В 1 кг их тела содержится 1500 ккал энергии. Определите массу растений (в тоннах), поедаемых антилопами, если известно, что в 1 кг растительной пищи содержится 1000 ккал. (Процесс трансформации энергии с одного трофического уровня на другой протекает в соответствии с правилом Линдемана).

Задача 5. Масса всех продуцентов в горах составила 500 т. Один килограмм фитомассы содержит 800 ккал энергии. Определите, какое максимальное количество хищников первого порядка может прокормиться в данной экосистеме, если их средняя масса 4 кг, а в 100 г их тела содержится 500 ккал энергии. (Процесс трансформации энергии с одного трофического уровня на другой протекает в соответствии с правилом Линдемана).

Задача 6. Установлено, что 100 г тела хищной птицы (консумент третьего порядка) содержат 300 ккал энергии, а КПД фотосинтеза в лесу равен 2 %. Какое максимальное количество этих птиц со средней массой 0,5 кг сможет прокормиться в сообществе, на поверхность которого поступает $4,5 \cdot 10^9$ ккал солнечной энергии? (Процесс трансформации энергии с одного трофического уровня на другой протекает в соответствии с правилом Линдемана).

Задача 7. Определите, какое максимальное количество эндопаразитов может находиться в организме слизня, если в 0,01 г тела паразита массой 0,15 г содержится 1 ккал энергии. Масса самого слизня составляет 15 г, а на 10 г его биомассы приходится 600 ккал энергии. (Процесс трансформации энергии с одного трофического уровня на другой протекает в соответствии с правилом Линдемана).

Задача 8. Определите, какое максимальное количество печеночных сосальщиков может прокормиться в организме окончательного хозяина, если масса одного паразита — 5 г и в 1 г его тела заключено 200 ккал энергии. В зооценозе, включающем популяцию хозяина, обитают косули (со средней массой тела 40 кг), малые прудовики (10 г), гиены (50 кг) и львы (120 кг). В 1 кг тела хозяина содержится 2000 ккал энергии. Ответ запишите в виде числа.

Задача 9. Определите, какое максимальное количество кошачьих сосальщиков может прокормиться в организме хозяина, если масса одного паразита — 0,5 г и в 1 г его тела заключено 200 ккал энергии. В зооценозе, включающем популяцию хозяина, обитают лоси (со средней массой тела 500 кг), малые прудовики (10 г), зубры (1000 кг) и медведи (300 кг). В 1 кг тела хозяина содержится 2000 ккал энергии. Ответ запишите в виде числа.

Задача 10. Определите, какое максимальное количество бычьих цепней может прокормиться в организме основного хозяина, если масса одного паразита — 80 г и в 1 г его тела заключено 200 ккал энергии. В зооценозе, включающем популяцию хозяина, обитают коровы (со средней массой тела 600 кг), люди (80 кг), малые прудовики (5 г), собаки (20 кг) и мыши (20 г). В 1 кг тела хозяина содержится 2000 ккал энергии. Ответ запишите в виде числа.

Задача 11. Определите, какое максимальное количество ленточных форм эхинококка может прокормиться в организме основного хозяина, если масса одного паразита — 0,1 г и в 1 г его тела заключено 200 ккал энергии. В зооценозе, включающем популяцию хозяина, обитают лоси (со средней массой тела 500 кг), люди (80 кг), косули (40 кг), волки (30 кг). В 1 кг тела хозяина содержится 2000 ккал энергии. Ответ запишите в виде числа.

Задача 12. Определите, какое максимальное количество финн бычьих цепней может существовать в организме промежуточного хозяина, если масса одного паразита — 0,5 г и в 1 г его тела заключено 200 ккал энергии. В зооценозе, включающем популяцию хозяина, обитают люди (со средней массой тела 80 кг), коровы (600 кг), малые прудовики (5 г), собаки (20 кг) и мыши (20 г). В 1 кг тела хозяина содержится 2000 ккал энергии. Ответ запишите в виде числа.

Задача 13. Продуценты биогеоценоза охотничьего угодья накапливают $1,2 \cdot 10^7$ кДж энергии. На какое количество песцов можно выдать лицензию охотнику, если биомасса популяции песцов в охотничьем угодье составляет одну четвертую часть биомассы всех консументов второго порядка? В 1 кг консументов второго порядка запасается 50 кДж энергии. Масса одного песца равна 30 кг. Процесс трансформации энергии с одного

трофического уровня на другой протекает в соответствии с правилом Линдемана.

Задача 14. Продуценты биогеоценоза охотничьего уголья накапливают $3,5 \cdot 10^7$ кДж энергии. На какое количество волков можно выдать лицензию охотнику, если биомасса популяции волков в охотничьем уголье составляет одну пятую часть биомассы всех консументов второго порядка и половина популяции должна сохраниться? В 1 кг консументов второго порядка запасается 50 кДж энергии. Масса одного волка равна 70 кг. Процесс трансформации энергии с одного трофического уровня на другой протекает в соответствии с правилом Линдемана.

Задача 15. Для изучения численности огненных саламандр их фотографируют, а не метят, так как размер и рисунок пятен у каждой саламандры особенный. Поймали, сфотографировали, а затем выпустили на прежнее место 30 саламандр. Через сутки снова поймали 30 саламандр, среди них было 15, сфотографированных ранее. Предположим, что за сутки ни одна саламандра не умерла, не родилась, не эмигрировала из популяции и не иммигрировала в популяцию. Определите число саламандр в популяции.

Задача 16. Гидробиологи поставили цель оценить размер популяции карпа в небольшом пруду. С помощью сети отловили 50 экземпляров и поместили их краской, выпустили обратно в пруд. Через 24 часа снова отловили 50 экземпляров, среди которых оказалось 20 меченых. Рассчитайте количество популяции карпа, если за время проведения исследований ее численный состав не изменился.

Задача 17. В некотором районе тайги в течение 300 лет происходила смена растительных сообществ. При этом в разное время наблюдались следующие сообщества: 1) сосняк-черничник, 2) заросли кипрея (многолетние травы), 3) ельник-черничник, 4) ельник-черничник с сосной. В какой последовательности могла происходить смена названных сообществ?

Задача 18. Хищники второго порядка потребили 8000 кДж энергии пищи. Доля неусвоенной энергии составила 15 %, на дыхание было затрачено 45 %. Определите, какая часть энергии усвоенной пищи в процентах идет на прирост?

Задача 19. Полевки за лето съели в поле 50 кг зерна. Рассчитайте оставшийся урожай зерна в (кг), если известно, что прирост биомассы к концу лета составил 0,04 % от урожая. Переход энергии с одного трофического уровня на другой в данной цепи питания составляет 20 %.

Задача 20. Рассчитайте количество солнечной энергии (кДж), падающей на поверхность болота, если известно, что 60 % солнечных лучей рассеивается и отражается обратно в атмосферу, КПД фотосинтеза — 2 %,

первичная продукция экосистемы составляет 5 % от валовой, а энергия всех консументов I порядка составляет $2 \cdot 10^3$ кДж. Переход энергии с одного трофического уровня на другой осуществляется в соответствии с правилом 10 %.

Задача 21. Условная цепь питания состоит из звеньев, перечисленных в случайном порядке: домовый сыч, крапива, гусеницы крапивницы и синица. Растениями крапивы запасено 40 000 000 кДж энергии. Гусеницы уничтожили 50 % растений крапивы. Рассчитайте сколько энергии (кДж) будет запасено в теле сыча, если принять, что при переходе с одного трофического уровня на другой теряется 95 % энергии.

Задача 22. Условная цепь питания состоит из звеньев, перечисленных в случайном порядке: сокол, личинки клеверного долгоносика, клевер и воробей. Суммарный прирост биомассы соколов за год составил 10 кг. Рассчитайте чистую первичную продукцию (т), если принять, что при переходе с одного трофического уровня на другой теряется 95 % энергии, а клеверный долгоносик уничтожил 25 % биомассы клевера. В 1 кг биомассы клевера и сокола содержится по 1 кДж энергии.

Задача 23. Условная цепь питания состоит из звеньев: сосна → личинки пилильщика → дятел → ястреб. На первом трофическом уровне энергетический запас в виде чистой первичной продукции составляет $2 \cdot 10^4$ кДж энергии. На втором и третьем трофическом уровнях на прирост биомассы организмы используют по 10 % своего пищевого рациона. Рассчитайте сколько энергии (кДж) тратят на дыхание консументы третьего порядка, если на прирост биомассы они используют 5 % и с экскрементами выделяют 25 % энергии рациона.

Задача 24. Экологическая пирамида охотничьего угодья имеет следующий вид: продуценты — $6,4 \cdot 10^4$ кДж, консументы первого порядка — ?, консументы второго порядка — $2,8 \cdot 10^2$ кДж. Определите, разрешение на отстрел скольких лосей (консументов первого порядка) можно выдать для восстановления экологического равновесия, если известно, что в теле одного консумента первого порядка сохраняется 200 кДж полученной энергии. Процесс трансформации энергии с одного трофического уровня на другой протекает в соответствии с правилом Линдемана.

ОТВЕТЫ

РАЗДЕЛ I. МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА

Задача 1.

АААЦАТТТА ГТТ ГТГ ААЦ АЦА ЦЦЦ АГА — ПЕРВАЯ ЦЕПОЧКА ДНК
ТТТГТА ААТ ЦАА ЦАЦ ТТГ ТГТ ГГГ ТЦТ — ВТОРАЯ ЦЕПОЧКА ДНК

Задача 2. $2036,6 \times 10^{-10}$ м.

Задача 3. Масса оперона — 972 условные единицы.

Задача 4. 100 мин. Число репликаонов не имеет значения, так как все репликаоны удваиваются одновременно.

Задача 5. У дрожжевой клетки длина гена больше: дрожжи — эукариоты, и в их структурных генах имеются интроны, которых нет у бактерий.

Задача 6. По структуре белка можно установить только состав и последовательность нуклеотидов экзонов, а в генах человека, как у эукариот, имеются еще и интроны.

Задача 7. Полипептид имеет следующий аминокислотный состав: про-про-гли-фен-гли.

Задача 8. Начальный триплет совпадает, так как метионин имеет только один кодон, а концевой триплет может быть разным: у аргинина 6 кодонов.

Задача 9. Универсальность генетического кода; сходные механизмы транскрипции и трансляции.

Задача 10. Цитозин — 18 %, гуанин — 18 %, тимин — 32 %, аденин — 32 %.

Задача 11. Адениновых нуклеотидов — 1425, тиминовых — 1425, гуаниновых — 950, цитозиновых — 950.

Задача 12. Аденин — 19 %, тимин — 19 %, гуанин — 31 %, цитозин — 31 %.

Задача 13. Кодоны ДНК у больного, кодирующие валин: ЦАА, ЦАГ, ЦАЦ, ЦАТ; кодоны ДНК у здоровых людей, кодирующие глутаминовую кислоту: ЦТТ, ЦТЦ.

Задача 14. Вал.

Задача 15. 100.

Задача 16. Один из возможных вариантов молекулы ДНК следующий: ЦАА ЦГА ЦТТ АТА АГА ГТТ.

Задача 17. 128 возможных вариантов строения фрагмента молекулы ДНК ($4 \times 2 \times 2 \times 4 \times 2$).

Задача 18. Общая длина ДНК в ядре равна 1,9 м.

Задача 19. 40 аминокислот.

Задача 20. 290 нуклеотидов.

Задача 21. 20 %.

Задача 22. 20 %.

Задача 23. 46.

Задача 24. 5,78 нм.

Задача 25. 2,8 нм.

РАЗДЕЛ II. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ

Глава 1. Закономерности образования гамет

Задача 1.

- а) один тип гамет с доминантным геном;
- б) два типа: один тип гамет с доминантным геном, другой тип гамет с рецессивным геном;
- в) один тип гамет с рецессивным геном.

Задача 2. Ген *m* попадет в редукционное (направительное) тельце, которое образуется при овогенезе.

Задача 3.

- а) два типа яйцеклеток: в одной из них будет доминантный ген, в другой — рецессивный ген;
- б) один тип сперматозоидов, так как ген голубого цвета глаз является рецессивным, мужчина будет гомозиготен по данному признаку.

Задача 4.

- а) один тип гамет — (A)
- б) один тип гамет — (AB)
- в) один тип гамет — (aB)
- г) один тип гамет — (ab)

Задача 5.

- а) два типа гамет — (A) (a)
- б) четыре типа гамет — (AB) (Ab) (aB) (ab)
- в) восемь типов гамет — (ABC) (AbC) (aBC) (abC)
(ABc) (Abc) (aBc) (abc)

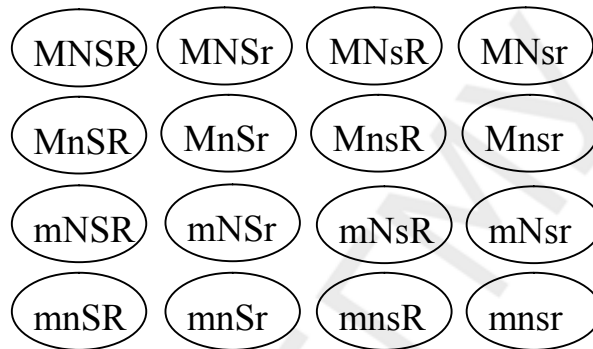
Задача 6.

- а) согласно формуле $N = 2^n$, два типа гамет;

- б) четыре типа гамет;
- в) шестнадцать типов гамет;
- г) 2^n типов гамет.

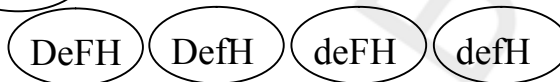
Задача 7.

- а) шестнадцать типов гамет —

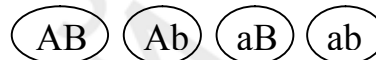


- б) один тип гамет — $MnsR$

- в) четыре типа гамет —



Задача 8. Четыре типа яйцеклеток:



где ген A детерминирует карий цвет глаз, B — близорукость.

Глава 2. Моногибридное скрещивание

Задача 1. При браках Aa и aa равновероятная возможность рождения как больных, так и здоровых детей — 50 % : 50 %.

Задача 2. а) нельзя, генотип матери может быть либо DD , либо Dd ;
б) отец и мать — Dd , ребенок — dd .

Задача 3. 8.

Задача 4. а) нельзя, мать может быть либо гомозиготной, либо гетерозиготной; б) мать — ss , отец — Ss .

Задача 5. Женщина гетерозиготна, так как часть ее детей имеет рецессивный признак, мужья гомозиготны по рецессивному признаку.

Задача 6. 100 %.

Задача 7. Да, но лишь при условии, что его кареглазая жена гетерозиготна. Эта возможность существует, так как родители жены гетерозиготны.

Задача 8. 75 %.

Задача 9. Генотип сестер: первой NN (по закону единообразия), второй Nn . Генотип их родителей: одного Nn , второго либо NN , либо Nn .

Задача 10. Вероятность рождения здорового ребенка составляет 75 % (для любого по счету), так как родители гетерозиготны.

Задача 11. Так как первый ребенок супругов был болен, то он гомозиготен по рецессивному признаку. Из этого следует, что его родители гетерозиготны по патологическому гену. Вероятность рождения больного ребенка у них составляет 25 %, как девочки, так и мальчика (аутосомный тип наследования).

Задача 12. Возможные генотипы женщины: либо Aa (с большей вероятностью, так как она имеет 2 братьев и сестер с генотипом aa), либо AA (с меньшей вероятностью). В случае если ее генотип AA , вероятность рождения левшей составляет 0 %, а в случае, если ее генотип Aa , вероятность рождения левшей 25 %.

Задача 13. Вероятность рождения здоровых детей 25 %.

Задача 14. Ребенок — гомозигота по рецессивному признаку, родители — гетерозиготы.

Задача 15. Вероятность рождения больного ребенка в случае, если больной родитель гомозиготен — 100 %, в случае, если больной родитель гетерозиготен — 50 %.

Задача 16. Вероятность рождения здорового ребенка 0 %.

Задача 17. Отец имеет рецессивный признак и его генотип aa . Так как у всех 8 детей имеются темные волосы, то, вероятно, мать является гомозиготной по доминантному признаку (закон единообразия I поколения). Но также существует вероятность (в значительно меньшей степени), что она может быть и гетерозиготной.

Задача 18. Генотип ангорского кота — aa , генотип кошки — Aa .

Задача 19.

а) генотип быка — Aa , генотип коровы — aa ;

б) генотип быка — Aa , генотип коровы — aa ;

в) генотип быка — Aa , генотип коровы — Aa .

Задача 20. В случае если норка, имеющая коричневый цвет, гомозиготна, то все потомство будет иметь коричневый мех. В случае если норка, имеющая коричневый цвет, гетерозиготна, то 50 % потомков будет иметь голубовато-серый мех, а 50 % — коричневый.

Задача 21. 100 %.

Задача 22. Один из родителей — гетерозигота, а второй — рецессивная гомозигота.

Задача 23. 63 500 кустов.

Задача 24. Родители — гетерозиготы.

Задача 25. Генотипы исходных форм: доминантная гомозигота и рецессивная гомозигота. Генотип потомков — гетерозиготы. Генотипы особей во втором скрещивании: родители — гетерозигота и рецессивная гомозигота. Генотип потомков — гетерозигота и рецессивная гомозигота.

Глава 3. Полигибридное скрещивание

Задача 1. 1/16 часть — голубоглазые левши ($aavv$), 9/16 частей — кареглазые правши ($A-B-$), 3/16 части — голубоглазые правши ($aaB-$), 3/16 части — кареглазые левши ($A-vv$).

Задача 2. Мужчина имеет генотип $aaVb$, его первая жена — $AaVb$, а вторая жена — $AABV$, где a — ген голубоглазости, b — ген леворукости.

Задача 3. а) вероятность рождения ребенка с признаками матери составляет 25 %; б) вероятность рождения голубоглазого ребенка с нормальным зрением — 12,5 %.

Задача 4.

1. Здоровые дети те, у которых в генотипе будет хотя бы по одному доминантному гену из каждой аллели. Вероятность рождения таких детей (9 $A-B-$) равна 9/16 или 56,25 %.

2. 3 особи из 16 ($A-bb$) имеют фенилкетонурию и не имеют агаммаглобулинемии (a — ген, детерминирует агаммаглобулинемию, ген b — фенилкетонурию). 1 особь ($aabb$) имеет оба заболевания. Поэтому с фенилкетонурией может родиться четверо из 16 (3 $A-bb$ + 1 $aabb$). Трех из них можно лечить и спасти (особь с двумя заболеваниями умирает к 6 месяцам от агаммаглобулинемии). Следовательно, в 75 % случаях рождения больных с фенилкетонурией их можно спасти.

Задача 5. Вероятность рождения больного ребенка равна 1/64 или 1,5625 %.

Задача 6. Вероятность рождения больных детей составляет 50 %.

Задача 7. 50 %, если мать гомозиготна по гену, определяющему наличие веснушек; 25 %, если она гетерозиготна.

Задача 8. Вероятность рождения ребенка с признаками отца составляет 25 %.

Задача 9. Вероятность рождения курчавого рыжеволосого ребенка составляет 6,25 %.

Задача 10. Вероятность рождения слепого ребенка составляет 25 %.

Задача 11. Вероятность рождения ребенка хотя бы с одной формой глаукомы составляет 81,25 %.

Задача 12. Вероятность рождения здорового ребенка составляет 18,75 %.

Задача 13. 25 % телят — черные со сплошной окраской головы, 25 % телят — черные с белой краской головы, 25 % телят — рыжие со сплошной окраской головы, 25 % телят — рыжие с белой окраской головы.

Задача 14. Необходимо провести анализирующее скрещивание (собаку охотника скрестить с собакой кофейного цвета и длинной шерстью). Если потомство будет единообразно, в генотипе собаки охотника нет генов кофейного цвета и длинной шерсти.

Задача 15. Родители дигетерозиготны. Вероятность рождения детей с курчавыми волосами и нормальной пигментацией кожи составляет 56,25 %.

Задача 16. 18,75 %.

Задача 17. 1398.

Задача 18. 4 т.

Задача 19. Генотипы исходных форм: доминантная по двум признакам гомозигота и рецессивная по двум признакам гомозигота. Генотип потомков — дигетерозиготы. Генотипы особей во втором скрещивании: родители — дигетерозиготы. Генотип потомков: A-B-, A-bb, aaB-, aabb.

Задача 20. Рогатых телят — 224, из них красного цвета — 56.

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

Задача 1. Нет, не могут. Ребенок обязательно получит от матери ген I^0 , а от отца ген I^A или ген I^B . Поэтому он будет иметь вторую или третью группы крови.

Задача 2. Если родители имеют первую и вторую группы крови, то их ребенок может иметь первую или вторую группы крови.

Если же родители имеют вторую и четвертую группы крови, то их ребенок может иметь вторую, третью и четвертую группы крови, но не первую. Следовательно, мальчик с первой группой крови — сын первой пары родителей, у которых кровь первой и второй группы.

Определить принадлежность детей их матерям без исследования крови отцов возможно, в том случае, когда дети имеют такие же группы крови, как и их матери.

Задача 3. Генотип одного из родителей $I^A I^0$, а другого — $I^B I^0$, т. е. они имеют вторую и третью группы крови.

Задача 4. По условиям задачи родители имеют II и III группы крови. II группу определяют два генотипа ($I^A I^0$ и $I^A I^A$), III группу тоже два ($I^B I^0$ и $I^B I^B$). Следовательно, возможно 4 варианта решений.

Вероятные генотипы родителей	Возможные генотипы и группы крови детей
1. $I^A I^0 - I^B I^0$	$I^A I^0$ (I), $I^A I^B$ (II), $I^B I^0$ (III), $I^A I^B$ (IV)
2. $I^A I^A - I^B I^0$	$I^A I^0$ (II), $I^A I^B$ (IV)
3. $I^A I^0 - I^B I^B$	$I^B I^0$ (III), $I^A I^B$ (IV)
4. $I^A I^A - I^B I^B$	$I^A I^B$ (IV)

Задача 5. 1) 7,5 %; 2) 5 %.

Задача 6. Возможно 4 варианта: а) II(A) и III(B); б) II(A) и IV (AB); в) III (B) и IV (AB); г) IV (AB) и IV (AB).

Задача 7. Ген неравномерной пигментации кожи сцеплен с полом и доминирует над геном нормальной пигментации; в гомозиготном и гемизиготном состоянии обладает плеiotропным летальным действием.

Задача 8. Вероятность рождения детей с обеими аномалиями составляет 7,5 %.

Задача 9. Вероятность рождения кареглазого ребенка с I группой крови равна 3/16 или 18,75 %.

Задача 10. Процент жизнеспособных особей — 75 %.

Задача 11. Вероятность рождения больного ребенка составляет 25 %.

Задача 12. Вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями составляет 5,625 %.

Задача 13. Вероятность рождения больного ребенка с признаком ломкости костей составляет 31,5 %.

Задача 14. Вероятность рождения больного ребенка составляет 35 %.

Задача 15. У 1/3 мышей черная окраска шерсти, а у 2/3 мышей желтая окраска шерсти.

Задача 16. Оба супруга гетерозиготны по гену рыжих волос и имеют следующие генотипы: мужчина — $C^m C^l$; женщина — $C^D C^l$. Вероятность рождения темноволосого ребенка — 50 %, светловолосого ребенка — 25 %, рыжеволосого — 25 %.

Задача 17. Так как при скрещивании двух догов с нормальной шерстью часть потомства погибла, то исходные особи гетерозиготны (Aa). При втором скрещивании кобеля, имеющего нормальную шерсть, с другой самкой гибели потомства не обнаружено, значит, генотип самца Aa , генотип самки AA . При третьем скрещивании наблюдалась гибель щенков, значит, родительские особи были гетерозиготами (Aa).

РАЗДЕЛ III. ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

Задача 1.

1) вероятность рождения детей с повышенным содержанием цистина в моче и камнями в почках одинакова — 50 % : 50 %.

2) все дети в этой семье будут иметь повышенное содержание цистина в моче.

Задача 2. Ребенок приемный (родство отрицается по системе АВ0 — женщина не может быть его матерью, и по системе MN — мужчина не может быть его отцом).

Задача 3. Родство отрицается в ситуации 3.

Задача 4. Первый мальчик — сын второй женщины, второй мальчик — первой.

Задача 5. Группа М.

Задача 6. Первый мальчик — третья пара, второй мальчик — вторая пара, третий — первая.

Задача 7. Возможны 24 различных фенотипа (4 группы крови по системе АВ0, 2 группы по резус-фактору и 3 группы по системе MN; итого: $4 \times 2 \times 3 = 24$).

Задача 8.

а) генотип отца — $BbCc$, генотип матери — $bbcc$, генотипы детей — $BbCc, bbCc, Bbcc, bbcc$;

б) генотипы родителей $BbCc$;

в) у родителей негров светлокожих детей быть не может, так как их генотипы не содержат аллелей белой кожи. По этой же причине у белокожих родителей не могут родиться потомки с более темной кожей.

Задача 9. 1) генотипы супругов Смит: $AAbb$; супругов Вессон: $aaBB$; их детей от первого брака — $AAbb$ и $aaBB$ соответственно, от второго брака — $AaBb$.

Задача 10. Выраженность количественного признака, в данном случае — длины тела, зависит от числа полимерных генов. Варианты генотипов людей средней роста — $A_1A_1a_2a_2; a_1a_1A_2A_2; A_1a_1A_2a_2$.

Задача 11.

1. Комплементарность: совместно они дают фенотипический признак, который не способны обеспечить порознь.

2. Для прогнозирования используется формула расщепления при дигибридном скрещивании гетерозигот. Интерферон будут синтезировать те организмы, которые получают оба указанных доминантных гена. Вероятность рождения в данной семье детей, у которых будет синтезироваться

интерферон — $9/16$; остальные $7/16$ не смогут образовать интерферон из-за отсутствия одного или обоих необходимых генов.

Задача 12. 165 см.

Задача 13. Альбинизм у супругов вызван наличием двух одинаковых рецессивных генов в генотипе. Генотипы супругов $AAbb$ и $aaBB$, генотип детей $AaBb$, они имеют нормальную пигментацию благодаря комплементарному действию этих генов.

Задача 14. Глухота супругов контролируется разными рецессивными генами. Их генотипы $AAbb$ и $aaBB$, генотипы детей $AaBb$ (комплементарность).

Задача 15. У 75 % кур оперение белое, у 25 % кур оперение окрашенное.

Задача 16. Форма взаимодействия между генами B и b — полное доминирование между генами C и B , а также между генами C и b — эпистаз. Потомство от скрещивания двух дигетерозиготных особей следующее: 12 серых : 3 черных : 1 рыжая.

Задача 17. Вероятность появления потомства с розовидным гребнем составляет 18,75 %.

Задача 18. Вероятность рождения телят с признаками родителей составляет 37,5 %.

Задача 19. Данный мужчина не может быть отцом ребенка, так как он имеет группу крови MM , а ребенок группу крови NN (дети этого мужчины в браке с данной женщиной могут иметь только группу крови MN).

Задача 20. Расщепление по фенотипу во втором поколении составляет: 15 красных : 1 белое.

Задача 21. Потомство будет иметь мех коричневого цвета во всех случаях, когда:

- оба родителя гомозиготны по доминантным генам;
- один родитель гомозиготен по доминантным генам, а второй — гомозиготный по рецессивным генам.

Задача 22. 50 %.

Задача 23. 13 : 3.

Задача 24. 25 %.

Задача 25. 75 %.

Задача 26. 50 %.

Задача 27. 0 %.

Задача 28. 6,25 %.

Задача 29. Вероятность рождения ребенка с брахидактилией составляет 50 %.

Задача 30.

а) гены доминантны, так как они кодируют белки, активно участвующие в функционировании клетки;

б) **комплементарность (совместно они обуславливают качественно новый признак, который не могут обеспечить без взаимодействия друг с другом).**

Задача 31. У 25 % детей сегментация ядер полностью отсутствует, у 50 % — сегментация частичная, у 25 % — полная.

Задача 32. Вероятность рождения здорового ребенка составляет 25 %.

Задача 33. 44,4 %.

Задача 34. 50 % растений с узкими листьями и 50 % растений с листьями промежуточной ширины.

Задача 35. 31 490.

Задача 36. Белых телят — 67, черных телят — 67.

РАЗДЕЛ IV. СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ

Задача 1.

а) один тип яйцеклеток — X^W

б) два типа яйцеклеток — X^W X^w

в) два типа сперматозоидов — X^W Y

Задача 2. а) 4 типа гамет: Eld , eId — некрсоверные (по 48,5 %), EID и eld — кроссоверные (по 1,5 %);

б) 4 типа гамет: Eld , eId — некрсоверные (по 48,5 %),

EID и eld — кроссоверные (по 1,5 %);

в) генотипы и фенотипы детей:

eId

== — Rh+, нормальные эритроциты, 48,5 %

eld

Eld

== — Rh-, эллиптоцитоз, 48,5 %

eld

EID

== — Rh+, эллиптоцитоз, 1,5 %

eld

eld

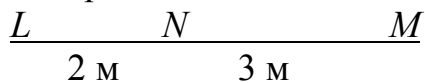
== — Rh-, нормальные эритроциты, 1,5 %

eld

Задача 3. Поскольку расстояние между генами одной группы сцепления более 50 морганид, то признаки, за которые отвечают эти гены, будут свободно комбинироваться в потомстве:

а) 25 %; б) 50 %; в) 25 %.

Задача 4. На основании данных, что расстояние между генами L и M равно 5 морганидам, а между генами M и N — 3 морганидам, с уверенностью определить расстояние между генами L и N и построить генетическую карту хромосомы нельзя, так как это расстояние может быть равно либо 3, либо 8 морганидам. Учитывая, что расстояние между генами L и N равно 2 морганиды, можно изобразить графически расположение генов L , M и N в хромосоме так:



Задача 5.

а) четыре типа: некросоверные — (AB) и (ab) и кросоверные — (Ab) и (aB) ; б) те же четыре типа гамет, что в предыдущем пункте.

Задача 6. У самки гены A и P остаются сцепленными в 44 % гамет. Остальные ее гаметы имеют гены ap (44 %), Ap (6 %) и aP (6 %). У самца дрозофилы кроссинговера нет. Следовательно, 50 % гамет получит хромосому с генами A и P , 50 % — с генами a и p .

Задача 7. а) женщина образует четыре типа гамет: (X^{Ch}) — 45,1 %;

(X^{cH}) — 45,1 %; (X^{CH}) — 4,9 %; (X^{ch}) — 4,9 %.

Мужчина образует два типа гамет: (X^{ch}) — 50 %; (Y) — 50 %.

б) вероятность рождения больного ребенка — 4,9 %.

Задача 8. Генетическая карта — линейная схема хромосомы, на которой указаны расстояния между генами в морганидах. Цитологическая карта учитывает и морфологическую структуру хромосомы.

Задача 9.

а) 4 типа: некросоверные — (X^{PR}) и (X^{pr}) и кросоверные — (X^{Pr}) и (X^{pR})

б) два типа гамет: (X^{PR}) и (Y) .

Задача 10. 87 %.

Задача 11. Генотипы детей с нормальным зрением и содержанием пигмента в коже — $AaX^D X^d$ и $AaX^D Y$.

Задача 12. В случае 1 наблюдается свободное комбинирование, в случаях 2–3 — сцепленное наследование. В первом случае гены расположены в разных парах хромосом, а в 2–3 случаях в разных локусах одной хромосомы ($\frac{AB}{ab}$ и $\frac{Ab}{aB}$).

Расстояние между генами А и В и во втором и в третьем случаях составляет 10 морганид.

Задача 13. Вероятность рождения ребенка с признаками отца — 1,5 %.

Задача 14. Вероятность рождения ребенка с признаками отца — 45 %.

Задача 15. Гены *P* и *D* находятся в разных хромосомах. Вероятность рождения здорового ребенка 25 % (свободное комбинирование).

Задача 16. Расстояние между генами *B* и *C* может быть равно либо 12 морганид, либо 2 морганиды. Для уточнения расстояния между этими генами необходимо провести дигибридное анализирующее скрещивание.

Задача 17. Необходимо скрестить дигетерозиготную серую красноглазую самку с черным пурпурноглазым самцом. Если эти признаки определяются разными генами, то в потомстве должны появиться рекомбинанты: серые пурпурноглазые и черные красноглазые мухи в меньшем процентном соотношении, чем некроссоверные особи.

Задача 18. Расстояние между генами *C* и *T* равно 7,5 морганид.

Задача 19. Расстояние между генами *A* и *B* составляет 6 морганид; между генами *M* и *N* — 0,5 % морганид; между генами *P* и *R* — 2,5 морганиды.

Задача 20. $\frac{AD}{ad}$ и $\frac{ad}{AD}$ — некроссоверные (по 50 %).

Задача 21. 75,4 %.

Задача 22. Расстояние между генами 3,5 морганиды.

Задача 23. 7,5 %.

Задача 24. 27,5 %.

Задача 25. 4 % $\frac{ST}{st}$; 4 % $\frac{st}{st}$; 46 % $\frac{St}{st}$; 46 % $\frac{sT}{st}$

Задача 26. При полном сцеплении 2 типа гамет $\frac{AB}{ab}$ и $\frac{ab}{AB}$.

При неполном сцеплении 4 типа гамет $\frac{AB}{ab}$ и $\frac{ab}{AB}$
 $\frac{Ab}{aB}$ и $\frac{aB}{Ab}$

Задача 27. 8 %.

Задача 28. По 40 % растений высоких с шаровидными плодами и карликовых, имеющих грушевидные плоды; по 10 % растений высоких с грушевидными плодами и карликовых с шаровидными плодами.

Задача 29. 70,75 %.

Задача 30. 5 %.

РАЗДЕЛ V. ГЕНЕТИКА ПОЛА

Задача 1. а) 7, 10, 4, 8, 23; б) 6+2, 14+2, 44+2.

Задача 2. а) XX; б) XY; в) ZW; г) ZZ; д) XX; е) XY.

Задача 3.

а) один тип яйцеклеток с X-хромосомой;

б) два типа сперматозоидов: один с X-хромосомой, второй с Y-хромосомой;

в) два типа яйцеклеток: один с Z-хромосомой, второй с W-хромосомой;

г) один тип сперматозоидов с Z-хромосомой;

д) один тип яйцеклеток с X-хромосомой;

е) два типа сперматозоидов: один с X-хромосомой, второй с Y-хромосомой.

Задача 4.

а) два типа яйцеклеток — X^H X^h

б) один тип яйцеклеток — X^H

Задача 5.

а) два типа яйцеклеток — X^C X^c

б) два типа сперматозоидов — X^C Y

Задача 6. Вероятность рождения больных детей в данной семье 25 % (50 % от всех мальчиков).

Задача 7. 1) 22,5 %. 2) 5 %. 3) 72,5 %.

Задача 8. 6,25 %.

Задача 9. Вероятность рождения дочери с обеими аномалиями — 12,5 %.

Задача 10.

а) вероятность проявления гипертрихоза у мальчиков составляет 100 %;

б) без аномалий в этой семье могут быть все девочки.

Задача 11. Вероятность рождения следующего ребенка с нормальными зубами составляет 25 %.

Задача 12. 12,5 %.

Задача 13. Вероятность рождения мальчика с карими глазами и дальтоника составляет 12,5 %; вероятность рождения голубоглазой с цветовой слепотой девочки — 0 %.

Задача 14. Вероятность рождения следующего ребенка с нормальным цветом зубов составляет 25 %.

Задача 15. Вероятность рождения второго ребенка здоровым составляет 75 %. В 2/3 случаев он будет иметь II группу крови, в 1/3 случаев — I группу крови.

Задача 16. Вероятность того, что девочка будет дальтоником 50 %, так как в 1/2 случаев X-хромосому с патологическим геном она может получить от отца, а в 1/2 случаев от матери X-хромосому с нормальным геном.

Задача 17.

а) при синдроме Клайнфелтера — 47, XXY, 48, XXYY;

б) при синдроме Шерешевского–Тернера — 45, XO.

Задача 18. Дочери будут различать цвета нормально, что же касается сыновей, то способность их различать цвета будет определяться геном X-хромосомы от гетерозиготной матери, т. е. 50 % сыновей окажутся дальтониками.

Задача 19. Все сыновья получают от матери X-хромосому с геном дальтонизма, а от отца — Y-хромосому. Следовательно, они будут дальтониками, но не гемофиликами. А все дочери получают от матери X-хромосому с геном дальтонизма (но без гена гемофилии), а от отца — хромосому с геном гемофилии (но без гена дальтонизма). Значит, они будут гетерозиготами по каждому из этих генов, т. е. внешне здоровыми носительницами обеих болезней.

Задача 20 Вероятность равна 0 %, так как он получает от отца Y-хромосому, которая не несет ген гемофилии.

Задача 21. Не могут. Между негомологичными участками X- и Y-хромосом у человека кроссинговер не происходит, поэтому мужчина передаёт своей дочери X-хромосому с обоими генами.

Задача 22. Не обнаруживается; единственная X-хромосома не может образовать тельце Барра, так как в конденсированной хромосоме гены не функционируют.

Задача 23. Мальчик мог получить ген гемофилии с X-хромосомой только от матери. А мать мальчика получила ген гемофилии или от своей матери (бабушки мальчика) или же от своего отца. Если от отца, то и её се-

стра непременно является носителем гена гемофилии; если от здоровой матери, то ее сестра — носитель гена гемофилии с вероятностью 50 %. Таким образом, волнение мужчины оправданно. Благоприятнее было бы известие об отсутствии заболеваний среди предков по линии дедушки больного мальчика.

Задача 24. Наличие генотипа XXY , вероятно, связано с тем, что у одного родителя в мейозе при созревании половых клеток не разошлись половые хромосомы (обе хромосомы попали в одну гамету). Если нерасхождение хромосом произошло у матери, то возникла одна гамета с набором XX , а другая без половых хромосом — 0 . После оплодотворения таких яйцеклеток сперматозоидами с X - или Y -хромосомой могут получиться зиготы XXX , XXY или $Y0$. Если же нерасхождение хромосом произошло у отца, то образовались сперматозоиды XY и 0 . Слияние таких сперматозоидов с нормальными яйцеклетками приводит к наборам XXY и $X0$. Одновременное нерасхождение хромосом у матери и отца могло бы привести к наборам $XXXU$ и 00 . Особи с генотипами $X0$, XXX , $XXXU$ страдают тяжелыми врожденными аномалиями. Особи с генотипами $Y0$, 00 у человека нежизнеспособны.

Задача 25. Генотип матери $\frac{X^{Dh}}{X^{dH}}$.

У ее сыновей три варианта фенотипов, так как сцепление генов у нее неполное и образуются кроссоверные и некрроссоверные гаметы. У такой женщины могут родиться здоровые сыновья и дочери, так как при мейозе может образоваться гамета, в которой будут оба доминантных гена.

Задача 26. Вероятность рождения больного ребенка составляет 25 %.

Задача 27. Вероятность рождения больного ребенка составляет 62,5 %.

Задача 28. Возможны 2 механизма появления гемофилии у дочери: 1) в гаметах матери произошла генная мутация, вследствие этого девочка гомозиготна по гену гемофилии; 2) нарушение расхождения X -хромосом в анафазе мейоза I или нарушение расхождения хроматид X -хромосомы в анафазе мейоза II, в результате чего обе X -хромосомы попали в редукционное тельце, а яйцеклетка осталась без X -хромосом. В этом случае девочка имеет только одну X -хромосому, полученную от отца, и гемизиготна по гену гемофилии.

РАЗДЕЛ VI. ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Задача 1. Используя таблицу генетического кода, определяем предполагаемую последовательность нуклеотидов и-РНК (из-за избыточности ге-

нетического кода последовательность нуклеотидов и-РНК может быть различной):

и-РНК — АГУАУААЦГЦЦГАГУ

ДНК — ТЦАТАТТГ Ц ГГЦТЦА

После воздействия азотистой кислоты на молекулу ДНК, она приобрела следующее строение:

ДНК* Т Г А Т А Т Т Г Г Г Г Г Т Г А

Строим и-РНК и белок.

и-РНК* А Ц У А У А А Ц Ц Ц Ц Ц А Ц У

белок* тре - иле - тре - про - тре

Задача 2. Может: в анафазе митоза и в телофазе до завершения цитокинеза.

Задача 3. Анеуплоидия — трисомия по половым хромосомам. Нерасхождение хроматид Y-хромосомы при втором мейотическом делении во время сперматогенеза.

Задача 4. Мозаицизм. Нерасхождение одной пары гомологичных хромосом при митозе на ранней стадии эмбриогенеза.

Задача 5. Девочка гетерозиготна по генам, определяющим окраску глаз, и у неё оба глаза должны быть карими. Но во время эмбриогенеза в клетках, образующих зачаток одного глаза, произошла соматическая генная мутация, и ген кареглазости превратился в ген голубоглазости; второй глаз остался карим.

Задача 6. Она гемизиготна. Вероятность равна 0, так как женщина будет бесплодна (синдром Шерешевского–Тернера).

Задача 7. У него трисомия по половым хромосомам — ХХУ (синдром Клайнфельтера).

Задача 8. В митотическом веретене отсутствовала нить, связывающая данную хромосому с центриолью, поэтому хроматиды не разошлись, а обе переместились к одному полюсу клетки.

Задача 9. Нет. Монозиготные близнецы имеют идентичный набор генов, но в синтезе белков могут участвовать разные гены, при условии, что эти близнецы живут в разных условиях.

Задача 10. 3

Задача 11. 2А-: 1аа.

Задача 12. 5А-: 1аа.

Задача 13. 42

Задача 14. 16.

Задача 15. 37.

РАЗДЕЛ VII. ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА

Задача 1. 1,98 %

Задача 2. 1,41 %.

Задача 3. Частота встречаемости гена метгемоглобинемии = 3 %; частота встречаемости нормального гена = 97 %; частота встречаемости доминантных гомозигот = 94,09 %; частота встречаемости гетерозигот = 5,82 %; частота встречаемости больных (рецессивных гомозигот) = 0,09 %.

Задача 4. Частота группы M = 36 %, MN = 48 %.

Задача 5. Частота встречаемости гена $L^N = 0,4$ (40 %); $L^M = 0,6$ (60 %).

Задача 6. Частота встречаемости гена $a = 54$ %, гена $A = 46$ %.

Задача 7. Частота встречаемости группы крови MN у белого населения США составляет 50 %, у индейцев — 34 %, у эскимосов Гренландии — 16 %, у австралийских аборигенов — 30 %.

Задача 8. Доля гетерозиготных растений среди представителей четвертого поколения составит 6,25 %.

Задача 9. Частота встречаемости гена альбинизма у ржи составляет 5 %.

Задача 10. Частота встречаемости генотипов гомозиготных рыжих лиц составляет 94,09 %; гетерозиготных рыжих — 5,82 % и белых — 0,09 %.

Задача 11. Частота встречаемости альбиносов — 1 %.

Задача 12. 1 %.

Задача 13. 20 %.

Задача 14. 16 %.

Задача 15. 16 %.

Задача 16. 91 %.

Задача 17. 4 %.

Задача 18. Количество гетерозигот в популяции составляет 1/158 (0,6329 %).

Задача 19. Частота встречаемости у женщин данной популяции генотипов доминантных гомозигот составляет 0,846 (84,6 %); гетерозигот — 0,147 (14,7 %); рецессивных гомозигот — 0,006 (0,6 %).

Задача 20. Частота встречаемости гена, обуславливающего красную окраску скота, в данном районе составляет 70 %, а гена, детерминирующего белую окраску — 30 %.

РАЗДЕЛ VIII. МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

Задача 1. Сцепленный с X-хромосомой рецессивный тип наследования.

Задача 2. Сцепленный с X-хромосомой доминантный тип наследования.

Задача 3. Голландрический тип наследования.

Задача 4. Коэффициент наследуемости равен 1, поэтому признак полностью определяется наследственностью.

Задача 5. а), б).

Задача 6. а), г), д).

Задача 7. б), в), г), д).

Задача 8. а), б), д).

Задача 9. Аутосомно-рецессивный.

Задача 10. Больны дети, получившие от больного отца X-хромосому, т.е. все 3 дочери. Сыновья здоровы, так как получили от отца Y-хромосому.

Задача 11. 77 %.

Задача 12. Аутосомно-рецессивный.

Задача 13. г).

Задача 14. б).

РАЗДЕЛ IX. ОПРЕДЕЛЕНИЕ ВЕРОЯТНОСТИ ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫХ СОБЫТИЙ

Задача 1. Вероятность появления ретинобластомы у следующего ребенка — $1/2 \times 0,6 = 0,3$ или 30 %.

Задача 2. Риск рождения больного ребенка составляет $1/2 \times 1/4 = 1/8$ (12,5 %).

Задача 3. Мать гетерозиготна. Ее дочери гетерозиготны с вероятностью 1/2 (50 %). При условии, что их мужья будут здоровы риск для внуков от дочерей — 1/8 (12,5 %); дети как больных, так и здоровых сыновей будут здоровы.

Задача 4. а) вероятность рождения ребёнка с ахондроплазией — 1/2 (50 %); б) вероятность равна 1 (100 %).

Задача 5. а) вероятность равна 1/2 (50 %); б) вероятность равна 3/4 (75 %).

Задача 6. а) вероятность рождения мальчика — 1/2 (50 %); б) вероятность, что вторым ребёнком будет девочка, равна 1/2 (50 %); в) вероятность, что вторым ребёнком будет мальчик равна 1/2 (50 %).

Задача 7. а) вероятность рождения двух девочек равна $1/4$ (25 %); б) вероятность, что первым ребёнком будет девочка, а вторым мальчик, равна $1/4$ (25 %); в) вероятность, что один из детей будет девочка, а второй мальчик равна $1/2$ (50 %).

Задача 8. а) вероятность, что первый ребёнок будет больным, равна 50 %; б) вероятность, что второй ребёнок будет здоровым, равна 50 %; в) вероятность, что оба ребёнка будут больны, равна 25 %.

Задача 9. а) вероятность, что первый ребёнок будет больным, равна 25 % (или $1/4$); б) вероятность, что три ребёнка будут здоровы — 42,2 % ($3/4 \times 3/4 \times 3/4 = 27/64$ или 42,2 %); в) дети, имеющие в генотипе ген n (больные и гетерозиготные носители) составляют 75 %.

Задача 10. а) вероятность, что внук будет болен (nn), равна $1/16$ (6,25 %); б) вероятность, что внук будет гетерозиготным носителем (Nn) равна $6/16$ (37,5 %); в) вероятность, что внук будет либо больным, либо гетерозиготным носителем равна $1/16 + 6/16 = 7/16$ (43,75 %).

Задача 11. а) вероятность, что сын получит рецессивный аллель (n) от гетерозиготного отца, равна $1/2$ (50 %); б) вероятность, что внук получит рецессивный аллель (n) от гетерозиготного деда, равна $1/4$ (25 %); в) вероятность, что правнук получит рецессивный аллель (n) от гетерозиготного прадеда, равна $1/8$ (12,5 %).

РАЗДЕЛ X. ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ

Задача 1. Рестриктазой Bam I (есть один сайт ГГАТЦЦ) на два фрагмента.

Задача 2. Рестриктазой Hae III с образованием двух фрагментов.

Задача 3. Рестриктаза EcoR I может разрезать фрагмент а).

Задача 4. Фрагменты а) и б) могут быть разрезаны рестриктазами Hae III и Hra II соответственно.

Задача 5. Частота встречаемости четырехнуклеотидного фрагмента ЦЦГГ составит $(1/4)^4 = 1/256$. Средняя длина фрагментов ДНК при разрезании Hra II равна 256 нуклеотидных пар.

Задача 6. Средняя длина фрагментов ДНК при разрезании EcoR I составит 4096 нуклеотидных пар.

Задача 7. Средняя длина фрагментов ДНК при разрезании рестриктазами, узнающими восьминуклеотидную последовательность, составит 65 536 нуклеотидных пар.

**РАЗДЕЛ XI. ЗАКОНОМЕРНОСТИ ДВИЖЕНИЯ ВЕЩЕСТВА
И ЭНЕРГИИ В ЭКОСИСТЕМЕ**

Задача 1. 0,5 %.

Задача 2. 2,5 кг.

Задача 3. 1000.

Задача 4. 45 т.

Задача 5. 200.

Задача 6. 60.

Задача 7. 6.

Задача 8. 8 .

Задача 9. 600.

Задача 10. 1.

Задача 11. 300

Задача 12. 1200.

Задача 13. 20.

Задача 14. 10.

Задача 15. 60.

Задача 16. 125.

Задача 17. 2143

Задача 18. 47 %.

Задача 19. 24950 кг.

Задача 20. 5×10^7 кДж.

Задача 21. 2500 кДж.

Задача 22. 320 т.

Задача 23. 140 Дж.

Задача 24. 18.

ЛИТЕРАТУРА

1. *Биология* для поступающих в вузы / Р. Г. Заяц [и др.]. 3-е изд., испр. Минск : Выш. шк., 2012. 639 с.
2. *Биология* для абитуриентов : вопросы, ответы, тесты, задачи / Р. Г. Заяц [и др.]. Минск : Юнипресс, 2011. 816 с.
3. *Биология* для подготовительного отделения : сб. задач / В. Э. Бутвиловский [и др.]. 2-е изд. доп. и перераб. Минск : БГМУ, 2013. 122 с.
4. *Биология* : терминологический словарь / Р. Г. Заяц [и др.]. Минск : Выш. шк., 2013. 224 с.
5. *Биология* : весь школьный курс в таблицах / Р. Г. Заяц [и др.]. Минск : Юнипресс, 2010. 672 с.
6. *Сборник задач по общей и медицинской генетике* / В. Э. Бутвиловский [и др.]. Минск : БГМУ, 2002. 158 с.
7. *Гончаренко, Г. Г.* Основы генетической инженерии : учеб. пособие / Г. Г. Гончаренко. Минск : Вышэйшая школа, 2005. 183 с.
8. *Каминская, Э. А.* Сборник задач по генетике / Э. А. Каминская. Минск : Вышэйшая школа, 1982. 104 с.
9. *Кочергин, Б. Н.* Задачи по молекулярной биологии и генетике / Б. Н. Кочергин, Н. Л. Кочергина. Минск : Нар. асвета, 1982. 80 с.
10. *Обучающие задачи по генетике человека и генетическим механизмам индивидуального и исторического развития.* Киев : КМИ, 1988. 96 с.
11. *Соколовская, Б. Х.* 120 задач по генетике (с решениями) : для школьников, лицейстов и гимназистов / Б. Х. Соколовская. М. : Центр. РСПИ, 1992. 88 с.
12. *Хелевин, Н. В.* Задачник по общей и медицинской генетике / Н. В. Хелевин, А. М. Лобанов, О. Ф. Колесова. М. : Высшая школа, 1984. 159 с.

ОГЛАВЛЕНИЕ

Раздел I. Молекулярная генетика	3
Раздел II. Закономерности наследования.....	15
Глава 1. Закономерности образования гамет	16
Глава 2. Моногибридное скрещивание.....	18
Глава 3. Полигибридное скрещивание.....	24
Глава 4. Множественные аллели, плейотропия, летальные гены, пенетрантность	31
Раздел III. Взаимодействие генов	37
Раздел IV. Сцепление генов	46
Раздел V. Генетика пола	56
Раздел VI. Изменчивость	66
Раздел VII. Популяционная генетика	70
Раздел VIII. Методы генетики человека	75
Раздел IX. Определение вероятности генетически обусловленных событий	82
Раздел X. Генная инженерия	87
Раздел XI. Закономерности движения вещества и энергии в экосистеме	92
Ответы	100
Литература	120

Учебное издание

Бутвиловский Валерий Эдуардович
Давыдов Владимир Витольдович
Зяц Роман Георгиевич
Рачковская Ирина Владимировна

БИОЛОГИЯ

ДЛЯ ПОДГОТОВИТЕЛЬНОГО ОТДЕЛЕНИЯ

Сборник задач

3-е издание, исправленное

Ответственный за выпуск В. Э. Бутвиловский
Компьютерная верстка Н. М. Федорцовой

Подписано в печать 28.05.14. Формат 60×84/16. Бумага писчая «Снегурочка».

Ризография. Гарнитура «Times».

Усл. печ. л. 7,21. Уч.-изд. л. 5,9. Тираж 175 экз. Заказ 515.

Издатель и полиграфическое исполнение: учреждение образования
«Белорусский государственный медицинский университет».

Свидетельство о государственной регистрации издателя, изготовителя,
распространителя печатных изданий № 1/187 от 18.02.2014.

Ул. Ленинградская, 6, 220006, Минск.

Репозиторий БГМУ