

# ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА

Практикум



ФГБОУ ВО

Чувашский государственный университет  
имени И. Н. Ульянова

# **ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА**

Практикум

Чебоксары  
2017

УДК I 5-70-84-0002-I

ББК 28.04

О-28

Рецензенты:

д-р. мед. наук *Д.А. Димитриев*, профессор кафедры биологии и методики преподавания ФГБОУ ВО «ЧГПУ им. И.Я. Яковлева»

д-р. биол. наук *Н.А. Кириллов*, профессор кафедры биологии и методики преподавания ФГБОУ ВО «ЧГПУ им. И.Я. Яковлева»

**Составители:**

**С.П. Сапожников, В.Е. Сергеева, С.А. Ястребова,  
О.И. Московская, В.А. Козлов**

**О-28.** Общая генетика: практикум / сост.: С.П. Сапожников, В.Е. Сергеева, С.А. Ястребова и др. – Чебоксары: Изд-во Чуваш. ун-та, 2017. – 120 с.

ISBN 978-5-7677-2612-7

Составлен в соответствии с требованиями Государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования по направлению подготовки 31.06.01 «Клиническая медицина». Содержит материал по построению и оснащению практических занятий по генетике, а также ряд схем и таблиц, позволяющих глубже освоить закономерности общей генетики. Приведены тестовые вопросы для проверки полноты освоения материала.

Для студентов I курса и преподавателей медицинского факультета.

ISBN 978-5-7677-2612-7

УДК I 5-70-84-0002-I

ББК 28.04

© Издательство Чувашского университета, 2017

© Сапожников С.П., Сергеева В.Е., Ястребова С.А., Московская О.И., Козлов В.А.

Составление, 2017

## ПРЕДИСЛОВИЕ

Генетика изучает основные свойства живых организмов – наследственность и изменчивость, а также способы управления ими. Генетика как наука одной из первых вошла в разряд точных биологических специальностей благодаря открытию дискретных единиц наследственности – генов и методу генетического, в первую очередь гибридологического, анализа. В логике генетического анализа присутствует формализованный подход, позволяющий выдвигать рабочие гипотезы и проводить анализ эмпирических данных на основе изучения расщеплений по признакам в поколениях, взаимодействия аллелей и генов, а также помогающий выявлять влияние мутагенных и модифицирующих факторов на характер проявления признаков.

Предмет «Медицинская генетика» включает основы общей генетики (менделизм, учение о хромосомах, химические основы наследственности), основные положения генетики человека и клиническую генетику.

Особенности современного этапа генетического изучения человека определяются широким использованием молекулярно-генетических, биохимических, цитогенетических и других новейших методов исследования, благодаря чему сформировалось понятие о молекулярных механизмах генетических процессов, лежащих в основе нормальных и патологических состояний организма.

Знание медицинской генетики необходимо врачу любой специальности для понимания механизмов индивидуального развития человеческого организма и его нарушений, природы наследственных заболеваний, а также рационального подхода к их диагностике, лечению и профилактике.

# ЗАНЯТИЕ 1

## ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ

### И ДРУГИЕ ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ. МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДУЕМОСТИ ПРИЗНАКОВ

*Цель занятия:* ознакомление с менделирующими признаками человека, освоение символов, применяемых при составлении родословной, овладение навыками составления и идентификации по данным анамнеза.

Студенты должны:

- *знать* методологию проведения генетического эксперимента, закономерности наследования аллельных генов аутосом, цитологические основы наследственности;
- *уметь* применять знания о закономерностях наследования для определения генотипов и фенотипов родителей и потомков при решении генетических задач (законы Менделя и условия отклонения от них), правильно анализировать полученные результаты;
- *владеть* методологией составления родословных.

*Основные вопросы темы:*

1. Основные этапы развития генетики.
2. Гибридологический метод Г. Менделя.
3. Законы Г. Менделя и условия их проявления.
4. Анализирующее, возвратное и реципрокное скрещивание.
5. Экспрессивность, пенетрантность.
6. Отклонения от законов Г. Менделя: неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование, множественный аллелизм, аллельное исключение, летальные гены, плейотропия, сцепленное наследование.
7. Методы изучения наследственности человека (генеалогический, близнецовый, амниоцентез, дерматоглифика и другие).

*План проведения занятий:*

1. Анализ (на доске) решения задач на моногибридное скрещивание.
2. Решение задачи (список прилагается).

3. Записать в альбом для практических занятий условные обозначения родословной.
4. Составление родословных на доске. Решение задач на составление родословных.
5. Объяснение приемов составления родословной своей семьи.
6. Понятие об анализирующем скрещивании. Суть и применение.

*Оснащение занятия:* таблицы: законы Менделя (моногибридное скрещивание), неполное доминирование, множественные аллели, андалузские куры, фиалки, плейотропное взаимодействие, овцы с ушами равной длины, доминантное наследование – родословная, рецессивное наследование – родословная, мутация у дрозофил – различные окраски глаз; мультимедиа для презентаций (табл. 1).

### **Работа 1. Задачи на взаимодействие аллельных генов в детерминации признаков. Задачи на пенетрантность**

#### **Задачи для аудиторной работы**

1. Какова вероятность рождения детей с брахидактилией (короткопалость) от брака больного гетерозиготного мужчины со здоровой гомозиготной женщиной (короткопалость наследуется доминантно). Определите вариант наследования признака.

2. Какова вероятность рождения больных детей от брака двух гетерозиготных носителей серповидно-клеточной анемии; от брака одного гетерозиготного носителя и здорового гомозиготного (болезнь наследуется рецессивно).

3. В семье двух низкорослых по наследственным признакам родителей родился высокорослый ребенок. Определите, по какому типу наследуется этот признак. Назовите генотипы родителей.

4. Фенилкетонурия (наследственное заболевание обмена веществ) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Определите вероятность рождения больного ребенка в семье, где один из родителей болен, а второй имеет гетерозиготный генотип.

5. Кролик со сплошной пигментацией скрещен с гималайским (оба гетерозиготны) по гену альбинизма; определить генотипы и фенотипы потомства.

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

7. У мышей доминантный ген желтой пигментации «А» обладает летальным действием (приводит к гибели эмбриона), его рецессивный аллель «а» обуславливает черную пигментацию и жизнеспособность. Скрещены две желтые особи. Какое расщепление по окраске можно ожидать в первом поколении?

8. Некоторые формы шизофрении наследуются по аутосомно-доминантному типу. У доминантных гомозигот пенетрантность заболевания составляет 100%, а у гетерозигот – 20%. Определите вероятность заболевания детей от брака двух гетерозиготных родителей.

**Форма рассуждения.** Для доминантной гомозиготы вероятность заболевания составляет  $1/4$ . Для двух гетерозигот ( $2/4$ ), с учетом 20% пенетрантности ( $1/5$ ) вероятность заболевания будет составлять  $2/4 \times 1/5 = 2/20 = 1/10$ . Суммарная вероятность заболевания детей от брака гетерозиготных родителей будет равняться  $1/4 + 1/10 = 7/20 \times 100 = 35\%$ .

9. Синдром Ван дер Хеве наследуется как доминантный аутосомный признак, детерминируемый плейотропным геном, определяющим голубую окраску склеры, хрупкость костей и глухоту. Пенетрантность признаков изменчива. В ряде случаев (К. Штерн, 1965) она составляет по голубой склере почти 100%, хрупкости костей – 63%, глухоте – 60%. Носитель голубой склеры, нормальный в отношении других признаков синдрома, вступает в брак с нормальной женщиной, происходящей из благополучной по синдрому Ван дер Хеве семьи. Определите вероятность проявления у детей признака хрупкости костей. По линии мужа признаками синдрома обладает лишь один из его родителей.

**Таблица 1**

**Менделирующие фенотипические признаки и наследственные  
аномалии человека**

Доминантный	Рецессивный
Глаза	Глаза
Глаза карие, зеленые	Глаза серые или голубые
Монголоидный разрез глаз	Обычный разрез глаз
Дальнозоркость	Близорукость
Нос	Нос
Высокая узкая переносица	Низкая и широкая переносица
Широкие ноздри	Узкие ноздри
Кончик носа смотрит прямо	Курносый нос
Узкий нос	Широкий нос
Нос с горбинкой	Прямая переносица
«Римский» нос	Прямой нос
Уши	Уши
Свободные мочки	Приросшие мочки
Широкие уши	Узкие уши
Губы	Губы
Полные губы	Тонкие губы
Отвисшая губа	Нормальная губа
Ямочки на подбородке	Гладкий подбородок
Мохнатые нависающие брови	Обычные брови
Выдающиеся скулы	Обычные скулы
Веснушки	Отсутствие веснушек
Круглое лицо	Продолговатое лицо
Женский голос	Женский голос
Сопрано	Альт
Мужской голос	Мужской голос
Бас	Тенор
Праворукость	Леворукость
Волосы	Волосы
Темные	Светлые
Не рыжие	Рыжие
Курчавые	Прямые
Волнистые	Прямые
Волосы жесткие монголоидные	Обычные
Шерстистые	Обычные
Рост волос по средней линии лба	Нормальный рост волос по линии лба
Белая прядь надо лбом	Нет пряди
Облысение у мужчин	Норма
Норма	Облысение у женщин
Преждевременное поседение	Норма
Обильная волосистость	Норма
Второй палец ног длиннее большого	Норма
Темная кожа	Белая кожа
Ахондроплазия – при нормальных го- лове и туловище короткие руки и ноги вследствие нарушения роста эпифизар- ных хрящей трубчатых костей	Нормальный скелет



**Таблица 1. Окончание**

<b>Доминантный</b>	<b>Рецессивный</b>
Гиперкератоз – утолщение кожи ладоней	Норма
Брахидактилия – короткопалость	Нормальные пальцы
Полидактилия – шестипалость	Нормальное число пальцев
Близорукость	Нормальное зрение
Предрасположенность к катаракте	Нормальный хрусталик
Хорея Гентингтона – прогрессирующее расстройство движений и слабоумие с дегенерацией нервных клеток ЦНС, проявляется после 30–40лет	Нормальные нервные клетки
Нормальная пигментация	Альбинизм – неспособность превращать исходные вещества в пигмент меланин
Нормальный слух	Один из видов глухоты
Адентия – отсутствие зубов	Нормальные зубы
Ночная слепота	Нормальное зрение
Нормальный фермент	Алькаптонурия – недостаток фермента – выделение с мочой гомогентезиновой кислоты – при этом моча на воздухе темнеет
Есть фермент фенилаланин-гидроксилазы	Фенилкетонурия – прогрессирующее слабоумие, приступы судорог, возникающие в результате отсутствия фермента фенилаланингидроксилазы
Анонихия – недоразвитие ногтей, часто сопровождается деформацией кистей и стоп	Нормальные ногти
Эллиптоцитоз – 20–30% эритроцитов имеют форму эллипса	Нормальные эритроциты
Предрасположение к варикозному расширению вен	Нормальные вены
Норма	Предрасположение к шизофрении
Нормальный слух	Врожденная глухота
Норма	Предрасположение к сахарному диабету
Гипоплазия зубов – недоразвитые корни и раннее выпадение зубов	Норма
Коричневый налет на зубах	Нормальные зубы
Нормальная свертываемость крови	Гемофилия
Нормальное строение эмали	«Снежные зубы» – белый налет на зубах

## Задачи для внеаудиторной работы (решить дома)

1. Муж и жена, обладая нормальной пигментацией, являются гетерозиготными по гену альбинизма. Какова вероятность, что их ребенок будет альбинос? Альбинизм наследуется по рецессивному типу.

2. Рецессивный ген «а» вызывает у человека наследственную анофтальмию (отсутствие глазных яблок). Доминантный аллельный ген «А» обуславливает нормальное развитие глаз. У гетерозигот глазные яблоки уменьшаются: а) супруги гетерозиготны по гену «А», определить расщепление в первом поколении по генотипу и фенотипу; б) мужчина, гетерозиготный по гену «А» (с уменьшенными глазными яблоками), женился на женщине с нормальными глазами. Какое расщепление ожидается в первом поколении?

3. Семейная миоплегия (повторные параличи конечностей) обусловлена доминантным геном. Больной мужчина, гетерозиготный по гену миоплегии, женился на здоровой женщине. Какова вероятность того, что ребенок их будет болеть миоплегией? Муж и жена – родственники, оба гетерозиготны по гену миоплегии, определить вероятность рождения больного ребенка.

4. Какова вероятность рождения ребенка, больного врожденной наследственной катарактой, при браке больного гетерозиготного отца со здоровой матерью (катаракта наследуется доминантно)?

5. Какова вероятность рождения больного ребёнка при браке гетерозиготной носительницы галактоземии с нормальным мужчиной? Галактоземия наследуется по рецессивному типу.

6. Подагра обусловлена аутосомным геном, проявляющим себя доминантно. Пенетрантность гена у мужчин составляет 20%, а у женщин она практически равна нулю. Определите вероятность заболевания подагрой в семье, где один из родителей гетерозиготен.

## Генеалогический метод

В основе метода лежит анализ родословных, при составлении которых используют специальные символы (Рисунок 1). Лицо, с которого начинается составление родословной, называется пробандом (пробанд обозначается стрелкой). Если родословная составляется таким образом, что от пробанда спускаются к потомству, то ее называют генеалогическим древом; если от пробанда восходят к родителям и к другим более далеким предкам, то такую родословную называют таблицей предков. Поколение номеруется сверху вниз римскими цифрами, начиная с I у вершины родословной. В пределах каждого поколения индивидуумы номеруются слева направо арабскими цифрами. Одновременно с родословной составляется письменное приложение к ней, называемое «легендой родословной». В легенду вписываются все сведения, которые могут оказаться полезными при анализе родословной, и заключения, вытекающие из неё.

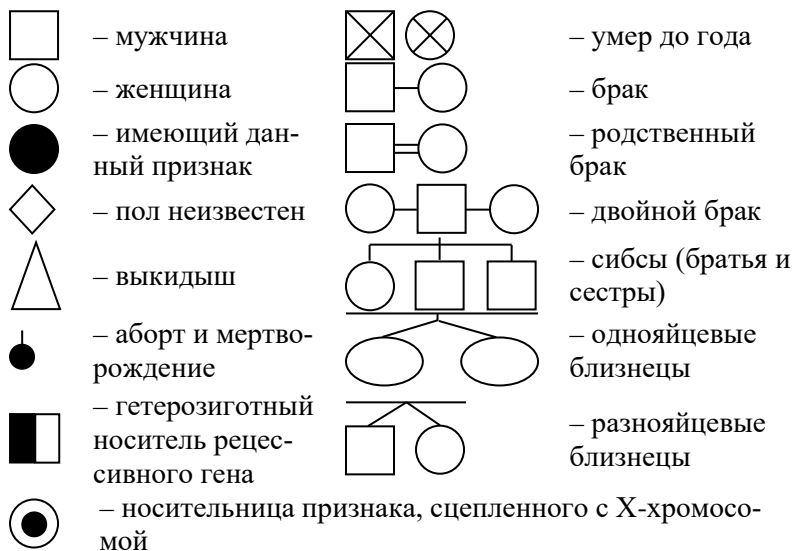


Рисунок 1. Символы, для составления родословных схем

Метод позволяет выявить: наследуемость признака, тип наследования признака (аутосомный или сцепленный с полом, доминантный или рецессивный), пенетрантность интересующего гена, генотипы членов семьи, вероятность рождения в семье ребенка с исследуемым признаком.

## **Работа 2. Составление и анализ родословных**

### **Задачи для аудиторной работы**

1. Составьте родословную по данным анамнеза. Пробанд – больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тёти, одна из них имеет трех здоровых детей, вторая – здорового сына. Дедушка и бабушка со стороны отца здоровы. Сестра бабушки больна шизофренией. Мать пробанда, дядя и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную, определите, по какой линии передается предрасположение к болезни.

2. Составьте родословную больного эпилепсией мужчины. Родители пробанда, его брат и сестра здоровы. Две тёти по линии матери здоровы, обе замужем и имеют по одному здоровому ребенку. Дедушка и бабушка по материнской линии здоровы. По отцовской линии дедушка, бабушка, дядя и тётя здоровы. Дети дяди (сын и дочь) здоровы. У тёти больной эпилепсией сын. Составив родословную, определите, по какой линии передается предрасположение к болезни.

3. Пробанд – здоровая женщина (замужняя), обратившаяся в медико-генетическую консультацию по вопросу о прогнозе заболевания у потомства в связи со случаями маниакально - депрессивного психоза в семье. Ее родители, брат и сестра здоровы. Сестра имеет здорового ребенка. По материнской линии тетя, две племянницы, дед, бабка здоровы. По отцовской линии имеются здоровые тётя и дядя. Двоюродный брат от тёти пробанда здоров, двоюродная сестра от дяди болеет маниакально-депрессивным психозом. Этой же болезнью страдала сестра бабушки по отцовской линии.

Сама бабушка и дед здоровы. Муж пробанда, две его сестры, племянница и родители мужа здоровы. Составив родословную, определите, как передается ген предрасположения к болезни.

4. Пробанд болен врожденной катарактой. Он состоит в браке со здоровой женщиной и имеет больную дочь и здорового сына. Отец пробанда болен катарактой, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дедушка по линии отца пробанда болен, а бабушка здорова. Пробанд имеет по линии отца здоровых родных тетю и дядю. Дядя женат на здоровой женщине. Их три сына (двоюродные сибсы пробанда по линии отца) здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения в семье дочери пробанда больных детей, если она выйдет замуж за гетерозиготного по катаракте этого типа мужчину.

5. Пробанд-юноша страдает синдромом, который включает дефект ногтей и коленной чашечки. Этот синдром был и у отца пробанда, а мать была здорова. Дедушка пробанда по линии отца с этим синдромом, а бабушка здорова. Отец пробанда имеет четырех сестер и трех братьев. Из них два брата и две сестры с синдромом дефекта ногтей и коленной чашечки. Больной дядя пробанда по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все они здоровы. Определите тип наследования и вероятность появления детей с заболеванием в семье пробанда, если его супруга не будет страдать дефектом ногтей и коленной чашечки.

6. В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина, которая имеет брата и сестру. Брат страдает ангидрозной эктодермальной дисплазией (отсутствие потоотделения, части зубов и нарушение терморегуляции) и женат на здоровой женщине, с которой имеет двух здоровых дочерей. Сестра и родители пробанда здоровы. Однако по линии матери указанная патология была у бабушки пробанда, вышедшей замуж за здорового мужчину, а также у двоих братьев матери пробанда. Единственная сестра матери пробанда была здоровой. Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей у пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

## Задачи для внеаудиторной работы

1. Составьте родословную семьи со случаями атаксии Фридрейха (рецессивно наследуемое прогрессирующее расстройство координации движений). Здоровые муж и жена – двоюродные сибсы, имеют больного ребенка. Мать мужа и отец жены – родные сибсы, здоровы. Брат мужа и две сестры жены здоровы. Общий дядя супругов тоже здоров. Их общая бабка тоже здорова, а дед страдал атаксией. Все родственники со стороны отца мужа, в том числе два дяди, двоюродная сестра, дед и бабушка здоровы. Все родственники со стороны матери жены, в том числе две тётки, двоюродный брат, дед и бабушка здоровы. Составьте родословную, отметьте тех членов семьи, гетерозиготность которых по гену атаксии не вызывает сомнений. Подтверждает ли родословная рецессивный характер наследования болезней?

2. Составьте родословную семьи со случаями врожденной катаракты. Пробанд – мужчина, страдающий катарактой, которая также была у его матери и деда по материнской линии. Дядя и тётка со стороны матери и три двоюродных брата от дяди здоровы. Отец пробанда, тётка по отцовской линии, а также дед и бабушка по отцовской линии – здоровы. Жена пробанда, ее сестра, два ее брата и родители жены здоровы. Из двух детей пробанда сын здоров, а дочь страдает врожденной катарактой: составьте родословную, определите тип наследования болезней в этой семье и укажите генотипы тех членов семьи, генотип которых может быть установлен точно.

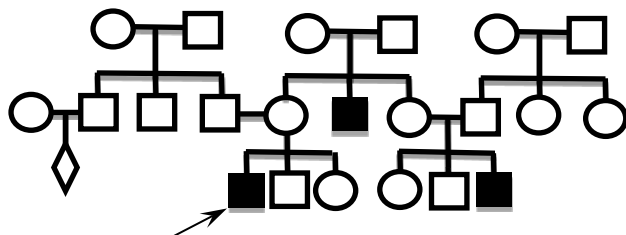
3. Составьте родословную семьи со случаями прогрессирующей миопатии Дюшенна (атрофия скелетной мускулатуры, начинающаяся в детском возрасте с быстрым развитием и тяжелым течением). Пробанд – больной миопатией мальчик. По данным собранного у родителей анамнеза, сами родители и две его (пробанда) сестры здоровы. По отцовской линии два дяди, тётка, дедушка и бабушка пробанда здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тётки пробанда здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей болел миопатией. Второй дядя, здоровый, имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тётка

пробанда имела больного сына. Дедушка и бабушка здоровы. Составьте родословную, отметьте тип наследования болезни в этой семье и укажите гетерозиготных членов родословной.

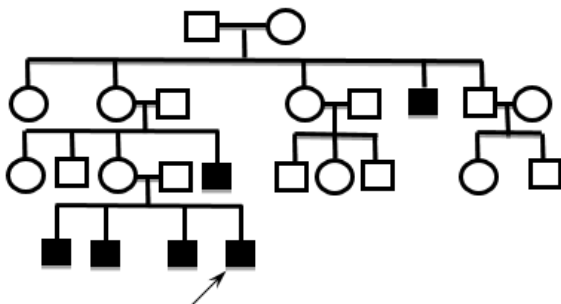
4. Пробанд, его жена и пять его братьев здоровы. Мать и отец пробанда глухонемые. Два дяди и тётя со стороны отца также глухонемые, со стороны матери четыре тётя и дядя здоровы, а одна тетка и один дядя глухонемые. Бабушка и дедушка по матери здоровы. Бабушка и дедушка по отцу глухонемые. Бабушка по отцу имеет глухонемого брата и двух глухонемых сестер. Дед по отцу имеет двух братьев, один из которых здоров, другой – глухонемой, и пять сестер, две из которых глухонемые. Мать и отец дедушки со стороны отца здоровы, мать и отец бабушки со стороны отца глухонемые. По какому типу наследуется глухонемота? Составьте родословную. Определите вероятность рождения глухонемых детей в семье пробанда.

5. Пробанд нормального роста имеет сестру с ахондроплазией (наследственной карликовостью). Мать пробанда здорова, а отец – ахондропласт. По линии матери пробанд имеет двух нормальных тётей, одну тётю с ахондроплазией и одного дядю с ахондроплазией. Тётя, имеющая ахондроплазию, замужем за здоровым мужчиной. У них есть сын карлик. Здоровая тётя от здорового мужа имеет мальчиков и двух девочек – все они здоровы. Дядя карлик женат на здоровой женщине. У него две нормальные здоровые девочки и сын карлик. Определите вероятность появления карликов в семье пробанда.

## Родословные для самостоятельного анализа

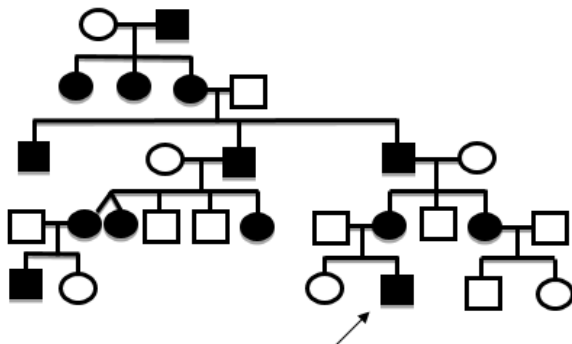


1. Для семьи с наследственным заболеванием составлена родословная. Как наследуется болезнь? Какие члены семьи гетерозиготны?



Ген мышечной дистрофии Дюшенна – ■

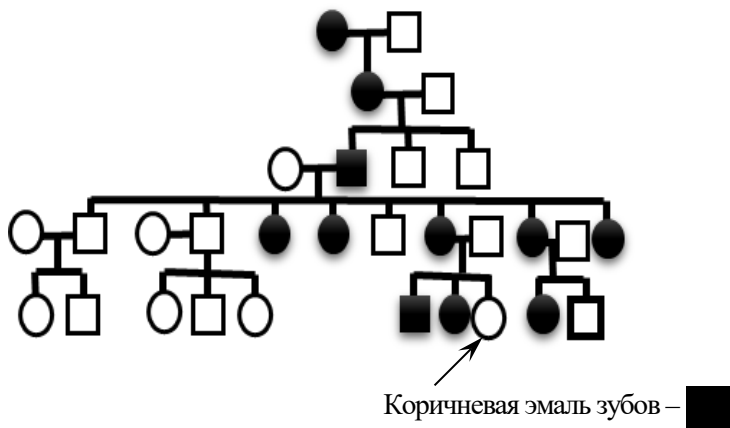
2. По какому типу наследуется заболевание в этой семье?



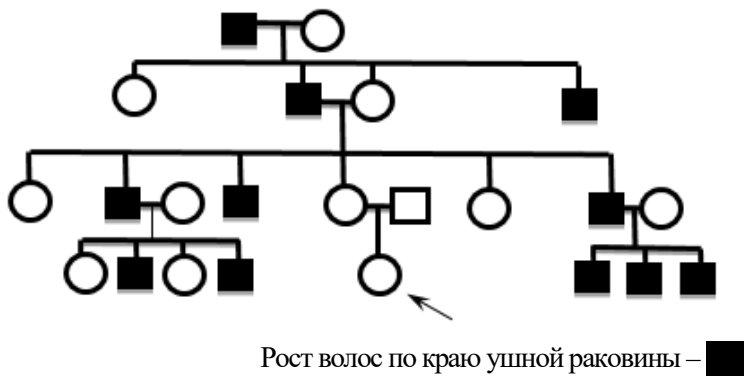
Ген витамин D резистентного рахита – ■

3. Сделайте анализ родословной.

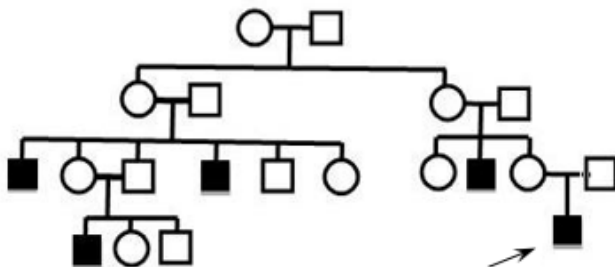




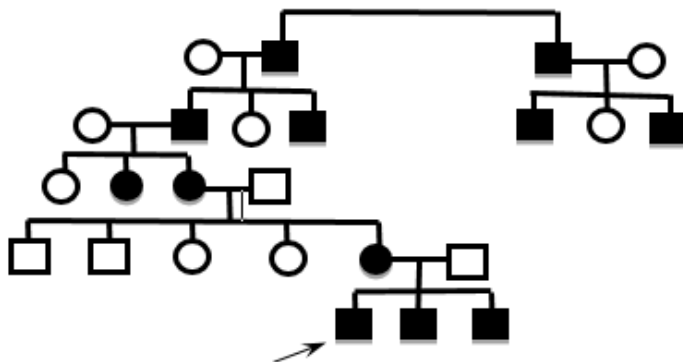
4. По какому типу наследуется это заболевание?



5. Дайте анализ родословных. Написать генотип пробанда и его родственников.

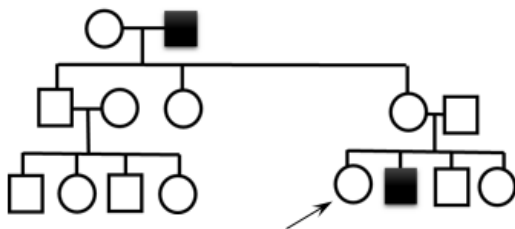


6. Определите характер наследования признака.

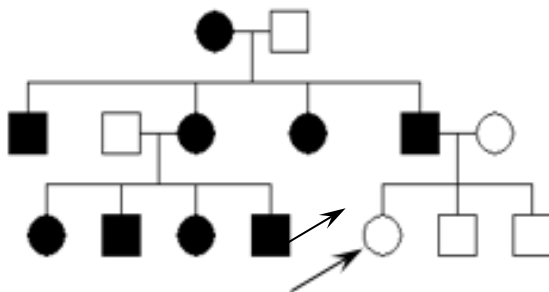


Ночная слепота – ■

7. Проведите анализ родословной. Дайте консультацию пробанду о его генотипе и прогноз относительно его потомства.



8. Определите характер наследования признака. Напишите генотипы больных и гетерозиготных членов семьи.



9. Определите характер наследования признака в данной семье.

### Работа 3. Кариологический (цитогенетический) метод исследования. Составление идиограммы и её анализ

Для кариологических исследований используют любую ткань человека: ткань кожи, костного мозга и лейкоциты периферической крови. В венозную кровь, обработанную гепарином, добавляют фитогемагглютинин и на трое суток ставят в термостат для получения большого числа митозов в лейкоцитах. Затем прибавляют колхицин, который, разрушая ахроматиновое веретено, способствует накоплению клеток, хромосомы которых находятся в стадии метафазы. После этого культуру клеток обрабатывают гипотоническим раствором, вызывающим набухание клеток и свободное распределение хромосом в цитоплазме. Каплю клеточной суспензии фиксируют на предметном стекле, окрашивают, микроскопируют, подсчитывают хромосомы, фотографируют. Из полученных микрофотографий с помощью специальных программ «вырезают» отдельные хромосомы и раскладывают их попарно согласно Денверской классификации (принята в г. Денвер в 1960 г., рисунок 2, таблица 2).

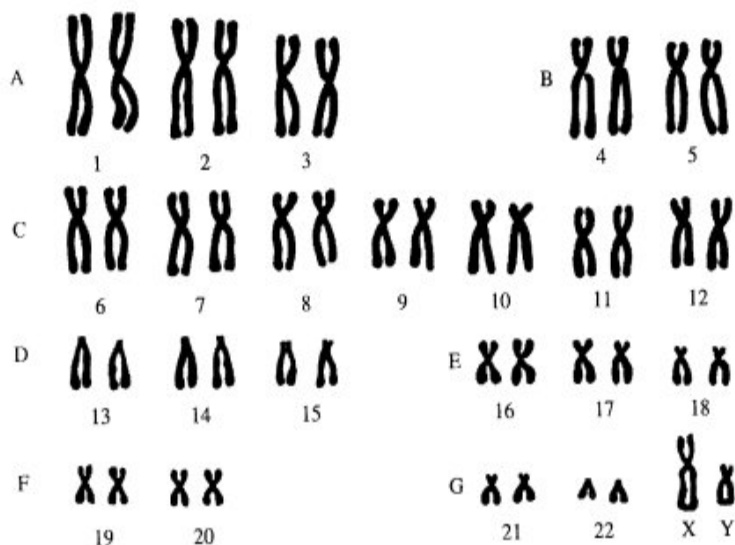


Рисунок 2. Хромосомный набор (идиограмма) здорового мужчины

Таблица 2

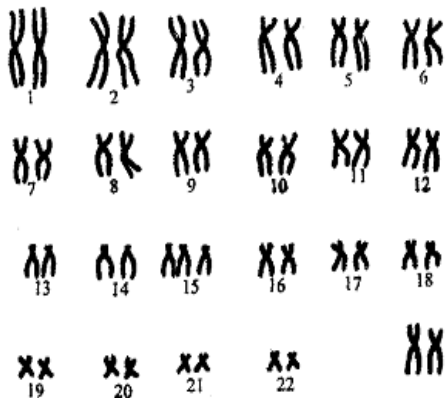
**Группы хромосом и их характеристика**

Группа	№ хромосомы	Расположение центромеры	Центриольный индекс, %*	Примечание
А	1	Самая большая метацентрическая	48–49	На длинном плече может быть вторичная перетяжка
	2	Самая большая субметацентрическая	38–40	
	3	Большая метацентрическая	45–46	На 20% короче первой
В	4,5	Большая субметацентрическая	24–30	
С	6–12 и X-хромосома	Средние субметацентрические	27–35	На 9-ой хромосоме часто встречается вторичная перетяжка
Д	13–15	Средние акроцентрические	≈15	На всех – вторичные перетяжки
Е	16	Маленькая метацентрическая	40	В 10% случаев встречается вторичная перетяжка
	17	Маленькая субметацентрическая	34	
	18	Маленькая субметацентрическая	26	
Ф	19–20	Самые маленькие метацентрические	36–46	
Г	21–22 и Y-хромосома	Самые маленькие акроцентрические	13–33	На 21-ой и 22-ой хромосомах – вторичные перетяжки

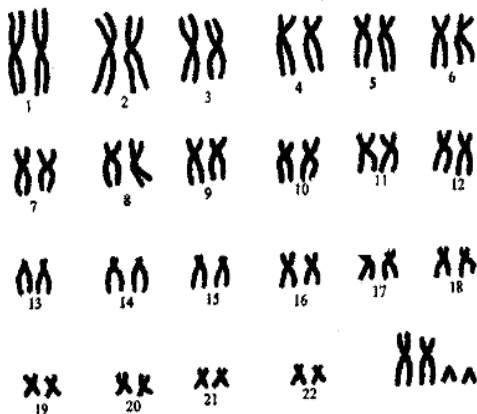
\*Центриольный индекс – отношение длины короткого плеча к длине всей хромосомы, выраженное в процентах.

**Опишите представленные идиограммы:**

- 1) общее число хромосом; 2) число аутосом; 3) число половых хромосом; 4) пол (мужской или женский); 5) число глыбок X-хроматина; 6) норма или патология (какое заболевание).



**Составьте идиограмму.** Для этого из набора хаотично расположенных хромосом, определяющих кариотип человека, нужно вырезать ножницами каждую хромосому. Рассчитайте центриольный индекс и подпишите карандашом на обратной стороне. Используя данные таблицы и идиограммы наклейте хромосомы, распределив их на семь групп согласно Денверской классификации. Сделайте описание полученной идиограммы, ответив на приведенные выше вопросы.



## Тестовые задания для самоконтроля

Запишите ответы на вопросы в рабочую тетрадь (альбом). Запись оформите в виде таблицы.

Внимание! В скобках дано количество правильных ответов на вопрос.

Название темы:	
№ вопроса	Ответ
1	
2	
3	
.....	
25	

1. *Генетика изучает:* (2)

- 1) индивидуальное развитие особей;
- 2) закономерности наследственности;
- 3) закономерности изменчивости;
- 4) строение и функции организмов;
- 5) возникновение жизни на земле.

2. *Характерно для аллельных генов:* (2)

- 1) расположены в одних и тех же локусах гомологичных хромосом;
- 2) расположены в различных локусах гомологичных хромосом;
- 3) расположены в различных гомологичных хромосомах;
- 4) определяют развитие одинаковых признаков;
- 5) определяют развитие разных признаков.

3. *Условия менделирования:* (2)

- 1) дискретность;
- 2) полигенность;
- 3) полимерность;
- 4) изменчивость;
- 5) моногенность.

4. *Определите генотипы родителей, если в потомстве ( $F_1$ ) наблюдалось единообразие:* (2)

- 1)  $AA \times aa$ ;
- 2)  $Aa \times aa$ ;
- 3)  $AABV \times aavv$ ;
- 4)  $Aa \times Aa$ ;
- 5)  $AaVv \times AaVv$ .

5. *Относятся к гетерозиготному организму: (2)*

- 1) аллельные гены отвечают за развитие альтернативных признаков;
- 2) аллельные гены отвечают за развитие одного и того же признака;
- 3) аллельные гены в гомологичных хромосомах различные;
- 4) аллельные гены в гомологичных хромосомах одинаковые;
- 5) аллельные гены расположены в различных гомологичных хромосомах.

6. *Относятся к гомозиготному организму: (2)*

- 1) аллельные гены в гомологичных хромосомах одинаковые;
- 2) аллельные гены расположены в различных гомологичных хромосомах;
- 3) аллельные гены в гомологичных хромосомах различные;
- 4) аллельные гены отвечают за развитие разных признаков;
- 5) аллельные гены отвечают за развитие одного и того же признака.

7. *Определите моногибридное скрещивание: (1)*

- 1) родительские особи анализируются по многим парам альтернативных признаков;
- 2) скрещивание особей с неизвестным генотипом с особью;
- 3) гомозиготной по рецессивным аллелям;
- 4) родительские особи анализируются по одной альтернативной паре признаков;
- 5) родительские особи анализируются по двум парам альтернативных признаков;
- 6) родительские особи анализируются по трем парам альтернативных признаков.

8. *Дайте определение доминированию: (2)*

- 1) признак, который в гетерозиготе подавляет действие альтернативной аллели;
- 2) признак, не проявляющий свое действие в гетерозиготе;
- 3) признак, проявляющийся в первом поколении;
- 4) признак, проявляющийся только в гомозиготном состоянии;
- 5) промежуточный признак, проявляющийся в гетерозиготном состоянии.

*9. Определите дигибридное скрещивание: (1)*

- 1) родительские особи анализируются по многим парам альтернативных признаков;
- 2) скрещивание особей с неизвестным генотипом с особью, гомозиготной;
- 3) по рецессивным аллелям;
- 4) родительские особи анализируются по одной альтернативной паре признаков;
- 5) родительские особи анализируются по двум парам альтернативных признаков;
- 6) родительские особи анализируются по трем парам альтернативных признаков.

*10. Дайте определение наследственности: (1)*

- 1) способ передачи наследственной информации, который может изменяться в зависимости от формы размножения;
- 2) общее свойство живого, которое одинаково проявляется у всех организмов;
- 3) обуславливает хранение и репродукцию наследственной информации;
- 4) обеспечивает преемственность между поколениями;
- 5) индивидуальное развитие особей, в основе которого лежит реализация;
- 6) наследственной информации;
- 7) изменение наследственных задатков, а также варибельность их проявления в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой;
- 8) период существования клетки, от одного деления до следующего.

*11. Определение фенотипа: (2)*

- 1) диплоидный набор хромосом, характеризующийся их числом, величиной и формой;
- 2) совокупность внешних и внутренних признаков организма;
- 3) совокупность всех наследственных факторов;
- 4) совокупность всех генов, полученных от родителей;
- 5) совокупность всех признаков и свойств организма.



12. *Генотип – это:* (2)

- 1) совокупность всех генов, полученных от родителей;
- 2) совокупность внешних и внутренних признаков организма;
- 3) совокупность всех наследственных факторов;
- 4) совокупность всех признаков и свойств организма;
- 5) диплоидный набор хромосом, характеризующийся их числом; величиной и формой.

13. *Охарактеризуйте анализирующее скрещивание:* (1)

- 1) родительские особи анализируются по многим парам альтернативных признаков;
- 2) скрещивание особей с неизвестным генотипом с особью, гомозиготной по рецессивным аллелям;
- 3) родительские особи анализируются по одной альтернативной паре признаков;
- 4) родительские особи анализируются по двум парам альтернативных признаков;
- 5) родительские особи анализируются по трем парам альтернативных признаков.

14. *Определите генотипы родителей, если в их потомстве наблюдалось расщепление по фенотипу 1 : 1:* (2)

- 1)  $AA \times aa$ ;
- 2)  $Aa \times aa$ ;
- 3)  $AABV \times aavv$ ;
- 4)  $Vv \times vv$ ;
- 5)  $AaVv \times AaVv$ .

15. *Расщепление в  $F_2$  при неполном доминировании происходит по фенотипу:* (2)

- 1) 3 : 1;
- 2) 1 : 2 : 1;
- 3) 1 : 1;
- 4) 75% : 25%;
- 5) 25% : 50% : 25%.

*16. Дайте определение плейотропии: (2)*

- 1) зависимость нескольких признаков от одного гена;
- 2) различные неаллельные гены могут оказывать действие на один и тот же признак, усиливая его проявление;
- 3) один ген может обусловить ряд признаков;
- 4) у доминантного аллеля в гетерозиготном состоянии иногда отмечается более сильное проявление;
- 5) проявление в гетерозиготном состоянии признаков, детерминируемых обоими аллелями.

*17. Пенетрантность – это: (2)*

- 1) когда один ген может обусловить ряд признаков;
- 2) степень выраженности одного и того же варьирующего признака у разных лиц;
- 3) качественный показатель развития признака;
- 4) количественный показатель развития признака;
- 5) вероятность проявления признака у разных лиц, имеющих ген, контролирующий этот признак.

*18. Экспрессивность – это: (2)*

- 1) когда один ген может обусловить ряд признаков;
- 2) степень выраженности одного и того же варьирующего признака у разных лиц;
- 3) качественный показатель развития признака;
- 4) количественный показатель развития признака;
- 5) вероятность проявления признака у разных лиц, имеющих ген, контролирующий этот признак.

*19. Характерно для сверхдоминирования и кодоминирования: (2)*

- 1) ослабление действия доминантного гена в присутствии рецессивного;
- 2) одинаковое проявление доминантных генов;
- 3) более сильное проявление доминантного гена в гетерозиготном состоянии по сравнению с гомозиготным;
- 4) гетерозиготы фенотипически не отличаются от гомозигот;
- 5) подавление одного доминантного гена другим.

20. *Явление фенкопии характеризуется тем, что: (2)*

- 1) один ген может обусловить ряд признаков;
- 2) один и тот же признак может определяться разными генами;
- 3) признак обусловлен не действием гена, а влиянием фактора внешней среды;
- 4) фенотипическое проявление экзогенных и генетических пороков одинаково;
- 5) наблюдается множественное действие гена.

21. *При множественном аллелизме: (1)*

- 1) один ген полностью подавляет проявление другого гена;
- 2) доминантный ген не полностью подавляет проявление действия рецессивного гена;
- 3) доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляет себя сильнее, чем в гомозиготном;
- 4) гены одной аллельной пары равнозначны, оба проявляют свое действие;
- 5) помимо доминантного и рецессивного генов есть промежуточные аллели.

22. *Формы взаимодействия аллельных генов: (3)*

- 1) неполное доминирование;
- 2) кодоминирование;
- 3) эпистаз;
- 4) комплементарность;
- 5) сверхдоминирование.

23. *Характерно для полного доминирования: (2)*

- 1) гетерозиготы фенотипически не отличаются от гомозигот;
- 2) гетерозиготы фенотипически отличаются от гомозигот;
- 3) ослабление действия доминантного гена в присутствии рецессивного;
- 4) проявление действия доминантного гена не зависит от присутствия в генотипе рецессивного гена;
- 5) одинаковое проявление активности аллельных генов.

24. Характерно для неполного доминирования: (2)

- 1) гетерозиготы фенотипически не отличаются от гомозигот;
- 2) гетерозиготы фенотипически отличаются от гомозигот;
- 3) ослабление действия доминантного гена в присутствии рецессивного;
- 4) проявление действия одного аллельного гена не зависит от присутствия в генотипе другого аллеля;
- 5) одинаковое проявление активности аллельных генов.

25. Явление плейотропии характеризуется тем, что: (2)

- 1) один ген может обусловить ряд признаков;
- 2) один и тот же признак может определяться разными генами;
- 3) признак обусловлен не действием гена, а влиянием фактора внешней среды;
- 4) фенотипическое проявление экзогенных и генетических пороков одинаково.

## ЗАНЯТИЕ 2

### ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ, ЛОКАЛИЗОВАННЫХ В НЕГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМАХ (НЕ СЦЕПЛЕННЫХ). СОСТАВЛЕНИЕ КАРИОГРАММЫ

*Цель занятия:* Изучение примеров взаимодействия неаллельных генов, ознакомление с денверской классификацией хромосом человека и составление кариограммы.

Студенты должны:

- *знать* закономерности наследования неаллельных генов, локализованных в негомологичных хромосомах;
- *уметь* применять знания о закономерностях наследования неаллельных генов для определения вероятности появления потомков с определенными признаками;
- *владеть* методикой составления кариограммы с целью выявления количественных и качественных хромосомных аномалий.

*Основные вопросы темы:*

1. Понятие о дигибридном и полигибридном скрещивании. Цитологическое обоснование правила независимого комбинирования генов. Примеры.
2. Комплементарное взаимодействие генов. Примеры.
3. Эпистаз в гипостаз. Примеры.
4. Полимерия кумулятивная и некумулятивная, суть. Примеры.
5. Развитие фенотипа как результат реализации генотипа в конкретных условиях среды.
6. Кариограмма, ее количественно-качественная характеристика.

*План проведения занятий.*

1. Анализ (на доске) решения задач на взаимодействие неаллельных генов.
2. Проверка задач, решенные дома.
3. Составить кариотип человека.
4. Зарисовка демонстрационных препаратов мутаций мухи дрозофилы и метафазных хромосом человека.

*Оснащение занятия:* набор изображений хромосом, клей для наклеивания изображений хромосом, мутантные хромосомы мухи дрозофилы, кариотип человека (демонстрационный препарат), таблицы: законы Менделя (дигибридное скрещивание), полимерия, комплементарное взаимодействие, эпистаз, кариограмма хромосом человека.

#### **Работа 4. Взаимодействие неаллельных генов**

В организме функционирует множество генов из разных аллелей, в том числе и расположенных в разных парах хромосом. В цепи реализации гена в признак многие из них могут оказывать взаимодействие друг на друга либо на уровне ферментов, либо на уровне биохимических реакций.

Выделяют три типа взаимодействия неаллельных генов: комплементарность, эпистаз и полимерию.

I. Комплементарное взаимодействие генов – это явление, при котором два доминантных неаллельных гена, взаимодействуя друг с другом, дают новое проявление признака, по сравнению с действием каждого гена в отдельности. При комплементарности возможны следующие соотношения по фенотипу в  $F_2$ : а) 9 : 7; б) 9 : 3 : 4; в) 9 : 3 : 3 : 1.

II. Эпистаз – это подавление проявления генов одного аллеля генами другого. Такой ген-подавитель называется эпистатическим геном или геном ингибитором (обозначается через I). В роли гена-подавителя чаще бывает доминантный ген, и реже – рецессивный ген. Выделяют

доминантный и рецессивный эпистаз.

При доминантном эпистазе соотношение по фенотипу в  $F_2$  может быть:

а) 13 : 3; б) 12 : 3 : 1; в) 7 : 6 : 3

При рецессивном эпистазе расщепление по фенотипу в  $F_2$  может идти в соотношении :

а) 9 : 3 : 4; б) 9 : 7; в) 13 : 3

III. Полимерия – это явление, когда доминантные гены из разных аллельных пар оказывают действие на один и тот же признак.

Соотношение 1 : 4 : 6 : 4 : 1 возможно благодаря тому, что полимерные гены усиливают друг друга. Это явление носит название **кумулятивной полимерии**. По типу кумулятивной полимерии наследуется, например, *окраска кожи человека*.

Бывают случаи, когда полимерные гены не усиливают друг друга, что называется **некумулятивной полимерией**. По такому типу наследуются форма плодов пастушьей сумки, у которых соотношение по фенотипу в  $F_2$  оказывается 15 : 1.

### Задачи для аудиторной работы

1. От брака негров и белых рождаются мулаты. Анализ потомства большого числа браков между мулатами дал расщепление 1 : 4 : 6 : 4 : 1. Потомки имели следующие цвета кожи: черные, белые, мулаты, а также темные и светлые. Объясните результаты, определите количество генов, обуславливающих окраску кожи, характер их взаимодействия и генотипы родителей и потомков.

2. У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, а цвет карих глаз над – голубыми. Гены обеих пар не сцеплены. Какое потомство можно ожидать от брака дигетерозиготного мужчины с женщиной, имеющей голубые глаза и нормальное зрение?

3. Рост человека наследуется по типу полимерии. Самые низкорослые люди ростом 150 см имеют все рецессивные гены, а самые высокорослые (180 см) – все доминантные. Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было четверо детей, которые имели рост 165 см, 160 см, 155 см, 150 см. Определите генотипы родителей и их точный рост.

4. При скрещивании белой кошки с коричневым котом получены черные котята. При скрещивании их между собой получены 72 черных, 24 коричневых и 32 белых котенка. Написать схему взаимодействия.

5. Наследственная метгемоглобинемия обусловлена нарушением восстановления метгемоглобина в гемоглобин. Она имеет две формы. Одна из них связана с аутосомно-доминантной мутацией и характеризуется тяжелым патологическим состоянием организма. Другая форма связана с дефицитом фермента диафоразы в эритроцитах и наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Эта форма не дает ярко выраженной клинической картины. Определите вероятность рождения больных детей и особенности течения заболевания, если известно, что один из родителей гетерозиготен по обеим формам метгемоглобинемии, а второй страдает дефектом фермента диафоразы.

6. У человека пигментация волос обусловлена комплементарным действием генов. Ген М контролирует образование чёрного пигмента и представлен тремя аллелями: Mb<sub>k</sub>, Mb<sub>w</sub>, Mb<sub>d</sub>. Доминирование Mb<sub>k</sub> > Mb<sub>w</sub> > Mb<sub>d</sub>. Первый обуславливает синтез значительных, второй – промежуточных и третий – малых количеств пигмента. Последний нельзя путать с аллелем альбинизма, локализующемся в другом локусе. У гомозигот по аллелю альбинизма пигмент вообще не образуется. Кроме вышеуказанных трех аллелей, существует доминантный неаллельный ген R, который контролирует синтез красного пигмента. Рецессивный ген в гомозиготном состоянии приводит к отсутствию красного пигмента. Сочетание названных аллелей даёт весь спектр окраски волос у человека.

Mb<sub>d</sub> Mb<sub>d</sub>rr – блондин, Mb<sub>k</sub>Mb<sub>k</sub> – брюнет,  
Mb<sub>d</sub> Mb<sub>d</sub>RR – ярко-рыжий, Mb<sub>k</sub>Mb<sub>d</sub>Rr – каштановый,  
Mb<sub>w</sub> Mb<sub>d</sub>RR темно-рыжий, Mb<sub>w</sub>Mb<sub>w</sub>Rr – каштановый,  
Mb<sub>w</sub>Mb<sub>d</sub>rr – шатен.

Ответьте на следующие вопросы:

- а) в семье отец блондин, мать брюнетка. Унаследуют ли дети цвет волос родителей?
- б) может ли в семье, где отец брюнет, а мать шатенка, родиться ярко-рыжий ребенок?



в) может ли в семье, где отец имеет каштановые волосы, а мать шатенка, родиться ребенок блондин?

7. При скрещивании двух сортов душистого горошка с белыми цветками получены растения с красными цветками. При скрещивании их между собой получено 540 красноцветковых и 420 белоцветковых растений. Объяснить ход решения задачи. Написать схему расщепления.

8. При скрещивании белых собак с коричневыми родились белые щенки. При скрещивании их между собой появилось 36 белых, 9 черных и 3 коричневых щенка. Объяснить ход решения задачи. Записать схему расщепления.

9. При скрещивании желтоплодной тыквы с белой все потомство дало белые плоды. При скрещивании полученных особей между собой получилось 204 растения с белыми плодами, 51 – с желтыми, 17 – с зелеными. Написать генотипы родителей и потомков.

10. У европейцев имеет место взаимодействие двух пар неаллельных генов, контролирующих синтез антигенов в Kell-системе крови. Один из генов детерминирует синтез вещества – предшественника этих антигенов и является доминантным X-сцепленным геном. Второй ген является аутосомно-доминантным (его частота в популяциях составляет 0,05%). Он определяет синтез Kell-антигенов, который возможен только в присутствии гена-предшественника. Рецессивное состояние последнего ведет к развитию акантоцитоза («колючие» эритроциты) и их разрушению (гемолизу). У здоровых родителей родился сын, страдающий акантоцитозом. Определите вероятные генотипы ребенка и родителей, если они являются гомозиготными по локусу Kell-антигена.

### Задачи для внеаудиторной работы (решить дома)

1. При скрещивании белозерной ржи с растениями, имеющими желтые зерна, получены растения с коричневыми зернами. А при скрещивании их между собой получено 270 растений с коричневыми зернами, 90 – с желтыми и 120 – с белыми. Объяснить, написать схему расщепления.
2. При скрещивании серых мышей получено: серых – 144, черных – 48, белых – 64. Каков генотип серых мышей? Каков генотип потомков? Какой тип скрещивания осуществлен в этом случае?
3. При скрещивании двух сортов растений, имеющих окрашенные цветки, в первом поколении все цветы оказались окрашенными; во втором поколении – 465 окрашенных и 31 белоцветковых. Написать формулу расщепления. Будут ли все окрашенные потомки иметь одинаковую степень окраски цветков?
4. При скрещивании белых тыкв с зелеными получены гибриды, имеющие белую окраску плодов. При скрещивании их между собой получено 960 растений с белыми плодами, 240 – с желтыми и 80 – с зелеными. Объяснить ход решения задачи. Написать схему расщепления.
5. При скрещивании белых кур различных пород появились гибриды белой окраски. При скрещивании гибридов между собой получено 520 белых и 120 черных кур. Объяснить. Написать схему расщепления.
6. При скрещивании люцерны с красными цветами и люцерны с желтыми цветками получены растения с зеленой окраской цветков. При скрещивании их между собой получено 450 растений с зелеными цветками, 150 – с красными, 150 – с желтыми и 50 – с белыми. Объяснить ход решения задачи. Написать схему взаимодействия.
7. У человека врожденная глухота может определяться генами  $d$  и  $e$ . Для нормального слуха необходимо наличие в генотипе обеих доминантных аллелей ( $D$  и  $E$ ). Определите генотипы родителей и всех детей в следующих семьях: оба родителя глухи, а их 7 детей имеют нормальный слух; у глухих родителей 4 глухих ребенка.

## Тестовые задания для самоконтроля

Запишите ответы на вопросы в рабочую тетрадь (альбом). Запись оформите в виде таблицы.  
Внимание! В скобках дано количество правильных ответов на вопрос.

Название темы:	
№ вопроса	Ответ
1	
2	
3	
.....	
25	

1. Характерно для неаллельных генов: (3)

- 1) расположены в одних и тех же локусах гомологичных хромосом;
- 2) расположены в различных локусах гомологичных хромосом;
- 3) расположены в негомологичных хромосомах;
- 4) определяют развитие одинаковых признаков;
- 5) определяют развитие разных признаков.

2. Определите генотипы родителей, если в их потомстве ( $F_2$ ) происходит расщепление по фенотипу  $9 : 3 : 3 : 1$  (1)

- 1)  $AA \times aa$ ;
- 2)  $Aa \times aa$ ;
- 3)  $AABB \times aabb$ ;
- 4)  $Aa \times Aa$ ;
- 5)  $AaBb \times AaBb$ ,

3. Сколько типов и какие гаметы образует особь с генотипом  $AaBbCc$ : (2)

- 1) 2;
- 2) 4;
- 3) 8;
- 4)  $AB, Ab, aB, ab$ ;
- 5)  $ABC, ABc, AbC, Abc, aBC, aBc, abC, abc$ ,

*4. Определите дигибридное скрещивание: (1)*

- 1) родительские особи анализируются по многим парам альтернативных признаков;
- 2) скрещивание особей с неизвестным генотипом с особью, гомозиготной;
- 3) по рецессивным аллелям;
- 4) родительские особи анализируются по одной альтернативной паре признаков;
- 5) родительские особи анализируются по двум парам альтернативных признаков;
- 6) родительские особи анализируются по трем парам альтернативных признаков.

*5. Охарактеризуйте анализирующее скрещивание: (1)*

- 1) родительские особи анализируются по многим парам альтернативных признаков;
- 2) скрещивание особей с неизвестным генотипом с особью, гомозиготной по рецессивным аллелям;
- 3) родительские особи анализируются по одной альтернативной паре признаков;
- 4) родительские особи анализируются по двум парам альтернативных признаков;
- 5) родительские особи анализируются по трем парам альтернативных признаков,

*6. Определите генотипы родителей, если в их потомстве наблюдалось расщепление по фенотипу 1 : 1 (2)*

- 1)  $AA \times aa$ ;
- 2)  $Aa \times aa$ ;
- 3)  $AABV \times aavv$ ;
- 4)  $Vv \times vv$ ;
- 5)  $AaVv \times AaVv$ ,

*7. Типы взаимодействия неаллельных генов: (3)*

- 1) неполное доминирование;
- 2) кодоминирование;
- 3) эпистаз;
- 4) комплементарность;
- 5) сверхдоминирование.

8. Определите генотипы родителей, если в их потомстве наблюдалось расщепление по фенотипу 3 : 1 (2)

- 1) ВВ × ВВ;
- 2) Аа × аа;
- 3) ААВВ × аавв;
- 4) Аа × Аа;
- 5) АаВв × АаВв.

9. В состав гемоглобина входят два разных полипептида (альфа и бета). Кодрующие их гены находятся в негомологичных хромосомах. Назовите форму взаимодействия между генами: (1)

- 1) неполное доминирование;
- 2) кодоминирование;
- 3) эпистаз;
- 4) комплементарность;
- 5) полимерия.

10. Эпистаз – это: (1)

- 1) взаимодействие генов из разных аллельных пар с одинаковым дополняющим друг друга влиянием на признак;
- 2) взаимодействие неаллельных генов, когда происходит подавление одного гена другим;
- 3) взаимодействие двух неаллельных доминантных генов с возникновением нового признака;
- 4) взаимодействие неаллельных генов с суммированным действием сходных аллелей;
- 5) взаимодействие неаллельных генов с взаимным дополнением друг друга.

11. Человек с генотипом  $A_1 A_1 A_2 A_2$  имеет высокий рост, а с генотипом  $a_1 a_1 a_2 a_2$  – низкий рост. Найдите варианты генотипов людей среднего роста: (3)

- 1)  $A_1 A_1 a_2 a_2$ ;
- 2)  $a_1 a_1 A_2 A_2$ ;
- 3)  $a_1 a_1 a_2 A_2$ ;
- 4)  $A_1 a_1 A_2 a_2$ ;
- 5)  $A_1 A_1 A_2 a_2$ .

12. Полимерия – это: (2)

- 1) взаимодействие генов из разных аллельных пар с одинаковым дополняющим друг друга влиянием на один признак;
- 2) взаимодействие неаллельных генов, когда происходит подавление одного гена другим;
- 3) взаимодействие двух неаллельных доминантных генов с возникновением нового признака;
- 4) взаимодействие неаллельных генов с суммированным действием сходных аллелей;
- 5) взаимодействие неаллельных генов с взаимным дополнением друг друга.

13. При скрещивании гомозиготных особей, различающихся по двум парам альтернативных признаков в  $F_1$  наблюдается: (2)

- 1) Доминирование;
- 2) неполное доминирование;
- 3) сверхдоминирование;
- 4)  $2AaBb : AABb : aabb$ ;
- 5)  $AaBb : AaBb : AaBb : AaBb$ .

14. При скрещивании гибридов  $F_1$  между собой в  $F_2$  наблюдается промежуточный признак. Определите тип наследования и соотношение фенотипов: (2)

- 1) Доминирование;
- 2) неполное доминирование;
- 3) сверхдоминирование;
- 4)  $2Aa : AA : aa$ ;
- 5)  $Aa : Aa : Aa : Aa$ .

15. При дигибридном скрещивании гомозиготных особей в  $F_2$  наблюдается: (2)

- 1) доминирование;
- 2) единообразие;
- 3) расщепление;
- 4)  $2AaBb; AAbb; aaBB$ ;
- 5)  $9 : 3 : 3 : 1$ .

16. При анализирующем скрещивании дигибридной самки –  $F_1$  с дигомозиготным самцом наблюдается потомство, характеризующееся проявлением и генотипами: (2)

- 1) Доминирования;
- 2) единообразия;
- 3) расщепления;
- 4) АаВв; Аавв;
- 5) АаВв; аавв; ааВв; Аавв.

17. Типы взаимодействия неаллельных генов: (3)

- 1) Доминирование;
- 2) сверхдоминирование;
- 3) комплементарность;
- 4) полимерия;
- 5) эпистаз.

18. Нормальный слух человека контролируется двумя доминантными генами (Е и Д), находящимися в разных парах хромосом. Определите тип взаимодействия и генотипы глухонемых особей: (3)

- 1) доминирование;
- 2) комплементарность;
- 3) ЕеДд;
- 4) ееДД;
- 5) ЕЕдд.

### ЗАНЯТИЕ 3

## НАСЛЕДОВАНИЕ ПОЛА, ПРИЗНАКОВ И БОЛЕЗНЕЙ, СЦЕПЛЕННЫХ С ПОЛОМ

*Цель занятия:* изучение механизма наследования пола в животном мире, решение задач с учетом признаков, частично и полностью сцепленных с полом; ознакомление с болезнями, возникающими при нерасхождении половых хромосом; освоение метода определения полового хроматина. Овладение навыками анализа родословных семей с болезнями, «сцепленными с полом».

Студенты должны:

- *знать* закономерности наследования пола и генов, локализованных в половых хромосомах;
- *уметь* решать генетические задачи на наследование признаков, сцепленных с полом;
- *владеть* методикой определения полового хроматина, узнавать в препаратах крови «барабанные палочки».

*Вопросы к занятию:*

1. Механизмы наследования пола (прогамное, зпигамное и сингамное).
2. Половой хроматин. Гипотеза М. Лайон.
3. Признаки, частично сцепленные с полом.
4. Признаки, полностью сцепленные с полом.
5. Голандрические гены и признаки.
6. Механизм возникновения хромосомных аномалий, связанных с нерасхождением половых хромосом.
7. Синдром Клайнфельтера – проявление болезни и диагностика.
8. Трисомия по X-хромосоме – проявление болезни и диагностика.
9. Синдром Шерешевского–Тернера, проявление болезни и диагностика.
10. Хромосомные болезни, связанные с нерасхождением аутосом (синдром Патау, Эдвардса, болезнь Дауна).



*План проведения занятий:*

1. Решение на доске задач на признаки, сцепленные с полом.
2. Анализ хромосомных болезней, связанных с нерасхождением половых хромосом.
3. Приготовление препарата клеток со слизистой оболочки рта для исследования полового хроматина.
4. Просмотр демонстрационного препарата «барабанные палочки» в нейтрофильных лейкоцитах периферической крови женщины.
5. Анализ родословных, в которых прослеживается наследование признака, сцепленного с половыми хромосомами (Занятие 1, работа 2).

*Оснащение занятия:* покровные и предметные стекла, ацеторсеин для окраски полового хроматина, демонстративный препарат «барабанные палочки»; таблицы: механизм хромосомных аномалий. механизм наследования пола, нормальный кариотип человека, тельце Барра и «барабанные палочки», синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, трисомия по 13-й группе хромосом, болезнь Дауна, трисомия по 18-й группе хромосом.

### **Механизмы определения пола**

Пол – это совокупность морфологических, физиологических, биохимических, поведенческих и других признаков организмов, обуславливающих репродукцию. Пол может предопределяться до оплодотворения, и это зависит от размеров половых клеток (прогамное определение пола) или после оплодотворения. Пол будет зависеть от особенностей поведения личинок (эпигамное определение пола). У большинства организмов пол определяется в момент оплодотворения и зависит от набора половых хромосом, попадающих в зиготу (сингамное определение пола). Пол, имеющий две одинаковые половые хромосомы, называется гомологичным. Пол, с морфологически различающимися половыми хромосомами – гетерогомологичным (таблица 3).

## Признаки, сцепленные с полом

I. Полностью сцепленные с полом (гены этих признаков находятся только на X-хромосоме). Примеры: гемофилия, красно-зеленый дальтонизм, рахит, отсутствие потовых желез, отсутствие резцов.

II. Частично сцепленные с полом (гены этих признаков могут располагаться как на X-, так и Y-хромосомах). Примеры: общая цветовая слепота, пигментная ксеродерма, геморрагический диатез, пигментный ретинит.

III. Голандрические (гены этих признаков находятся только на Y-хромосоме). Примеры: гипертрихоз, ихтиоз, перепонки между пальцами ног.

**Таблица 3**

**Хромосомный механизм определения пола**

Таксономические группы, организмы	Половые хромосомы		Тип зиготы	
	Сперматозоиды	Яйцеклетки	Самцы	Самки
Млекопитающие, земноводные, рыбы, дрозофила, человек	X и Y	X и X	XY	XX
Птицы, бабочки	X и X	X и Y	XX	XY
Насекомые: водяной клоп, кузнечик	X и O	X и X	XO	XX
Насекомые: моль	X и X	X и O	XX	XO
Насекомые: пчелы, муравьи	Отсутствуют		Гаплоидны	Диплоидны

### Работа 5. Задачи на наследование признаков, сцепленных с половыми хромосомами

#### Задачи для аудиторной работы

1. Девочка больна дальтонизмом. Написать возможные генотипы родителей.
2. Девушка, отец которой страдал гемофилией и дальтонизмом, а мать здорова, вышла замуж за здорового мужчину. Каковы прогнозы относительно их детей?

3. Дальтонизм – рецессивный признак, сцепленный с полом. Альбинизм (отсутствие пигментации) обуславливается аутосомным рецессивным геном. У супружеской пары, нормальной по этим признакам, родился сын с обеими аномалиями. Написать генотипы родителей и ребенка.

4. Дальтонизм – рецессивный признак, сцепленный с полом. Один из видов малокровия – талассемия – наследуется как доминантный аутосомный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот – тяжелая смертельная, у гетерозигот – менее тяжелая. Женщина с нормальным зрением и с легкой формой малокровия вступила в брак со здоровым по крови дальтонику. У них родился сын дальтоник с легкой формой талассемии. Написать генотипы ребенка и родителей. Каковы прогнозы относительно других детей?

5. Каковы генотипы родителей, если от брака темноволосой здоровой по составу крови женщины с темноволосым здоровым мужчиной родился светловолосый мальчик гемофилик?

6. Гипертрихоз (вырастание волос по краю ушной раковины) передается через Y-хромосому. Полидактилия (шестипалость) связана с доминантным аутосомным геном. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать – полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Написать генотипы родителей и ребенка. Определить процентную вероятность рождения здоровых детей.

7. Женщина–правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за мужчину правшу голубоглазого дальтоника. У них родилась голубоглазая дочь левша и дальтоник. Написать генотипы родителей и ребенка.

8. Пигментный ретинит (прогрессирующее снижение поля зрения и ночная слепота, нередко приводящие к полной слепоте) может наследоваться тремя путями: как аутосомный доминантный

признак, как аутосомный рецессивный и как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где мать больна пигментным ретинитом и является гетерозиготной по всем трем парам генов, отец здоров и гомозиготен по соответствующим генам аутосом. Однако впоследствии было установлено, что ген пигментного ретинита сцеплен с X и Y хромосомами, т.е. располагается в гомологичных участках этих хромосом. Решить второй вариант задачи при условии, что отец здоров и гомозиготен по этим трем парам генов.

### **Задачи для внеаудиторной работы (решить дома)**

1. Нормальная женщина имеет брата–дальтоника, может ли у нее родиться сын с цветовой слепотой?
2. Нормальный в отношении крови мужчина-альбинос женится на здоровой женщине, отец которой болел гемофилией, а мать – альбинос. Какие дети могут быть от этого брака, и в какой пропорции?
3. У кошек желтая окраска шерсти определяется доминантным геном. Гетерозиготная кошка имеет черепаховую окраску шерсти. Этот ген сцеплен с полом. Какие могут быть котята, если кот черный, а кошка черепаховая? Может ли кот иметь черепаховую окраску?
4. Отсутствие потовых желез – рецессивный признак, сцепленный с полом. В семье, где родители не страдают недостатками кожи и зрения, родились два сына: один не имел потовых желез, но различал цвета нормально, другой имел потовые железы, но не различал красного и зеленого цвета. Напишите генотипы родителей и детей.
5. Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосоме, другой в X-хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились

дочь и сын с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка без аномалий, если установлено, что темные зубы матери обусловлены лишь геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца – аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.

6. Акаталазия – снижение содержания или отсутствие каталазы в крови и тканях, приводящее к появлению язв на деснах и выпадению зубов. Тип наследования аутосомно-рецессивный. Отсутствие боковых верхних резцов наследуется как рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где жена здорова, а у мужа отсутствуют резцы, родилась дочь, у которой в десятилетнем возрасте появились язвы на деснах. Биохимический анализ крови показал снижение содержания каталазы. У младшего сына отсутствуют резцы. Оценить в этой семье вероятность рождения детей с обеими аномалиями.

### **Половой хроматин (тельце Барра)**

В конце 40-х гг. И. Барр установил половые различия в строении интерфазных ядер соматических клеток. В ядрах соматических клеток нормальной самки была обнаружена хроматиновая глыбка, названная половым хроматином, или тельцем Барра. Благодаря этому открытию, а также в результате изучения случаев половых аномалий, возникли современные представления о механизме определения пола у человека и других млекопитающих.

Половым хроматином называют хроматиновое тельце, имеющее средний размер  $0,7 \times 1,2$  микрометров. Оно имеет форму небольшого треугольника, расположенного на ядерной мембране, обращенного вершиной к центру клетки. Это тельце может быть свободным в нуклеоплазме или прилегать к ядрышку.

Половой хроматин обнаружен у всех млекопитающих. Тельце Барра обнаруживается в 100% амниотических клеток.

Частота обнаружения хроматинположительных ядер и размеры тельца Барра изменяются при лечении антибиотиками, кортикостероидами, зависят от гормонального состояния организма, стадии менструального цикла. Число телец Барра связано с количеством и структурой X-хромосом.

У индивидуумов, имеющих одну X-хромосому, эта хромосома деспирализована, и тельце Барра не обнаруживается (нормальные мужчины, женщины с синдромом Тернера).

У организмов, имеющих две X-хромосомы, одна хромосома неактивна и видна в виде тельца Барра (XX – нормальная женщина, XXУ – синдром Клайнфельтера, XXXУ, XXXУУ – синдром сверхКлайнфельтера).





Сколько бы ни прибавлялось в хромосомном наборе X-хромосом, только одна остается активной эухроматиновой, остальные неактивны, гетерохроматированы и выявляются в виде тельца Барра.

Данные, полученные на разных видах животных, позволили предположить, что гетерохроматин генетически неактивен. Исходя из этого, М. Лайон высказала предположение, что неактивная X-хромосома женского организма компенсирует действие генов, находящихся в ней. Поэтому эффект генов X-хромосомы, представленных в женском организме в двойной дозе, проявляется сильнее, чем в мужском, где имеется лишь одна X-хромосома. Гетерохроматичная X-хромосома выявляется на ранних стадиях эмбриогенеза. Ею становится X-хромосома, полученная организмом от отца или матери. Часто в женском организме наблюдается мозаицизм (в ряде клеток активна X-хромосома, полученная от отца, в других – активной является X-хромосома, полученная от матери).

В 1954 г. Д.Р. Смит и В.М. Дэвидсон обнаружили полоспецифический сателлит в ядрах полиморфноядерных лейкоцитов (нейтрофилы), названных «барабанными палочками». Они имеются в 1-6% нейтрофилов нормальных женщин и совсем не встречаются у мужчин. «Барабанные палочки» в нейтрофилах аналогичны половому хроматину (таблица 4).

Таблица 4

**Варианты наборов половых хромосом человека**

	<b>Возможные варианты наборов половых хромосом человека</b>	<b>Тельце Барра</b>	<b>«Барабанная палочка» в лейкоцитах крови</b>
<b>1 X-хромосома</b>	<p><b>XY</b> – нормальный мужчина</p> <p><b>X0</b> – больная женщина (синдром Шерешевского-Тернера)</p>		
<b>2 X-хромосомы</b>	<p><b>XX</b> – нормальная женщина</p> <p><b>XXY</b> – больной мужчина (синдром Клайнфельтера)</p>		
<b>3 X-хромосомы</b>	<p><b>XXX</b> – больная женщина (синдром трисомии X)</p> <p><b>XXXY</b> – больной мужчина (сверхКлайнфельтер)</p>		
<b>4 X-хромосомы</b>	<p><b>XXXX</b> – больная женщина (полисомия X)</p> <p><b>XXXXY, XXXXY</b> – больной мужчина (сверхКлайнфельтер)</p>		

## Работа 6. Метод исследования полового хроматина

Взятие материала и приготовление мазка. Перед взятием соскоба пациента просят обкусать зубами слизистую оболочку щек и прополоскать рот. В случае если имеют дело с пациентом, не выполняющим инструкции, его слизистую протирают марлевой салфеткой. Эти процедуры необходимы для того, чтобы удалить отмирающие клетки, в которых половой хроматин не выявляется. При помощи специального шпателя с загнутым и слегка отточенным концом соскабливают эпителий слизистой оболочки. Беловатый налет круговыми движениями распределяют по поверхности чистого сухого предметного стекла, стараясь, чтобы клетки расположились ровным слоем.

На мазок наносят каплю ацеторсеина, накрывают препарат покровным стеклом, чтобы краска равномерно распределилась. Излишки краски удаляют фильтровальной бумагой.

*Микроскопия.* При малом увеличении микроскопа находят скопление клеток и переводят объектив на иммерсионную систему. Просматривают препарат, отмечая клетки с половым хроматином. Тельцем Барра считают самые крупные хроматиновые глыбки, имеющие форму треугольника, полулуния или небольшого утолщения ядерной оболочки.

Половой хроматин следует учитывать в клетках с неповрежденным ядром. Подсчитывают количество клеток со 100 неповрежденными ядрами. У здоровых женщин обнаруживается от 20 до 80 ядер с половым хроматином, у здоровых мужчин – от 0 до 5 ядер на 100 клеток с неповрежденными ядрами.

Метод определения полового хроматина позволяет одновременно подвергнуть обследованию большие популяции. Однако он является ориентировочным и требует подтверждения, когда это возможно, анализом хромосом.



## Тестовые задания для самоконтроля

Запишите ответы на вопросы в рабочую тетрадь (альбом). Запись оформите в виде таблицы.

Внимание! В скобках дано количество правильных ответов на вопрос.

Название темы:	
№ вопроса	Ответ
1	
2	
3	
.....	
25	

1. Укажите, у каких животных самки имеют половые хромосомы XX, а самцы XO:

- 1) пчелы, осы, муравьи, наездники;
- 2) кольчатые черви;
- 3) птицы и бабочки;
- 4) человек, дрозофила, млекопитающие;
- 5) жуки, клопы, пауки,

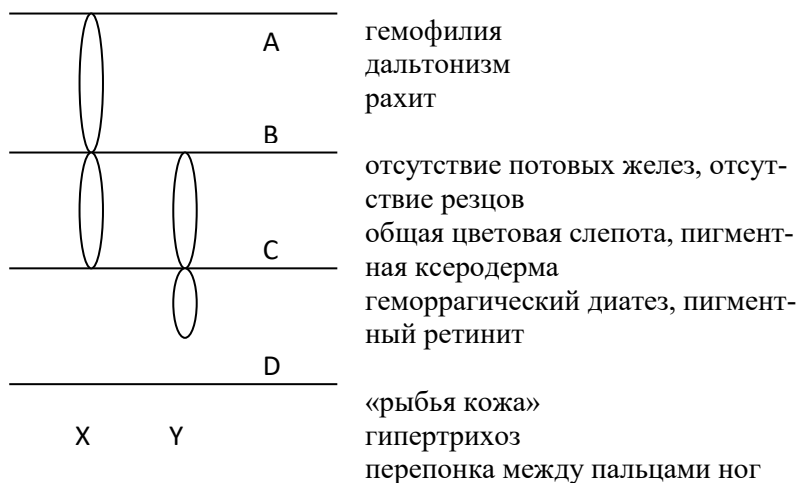
2. Укажите генотип больного синдромом Шершевского–Тернера:

- 1) 47 (XXY);
- 2) 46 (XX);
- 3) 45 (XO);
- 4) 47 (XX + 21);
- 5) 47 (XY + 18),

3. Для диагностики синдрома Дауна применяются ... и ... методы изучения наследственности человека:

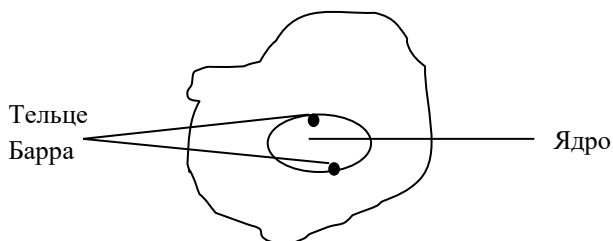
- 1) генеалогический;
- 2) дерматоглифический;
- 3) цитогенетический;
- 4) популяционно-статистический;
- 5) биохимический.

4. В каком сегменте расположены гены, полностью сцепленные с полом:



1) AD; 2) AB; 3) BC; 4) CD.

5. Поставьте диагноз и напишите кариотип девочки с такими клетками эпителия полости рта:



6. Укажите, какой болезнью болен мальчик с хромосомным набором 47 (XY+21):

- 1) синдром Клайнфельтера;
- 2) синдром Патау;
- 3) синдром Эдвардса;
- 4) синдром Марфана;
- 5) синдром Дауна.

7. Отметьте, у каких животных самцы имеют половые хромосомы XO, а самки – XX:

- 1) млекопитающие;
- 2) дрозофила;
- 3) жуки, клопы, пауки;
- 4) человек;
- 5) пчелы, муравьи, осы.

8. Для диагностики синдрома Патау применяется ... метод изучения наследственности человека:

- 1) генеалогический;
- 2) дерматоглифика;
- 3) цитогенетический;
- 4) популяционно–статистический;
- 5) биохимический.

9. Механизм наследования пола у коров и овец:

- 1) XX и XY;
- 2) XX и XO;
- 3) XY и XX;
- 4) 2n и n.

10. Укажите кариотип больного болезнью Дауна мужчины:

- 1) 45 XO;
- 2) 47 XY+13;
- 3) 46 XY;
- 4) 47 XY+21;
- 5) 47 XY+18.

11. Для диагностики синдрома Шершевского–Тернера применяется ... метод изучения наследственности человека:

- 1) генеалогический;
- 2) дерматоглифика;
- 3) цитогенетический;
- 4) амниоцентез;
- 5) биохимический;
- 6) экспресс–митоз.

12. *Механизм наследования пола у птиц:*

- 1) XX и XY;
- 2) XX и XO;
- 3) XY и XX;
- 4) 2n и n.

13. *Для диагностики синдрома Дауна применяются ... и ... методы изучения наследственности человека:*

- 1) биохимический;
- 2) генеалогический;
- 3) УЗИ плода;
- 4) популяционно–статистический;
- 5) амниоцентез.

14. *Укажите генотип больного синдромом Клайнфельтера:*

- 1) 47 XY+21;
- 2) 47 XXY;
- 3) 48 XXXY;
- 4) 47 XY+18.

15. *К какой группе сцепления относятся болезни: гемофилия, дальтонизм, отсутствие резцов, рахит и т.д.:*

- 1) частично сцепленные с полом;
- 2) полностью сцепленные с полом;
- 3) голандрические гены;
- 4) аутосомные гены.

## ЗАНЯТИЕ 4

### НАСЛЕДОВАНИЕ ГРУПП КРОВИ. ВОПРОСЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ

*Цель занятия:* усвоение закономерности молекулярной генетики, изучение механизма наследования основных групп крови человека; разбор резус-конфликтных ситуаций; решение задач на наследование групп крови.

*Вопросы к занятию:*

1. Наследование групп крови у человека, значение в медицине, судебной экспертизе и антропологии.
2. Резус-система. Механизм наследования. Понятие о резус-несовместимости.
3. Генетические явления на молекулярном уровне. Роль ДНК и РНК.
4. Трансформация, трансдукция, конъюгация и лизогения.
5. Ауторепродукция нуклеиновых кислот: ДНК на ДНК; РНК на РНК; ДНК на РНК и РНК на ДНК.
6. Механизм регуляции генной активности у про- и эукариот.
7. Законы Морганна. Сцепление, группы сцепления генов.
8. Карты хромосом и методы их построения.

*План проведения занятия:*

1. Решение задач на доске на наследование групп крови.
2. Разбор явления резус-несовместимости, разбор механизма наследования на доске.
3. Изучение механизма генной регуляция у про- и эукариот с использованием схемы.
4. Запись в тетрадь механизмов репарации ДНК.

*Оснащение занятия:* таблицы: резус-несовместимость, группы крови, определение отцовства, трансформация ДНК, схема генной регуляций, схема синтеза белка, ауторедупликация ДНК, генетический код, структура ДНК и РНК.

### Наследование групп крови

В 1901 г. К. Ландштейнером впервые была предложена гипотеза, согласно которой кровь человеческого организма подразделяется на четыре группы: I, II, III, IV.

В настоящее время известно несколько систем определения групп крови человеческого организма. Наиболее распространенными являются системы: АВ0, MN и Резус.

Группы крови системы АВ0 наследуются не по закону Менделя, а по типу множественных аллелей потому, что за один фенотипический признак (группа крови) отвечают не два гена, а три аллельные формы одного гена I – I<sup>0</sup>, I<sup>A</sup>, I<sup>B</sup>. Аллель I<sup>0</sup> рецессивен по отношению к двум другим, доминантным. Ген I определяет синтез белков-антигенов на мембране эритроцитов и антител к ним в плазме крови. Три аллеля гена образуют 6 генотипов и 4 фенотипа. Группа крови I обозначается как I<sup>0</sup>, II группа – I<sup>A</sup>, III группа крови – I<sup>B</sup>. Совместно два доминантных – I<sup>A</sup> и I<sup>B</sup> аллеля, оказавшись в одном и том же генотипе, определяют IV группу крови, что называется *кодминированием*, то есть, оба аллеля в полной мере проявляют своё действие. В результате получается новый фенотипический вариант, отличающийся от признаков обеих гомозигот.

Таблица 5

Обозначения групп крови в системе АВ0

Группа	Ген	Генотип	Фенотип	
			Антигены (аглоутиногены на поверхности эритроцитов)	Антитела (аглоутинины в плазме)
I(0)	I <sup>0</sup>	I <sup>0</sup> I <sup>0</sup>	–	α, β
II(A)	I <sup>A</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>A</sup> , I <sup>A</sup> I <sup>0</sup>	A	β
III(B)	I <sup>B</sup>	I <sup>B</sup> I <sup>B</sup> , I <sup>B</sup> I <sup>0</sup>	B	α
IV(AB)	I <sup>A</sup> , I <sup>B</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	A,B	–

В 1927 г. К. Ландштейнер и Ф. Левин открыли систему групп крови MN, используемую с тех пор для определения групп крови человеческого организма. По этой системе выделяют гены M и N или I<sup>M</sup> и I<sup>N</sup>. Они являются кодминантными. В 1947 г. при помощи сыворотки, полученной от многорожавшей женщины R. Walsh и С. Montgomery открыли антиген S, связанный с системой MN. Позднее в эритроцитах человека был обнаружен рецессивный антиген s. Антигены S и s контролируются аллельными генами. Кроме того, в эритроцитах некоторых лиц находят комплексный антиген U, состоящий из компонентов антигенов S и s.

У 1% людей антигены S и s могут отсутствовать, этих лиц обозначают символом Su. Таким образом, полное наименование этой системы групп крови – MNSs.

По системе MN встречаются люди с генотипом:

- 1)  $I^M I^M$  – 36% населения, в фенотипе присутствует только фактор M.
- 2)  $I^N I^N$  – 16% населения, в фенотипе присутствует только фактор N.
- 3)  $I^M I^N$  – 48% населения, в фенотипе присутствуют оба фактора.

В 1939 году доктора Филип Левин и Руфус Стетсон сообщили о новом антигене крови, вызывавшем гемолитическую реакцию на переливание крови примерно у 80% людей. Эти данные были уточнены в 1940 К. Ландштейнером и А. Винером, обнаружившим аналогичный антиген на эритроцитах человека и макаки-резуса, получивший название резус-фактор. Резус-фактор наследуется как аутосомный доминантный признак. Открытие резус-фактора позволило объяснить тяжелое заболевание – гемолитическую желтуху.

Резус-фактор не изменяется в течение всей жизни. Частота встречаемости резус-фактора, например, среди европейского населения составляет 85%, среди монголоидов – 99%, а резус-отрицательных людей среди европейского населения насчитывается примерно 15%.

В настоящее время известно, что система резус включает много антигенов, синтез которых контролируется тремя локусами первой хромосомы: C, D, E (таблица 6). Доминантные аллели определяют синтез антигенов (Rh<sup>+</sup>), рецессивные – их отсутствие (Rh<sup>-</sup>). Локусы тесно сцеплены, не обнаруживают кроссинговера, наследуются всегда вместе. Наиболее активным является антиген D.

Таблица 6

Генотипы системы Rh

Rh <sup>+</sup>	Слабо Rh <sup>+</sup>	Rh <sup>-</sup>
C- <b>D</b> - E-	C- <b>dd</b> E-	ccddee
cc <b>D</b> - E-	C- <b>dd</b> ee	
C- <b>D</b> - E-	cc <b>dd</b> E -	
cc <b>D</b> - ee	cc <b>dd</b> ee	

## **Работа 10. Задачи на наследование различных систем групп крови для аудиторной работы**

1. Мужчина, имеющий I группу крови, женился на женщине со II группой крови. У отца жены I группа крови. Какова вероятность, что дети от этого брака будут иметь I группу крови? II группу крови?
2. В одной семье первый ребенок имеет IV группу крови, второй ребенок – III группу крови, а третий ребенок – I группу крови. Какие группы крови должны иметь их родители?
3. В родильном доме перепутали двух детей, имеющих: один – I группу крови, а второй – III группу крови. Родители одного ребенка имеют II и III группы крови, а родители другого ребенка – I и IV группы крови. Определить, который из детей принадлежит первой и второй паре родителей?
4. У ребенка I группа крови. Его мать имеет также I группу крови. Который из двух мужчин может быть отцом ребенка, если первый мужчина имеет III группу крови, а второй – IV группу крови?
5. Отец и мать имели IV группу крови, дочь – II, сын – III. Все многочисленные внуки (15 человек) имели IV группу крови. Определить генотип дочери, её мужа, сына и его жены.
6. В семье резус-положительных родителей, в которой отец имел III группу крови, а мать II группу крови, родился резус-отрицательный сын с I группой крови. Определить генотипы родителей и вероятность рождения у них резус-положительного ребенка с IV группой крови.
7. Резус-отрицательная женщина, гомозиготная со II группой крови, вышла замуж за резус-положительного мужчину с I группой крови. Написать генотипы детей. Объяснить механизм возникновения резус-конфликта.
8. У светловолосой женщины со II группой крови и темноволосого мужчины с II группой крови родился светловолосый сын с I группой крови. Определить генотипы родителей, если темные волосы – доминантный аутосомный признак.
9. В семье, где жена имеет I группу крови, а муж IV, родился сын дальтоник с III группой крови. Оба родителя различают цвета нормально. Записать генотипы родителей и ребенка. Определить



вероятность рождения здорового сына и его возможную группу крови.

10. У кареглазой резус-положительной женщины со II группой крови и кареглазого резус-отрицательного мужчины с III группой крови родилась голубоглазая резус-отрицательная дочь с I группой крови. Определить генотипы родителей.

11. Светловолосая резус-положительная женщина с IV группой крови выходит замуж за темноволосого резус-положительного мужчину с I группой крови, мать которого имела светлые волосы. Определить вероятность рождения в этой семье светловолосых резус-отрицательных детей и возможные группы крови у них, если известно, что мужчина и женщина гетерозиготны по резус-фактору.

12. У человека по группе крови системы MN могут быть генотипы MM, NN, MN. Определить возможные генотипы детей, если родители гетерозиготны по резус-фактору, а по группе крови имеют генотип MN.

13. В семье, где здоровый отец имеет группу крови MN, а здоровая мать – группу крови MM, имеются: ребенок–альбинос с группой крови MM и здоровый ребенок с группой крови NN. Кто из детей в этой семье является приемным?

14. От брака между мужчиной с IV группой крови и женщиной с II группой крови родилось трое детей с группами крови III, IV и I. Определите генотипы родителей и детей. Нет ли в этом сообщении чего-либо вызывающего сомнения?

15. В семье девять детей. Первый ребенок имеет IV группу крови, второй – III, третий – IV, четвертый – II, пятый – IV, шестой – II, седьмой – I, восьмой – II, девятый – I. Мать имеет II, отец – IV группу крови. Определите, сколько в семье приемных детей.

## Задачи для внеаудиторной работы (решить дома)

1. Отец и мать имели I группу крови. Их дочь вышла замуж за мужчину с III группой крови. Внуки имели: двое – III, двое – I, один – IV, один – II группу крови. Определите, сколько приемных детей, и какие у них группы крови.
2. Резус-положительная женщина со II группой крови, отец которой имел резус-отрицательную кровь I группы, вышла замуж за резус-отрицательного мужчину с I группой крови. Какова вероятность, что ребенок унаследует оба признака отца?
3. В семье кареглазых родителей имеются четверо детей. Двое голубоглазых имеют I и IV группу крови, двое кареглазых – II и III. Написать генотипы родителей и детей.
4. Родители имеют II и III группы крови. У них родился ребенок, больной серповидноклеточной анемией, с I группой крови. Определить вероятность рождения больных детей с IV группой крови.

## Генная инженерия

Генная инженерия – это новая отрасль молекулярной биологии и генетики, которая существенно видоизменила структуру и содержание биотехнологии. Целью этой отрасли науки является создание новых генетических структур и, в конечном счете, создание организмов с новыми наследственными свойствами. С помощью технологий генной инженерии возможно внесение новых генов в существующий генетический набор организма, или наоборот избирательное удаление каких-либо генов из уже имеющегося набора, в результате чего изменяются наследственные свойства организма. Работы в области генной инженерии основываются на трех основных этапах: выделение или синтез гена, или генов; сшивание полученного гена с векторной, т.е. направляющей молекулой ДНК, что называется *трансгенозом*, и введение векторной молекулы ДНК с новым геном в клетку реципиента и подключение его в работу генетического аппарата.

*Первый этап.* Выделение или синтез гена осуществляется химическим или биологическим (ферментативными) способами.

Для химического синтеза генов необходимо иметь полностью расшифрованную последовательность нуклеотидов. Впервые искусственный ген синтезировал индийский ученый Г. Корана (1970). Это был ген *аланиновой Т-РНК дрожжей*, состоящий из 77 нуклеотидов. В 1976 г. удалось синтезировать ген *тирозиновой Т-РНК кишечной палочки*, состоящей не только из структурного участка, включающего 126 нуклеотидов, но и *регуляторного участка*, включающего *промотор и терминатор*.

Другим примером химического синтеза генов является синтез гена, отвечающего за биосинтез фермента – лактазы, расщепляющего лактозу. Недостатком химического способа синтеза генов является то, что этим способом можно синтезировать только небольшие по размерам гены прокариот, а синтез сложных генов эукариот, состоящих из тысячи и более нуклеотидов, осуществить этим способом пока не удается.

Синтез сложных генов возможно осуществить с помощью процесса обратной транскрипции, т.е. передачи наследственной информации с И-РНК на ДНК, а в условиях опыта – и с других РНК. Именно этот процесс лежит в основе следующего метода синтеза генов.

Биологический способ синтеза генов можно представить следующим образом: с молекулы И-РНК, являющейся в данном случае матрицей, при помощи фермента обратной транскриптазы (ревертазы), называемой также *РНК-зависимая ДНК полимераза*, синтезируется цепь ДНК. После этого И-РНК, послужившая матрицей, разрушается другим ферментом – рибонуклеазой. Полученную молекулу ДНК называют ДНК- копией (К-ДНК). Такая ДНК не имеет вставок – интронов, т.е. участков, не несущих генетической информации о синтезе белков. Другими словами, схема ее строения не отличается от исходного бактериального гена.

Ген, полученный путем ферментативного синтеза, может функционировать в бактериальной клетке, и при этом на нем синтезируется И-РНК, а затем – белок. Таким путем под руководством академика В.А. Энгельгарда был получен ген, определяющий синтез фермента галактозы, широко применяемый в пищевой промышленности.

У ферментативного способа синтеза генов также имеются свои недостатки. В частности, гены, синтезированные ферментативным способом, не имеют своего регуляторного участка, т.е. промотора. Это препятствует функционированию этих искусственных генов в животных клетках. Названный недостаток был устранен путем переноса полученного структурного гена в бактериальную клетку и присоединения к ней промотора, т.е. направляющего участка молекулы ДНК плазмид бактериальных клеток. С помощью данного способа были синтезированы ген, отвечающий за синтез *инсулина*, а также ген, отвечающий за синтез *нейрогормонов человека* (энкефалин, брадикинин, лейцин).

*Второй этап.* Трансгенез – сшивание полученного гена с векторной (направляющей) молекулой ДНК. Для этих целей применяют особые бактериальные ферменты, являющиеся обычной составной частью бактериальной клетки, которые образуют их естественную систему защиты от чужеродной генетической информации. Такие бактериальные ферменты называются *рестриктазами*, и они способны опознавать чужеродные последовательности нуклеотидов ДНК и разрушать их, разрезая на отдельные участки. Каждая *рестриктаза* может действовать только на определенную последовательность нуклеотидов, т.е. на определенный фрагмент молекулы ДНК. Через некоторое время фрагменты ДНК, образованные в результате действия *рестриктаз*, без каких-либо дополнительных воздействий снова соединяются в соответствии с принципами комплементарности. Подобным же образом можно соединять отрезки ДНК, полученные из разных источников, а значит, создавать комбинации генов в одной длинной молекуле ДНК. Для соединения фрагментов применяют фермент – *лигазу*, являющуюся одним из ферментов репарации ДНК. Итак, комбинируя различные ферменты – *рестриктазы* и *лигазы*, можно разрезать цепь ДНК в разных местах и получить рекомбинантную молекулу ДНК.

*Третий этап.* Введение векторной молекулы ДНК с новым геном в генетический аппарат реципиента. Перенос генов из одной клетки в другую возможен с помощью *плазмид*. Плазмидами называются мелкие внехромосомные кольцевые молекулы ДНК бактериальных клеток, располагающиеся прямо в цитоплазме

клетки. Плазмиды могут встраиваться в ДНК клетки хозяина и воспроизводиться как часть бактериального генома. Кроме плазмид в качестве направляющей молекулы ДНК (вектора) используются фаги и вирусы. В этом случае перенос генетической информации осуществляется посредством трансдукции. Особым случаем трансдукции является перенос чужеродных генов в эукариотические клетки с помощью неонкогенных вирусов и фагов. Введение генов эукариот в бактериальные клетки в настоящее время используется для микробиологического синтеза некоторых биологически активных веществ, которые в природе продуцируются не бактериями, а клетками высших организмов, например, такие гормоны, как соматотропин, инсулин, соматостатин и др.

### Регуляция генной активности

В 1965 г. Ф. Жакоб и Ж. Моно из Пастеровского института в Париже получили Нобелевскую премию за работу по выявлению регуляции генной активности у бактерий. По их теории на участке ДНК есть гены-регуляторы, гены-операторы и структурные гены (рис. 2).

Ген-регулятор находится на некотором расстоянии от структурных генов, а ген-оператор примыкает к структурным генам. Оператор и структурные гены вместе называются *опероном*. Ген-регулятор синтезирует особое вещество – белок-репрессор. Репрессор, взаимодействуя с оператором, репрессирует его (выключает), и при этом структурные гены не работают.

При попадании в клетку метаболитов, например, лактозы, происходит взаимодействие лактозы с репрессором лактозного оперона. Это взаимодействие снимает запрет с оператора и включает работу структурных генов. Происходит считывание информационной РНК с гена «А», синтезируется белок-фермент, расщепляющий лактозу, затем синтезируется другой фермент с гена «Б», который производит более глубокое расщепление лактозы и т.д., пока вся лактоза, поступившая в клетку, не расщепится. В последнюю очередь расщепляется молекула лактозы, взаимодействующая с репрессором, снова наступает репрессия – запрет ра-

боты структурных генов. Вышеописанные механизмы генной регуляции доказаны для прокариот. Прокариотами называются организмы, не имеющие морфологически обособленного ядра. Нуклеиновые кислоты у них распределены в цитоплазме. К ним относятся бактерии и сине-зеленые водоросли.

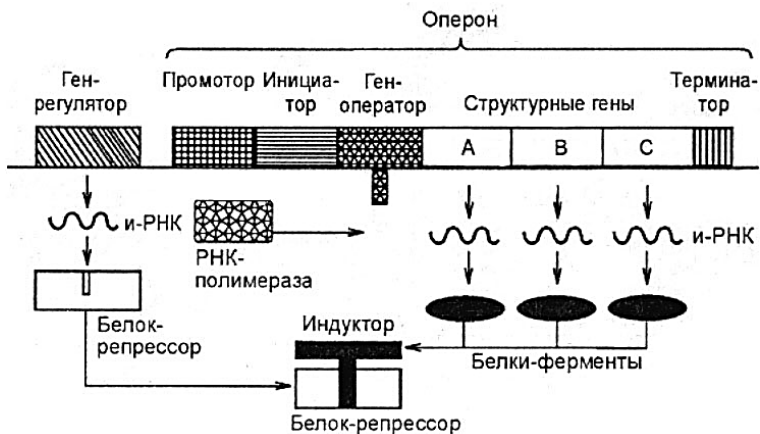


Рис. 2. Лактозный оперон *E. coli*: структурный ген «А» несет информацию о строении β-галактозидазы, «В» – о строении галактозидпермиказы, «С» – трансацетилазы

При дальнейшем изучении работы лактозного и других оперонов бактерий было выявлено, что помимо негативного (репрессорного) механизма регуляции транскрипции в этих оперонах имеется также позитивный механизм, приводящий через активацию определенных белков к транскрипции. Так, в случае лактозного оперона установлено существование такого белка, который активируется путем связывания с циклическим аденозинмонофосфатом (цАМФ). Затем белок-активатор соединяется со специфическим участком в начале промоторной части и обеспечивает нормальное прикрепление и дальнейшее функционирование РНК-полимеразы.

Было установлено также, что такой белок, активированный цАМФ, является фактором позитивной регуляции транскрипции

не только лактозного оперона, но и нескольких других катаболизирующих оперонов *E. coli*. Если в клетке имеется достаточное количество глюкозы либо другого легко усваиваемого моносахарида, то активируется работа соответствующего оперона, тем самым происходит утилизация углеводов. При снижении концентрации цАМФ происходит репрессия группы оперонов, включая лактозный. Если в клетке нет достаточного количества глюкозы и других моносахаридов, то концентрация синтезируемого цАМФ возрастает. В связи с этим при наличии лактозы становится возможной активация работы лактозного оперона с помощью белка-активатора, обеспечивающего нормальное функционирование РНК-полимеразы в этом опероне, т. е. бактерии начинают использовать менее выгодный, чем глюкоза, источник углевода (рис. 3).

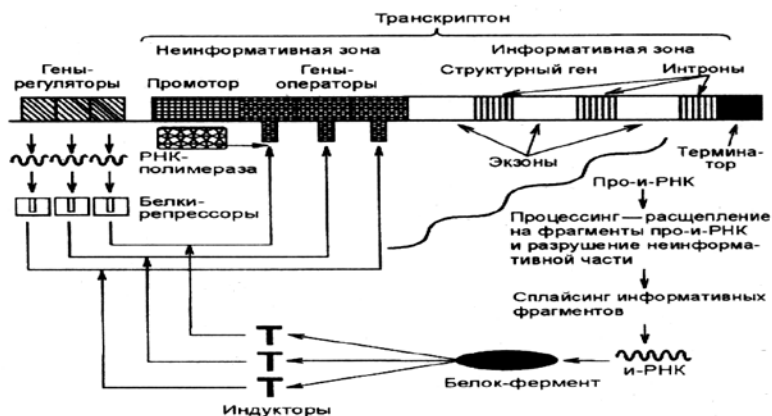


Рис. 3. Схема регуляции транскрипции у эукариот

Что касается эукариот, включая человека, то внутриклеточная регуляция биосинтеза белков у этих организмов является гораздо более сложной и менее изученной, чем у бактерий и вирусов, что связано, в первую очередь, с особенностями организации их геномов. Инициация транскрипции эукариот тесно связана с наличием тех или иных специфических последовательностей в

составе промоторной области отдельных генов, которые должны узнаваться соответствующей РНК-полимеразой.

При этом для РНК-полимераз разных типов (I, II, III и др.) должны существовать отличающиеся друг от друга последовательности. Как и в случае прокариот, такие последовательности должны распознаваться соответствующими специфическими белками-активаторами (факторами транскрипции), с помощью которых осуществляется правильное прикрепление и активация определенной РНК-полимеразы, что является обязательным условием для инициации транскрипции. Стадии элонгации и терминации транскрипции у эукариот также обеспечиваются участием белковых факторов, регулирующих эти процессы.

К числу особенностей эукариот относится прерывистая (мозаичная) структура их генов и связанный с этим процессинг РНК. Так, например, если при типичном варианте сплайсинга мРНК, состоящей из пяти экзонных участков, происходит их соединение в последовательности 1—2—3—4—5, то при альтернативном сплайсинге возможны иные варианты (2—3—1—4—5, 3—4—2—1—5 и др.). В результате на основе одной и той же нуклеотидной последовательности конкретного гена могут формироваться разные варианты белковых молекул, которые будут представлять собой структуры, состоящие из разных сочетаний одних и тех же аминокислотных блоков. Следовательно, в этом случае проявляется принцип достаточно экономного использования имеющейся генетической информации эукариотического организма в разные периоды его жизнедеятельности.

У эукариот наблюдается также групповая регуляция активности генов на этапе транскрипции, связанная с особенностями организации гетерохроматиновых и эухроматиновых участков их хромосом. В настоящее время известны механизмы регуляции активности генов, которые действуют и на этапе трансляции генетической информации в клетке. У бактерий имеется не менее трех белковых факторов, участвующих в регуляции инициации трансляции, которые обозначаются символами IF-1, IF-2, IF-3 (от англ. *initiation factor* – фактор инициации).



При образовании иницирующего комплекса фактор IF-3 связывается с 30S-субъединицей рибосомы, препятствуя преждевременному объединению малой и большой субъединиц. Фактор инициации IF-1 соединяется с иницирующей аминоацил-тРНК, несущей формилметионин, и при участии IF-2 обеспечивает ее правильное прикрепление к а-участку малой субъединицы рибосомы, завершая формирование иницирующего комплекса. Инициация заканчивается объединением рибосомных субъединиц 30S и 50S, которое сопровождается освобождением всех трех факторов инициации, покидающих рибосому. У эукариот имеется другой набор факторов инициации трансляции, механизм действия которых является менее изученным. Стадии элонгации и терминации трансляции также регулируются соответствующими белковыми факторами как у прокариот, так и у эукариот. Завершение трансляции связано со вступлением в а-участок рибосомы одного из терминирующих кодонов мРНК (УАА, УАГ, УГА). Эти кодоны узнаются соответствующими белковыми факторами терминации, которые обеспечивают разрушение связи между последней тРНК и мРНК в р-участке рибосомы и освобождение синтезированного полипептида, а также диссоциацию рибосомных субъединиц. Можно полагать, что регуляция экспрессии генов осуществляется и на этапе посттрансляционной модификации полипептидов, однако механизмы такой регуляции исследованы недостаточно. Оценивая особенности генетической регуляции биосинтеза белков у эукариот, необходимо отметить, что в случае многоклеточных организмов, включая человека, ее механизмы являются исключительно сложными и имеют многоуровневый характер, не ограничиваясь лишь процессами, происходящими в рамках одной клетки.

В последние годы изучены механизмы восстановления (репарации) поврежденной молекулы ДНК. Известны прямые (фотореактивация – протекает при помощи фермента фотолиазы) и непрямые (эксцизионная) типы репарации. На рис. 4 представлен эксцизионный тип репарации, который осуществляется благодаря работе нескольких ферментов.

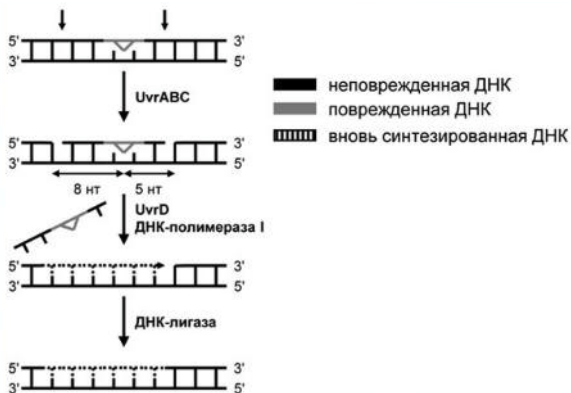


Рис. 4. Эксцизионный тип репарации ДНК (механизм «вырезать и заменить»)

### Тестовые задания для самоконтроля

Запишите ответы на вопросы в рабочую тетрадь (альбом). Запись оформите в виде таблицы.

Внимание! В скобках дано количество правильных ответов на вопрос.

Название темы:	
№ вопроса	ответ
1	
2	
3	
.....	
25	

1. Структурные гены эукариот имеют: (2)

- 1) полицистронную структуру;
- 2) моностиронную структуру;
- 3) только экзоны;
- 4) экзоны и интроны;
- 5) интроны.

2. Структурные гены прокариот имеют: (2)

- 1) полицистронную структуру;
- 2) моностиронную структуру;
- 3) только экзоны;
- 4) только интроны;
- 5) экзоны и интроны.

*3. Функции гена: (3)*

- 1) один ген – один организм;
- 2) один ген – один признак;
- 3) один ген – один белок;
- 4) один ген – одна мутация;
- 5) один ген – один полипептид.

*4. Кодировующий участок гена эукариот содержит: (3)*

- 1) промотор;
- 2) кодоны;
- 3) регулятор;
- 4) экзоны;
- 5) интроны.

*5. Синонимами гена являются: (2)*

- 1) хромонема;
- 2) локус;
- 3) нуклеосома;
- 4) аллель;
- 5) хроматида.

*6. Дайте определение идиограммы: (1)*

- 1) гаплоидный набор хромосом клетки, характеризующийся их числом;
- 2) диплоидный набор хромосом клетки, характеризующийся их числом, величиной и формой;
- 3) расположение хромосом попарно в порядке убывания их величин;
- 4) получение метафазных пластинок;
- 5) карты линейной дифференцированности хромосом.

*7. Укажите, по каким признакам проводится идентификация хромосом по Денверской классификации: (3)*

- 1) особенности окраски хромосом при дифференциальной окраске;
- 2) форма;
- 3) расположение центромеры;
- 4) характер расположения полос по длине хромосомы;
- 5) размеры.

8. Кариотип человека содержит: (1)

- 1) 23 хромосомы;
- 2) 46 хромосом;
- 3) 44 хромосомы;
- 4) 22 хромосомы;
- 5) 48 хромосом.

9. Парное расположение хромосом по мере убывания их длины называется: (1)

- 1) кариотипом;
- 2) фенотипом;
- 3) генотипом;
- 4) геномом;
- 5) идиограммой.

10. Родители имеют II и III группы крови и гомозиготны. Укажите, какие группы крови можно ожидать у их детей: (1)

- 1) I;
- 2) II;
- 3) III;
- 4) IV

11. Определите генотипы людей с I и IV группами крови по системе ABO: (2)

- 1)  $I^0 I^0$ ;
- 2)  $I^A I^0$ ;
- 3)  $I^A I^B$ ;
- 4)  $I^B I^0$ ;
- 5)  $I^A I^A$

12. У мальчика I группа крови, а у его сестры – IV. Определите возможные группы крови их родителей: (1)

- 1) I и II;
- 2) II и IV;
- 3) II и III;
- 4) I и IV;
- 5) I и III

13. Определите генотипы людей I группы по системе АВ0: (2)

- 1)  $I^0 I^0$ ;
- 2)  $I^A I^0$ ;
- 3)  $I^B I^0$ ;
- 4)  $I^B I^B$ ;
- 5) II

14. Определите генотипы людей III группы по системе АВ0: (2)

- 1)  $I^0 I^0$ ;
- 2)  $I^A I^0$ ;
- 3)  $I^B I^0$ ;
- 4)  $I^B I^B$ ;
- 5)  $I^A I^B$ ;

15. Наследование групп крови у человека связано:

- 1) с неполным доминированием;
- 2) серией множественных аллелей;
- 3) анализирующим скрещиванием;
- 4) правилом расщепления.

16. Сколько аллелей имеет ген, контролирующей группу крови:

- 1) 2;
- 2) 4;
- 3) 5;
- 4) 3.

17. Укажите генотип человека, имеющего I группу крови:

- 1)  $I^0 I^0$ ;
- 2)  $I^B I^B$ ;
- 3)  $I^A I^B$ ;
- 4)  $I^A I^A$ .

18. Определите группу крови:

- 1)  $-\alpha, \beta$ ;
- 2) B  $\alpha$ ;
- 3) AB  $-\alpha$ ;
- 4) A  $\beta$ .

19. Укажите фермент, принимающий участие в восстановлении репарируемой молекулы ДНК:

- 1) эндонуклеаза;
- 2) полимераза;
- 3) экзонуклеаза;
- 4) полинуклеотидлигаза.

20. Универсальные доноры – это люди, в крови которых:

- 1) нет антигенов;
- 2) есть антигены А;
- 3) есть антигены В;
- 4) есть все антигены.

21. Назовите основные этапы темновой репарации: (2)

- 1) упрощение повреждений ДНК;
- 2) удаление повреждений ДНК;
- 3) сшивание повреждений ДНК;
- 4) удвоение повреждений ДНК;
- 5) узнавание повреждений ДНК.

22. Удаление тимидиновых димеров происходит: (1)

- 1) при фотореактивации;
- 2) эксцизионной репарации;
- 3) пострепликативной репарации;
- 4) SOS- репарации.

23. Восстановление целостности поврежденной ДНК может происходить путем: (3)

- 1) прямой репарации;
- 2) темновой репарации;
- 3) дорепликативной репарации;
- 4) пострепликативной репарации;
- 5) пострекомбинантной репарации.

24. При репарации ДНК происходит: (1)

- 1) исправление поврежденной структуры ДНК;
- 2) удвоение ДНК;
- 3) авторепродукция ДНК;
- 4) изменение в структуре ДНК;
- 5) репликация ДНК.

25. При массовых повреждениях структуры ДНК включается: (1)

- 1) темновая репарация;
- 2) прямая репарация;
- 3) дорепликативная репарация;
- 4) пострепликативная репарация;
- 5) SOS-репарация.

26. Генетические дефекты репарационной системы приводят к болезням: (2)

- 1) пигментная ксеродерма;
- 2) фенилкетонурия;
- 3) анемия Фанкони;
- 4) серповидно-клеточная анемия;
- 5) гемофилия.

27. Биологическое значение репарации: (2)

- 1) обеспечивает постоянство хромосом;
- 2) обеспечивает целостность структуры ДНК;
- 3) сохраняет уникальность гена;
- 4) обеспечивает комбинативную изменчивость;
- 5) обеспечивает стабильность субмикроскопической структуры генетического материала.

28. Экзизионная репарация достигается при участии ферментов: (3)

- 1) РНК-полимеразы;
- 2) трансметилазы;
- 3) ДНК-метилтрансферазы;
- 4) ДНК-полимеразы;
- 5) ДНК-лигазы.

29. Один из важнейших генетических процессов в клетке, обеспечивающих ее жизнеспособность и сохранение вида в целом, называется: (1)

- 1) мутацией;
- 2) редупликацией;
- 3) репарацией;
- 4) транскрипцией.

## ЗАНЯТИЕ 5 ИЗМЕНЧИВОСТЬ, ЕЕ ВИДЫ И МЕХАНИЗМЫ

*Цель занятия:* изучение классификации видов изменчивости, механизмов ненаследственной и наследственной изменчивости для прогнозирования и предупреждения генных и хромосомных болезней.

Студенты должны:

*знать* наследственную и ненаследственную изменчивость и причины ее возникновения;  
*уметь* определять тип наблюдаемой изменчивости.

*Основные вопросы темы:*

1. Модификационная изменчивость. Норма реакции. Вариационная кривая изменчивости.
2. Сезонная, экологическая и географическая изменчивость, примеры.
3. Генотипическая изменчивость, ее значение в онтогенезе и эволюции. Гомологические ряды изменчивости по Вавилову.
4. Механизм комбинативной изменчивости, его значение в разнообразии людей. Акселерация.
6. Спонтанные и индуцированные, полезные и вредные соматические, генеративные доминантные и рецессивные мутации, их значение. Мутагенные факторы, их значение для человечества.
8. Геномные мутации. Полиплоидия, ее виды и значение в растениеводстве и животноводстве. Гетероплоидия (анеуплоидия).
10. Хромосомные aberrации, их виды и клиническое значение.
12. Генные (точечные) мутации. Признаки, диагностика и лечение некоторых генных болезней.
13. Генные морфологические и физиологические мутации. Примеры и их характерные признаки.
14. Генные болезни с нарушением белкового, углеводного, минерального и липидного обменов. Примеры и их характерные признаки.
15. Виды репарации ДНК.



*План проведения занятия:*

1. Разбор классификаций форм изменчивости на доске и в альбомах.
2. Анализ видов изменчивости.
3. Решение задач на доске (список прилагается).
4. Опрос.

*Оснащение занятия:* таблицы: наследственная (приспособительная) изменчивость, полиплоидия, хромосомные aberrации, наследственные болезни.

### **Изменчивость как свойство организмов изменять свои признаки**

Фенотипическая (модификационная, определенная) – изменчивость по наследству не передается, имеет адаптивные значения. Например, загар человека. Различают сезонную, экологическую и географическую изменчивость. Фенотипическая изменчивость ограничена нормой реакции.

Генотипическая (неопределенная) – передается по наследству (рис. 5).

Комбинативная (гибридная) – происходит при скрещиваниях вследствие рекомбинации генов при мейозе и случайном их комбинировании в зиготах. При этой изменчивости проявляются гетерозис и акселерация.

Мутационная – возникает при изменениях наследственного аппарата. Мутации бывают: полезные, вредные и нейтральные; соматические и генеративные; доминантные и рецессивные; спонтанные и индуцированные; генные, хромосомные и геномные. Мутации возникают под действием химических, физических, радиационных и мутагенных факторов.

### **Геномные мутации**

Геномные мутации – изменение числа хромосом в кариотипе организма. Полиплоидия – увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору. В зависимости от числа наборов хромосом в кариотипе различают: триплоиды ( $3n$ ), тетраплоиды ( $4n$ ), пентаплоиды ( $5n$ ).

Полиплоидия распространена в основном среди растений, поскольку у животных она вызывает нарушения механизма хромосомного определения пола. Для полиплоидных форм характерны более широкие нормы реакции, благодаря чему они легче приспосабливаются к неблагоприятным условиям внешней среды. Анеуплоидия (гетероплоидия) – изменение диплоидного набора хромосом на некратное число. Различают: моносомию 45 (XO), трисомию 47 (21+), 47 (13+), 47 (18+), 47 (XXX), 47 (XXY), тетрасомию 48 (XXXX), 48 (XXXY).

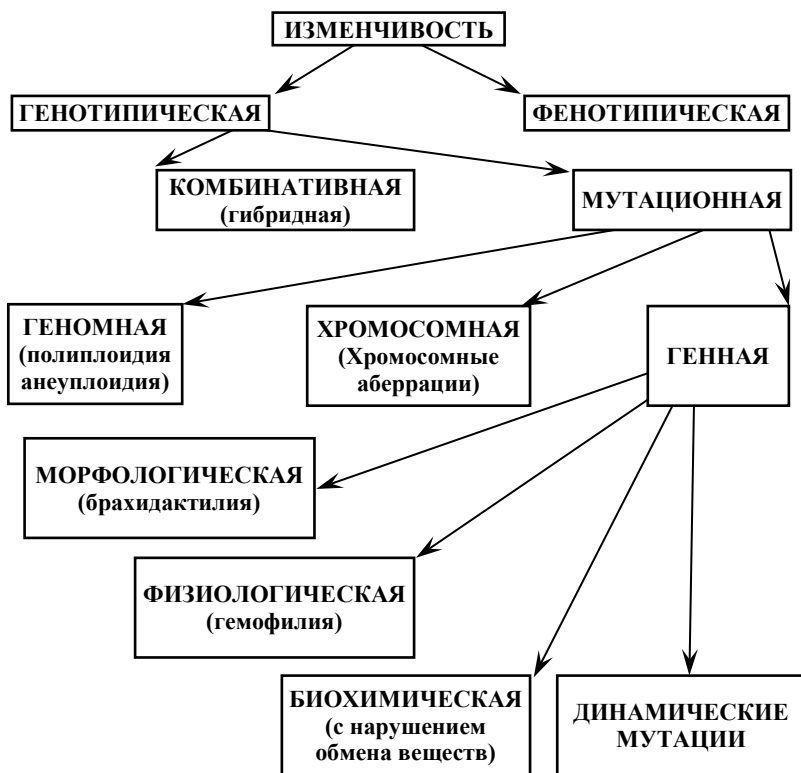


Рис. 5. Классификация видов изменчивости

## **Хромосомные мутации**

Хромосомные мутации (хромосомные aberrации) – это структурные изменения хромосом. Различают внутривхромосомные и межхромосомные aberrации.

К внутривхромосомным aberrациям относятся: нехватка (потеря гена или генов с концевго участка хромосомы), делеция (потеря гена или генов со среднего участка хромосомы), дупликация (повторение гена или генов в составе одной и той же хромосомы), инверсия (поворот участка хромосомы на 180°).

К межхромосомным aberrациям относятся: транслокация (обмен генами между негомолотичными хромосомами), транспозиция (перенесение гена или генов в другое место генома).

## **Генные мутации**

Генные, или точечные, мутации, возникают в результате выпадения или добавления, а иногда в результате замены отдельных нуклеотидов, входящих в состав того или иного гена. Генные мутации могут возникнуть также в результате выпадения или замены отдельных азотистых оснований, входящих в состав нуклеотидов.

Генные мутации могут привести к генным заболеваниям:

I. Мофологическим (брахидактилия, полидактилия);

II. Физиологическим (гемофилия);

III. Биохимическим, заболевания, связанные с нарушением обмена веществ: аминокислотного (фенилкетонурия, альбинизм), углеводного (галактоземия, сахарный диабет), липидного (лейкодистрофия, ганглиозидоза), минерального (гемохроматоз), нуклеиновых кислот (подагра, ксантоурия).

## **Динамические мутации**

*Болезни экспансии тринуклеотидных повторов* – большая группа наследственных заболеваний человека, имеющих общий молекулярный механизм – увеличение числа копий tandemных тринуклеотидных повторов в регуляторной или транскрибируемой части генов, так называемые «динамические мутации». До сих пор не обнаружены ни у одного из видов млекопитающих или других живых организмов, кроме как у человека.

Для болезней экспансии тринуклеотидных повторов характерны следующие клиничко-генетические феномены:

1) *антиципация* – утяжеление клинических проявлений заболевания из поколения в поколение в пределах одной родословной. Антиципация развивается вследствие увеличения количества тринуклеотидных повторов в цикле мейотических и митотических клеточных делений;

2) увеличение тяжести клинических проявлений и количества тринуклеотидных повторов в различных семьях и у больных в одной и той же семье;

3) *парадокс Шермана* – увеличение количества пораженных лиц в каждом последующем поколении в зависимости от того, кто из родителей передал мутацию потомкам. Парадокс обусловлен наличием порога количества тринуклеотидных повторов, который необходимо преодолеть для возникновения клинических симптомов. Впервые был выявлен при анализе родословных больных с синдромом Мартина-Белл, характеризующегося ломкостью X-хромосомы.

На основании этиопатогенетических различий выделяют две группы заболеваний.

*Первая группа* – болезни, при которых в *транслируемой области гена* возникает экспансия CAG-повторов в интервале от 40 до 80, кодирующих глутамин в транслируемой части гена, что приводит к включению в структуру экспрессируемого им белка полиглутаминового участка. Патология возникает в результате неправильного функционирования увеличенного в размере белка. К таким заболеваниям можно отнести хорею Гентингтона и различные варианты спино-церебеллярных атаксий.

*Вторая группа* – заболевания, при которых экспансия тринуклеотидных повторов возникает в *нетранслируемой области гена*. Количество повторов составляет от нескольких сотен до нескольких тысяч, по этой причине ген становится нестабильным, как в соматических, так и в половых клетках, что сопровождается феноменом антиципации. К заболеваниям этой группы можно отнести миотоническую дистрофию, синдром Мартина-Белл и атаксию Фридрейха.

## Работа 7. Задачи на различные варианты изменчивости

1. В результате какой изменчивости возникают синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского–Тернера, Клайнфельтера? Напишите кариотипы.
2. Определите тип хромосомных мутаций, если в норме хромосома содержит последовательность генов ABCDE:  
а) ABCD; б) ABBCDE; в) ACBDE; г) ABCДЕМН.
3. Заполните таблицу, ответив на вопросы.

Характеристика/Вид изменчивости	Модификационная	Мутационная
Изменяется генотип или фенотип		
Факторы, вызывающие изменчивость		
Передаётся потомству		
Имеет или не имеет значение для эволюции		

4. Наследственный рахит обусловлен доминантной генной мутацией. Определить вероятность появления больных детей от брака больного гетерозиготного мужчины и здоровой женщины.
5. Определить форму изменчивости и вызывающие её факторы для следующих примеров:  
а) атлетическое телосложение гимнаста;  
б) нарушение нормальной функции щитовидной железы у населения Чувашии;  
в) рождение девочки с моносомией по X-хромосоме;  
г) появление ребёнка-альбиноса у родителей, имеющих нормальную пигментацию;  
д) рождение сына-гемофилика у родителей, в родословной которых этот признак не встречался;  
е) у кареглазых родителей родился ребёнок с голубыми глазами;  
ж) у некоторых школьников появилось искривление позвоночника.
6. В процессе сперматогенеза в анафазе I хромосомы не разошлись по полюсам клетки. Напишите хромосомные наборы возможных вариантов сперматозоидов данного мужчины и мутан-

тов, образующихся при встрече с нормальными гаметками женщин. Как называется такой тип мутаций: генная, хромосомная или геномная?

7. Фенотипически здоровая женщина (гомозиготная по аутосомному мутантному рецессивному гену фенилаланин-гидроксилазы, экспрессия которого была скорректирована у нее в раннем детстве соответствующей диетой) ждет ребёнка. Её муж здоров (происходит из благополучной по фенилкетонурии семьи). Каких детей по генотипу и фенотипу можно ожидать в такой семье?

8. При исследовании клеток амниотической жидкости беременной женщины обнаружено количество хромосом 46, но у одной из 5-й пары аутосом размер плеча уменьшен. Как называется такой вид мутаций и каково название болезни?

9. Синдром приобретённого иммунодефицита (СПИД) – инфекционная болезнь, заражение которой происходит в основном половым путём. Возбудитель СПИДа – ретровирус, наследственная информация у него записана в РНК, состоящей из 9193 нуклеотидов. Какую изменчивость вызывают у человека вирусы при заражении?

10. Как можно объяснить дальтонизм одного глаза и нормальное зрение второго, если такой мозаицизм наблюдается у женщин? У мужчин? (Предположите, что аллель дальтонизма рецессивный, а ген расположен в X-хромосоме.)

11. У мужчины, длительно курившего трубку, на нижней губе развилась опухоль. При гистологическом исследовании ткани опухоли обнаружено много клеток в разных стадиях митоза, полиплоидные клетки и клетки с хромосомными aberrациями. К какому типу мутаций относятся обнаруженные нарушения в клетках опухоли? Передаются ли они потомкам?

12. Нормальный гемоглобин взрослого человека (HbA) белок-тетрамер. Если в пятом кодирующем триplete ЦТЦ одного из генов α-глобулиновой цепи (локализован ген во II аутосоме) произойдет замена основания Т на А, то у такого человека в эритроцитах будет синтезироваться наряду с HbA и HbS. Как называется такая мутация? Нарушится ли смысловая функция кодона, в котором произошла замена азотистого основания. Напишите название аминокислоты нормальной и мутантной α-цепей.

13. Определите относительную роль наследственности и факторов среды в развитии указанных в таблице заболеваний человека.

Болезнь	Конкордантность близнецов %	
	МБ	ДБ
Гипертоническая болезнь	26,2	10,0
Инфаркт миокарда	19,6	15,5
Бронхиальная астма	19,0	4,8
Рак	11,0	3,0
Доброкачественная опухоль	20,0	12,7
Шизофрения	80,0	13,0
Сахарный диабет	84,0	37,0
Корь	97,4	95,7
Туберкулез	52,8	20,6
Врожденный вывих бедра	41,0	3,0

Роль наследственности и факторов среды можно определить с помощью формулы К. Хольцингера  $H = (КМБ - КДБ) / (100 - КДБ)$ , где  $H$  – коэффициент наследственности,  $КМБ$  – конкордантность признака (в %) для монозиготных близнецов;  $КДБ$  – конкордантность того же признака (в %) для дизиготных близнецов.  $E = 1 - H$ ,  $E$  – коэффициент влияния среды.

### Работа 8. Тестовые задания для самоконтроля

Запишите ответы на вопросы в рабочую тетрадь (альбом). Запись оформите в виде таблицы.

Внимание! В скобках дано количество правильных ответов на вопрос.

Название темы:	
№ вопроса	ответ
1	
2	
3	
.....	
25	

*1. Генные (точковые) мутации приводят: (3)*

- 1) к изменению количества хромосом;
- 2) изменению структуры гена;
- 3) изменению аминокислотного состава белка;
- 4) изменению цвета белка, кодируемого геном;
- 5) отсутствию белка, кодируемого геном.

*2. В зависимости от уровня повреждений генетического материала мутации делятся: (2)*

- 1) на генные;
- 2) генерализованные;
- 3) хромосомные;
- 4) хромонемные ;
- 5) хромопластные.

*3. В зависимости от причин и влияния на жизнеспособность мутации делятся: (3)*

- 1) на нейтральные;
- 2) необходимые;
- 3) спонтанные;
- 4) стартовые;
- 5) летальные.

*4. По локализации мутации подразделяются: (2)*

- 1) на ядерные;
- 2) органные;
- 3) органоидные;
- 4) цитоплазматические;
- 5) цитостатистические.

*5. Сдвиг рамки считывания возникает в результате: (3)*

- 1) утери хромосом;
- 2) утери нуклеотидов;
- 3) вставки нуклеосом;
- 4) вставки одного нуклеотида;
- 5) вставки двух нуклеотидов.



6. *К хромосомным болезням приводят геномные мутации: (2)*

- 1) анеуплоидия;
- 2) полиплоидия;
- 3) гетероплоидия;
- 4) гаплоидия;
- 5) моноплоидия.

7. *Генные болезни вызывают мутации: (3)*

- 1) геномные;
- 2) генные;
- 3) трансверсии;
- 4) инверсии нуклеотидных последовательностей;
- 5) делеция в теломерном локусе хромосомы.

8. *Причины возникновения хромосомных aberrаций: (1)*

- 1) выпадение и потеря пар нуклеотидов;
- 2) замены и вставки пар нуклеотидов;
- 3) хромосомные перестройки;
- 4) сдвиг рамки считывания;
- 5) изменение числа хромосом вследствие неправильного расхождения их в процессе митоза или мейоза.

9. *Механизмы возникновения комбинативной изменчивости: (3)*

- 1) изменение структуры хромосом;
- 2) независимое расхождение хромосом при мейозе;
- 3) случайное сочетание гамет при оплодотворении;
- 4) независимое расщепление признаков во втором поколении;
- 5) рекомбинация генов при кроссинговере.

10. *К межхромосомным aberrациям относятся: (3)*

- 1) реципрокная транслокация;
- 2) транзиции;
- 3) транслокация типа центрического соединения;
- 4) нереципрокная транслокация;
- 5) трансверсии.

*11. К ненаследственным формам изменчивости относятся: (2)*

- 1) комбинативная;
- 2) модификационная;
- 3) мутационная;
- 4) фенотипическая;
- 5) генные мутации.

*12. Летальными называются мутации: (1)*

- 1) снижающие жизнеспособность организма
- 2) приводящие к гибели плода во время эмбрионального развития;
- 3) возникающие под влиянием природных факторов и без участия человека;
- 4) возникающие в результате специального воздействия на организм мутагенных факторов;
- 5) возникающие только в соматических клетках организма.

*13. Характерно для соматической мутации: (3)*

- 1) возникает в клетках тела на той или иной стадии индивидуального развития;
- 2) передается по наследству;
- 3) наследуется потомками только той клетки, в которой произошла мутация;
- 4) возникает в половых клетках организма;
- 5) имеет мозаичное проявление.

*14. Устойчивость генетического материала обеспечивается: 3)*

- 1) диплоидным набором хромосом;
- 2) двойной спиралью РНК;
- 3) вырожденностью генетического кода;
- 4) повтором некоторых генов;
- 5) уникальностью генов.

*15. Виды повреждений ДНК: (3)*

- 1) повреждения оснований;
- 2) утрата цепи РНК;
- 3) дезаминирование оснований;
- 4) образование димеров тимина;
- 5) образования дицентриков

16. Спонтанные изменения в ДНК называются: (1)

- 1) репарацией;
- 2) редупликацией;
- 3) мутацией;
- 4) транскрипцией;
- 5) трансляцией.

17. Характерно для хромосомных aberrаций: (1)

- 1) изменение молекулярной структуры гена;
- 2) независимое расхождение хромосом при мейозе;
- 3) изменение структуры хромосом;
- 4) изменение числа хромосом;
- 5) изменение фенотипа под влиянием внешних условий.

18. Апоптоз – это: (2)

- 1) запрограммированная смерть клеток;
- 2) гибель клеток после ожога;
- 3) гибель клеток после травмы органов;
- 4) результат супрессии;
- 5) физиологическая гибель клеток.

## ЗАНЯТИЕ 6 УЧЕНИЕ О ПОПУЛЯЦИЯХ

*Цель занятия:* изучение закономерностей, взаимодействующих в популяциях животных, растений и человека, обучение решению задач по формуле Харди – Вайнберга.

*Основные вопросы темы:*

1. Понятие о популяциях растений, животных и человека.
2. Закон Харди – Вайнберга, суть и математическое выражение.
3. Понятие о панмиксии.
4. Виды изоляции среди животных и человека, последствия изоляции.
5. Мутации в популяциях. Судьба доминантной летальной, доминантной вредной, рецессивной летальной и нейтральной мутации.
6. Волны жизни и дрейф генов
7. Виды отбора в популяциях.
8. Полиморфизм человека, его значение. Социальные барьеры.

*План проведения занятия:*

1. Проверка уровня знаний студентов по популяционной генетике тестовыми вопросами.
2. Анализ знаний студентов различных популяций животных, растений, человека, видов изоляции в природе и обществе, примеры полиморфизма человека.
3. Решение задач (на доске) по популяционной генетике.

*Оснащение занятия:* таблицы: виды арктической, тропической и австралийской фауны и флоры.

**Популяционная генетика – это наука, изучающая явления, происходящие в популяциях на генетическом уровне**

Популяция – это совокупность особей данного вида, в течение длительного времени населяющих определенный ареал и имеющих возможность скрещиваться друг с другом, которая от-

делена от таких же соседних совокупностей одной из форм изоляции (пространственной, сезонной, физиологической или генетической). Совокупность генотипов всех особей данной популяции называется *генофондом популяции*.

К критериям популяции относят следующие признаки: панмиксия – свободное скрещивание особей внутри популяции; изоляция – обособленность особей популяции от других подобных совокупностей особей.

Закон Харди – Вайнберга гласит: в больших популяциях при условии свободного скрещивания и при отсутствии притока мутаций и отбора устанавливается равновесие частот генотипов, которое сохраняется из поколения в поколение.

Закон Харди – Вайнберга устанавливает математическую зависимость между частотами аллелей аутосомных генов и генотипов и выражается следующими формулами:

$$p(A) + q(a) = 1 (100\%) \quad p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa) = 1(100\%),$$

где  $p(A)$  – частота доминантных генов (аллелей);

$q(a)$  – частота рецессивных генов (аллелей);

$p^2(AA)$  – частота особей, гомозиготных по доминантному аллелю;

$2pq(Aa)$  – частота гетерозиготных особей;

$q^2(aa)$  – частота особей, гомозиготных по рецессивному аллелю.

Для генов, расположенных только в X-хромосоме, формулы закона приобретают следующий вид:

$$pX^A + qX^a = 1;$$

$$0,5p^2X^AX^A + pqX^AX^a + 0,5q^2X^aX^a + 0,5pX^AY + 0,5qX^aY = 1.$$

Положения закона Харди – Вайнберга применимы и к множественным аллелям. Так, если аутосомный ген представлен тремя аллелями (A, a1 и a2), то формулы закона приобретают следующий вид:

$$p_A + q_{a1} + r_{a2} = 1;$$

$$p^2_{AA} + q^2_{a1a1} + r^2_{a2a2} + 2pq_{Aa1} + 2pr_{Aa2} + 2qr_{a1a2} = 1.$$

Закон Харди – Вайнберга справедлив для менделирующих признаков. Менделирующие признаки – это моногенные признаки, наследуемые по законам Г. Менделя.

Теоретически закон Харди – Вайнберга справедлив только для идеальных, или равновесных, популяций. Равновесными популяциями называются такие популяции, в которых выполняются следующие условия:

- популяция бесконечно велика; к ней можно применять законы вероятности, т.е. когда в высшей степени маловероятно, что одно случайное событие может изменить частоты аллелей;
- имеет место панмиксия, т.е. случайное образование родительских пар, без тенденции вступления особей в брак с партнерами, подобными или противоположными по генотипу;
- все аллели равно влияют на жизнеспособность гамет и потомки от всех возможных скрещиваний имеют равную выживаемость;
- популяция полностью изолирована, то есть, нет миграции особей, дающей приток или отток аллелей;
- новые мутации в данной популяции не появляются;
- отсутствует отбор;
- поколения не перекрываются во времени и не образуются родительские пары из особей, относящихся к разным поколениям.

## **Работа 9. Решение задач, позволяющих обнаружить частоту встречаемости генов и генотипов в популяции**

### **Задачи для аудиторной работы**

1. В Чувашии резус-фактор отрицательных людей – 16%. Рассчитать число гомо- и гетерозиготных резус-положительных людей. Какой процент гетерозиготных кареглазых людей в популяции, где голубоглазые составляют 36%.

2. В Африке частота людей рецессивного гена нечувствительности к фенилтиокарбамиду составляет 49%. Вычислите частоту встречаемости лиц, чувствительных к фенилтиокарбамиду (гомо- и гетерозигот).

3. Доминантный ген Р определяет развитие у человека способности свертывать язык желобком. Его рецессивный аллель не позволяет свёртывать язык. Определить число гомо- и гетерозиготных людей, если известно, что среди опрошенных 64% обладают способностью свертывать язык трубочкой и 36% нет.

4. Из 10 000 детей, рожденных в Санкт-Петербурге, 9 оказались больными фенилкетонурией (аутосомно-рецессивное заболевание). Определить процентное соотношение здоровых детей и носителей гена фенилкетонурии.

5. Приросшие мочки ушей у человека являются рецессивным признаком. В Чувашии встречаются 9% людей с таким признаком. Вычислить количество гомо- и гетерозиготных людей со свободными мочками ушей.

6. В популяции человека на 100 человек приходится 25 человек с кудрявыми волосами. Вычислить число гетерозиготных кудрявых людей.

7. В Чувашии частота людей, имеющих ген гемофилии составляет 9%. Вычислить частоту лиц с нормальной свертываемостью крови (гомо- и гетерозиготных форм).

8. По некоторым данным частоты аллелей групп крови системы АВО среди европейского населения представлены в таблице:

Этническая группа	Частота аллелей		
	I <sup>A</sup>	I <sup>B</sup>	I <sup>O</sup>
Русские	0,249	0,189	0,562
Буряты	0,165	0,277	0,558
Англичане	0,251	0,05	0,699

При определении групп крови в городе обнаружено, что среди 4200 человек 1218 имеет группу крови М, 882 человека – группу N и 2100 – группу MN. Определите частоты аллелей в популяции.

9. Определите частоты доминантного и рецессивного аллелей в группе особей, состоящей из 60 гомозигот BB и 40 гомозигот bb; в группе, состоящей из 160 особей BB и 40 особей bb. Определите частоты генотипов в потомстве этих групп при условии панмиксии.

### **Задачи для внеаудиторной работы (решить дома)**

1. В популяции 16 % людей имеют группу крови N. Определите долю лиц с группами крови M и MN в этой популяции при условии панмиксии.
2. В популяции, состоящей из 100 млн людей, 40 тыс. поражено заболеванием, вызываемым рецессивным геном. Если этим лицам воспрепятствовать в воспроизведении потомства и если численность популяции не изменится, то сколько больных будет в следующем поколении?
3. Из 84 тыс. детей, родившихся в течение 10 лет в родильных домах города K, у 210 детей обнаружен патологический рецессивный признак. Популяция этого города отвечает условиям панмиксии и генотипического равновесия для двухаллельной генетической системы. Определите частоту рецессивного аллеля в данной популяции и установите ее генетическую структуру.
4. Наследственная метгемоглобинемия (повышенное содержание метгемоглобина в крови вследствие дефекта фермента диафоразы) наследуется как рецессивный признак. В популяции эскимосов Аляски болезнь встречается с частотой 0,09%. Определите частоту гетерозигот в популяции.
5. Фруктозурия, наследуемая по рецессивному типу, встречается в популяции с частотой 7-10-6. Определите частоты аллелей и генотипов в этой популяции. На какое число особей популяции приходится один носитель заболевания?



## Работа 10. Определение индивидуальной способности ощущать вкус фенилтиомочевины (ФТМ)

1. С помощью пинцета поместите на заднюю часть спинки языка смоченную дистиллированной водой фильтровальную бумажку. Через 3–5 секунд смените её бумажкой, смоченной 0,1% раствором ФТМ.
2. Отметьте ощущения.
3. Учитывая доминантный тип наследования признака определите возможной генотип индивида.
4. Проведите расчет генетической структуры своей студенческой группы по данному признаку.

### Тестовые задания для самоконтроля

Запишите ответы на вопросы в рабочую тетрадь (альбом).  
Запись оформите в виде таблицы.  
Внимание! В скобках дано количество правильных ответов на вопрос.

Название темы:	
№ вопроса	ответ
1	
2	
3	
.....	
25	

1. Демографические показатели, характеризующие популяцию: (3)

- 1) численность;
- 2) полиморфность;
- 3) половой состав;
- 4) возрастной состав;
- 5) генофонд.

2. Эволюционные факторы, поддерживающие полиморфность (гетерогенность) популяции: (2)

- 1) изоляция;
- 2) миграция;
- 3) дрейф генов;
- 4) инбридинг;
- 5) естественный отбор.

3. *Генетические критерии, характеризующие популяцию человека: (2)*

- 1) численность;
- 2) полиморфность;
- 3) половой состав;
- 4) возрастной состав;
- 5) генофонд.

4. *Эволюционные факторы, снижающие полиморфность (гетерогенность) популяции: (3)*

- 1) изоляция;
- 2) миграция;
- 3) дрейф генов;
- 4) инбридинг;
- 5) естественный отбор.

5. *Условия сохранения постоянства частот генов в популяции: (2)*

- 1) отсутствие кроссинговера;
- 2) отсутствие спариваний;
- 3) отсутствие миграции;
- 4) отсутствие естественного отбора;
- 5) отсутствие света.

6. *Популяции, имеющие численность от 1500 до 4000 человек, частота родственных браков 80–90%, приток генов из других популяций 1–2 %, прирост населения 20 % за поколение – это: (1)*

- 1) изоляты;
- 2) демы;
- 3) менделевские популяции;
- 4) идеальные популяции;
- 5) большие популяции.

7. *Избирательный брак, при котором особи с определенными признаками образуют пары чаще, чем обычно носит название: (2)*

- 1) инцестный брак;
- 2) ассортативный брак;
- 3) аутбридинг;
- 4) инбридинг;
- 5) панмиксия.

8. *Эволюционный фактор – источник формирования генетического груза популяции: (1)*

- 1) панмиксия;
- 2) мутация;
- 3) миграция;
- 4) естественный отбор;
- 5) изоляция.

9. *Свободное, неизбирательное скрещивание особей популяции называется: (1)*

- 1) инцест;
- 2) положительный ассортативный брак;
- 3) отрицательный ассортативный брак;
- 4) инбридинг;
- 5) панмиксия.

10. *Условия выполнения равновесия Харди – Вайнберга: (3)*

- 1) отсутствие панмиксии;
- 2) наличие панмиксии;
- 3) отсутствие мутаций, миграции, естественного отбора;
- 4) большая численность популяции;
- 5) малая численность популяции.

11. *Популяционная генетика изучает: (2)*

- 1) популяции, их виды, генетическую и демографическую структуру;
- 2) генетические процессы на организменном уровне;
- 3) условия возникновения и существования популяции человека;
- 4) генетические процессы на популяционном уровне;
- 5) наследование признаков у отдельных особей в популяции.

12. *Инбридинг – это: (3)*

- 1) неродственный брак;
- 2) близкородственный брак;
- 3) брак между кровными родственниками;
- 4) положительный ассортативный брак;
- 5) отрицательный ассортативный брак

*13. Причины изоляции в человеческих популяциях: (3)*

- 1) ростовые барьеры;
- 2) религиозные барьеры;
- 3) расовые барьеры;
- 4) социальные барьеры;
- 5) генетические барьеры.

*14. Показатели, характеризующие генетическую структуру популяции: (2)*

- 1) численность;
- 2) генетическая гетерогенность;
- 3) генофонд;
- 4) половой состав;
- 5) возрастной состав.

*15. Эволюционные факторы, снижающие гетерогенность популяции: (2)*

- 1) миграция или «поток генов»;
- 2) изоляция;
- 3) дрейф генов;
- 4) естественный отбор;
- 5) мутация.

*16. Полиморфизм популяции возникает вследствие действия процессов: (3)*

- 1) миграции;
- 2) мутаций;
- 3) изоляции;
- 4) дрейфа генов
- 5) естественного отбора.

*17. К аутбредным бракам относятся: (2)*

- 1) неродственные браки;
- 2) близкородственные браки;
- 3) браки между кровными родственниками;
- 4) случайные браки;
- 5) неслучайные браки.

18. Популяции, имеющие численность особей до 1500 человек, частота внутригрупповых браков свыше 90%, приток генов из других популяций менее 1%, естественный прирост населения 25% за поколение – это: (1)

- 1) изоляты;
- 2) демы;
- 3) менделевские популяции;
- 4) идеальные популяции;
- 5) большие популяции.

19. Естественный отбор против рецессивных генов: (3)

- 1) увеличивает их частоту в популяции;
- 2) снижает частоту рецессивных гомозигот в популяции;
- 3) увеличивает частоту доминантных генов в популяции;
- 4) увеличивает частоту рецессивных гомозигот в популяции;
- 5) элиминирует рецессивные гены.

20. Действие естественного отбора в популяциях приводит: (2)

- 1) к сохранению в популяции неприспособленных генотипов;
- 2) сохранению в популяции генотипов с высоким ростом;
- 3) сохранению в популяции наиболее приспособленных генотипов;
- 4) повышению жизнеспособности генотипов;
- 5) сохранению в популяции генотипов с большой массой тела.

21. Миграция (обмен генами между популяциями) способствует: (2)

- 1) снижению генетического разнообразия популяций;
- 2) увеличению генетического разнообразия популяций;
- 3) повышению интенсивности мутационного процесса;
- 4) повышению частоты гомозигот;
- 5) повышению частоты гетерозигот.

22. Повышение частоты мутаций в популяции приводит: (3)

- 1) к увеличению числа особей в популяции;
- 2) увеличению числа генетически различающихся особей в популяции;
- 3) увеличению числа приспособленных генотипов;
- 4) увеличению числа неприспособленных генотипов;
- 5) увеличению давления естественного отбора.

## ЗАНЯТИЕ 7 ОБЗОРНОЕ ЗАНЯТИЕ ПО ГЕНЕТИКЕ

*Цель занятия:* проверка усвоения студентами основных вопросов генетики.

*План проведения занятия:* решение генетических задач и письменные ответы на три вопроса из общей генетики.

### Контрольные вопросы

1. Предметы и задачи генетики, этапы развития генетики. Уровни изучения генетических закономерностей. Методы изучения наследственности человека (гибридологический, генеалогический, близнецовый, статистический, цитологический, биологический, дерматоглифика, амниоцентез, моделирование).

2. Законы Менделя. Гипотеза чистоты гамет и ее современное цитологическое обоснование. Менделирующие признаки человека. Возвратное анализирующее скрещивание по Менделю.

3. Полное и неполное доминирование, промежуточное наследование. Множественные аллели, летали и полулетали. Кодоминирование, сверхдоминирование.

5. Взаимодействие неаллельных генов: эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Понятие о пенетрантности и экспрессивности генов.

6. Механизм нерасхождения половых хромосом. Хромосомные болезни человека. Наследование, сцепленное с полом.

7. Молекулярное наследование болезни. Пренатальная диагностика. Задачи медико-генетических консультаций.

8. Наследование групп крови у человека, значение в медицине, судебной экспертизе и антропологии. Резус-система. Понятие о резус-несовместимости.

9. Сцепление генов. Группа сцепления. Закон Моргана, морганиды. Карты хромосом и методы их построения.

10. Молекулярная генетика. Роль ДНК и РНК.

11. Трансформация, трансдукция, конъюгация, лизогения.

12. Структура гена. Механизмы регуляции генетической информации.
13. Механизмы регуляции генной активности у про- и эукариот.
14. Выделение и искусственный синтез гена. Генная инженерия.
15. Модификационная изменчивость. Норма реакции. Значение.
16. Гомологические ряды изменчивости (Н.И. Вавилов).
17. Мутационная изменчивость. Значение.
18. Мутации и мутагены.
19. Спонтанный и индуцированный мутагенез.
20. Физические, химические, биологические и редакционные мутагены.
21. Виды хромосомной аберрации.
22. Репарация ДНК.
23. Анеуплоидия и полиплоидия. Естественные полиплоиды растений, животных и человека.
24. Понятие о популяции.
25. Генетическая и экологическая характеристика популяции.
26. Суть закона Харди – Вайнберга.
27. Генетический полиморфизм. Приведите примеры.
28. Виды изоляции. Значение.
29. Популяционные волны.

## КРАТКИЙ ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

**Аберрации** см. Мутации хромосомные.

**Аденозинтрифосфорная кислота (АТФ)** – нуклеотид, содержащий аденин, рибозу и три остатка фосфорной кислоты; универсальный аккумулятор химической энергии в живых клетках.

**Акселерация** – ускоренное физическое и физиологическое развитие детей и подростков.

**Алкаптонурия** – генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза фермента оксидазы, катализирующего превращение гомогентизиновой кислоты в малеилацетоуксусную.

**Аллели множественные** – более двух состояний аллельных генов в популяции, возникших в результате мутаций одного локуса.

**Аллель** – возникшие в результате мутации альтернативные формы гена, имеющие уникальную последовательность нуклеотидов; аллельные гены располагаются в одинаковых локусах гомологичных хромосом и определяют развитие альтернативных (взаимоисключающих) признаков.

**Аллельное исключение** – внутриаллельное взаимодействие генов, при котором у гетерозиготного организма в одних клетках активна одна аллель гена, а в других – другая.

**Альбинизм** – генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза фермента тирозиназы, катализирующего превращение тирозина в меланин.

**Амниоцентез** – один из методов пренатальной диагностики; взятие небольшого количества амниотической жидкости и взвешенных клеток плода для последующих биохимических и цитогенетических исследований.

**Амплификация генов** – резкое увеличение числа генов, кодирующих р-РНК в клетках с активным синтезом белка (овоциты земноводных и насекомых); увеличение копий генов идет методом обратной транскрипции.

**Анаболическая система клетки** – система, осуществляющая реакции пластического обмена.



**Анемия серповидно-клеточная** – генное заболевание, обусловленное заменой в одной из  $\beta$ -цепей гемоглобина глутаминовой кислоты на валин.

**Анеуплоидия** – геномная мутация; изменение набора хромосом, не кратное гаплоидному, вследствие утраты или добавления одной или нескольких хромосом.

**Антикодон** – триплет т-РНК, комплементарный кодону и-РНК; их взаимодействие определяет место аминокислоты в полипептидной цепи.

**Антимутагены** – факторы, снижающие частоту спонтанных и индуцированных мутаций.

**Антириплет** см. Антикодон.

**Антиципация** – утяжеление клинических проявлений заболевания из поколения в поколение в пределах одной родословной. Антиципация развивается вследствие увеличения количества тринуклеотидных повторов в цикле мейотических и митотических клеточных делений.

**Арахнодактилия** – генное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, одним из признаков которого являются «паучьи» пальцы.

**Ассимиляция** – совокупность реакций биологического синтеза, при котором из поступивших в клетку веществ образуются вещества, специфические для данной клетки.

**Аутбридинг** – скрещивание неродственных особей; поддерживает высокий уровень гетерозиготности.

**Аутосомы** – хромосомы, одинаковые у мужской и женской особей (у человека 22 пары).

**Ахондроплазия** – генное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, обусловленное нарушениями активности ферментов 5-нуклеотидазы и глюкозо-6-фосфатазы и приводящее к нарушению роста хрящевой ткани в эпифизах трубчатых костей.

**Бивалент** – две конъюгирующие гомологичные хромосомы; число бивалентов равно гаплоидному набору хромосом; каждый из бивалентов содержит 4 хроматиды, поэтому биваленты называют тетрадами.

**Болезни хромосомные** – комплексы множественных врожденных пороков развития, вызываемых числовыми или несбалансированными структурными изменениями хромосом, видимыми под световым микроскопом.

**Болезнь Вильсона – Коновалова** – генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза белка церуллоплазмينا, обеспечивающего транспорт меди в организме.

**Брак инцестный** – брак между родственниками первой степени родства (родные брат и сестра, мать и сын, отец и дочь); законодательством большинства стран и религий запрещен.

**Валеология** – наука о здоровом образе жизни.

**Веретено деления (ахроматиновое)** – система микротрубочек, обеспечивающая расхождение хромосом в анафазе митоза и мейоза; формируется в профазе и разрушается в телофазе.

**Вид биологический** – совокупность особей, занимающих определенный ареал, имеющих генетическое, морфологическое, физиологическое и поведенческое сходство, скрещивающихся между собой и дающих плодовитое потомство.

**Волны популяционные** – один из элементарных эволюционных факторов; периодические колебания численности природных популяций в зависимости от колебаний факторов внешней среды.

**Время действия гена** – период функционирования гена.

**Габитус человека** – внешний вид человека в определенный промежуток времени, зависящий от состояния его здоровья.

**Галактоземия** – генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы, катализирующего превращение галактозо-1-фосфата в уридилдифосфогалактозу.

**Гаметогенез** – процесс образования и созревания половых клеток.

**Гаметы кроссоверные** – гаметы, образующиеся в результате кроссинговера.

**Гаметы некрссоверные** – гаметы, образующиеся без кроссинговера.

**Гаплоидия** – геномная мутация, при которой соматические клетки содержат одинарный ( $1n$ ) набор хромосом.

**Гемизиготность** – явление фенотипического проявления рецессивного гена у мужчин, находящегося в единственном числе в негомологичных участках X- или Y-хромосом.

**Гемоглобинопатии** – группа генных заболеваний, обусловленных нарушениями структуры молекулы гемоглобина.

**Гемофилия (А и В)** – генные заболевания с рецессивным X-сцепленным типом наследования, обусловленные соответственно дефектами VIII и IX факторов свертывания крови.

**Ген** – участок молекулы ДНК, детерминирующий синтез определенного полипептида или нуклеиновой кислоты.

**Ген доминантный** – ген, преобладающий в паре аллелей; фенотипически проявляется в гомо- и гетерозиготном состоянии.

**Ген рецессивный** – ген, подавляемый своей аллелью; фенотипически проявляется только в гомозиготном состоянии.

**Генетика** – наука о закономерностях наследственности и изменчивости.

**Генетический груз** – накопление в популяциях мутаций, снижающих приспособленность организмов к условиям существования.

**Генная инженерия** – раздел молекулярной биологии и генетики; ее предметом является создание организмов и структур с определенной генетической программой.

**Генокопии** – сходные изменения фенотипа, обусловленные мутациями разных неаллельных генов.

**Геном** – полная последовательность ДНК организма; совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом {устар.}.

**Генотип** – совокупность наследственных факторов (набор генов), получаемых потомком от родителей в момент оплодотворения.

**Генофонд** – совокупность генов популяции (вида).

**Гены изоаллельные** – аллельные гены, кодирующие полипептиды с одинаковой функцией и отвечающие за один и тот же вариант признака; отличаются порядком расположения нуклеотидов.

**Гены неаллельные** – гены, детерминирующие развитие разных признаков; располагаются в разных локусах гомологичных хромосом или в негомологичных хромосомах.

**Гены «прыгающие»** см. Транспозоны.

**Гериатрия** – раздел клинической медицины, изучающий болезни людей пожилого и старческого возраста.

**Гермафродитизм** – наличие у одного индивидуума признаков обоего пола.

**Геронтология** – раздел биологии и медицины, изучающий закономерности старения живых существ, в том числе и человека.

**Гетерозигота** – особь, содержащая в соматических клетках разные гены одной аллели (Aa).

**Гетерозис** – явление повышения жизнеспособности и продуктивности у гибридов первого поколения по сравнению с исходными особями.

**Гетерокарион** – соматическая клетка, содержащая два ядра клеток разных типов.

**Гетероплоидия** – см. Анеуплоидия.

**Гетерохромосомы** – половые хромосомы.

**Гибридизация** – скрещивание отличающихся по генотипу особей.

**Гинандроморфизм** – содержание в разных соматических клетках различных наборов половых хромосом.

**Гиперлиппротеинемии** – группа генных заболеваний с ауто-сомно-доминантным типом наследования или мультифакториальной природы, при которых наблюдается повышенное содержание липидов в плазме крови.

**Гипотеза Мари Лайон** – гипотеза о женском мозаицизме по половым хромосомам, объясняющая большую жизнестойкость женского организма.

**Глиоксисома** – органоид, в котором происходит превращение жиров в углеводы.

**Гомозигота** – особь, содержащая в соматических клетках одинаковые варианты одной аллели (AA, aa).

**Группа сцепления** – группа генов одной пары гомологичных хромосом.

**Дальтонизм** – генное заболевание с рецессивным X-сцепленным типом наследования, проявляющееся нарушением цветового восприятия.

**Делеция** – аберрация, связанная с потерей участка хромосомы.

**Демы** – субпопуляции людей численностью от 1500 до 4000 человек.

**Диагностика дородовая** – см. Диагностика пренатальная.

**Диагностика пренатальная** – комплекс методов для выявления возможной патологии плода в разные сроки беременности.

**Диакинез** – пятая, заключительная, стадия профазы мейоза-I: оканчивается спирализация хромосом, биваленты обособляются и размещаются по периферии ядра.

**Диплоид** – организм, содержащий двойной (2n) набор хромосом в соматических клетках.

**Диплотена** – четвертая стадия профазы мейоза-I: между конъюгирующими гомологичными хромосомами продолжают действовать силы отталкивания, хроматиды расходятся, оставаясь соединенными лишь в некоторых точках – хиазмах.

**Дискордантность** – степень различия близнецов по изучаемому признаку.

**Диссимиляция** – совокупность реакций ферментативного расщепления сложных органических веществ, сопровождающихся выделением энергии.

**Дифференцировка** – образование из массы однородных клеток специализированных клеток и тканей в результате реализации генетической информации.

**Диффузия** – поступление в клетку ионов и мелких молекул по градиенту концентрации.

**Диффузия облегченная** – поступление в клетку веществ по градиенту концентрации без затрат энергии с участием белков-переносчиков.

**ДНК-полимераза** – фермент, осуществляющий репликацию ДНК; разделяет двойную спираль ДНК на две полинуклеотидные цепи.

**Доминирование неполное** – внутриаллельное взаимодействие, при котором доминантный ген не полностью подавляет действие рецессивного гена (промежуточное наследование).

**Доминирование полное** – внутриаллельное взаимодействие, при котором доминантный ген полностью подавляет действие рецессивного гена.

**Дрейф генов** – случайные колебания частот генов в малых популяциях (генетико-автоматические процессы).

**Дупликация** – абберация в виде удвоения какого-либо участка хромосомы.

**Закон «чистоты гамет»** – у гибридного организма гены не гибричны и находятся в чистом аллельном состоянии; в процессе мейоза из каждой пары аллелей в гамету попадает один ген.

**Зиготена** – вторая стадия профазы мейоза-I: гомологичные хромосомы сближаются и начинают конъюгировать, образуя к концу стадии биваленты (тетрады).

**Идиограмма** – систематизированный кариотип с расположением хромосом по мере убывания их величины.

**Изменчивость** – свойство живых систем приобретать новые признаки, отличающие их от родительских форм.

**Изменчивость комбинативная** – изменчивость, обусловленная перекombинацией генов родителей у потомков.

**Изменчивость модификационная** – изменения фенотипа без изменений генотипа.

**Изоляты** – субпопуляции людей с численностью до 1,5 тыс. человек.

**Изоляция** – ограничение или исключение свободного скрещивания (панмиксии) между особями популяции или вида.

**Инбридинг** – близкородственное скрещивание организмов, вследствие которого увеличивается вероятность проявления рецессивных признаков.

**Инверсия** – абберация, при которой происходит отрыв участка хромосомы, поворот его на  $180^\circ$  и присоединение к прежнему месту.

**Ингибитор** см. Супрессор.

**Индекс центромерный** – отношение (в процентах) длины короткого плеча хромосомы ко всей ее длине.

**Индуктор** – вещество, связывающее белок-репрессор и включающее в работу оперон или транскриптон.

**Индукция эмбриональная** – влияние одной группы клеток эмбриона на дифференцировку расположенных рядом клеток другой группы.

**Инициация** – начальный этап трансляции, при котором происходит связывание рибосомы с и-РНК и поступление первой т-РНК с аминокислотой в аминокислотный центр рибосомы.

**Интеркинез** – короткий промежуток между делениями мейоза, во время которого не происходит удвоения генетического материала.

**Интерфаза** – период между двумя митотическими делениями клетки.

**Интроны** – неинформативные участки структурных генов эукариот, расположенные между экзонами.

**Канцерогенез** – процесс образования опухолевых клеток.

**Капсид** – белковая капсула вируса.

**Кариолемма** – оболочка ядра клетки, состоящая из двух элементарных мембран.

**Кариолимфа** – ядерный сок, заполняющий пространство между структурами ядра, содержащий воду, белки, нуклеотиды, АТФ и различные виды РНК.

**Кариотип** – совокупность хромосом соматической клетки (2n), характеризующая организм данного вида.

**Карта хромосомы генетическая** – графическое изображение хромосомы в виде прямой, на которой показаны порядок расположения генов и расстояние между ними в морганидах.

**Карта хромосомы цитологическая** – фотография (рисунок) хромосомы, на которой гены отождествлены с определенными структурами.

**Классификация хромосом человека Денверская** – классификация, учитывающая размеры, форму, положение центромеры, наличие вторичных перетяжек и спутников у хромосом.

**Классификация хромосом человека Парижская** – классификация, основанная на дифференциальном окрашивании хромосом.

**Клон клеток** – чистая линия клеток, полученная в лабораторных условиях в результате митотического деления одной исходной клетки.

**Код генетический** – система записи генетической информации в молекуле ДНК (и–РНК) в виде определенной последовательности нуклеотидов.

**Кодоминирование** – внутриаллельное взаимодействие генов, при котором у гетерозиготного организма фенотипически проявляются обе аллели (аллельные гены равнозначны).

**Кодон** – наименьшая функциональная единица гена, состоящая из трех рядом расположенных нуклеотидов, кодирующая присоединение одной аминокислоты.

**Коллинеарность** – соответствие порядка расположения нуклеотидов молекулы ДНК порядку аминокислот молекулы полипептида.

**Комплементарность** – межаллельное взаимодействие, при котором одновременное присутствие в генотипе двух доминантных (рецессивных) генов разных аллельных пар приводит к появлению нового признака.

**Конкордантность** – степень сходства близнецов по изучаемому признаку.

**Конституция человека** – стойкие, генетически обусловленные особенности морфологии, физиологии и поведения человека.

**Контротбор** – отбор признаков организма, неблагоприятных в обычных условиях среды.

**Конъюгация хромосом** – соединение хроматид гомологичных хромосом по всей длине в зиготене профазы мейоза–I.

**Корепрессор** – вещество, поступление которого в клетку выключает соответствующий оперон или транскриптон.

**Кроссинговер** – перекрест и обмен участками хроматид в пахитене профазы мейоза–I.

**Лептотена** – первая стадия профазы мейоза–I: начинается спирализация хроматина и сближение гомологичных хромосом, представленных тонкими нитями с утолщениями – хромомерами.



**Лигаза** – фермент, «сшивающий» фрагменты молекул нуклеиновых кислот.

**Лизосома вторичная** см. Фагосома.

**Линия чистая** – группа клеток или особей, гомозиготных по данному признаку. «**Липкие концы**» – короткие одноцепочечные участки молекулы ДНК, образующиеся после разрезания ее ферментами рестриктазами.

**Локус** – место расположения гена в хромосоме.

**Мейоз** – способ деления соматических клеток половых желез, в результате которого из диплоидной материнской клетки образуются четыре гаплоидные дочерние клетки.

**Миграция** – один из элементарных эволюционных факторов: приток генов из других популяций, изменяющий генетическую структуру данной популяции.

**Миодистрофия Дюшенна** – генное заболевание с рецессивным X-сцепленным типом наследования; обусловлено нарушением синтеза структурного белка сарколеммы дистрофина.

**Митоз** – способ деления соматических клеток, при котором из одной диплоидной материнской клетки образуются две диплоидные дочерние клетки.

**Моносомия** – разновидность анеуплоидии, отсутствие в кариотипе одной из пары гомологичных хромосом.

**Муковисцидоз** – генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, проявляющееся множественным поражением желез внешней секреции, в результате чего выделяются секреты повышенной вязкости.

**Мукополисахаридозы** – группа генных заболеваний преимущественно с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленных недостаточностью ферментов катаболизма гликозаминогликанов.

**Мутагенез** – процесс возникновения мутаций.

**Мутагены** – факторы, способные вызывать мутации.

**Мутации гаметические** см. Мутации генеративные.

**Мутации генеративные** – мутации, происходящие в половых клетках.

**Мутации генные** – мутации, обусловленные изменениями структуры гена (молекулы ДНК).

**Мутации геномные** – мутации, обусловленные изменением числа хромосом в кариотипе.

**Мутации индуцированные** – мутации, вызванные направленным действием мутагенных факторов.

**Мутации летальные** – мутации, несовместимые с жизнью.

**Мутации полуметалельные** – мутации, снижающие жизнеспособность организма.

**Мутации соматические** – мутации, происходящие в соматических клетках.

**Мутации спонтанные** – мутации, происходящие под действием естественных мутагенных факторов среды без вмешательства человека.

**Мутации хромосомные** – структурные перестройки хромосом под действием мутагенов.

**Мутация** – скачкообразное изменение генетического материала, передающееся по наследству.

**Мутон** – единица мутации; минимальная его величина – 1 пара нуклеотидов.

**Наследование** – процесс передачи генетической информации.

**Наследование полигенное** – см. Полимерия.

**Наследственная предрасположенность к заболеваниям** – генетически обусловленные особенности конституции, которые в сочетании с определенными факторами среды могут привести к развитию заболевания (наследование, как правило, полигенное).

**Наследственность** – способность живых систем передавать из поколения в поколение особенности морфологии, физиологии и индивидуального развития в определенных условиях среды.

**Наследственность цитоплазматическая** – наследственность, обусловленная внеядерными генетическими элементами.

**Наследуемость** – степень соотношения наследственности и изменчивости.

**Норма реакции** – определяемые генотипом границы модификационной изменчивости.

**Нуклеоид** – генетический аппарат прокариот.

**Нуклеосома** – цилиндрическое тельце из восьми молекул белков–гистонов, вокруг которого двойная спираль ДНК образует около двух витков.

**Обмен пластический** – см. Ассимиляция.

**Обмен энергетический** – см. Диссимиляция.

**Овогенез** – процесс образования и созревания яйцеклеток.

**Оогенез** – см. Овогенез.

**Онкогены** – гены, кодирующие белки, способные вызывать злокачественное перерождение клетки.

**Онтогенез** – индивидуальное развитие организма от образования зиготы и до смерти.

**Оперон** – единица считывания генетической информации у прокариот.

**Осмоз** – поступление в клетку растворителя (воды) по градиенту концентрации.

**Остаточные тельца** – вторичные лизосомы с «непереваренными» частицами.

**Отбор естественный** – результат борьбы за существование, сохраняющий в популяции наиболее приспособленные особи.

**Панмиксия** – отсутствие ограничений для скрещивания данной особи с другими особями популяции (свободный выбор партнера).

**Пахитена** – третья стадия профазы мейоза–I, в которой происходит образование хиазм и кроссинговер.

**Пенетрантность** – частота фенотипического проявления гена; процентное отношение числа особей, имеющих данный признак, к числу особей, имеющих данный ген.

**Периоды критические** – периоды наибольшей чувствительности организма к воздействию неблагоприятных факторов среды.

**Пероксисома** – органоид, в котором происходит окисление аминокислот с образованием перекиси водорода.

**Пиноцитоз** – захват мембраной клетки каплеи жидкости.

**Плазмалемма** – элементарная мембрана, образующая оболочку клетки.

**Плазмиды** – автономные генетические элементы, расположенные в цитоплазме клетки.

**Плазмогены** – см. Плазмиды.

**Плейотропия** – способность гена детерминировать проявление нескольких признаков.

**Пол** – совокупность морфологических, физиологических, биохимических, поведенческих и других признаков организма, обеспечивающих репродукцию.

**Пол гетерогаметный** – пол, имеющий разные половые хромосомы и дающий два типа гамет.

**Пол гомогаметный** – пол, имеющий одинаковые половые хромосомы и дающий один тип гамет.

**Поле действия гена** – область проявления действия данного гена.

**Полимерия** – межallelное взаимодействие, при котором гены разных аллельных пар отвечают за степень проявления одного признака.

**Полипloidия** – геномная мутация, при которой происходит кратное гаплоидному увеличение числа хромосом в кариотипе.

**Политения** – разновидность митоза: увеличение числа хроматид в интерфазе без их расхождения, что приводит к образованию политенных (гигантских) хромосом.

**Популяция** – совокупность особей одного вида, длительно населяющих данную территорию, свободно скрещивающихся и относительно изолированных от других особей вида.

**Признаки альтернативные** – взаимоисключающие признаки, развитие которых определяется разными вариантами одной аллели.

**Признаки голандрические** – признаки, которые детерминируются генами негомологичного участка Y-хромосомы.

**Признаки, сцепленные с X-хромосомой (с полом)**, – признаки, которые детерминируются генами негомологичного участка X-хромосомы.

**Пробанд** – человек, с которого начинается генетическое обследование членов семьи и составление родословной.

**Прокариоты** – одноклеточные организмы, которые не имеют оформленного ядра.

**Промотор** – участок ДНК, к которому присоединяется РНК–полимераза и с которого начинается транскрипция.

**Пространство перинуклеарное** – пространство между двумя элементарными мембранами кариолеммы.

**Процесс половой** – любой обмен генетической информацией между особями одного вида.

**Процессинг** – совокупность реакций, в результате которых из про-и-РНК вырезаются неинформативные участки, соответствующие интронам, и остаются информативные участки, соответствующие экзонам.

**Реанимация** – возвращение организма к жизни из состояния клинической смерти.

**Ревертаза** – фермент, обеспечивающий передачу информации от и-РНК к ДНК.

**Рекогниция** – процесс узнавания т-РНК своей аминокислоты.

**Рекомбинанты** – дочерние организмы, у которых иная комбинация признаков, чем у родителей.

**Рекон** – единица рекомбинации; минимальная его величина – одна пара нуклеотидов.

**Репарация генетического материала** – восстановление структуры поврежденной молекулы ДНК.

**Репликационная вилка** – участок начала репликации.

**Репликация ДНК** – синтез дочерней цепи ДНК на исходной (матричной) ее цепи.

**Репликон** – единица репликации молекулы ДНК; участок молекулы ДНК от точки начала одной репликации до точки начала другой.

**Репрессор** – белок, кодируемый геном–регулятором, способный блокировать ген–оператор.

**Рестриктазы** – ферменты, способные «узнавать» определенные последовательности нуклеотидов в молекуле нуклеиновой кислоты и «разрезать» ее в этих участках на отдельные фрагменты.

**Риск генетический** – вероятность (от 0 до 100%) проявления определенной аномалии у пробанда или его родственников.

**РНК-полимераза** – фермент, обеспечивающий транскрипцию.

**Родословная** – генеалогическая карта, на которой символами обозначены все родственники пробанда и показаны родственные связи между ними.

**Сверхдоминирование** – внутриаллельное взаимодействие генов, при котором доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляет свое действие сильнее, чем в гомозиготном.

**Сдвиг рамки считывания** – разновидность мутации структурных генов, при которой происходит вставка или выпадение одной либо нескольких пар нуклеотидов.

**Секвенирование гена** – установление порядка нуклеотидов в гене.

**Сибсы** – братья и сестры (родные, двоюродные).

**Синдром** – устойчивое сочетание комплекса патологических признаков.

**Синдром Вольфа – Хиршхорна** – синдром множественных врожденных пороков развития, обусловленный делецией короткого плеча четвертой хромосомы.

**Синдром Дауна** – синдром множественных врожденных пороков развития, обусловленный трисомией по 21-й хромосоме.

**Синдром Клайнфельтера** – хромосомная болезнь, обусловленная наличием в клетках мужского организма дополнительной X-хромосомы.

**Синдром «кошачьего крика»** – комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный частичной делецией короткого плеча пятой хромосомы.

**Синдром Леша – Нихана** – генное заболевание с рецессивным X-сцепленным типом наследования, проявляющееся гиперуремией.

**Синдром Мориса** – женский фенотип при генотипе XY, развившийся в результате нечувствительности рецепторов соматических клеток к мужскому половому гормону.

**Синдром Орбели** – комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный частичной делецией длинного плеча 13-й хромосомы.

**Синдром Патау** – комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный трисомией по 13-й хромосоме.

**Синдром трисомии по короткому плечу 9-ой хромосомы** – комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный частичной трисомией по короткому плечу 9-й хромосомы.

**Синдром трисомии X** – хромосомная болезнь, обусловленная наличием у женского организма дополнительной X-хромосомы.

**Синдром хрупкой (ломкой) X-хромосомы** – умственная отсталость, сочетающаяся с особенностями развития организма, обусловленная мутацией Xq28. Тип наследования – X-сцепленный рецессивный.

**Синдром Шерешевского – Тернера** – хромосомная болезнь, обусловленная отсутствием у человека второй половой хромосомы (X0).

**Синдром Эдвардса** – комплекс, множественных врожденных пороков развития, обусловленный трисомией по 18-й хромосоме.

**Синкарион** – гибридная соматическая клетка, содержащая в ядре хромосомы двух родительских клеток.

**Скрещивание анализирующее** – скрещивание особи, несущей доминантный признак, с рецессивной гомозиготой для выяснения генотипа первой.

**Скрещивание возвратное** – скрещивание гибрида первого поколения с одной из родительских форм (рецессивной гомозиготой) для выяснения генотипа гибрида.

**Скрещивание реципрокное** – скрещивание двух родительских особей, при котором сначала гетерозиготной является материнская особь, а рецессивной – отцовская, а затем наоборот.

**Скрининг-методы** – см. Экспресс-методы.

**Смерть биологическая** – необратимое прекращение процессов обмена веществ с нарушением упорядоченности химических реакций.

**Смерть клиническая** – прекращение важнейших жизненных функций организма (потеря сознания, остановка сердца, прекращение дыхания) с сохранением упорядоченности химических реакций.

**Сперматогенез** – процесс образования и созревания сперматозоидов.

**Сплайсинг** – совокупность реакций «сшивания» отдельных информативных фрагментов про-и-РНК с образованием зрелой и-РНК.

**Спутник** – сегмент плеча хромосомы, отделяемый вторичной петляжкой.

**Старость** – заключительный этап онтогенеза, заканчивающийся смертью.

**Супермутагены** – мутагены (чаще химической природы), повышающие частоту мутаций в сотни–десятки тысяч раз.

**Супрессор** – ген, подавляющий действие другого неаллельного гена.

**Сфинголипидозы** – группа генных заболеваний с ауtosомным или сцепленным с X-хромосомой рецессивным типом наследования, обусловленных нарушением синтеза ферментов, катализирующих расщепление сфинголипидов.

**Сцепление генов** – совместная передача генов одной хромосомы.

**Сцепление неполное** – явление, при котором происходит кроссинговер и гены, локализованные в одной хромосоме, передаются вместе не всегда.

**Сцепление полное** – явление, при котором кроссинговер не происходит и гены, локализованные в одной хромосоме, всегда передаются вместе.

**Талассемии** – группа генных заболеваний, связанных с уменьшенным содержанием глобинов или их отсутствием.

**Теломер** – концевой участок плеча хромосомы.

**Теломераза** – фермент, наращивающий длину теломера после митоза.

**Тератология** – наука, изучающая врожденные пороки и аномалии развития животных и человека.

**Терминация** – конец трансляции.

**Тест нагрузочный** – тест, позволяющий выявлять гетерозиготных носителей патологического гена.

**Тотипотентность** – функциональная равноценность blastомеров на ранних стадиях эмбриогенеза, когда каждый из них способен дать начало целому организму.



**Транзиция** – мутация структурных генов, при которой происходит замена одного пуринового основания на другое пуриновое основание или одного пиримидинового на другое пиримидиновое.

**Трансверсия** – мутация структурных генов, при которой происходит замена пуринового основания на пиримидиновое или пиримидинового на пуриновое.

**Трансвестизм** – половое извращение, при котором возбуждение и удовлетворение достигаются при переодевании в одежду противоположного пола.

**Трансгенации** – см. Мутации генные.

**Трансдукция** – перенос бактериофагом участка молекулы ДНК от одного штамма бактерий к другому.

**Транскриптон** – единица считывания генетической информации у эукариот.

**Транскрипция** – переписывание генетической информации с ДНК на и-РНК.

**Транскрипция обратная** – передача генетической информации от и-РНК к ДНК с помощью фермента ревертазы (обратная транскриптаза).

**Транслокация** – межхромосомная перестройка, при которой фрагмент хромосомы переносится на другую гомологичную или негомологичную хромосому.

**Трансляция** – «перевод» порядка нуклеотидов молекулы и-РНК в определенную последовательность аминокислот полипептида.

**Транспозоны** – повторяющиеся последовательности нуклеотидов молекулы ДНК с непостоянной локализацией.

**Транспорт активный** – поступление в клетку веществ против градиента концентрации с затратой энергии.

**Транспорт пассивный** – поступление в клетку веществ по градиенту концентрации без затрат энергии.

**Транссексуализм** – стойкое несоответствие полового самосознания человека его истинному генетическому и гонадному полу (ощущение принадлежности к другому полу).

**Трансформация** – способность разных штаммов бактерий обмениваться участками молекул ДНК, изменяя при этом свои свойства.

**Триплет** – см. Кодон.

**Трисомия** – разновидность анеуплоидии, при которой к паре гомологичных хромосом добавляется третья.

**Ультрасонография** – один из методов диагностики с использованием ультразвука для получения изображения исследуемого органа или плода.

**Фагосома** – образуется путем слияния эндосомы с первичной лизосомой; в ней происходит расщепление сложных органических соединений.

**Фагоцитоз** – захват мембраной клетки твердых частиц.

**Факторы мутагенные** – см. Мутагены.

**Фен** – морфологический или физиологический признак, формирование которого детерминировано геном и зависит от условий внешней среды.

**Фенилкетонурия** – генное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза фермента фенилаланингидроксилазы, катализирующего превращение фенилаланина в тирозин.

**Фенокопии** – изменения фенотипа под влиянием факторов среды, копирующие признаки другого генотипа.

**Фенотип** – совокупность признаков и свойств организма, развивающихся при взаимодействии генотипа с факторами среды.

**Фенотипический радикал** – краткая запись генотипа на основе фенотипа.

**Ферментопатии** – нарушения активности ферментов, вызванные генными мутациями и приводящие к наследственным болезням обмена веществ.

**Фетоскопия** – один из методов пренатальной диагностики; внутриутробный осмотр плода фиброоптическим эндоскопом.

**Хиазма** – перекрест хроматид бивалента во время конъюгации в профазе мейоза–I.

**Хорионбиопсия** – один из методов пренатальной диагностики; взятие эпителия ворсинок хориона для цитогенетических и биохимических исследований.

**Хроматин** – дезоксирибонуклеопротеин (ДНП), комплекс ДНК и гистоновых белков.

**Хромосомы гомологичные** – одинаковые по форме, величине и структуре хромосомы, в одних и тех же локусах которых располагаются аллельные гены.

**Хромосомы политенные** – многохроматидные (гигантские) хромосомы, образующиеся при политении (разновидности митоза).

**Центромера** – первичная перетяжка хромосомы.

**Цикл клеточный** – период в жизнедеятельности клетки от момента ее появления до гибели или образования дочерних клеток.

**Цикл митотический** – период в жизнедеятельности клетки от момента ее образования до деления на дочерние клетки.

**Цистрон** – единица функции гена; цистрон примерно равен гену. Он кодирует синтез определенного полипептида.

**Шермана парадокс** – увеличение количества пораженных лиц в каждом последующем поколении в зависимости от того, кто из родителей передал мутацию потомкам. Парадокс обусловлен наличием порога количества тринуклеотидных повторов, который необходимо преодолеть для возникновения клинических симптомов.

**Экзонуклеаза** – фермент, «вырезающий» поврежденный участок молекулы ДНК.

**Эзоны** – информативные участки структурных генов эукариот.

**Экзоцитоз** – выведение из клетки веществ, заключенных в мембрану.

**Экспресс-методы** – быстрые, предварительные методы диагностики наследственной патологии человека.

**Экспрессивность** – степень фенотипического проявления гена.

**Элонгация** – процесс трансляции от образования первой пептидной связи между аминокислотами до присоединения последней аминокислоты.

**Эндомитоз** – разновидность митоза; удвоение хромосом без деления ядра; приводит к образованию полиплоидных клеток.

**Эндонуклеаза** – фермент, «узнающий» поврежденный участок молекулы ДНК.

**Эндоцитоз** – захват мембраной клетки макромолекул, твердых частиц или капель жидкости.

**Эпистаз** – межаллельное взаимодействие, при котором доминантный (рецессивный) ген одной аллельной пары подавляет действие доминантного (рецессивного) гена другой аллельной пары.

**Эукариоты** – организмы, клетки которых имеют оформленное ядро.

**Эффект положения** – взаимное влияние генов разных аллелей, занимающих близлежащие локусы одной хромосомы.

**Эффект пороговый** – минимальное количество полимерных генов, при котором проявляется признак.

**Эффект родоначальника** – явление широкого распространения в изолятах редкого гена в случаях, когда популяция берет начало от небольшой группы людей.

**Ядро** – обязательный структурный компонент эукариотической клетки, в котором хранится основная генетическая информация.

**Ядрышко** – составной компонент ядра эукариот, в котором синтезируются субъединицы рибосом.

**Ядрышковый организатор** – участок молекулы ДНК в области вторичной перетяжки, содержащий информацию о структуре р-РНК и белков рибосом.

## Список литературы

### Основной

1. Чебышев Н.В., Гринева Г.Г., Козарь М.В., Гуленков С.И. Биология: Учебник. – 3-е изд., испр. и доп. – М.: Медицинское информационное агентство, 2010. – 568 с.
2. Ярыгин В.Н., Глинкина В.В., Волков И.Н. и др. Биология: учебник: в 2 т. под ред. В.Н. Ярыгина. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – Т. 1, 2. – 736 с.
3. Пехов А.П. Биология: медицинская биология, генетика и паразитология: учебник для вузов. – М., 2014. – 656с.

### Дополнительный

1. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. – М.: Медицина, 2003. – 449 с.
2. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. – Новосибирск: Изд-во Новосиб. ун-та: Сиб. унив. изд-во, 2002. – 458 с.
3. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика: учеб. пособие для студ. высш. мед. учеб. заведений. – М.: «Академия», 2003. – 256 с.

## ОГЛАВЛЕНИЕ

ПРЕДИСЛОВИЕ.....	3
ЗАНЯТИЕ 1. законы Менделя и другие закономерности наследования. Методы изучения наследуемости признаков.....	4
Работа 1. Задачи на взаимодействие аллельных генов в детерминации признаков. Задачи на пенетрантность .....	5
Задачи для аудиторной работы .....	5
Задачи для внеаудиторной работы.....	9
Генеалогический метод.....	10
Работа 2. Составление и анализ родословных .....	11
Задачи для аудиторной работы .....	11
Задачи для внеаудиторной работы.....	13
Родословные для самостоятельного анализа .....	15
Работа 3. Кариологический (цитогенетический) метод исследования. Составление идиограммы и её анализ.....	18
Тестовые задания для самоконтроля .....	21
ЗАНЯТИЕ 2. Взаимодействие неаллельных генов, локализованных в негомологичных хромосомах).	
Составление кариограммы .....	28
Работа 4. Взаимодействие неаллельных генов .....	29
Задачи для аудиторной работы .....	30
Задачи для внеаудиторной работы.....	33
Тестовые задания для самоконтроля .....	34
ЗАНЯТИЕ 3. Наследование пола, признаков и болезней, сцепленных с полом .....	39
Механизмы определения пола .....	40
Признаки, сцепленные с полом.....	41

Работа 5. Задачи на наследование признаков, сцепленных с половыми хромосомами .....	41
Задачи для аудиторной работы .....	41
Задачи для внеаудиторной работы.....	43
Половой хроматин.....	44
Работа 6. Метод исследования полового хроматина.....	47
Тестовые задания для самоконтроля .....	48
<b>ЗАНЯТИЕ 4. Наследование групп крови. Вопросы молекулярной генетики .....</b>	<b>52</b>
Регуляция генной активности .....	60
Тестовые задания для самоконтроля .....	65
<b>ЗАНЯТИЕ 5. Изменчивость, ее виды и механизмы .....</b>	<b>71</b>
Изменчивость как свойство организмов изменять свои признаки.....	72
Геномные мутации .....	72
Хромосомные мутации .....	74
Генные мутации.....	74
Динамические мутации.....	74
Работа 7. Задачи на различные варианты изменчивости .....	76
Работа 8. Тестовые задания для самоконтроля.....	78
<b>ЗАНЯТИЕ 6. Учение о популяциях .....</b>	<b>83</b>
Работа 9. Решение задач, позволяющих обнаружить частоту встречаемости генов и генотипов в популяции .....	85
Задачи для аудиторной работы .....	85
Задачи для внеаудиторной работы.....	87
Работа 10. Определение индивидуальной способности .....	88
ощущать вкус фенилтиомочевины .....	88

Тестовые задания для самоконтроля .....	88
ЗАНЯТИЕ 7. Обзорное занятие по генетике.....	93
КРАТКИЙ ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ .....	95
Список литературы.....	116



*Учебно-практическое издание*

## **ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА**

### **Практикум**

Редактор *Г.В. Плотникова*

Дизайн обложки, компьютерная верстка и правка *В.А. Козлова*

Согласно Закону № 436-ФЗ от 29 декабря 2010 года  
данная продукция не подлежит маркировке

Подписано в печать . Формат 60×84/16.  
Бумага газетная. Печать офсетная. Гарнитура Times.  
Усл. печ. л. 19,07. Уч.-изд. л. 3,94. Тираж 1000 экз. Заказ № 1365.

Издательство Чувашского университета  
Типография университета  
428015 Чебоксары, Московский просп., 15





