

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

КУРГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ  
Кафедра анатомии, физиологии и гигиены человека

**МЕТОДИКА РЕШЕНИЯ ЗАДАЧ ПО ГЕНЕТИКЕ**

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ  
к проведению практических занятий

КУРГАН 2004

Кафедра анатомии, физиологии и гигиены человека

Дисциплина: «Основы генетики» (специальности 031700, 031800), «Биология с основами экологии» (специальность 022300)

Составитель: доцент, канд. биол. наук О.А. Жилина

Утверждены на заседании \_\_\_\_\_ « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 200\_ г.

Рекомендованы редакционно-издательским советом « \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 200\_ г.

## СОДЕРЖАНИЕ

### ВВЕДЕНИЕ

1.	<b>Генетический аппарат клетки. Деление клетки</b>	4
1.1.	Строение ядра. ДНК и РНК. Механизм репликации ДНК	5
1.2.	Клеточный цикл. Виды деления клеток. Механизмы митоза и Мейоза	11
	<i>Задачи по теме «Генетический аппарат клетки»</i>	14
2.	<b>Закономерности наследственности. Законы Менделя и их цитологическое объяснение</b>	17
	<i>Задачи по теме «Моногибридное скрещивание»</i>	21
	<i>Задачи по теме «Дигибридное и полигибридное скрещивание»</i>	24
3.	<b>Взаимодействие генов</b>	26
3.1.	Взаимодействие аллельных генов	26
3.2.	Взаимодействие неаллельных генов	27
	<i>Задачи по теме «Взаимодействие генов»</i>	29
4.	<b>Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом</b>	33
	<i>Задачи по теме «Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом»</i>	34
5.	<b>Сцепленное наследование и кроссинговер. Генетическое картирование</b>	37
	<i>Задачи по теме «Сцепленное наследование и кроссинговер»</i>	38
6.	<b>Закономерности изменчивости. Генетика популяций</b>	39
	<i>Задачи по теме «Генетика популяций»</i>	40
7.	<b>Генетика человека. Генеалогический метод</b>	41
	<i>Задачи с использованием родословных</i>	42
	<b>СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ</b>	44

## ВВЕДЕНИЕ

*Генетика* – наука о наследственности и изменчивости живых организмов. Задачи генетики:

- 1) изучение механизмов изменения генов, воспроизведения генов и хромосом в каждом клеточном делении;
- 2) изучение действия генов и контроля этими генами элементарных реакций и образования сложных свойств и признаков на уровне организма;
- 3) основной задачей медицинской генетики является изучение наследования предрасположенности человека к различным заболеваниям, механизмов и факторов возникновения наследственных аномалий.

*Наследственность* – свойство структур клетки и организма в целом обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями. *Изменчивость* – свойство живого организма изменяться, выражающееся в способности приобретать новые признаки или утрачивать прежние. Она обеспечивает фенотипическое разнообразие особей.

*Генотип* – определенный набор хромосом, определяющий развитие организма. *Фенотип* – совокупность свойств и признаков организма, т.е. внешнее проявление признаков или признака.

Современное изучение наследственности и изменчивости ведется на разных уровнях организации живой материи: молекулярном, хромосомном, клеточном, организменном и популяционном.

*Основные методы генетики:*

1. Генетический анализ, или гибридологический метод, – скрещивание в ряду поколений и анализ закономерностей наследственности и наследования отдельных свойств и признаков при половом размножении, а также анализ изменчивости генов и их комбинаторики.
2. Цитологический метод – изучение структуры клетки, ее генетического аппарата с помощью светового и электронного микроскопа.
3. Цитогенетический метод – сочетание первых двух.

Прежде чем перейти к изучению закономерностей наследственности и изменчивости, необходимо разобрать строение генетического аппарата клетки и механизмы распределения генов при делении клетки.

### 1. Генетический аппарат клетки. Деление клетки.

Носителем наследственной информации в клетке является *ДНК* ядра. (Термин «ядро» был введен в 1833 г. Р. Броуном). Обычно в клетке одно ядро, но бывают и многоядерные клетки. Форма ядра определяется формой клетки: округлая, вытянутая, бобовидная, форма песочных часов и т.д. В световой микроскоп неокрашенное ядро увидеть трудно. Обычно рассматривают препараты, окрашенные основными красителями. Ядро видно только в неделящейся клетке, т.е. в *интерфазу* (между клеточными делениями).

*Функции ядра* заключаются в хранении, реализации и передаче наследственной информации. Хранение наследственной информации связано с

ферментами репарации, восстанавливающими поврежденную ДНК. Под реализацией генетической информации следует понимать матричный синтез сначала информационной РНК (транскрипцию), а затем матричный синтез белка в рибосомах (трансляцию) в интерфазу. Передача наследственной информации связана со способностью ДНК к репликации (удвоению) и распределению ее между дочерними клетками во время митоза.

### 1.1. Строение ядра. ДНК и РНК. Механизм репликации ДНК

**Строение ядра.** Ядро существует только в интерфазной *эукариотической клетке*. Существуют прокариотические организмы (бактерии, сине-зеленые водоросли), клетка которых не имеет оформленного ядра, их ДНК расположена непосредственно в цитоплазме клетки.

Ядро в эукариотической клетке имеет *ядерную оболочку*, состоящую из 2 слоев: *наружной и внутренней мембран*; по строению они ничем не отличаются от цитолеммы (наружной мембраны клетки) и мембран органелл клетки. *Периплазматическое пространство* (пространство между наружной и внутренней мембранами оболочки ядра) заполнено *энхилемой* – коллоидным белковым раствором. Наружная мембрана ядерной оболочки связана с эндоплазматической сетью и аппаратом Гольджи. Под оболочкой имеется *периферическая плотная пластинка*, состоящая из глобулярных белков, которая участвует в упаковке хроматина и укрепляет поры. Внутри ядра лежит *ядерный матрикс*, состоящий из жидкой части – *кариоплазмы* (сходна с гиалоплазмой), а также из *хроматина* и системы фибриллярных белков, регулирующих все процессы в ядре (рис. 1).

#### Рис. 1. Строение клеточного ядра:

1- эндоплазматическая сеть; 2- рибосомы; 3 – наружная мембрана ядерной оболочки; 4- внутренняя мембрана; 5- периплазматическое пространство; 6- пора; 7 – периферическая плотная пластинка; 8- хроматин; 9 – аппарат Гольджи.

В мембране ядерной оболочки есть белки-ферменты, белки-рецепторы, распознающие информационную РНК (и-РНК), белки-переносчики, участвующие в переносе и-РНК в цитоплазму. Через мембрану ядра легко проникают низкомолекулярные вещества (ионы, сахара, аминокислоты) с молекулярной массой до 70 000 D. Более крупные молекулы проходят через *поры*. Пора – не просто отверстие в оболочке ядра. Она работает как шлюз или дверь, благодаря *пороговому комплексу*. Последний представляет собой глобулы белка, расположенные по кругу. Каждый круг состоит из 8 глобул, 9-я глобула расположена в центре (рис. 2).

### **Рис. 2. Поровой комплекс**

Такая структура в каждой поре имеется в трех местах: изнутри, снаружи и посередине. Количество пор зависит от активности клетки.

При делении клетки ядерная оболочка разрушается, ее отдельные фрагменты в виде пузырьков распределяются в дочерние клетки вместе с хромосомами.

В интерфазной клетке отдельные хромосомы не видны. ДНК находится в виде хроматина - клубка спутанных нитей в комплексе с *гистоновыми белками* и РНК. Соотношение *ДНК : РНК : белок* в хроматине приблизительно 1:0,2:1,3. Выделяют два вида хроматина:

1. *Эухроматин* – полностью раскрученные участки хромосом.
2. *Гетерохроматин* – менее раскрученные участки:
  - а) факультативный – может переходить в эухроматин;
  - б) конститутивный – никогда не раскручивается.

В эухроматине в основном расположены истинные гены (кодирующие белок), а в гетерохроматине – гены, имеющие много копий (кодирующие т-РНК, гистоновые белки). Они могут повторяться  $10^2$  -  $10^{25}$  раз – факультативный гетерохроматин, а последовательности повторяющихся генов называются *умеренно повторяющимися*; либо  $10^6$  раз и больше – это *сателлитные последовательности* (конститутивный гетерохроматин). Функция сателлитных последовательностей недостаточна изучена. Предполагают, что они разделяют гены, оказывают регуляторную роль, участвуют в адаптации организма к различным условиям среды. (Минисателлиты используют для установления отцовства).

При образовании *хромосом* сохраняются эухроматиновые и гетерохроматиновые участки. Гетерохроматиновые участки расположены около центромеры (первичной перетяжки) и на концах хромосом.

**Строение хромосом. Кариотип человека.** При изучении делящихся клеток можно сосчитать хромосомы и идентифицировать их по морфологическим признакам. После репликации ДНК в интерфазе каждая

хромосома состоит из 2 нитей – *хроматид*, соединенных *центромерой*. По положению центромеры бывают:

- метацентрические (центромера посередине);
- субметацентрические (центромера чуть смещена от середины);
- акроцентрические (центромера еще более смещена);
- телоцентрические (центромера почти на конце хроматид).

Хромосомы могут иметь *вторичную* перетяжку, которая в интерфазной клетке видна как *ядрышко* (плотное тельце внутри ядра) У человека в ядре 10 ядрышек.

Исследования хромосом клеток различных соматических тканей показали, что каждому виду соответствует характерное число и строение хромосом. В каждой соматической клетке организма строение и число хромосом одинаковы. Набор хромосом соматических клеток, типичный для данной систематической группы животных или растений называется *кариотипом*. Количество хромосом не связано с уровнем организации организма.

Все хромосомы в соматических клетках имеют пару, т.е. одинаковую по размеру и форме хромосому, - *гомологичную хромосому*. Гомологичные хромосомы содержат гены, отвечающие за один и тот же признак, - *аллельные гены*. В соматических клетках *диплоидный набор хромосом*. ( $2n$ ).

В *гаметах* (*половых клетках*) содержится *по одной хромосоме из каждой пары гомологичных*. Такой набор хромосом называется *гаплоидным* и обозначается *n*. Совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом называется *геномом*.

У человека 23 пары хромосом. Чтобы рассмотреть кариотип человека, лейкоциты помещают в питательную среду в термостат на 72 ч, затем добавляют колхицин (клеточный яд, разрушающий веретено деления) и красители. Получаются микропрепараты – *идиограммы* (рис. 3). Количество и форма хромосом используются при диагностике хромосомных аномалий.

**Рис. 3. Кариотип и идиограмма человека (мужчины)**

**Строение ДНК и РНК.** *Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК)* и *рибонуклеиновая кислота (РНК)* – это полимеры, состоящие из нуклеотидных звеньев. Нуклеотид (элементарное звено нуклеиновой кислоты) состоит из *азотистого основания* (производного пурина или пиримидина), *углевода* (дезоксирибозы для ДНК или рибозы для РНК) и *остатка фосфорной кислоты*. Азотистые основания в ДНК четырех основных видов:

*А* – аденин (нуклеотид с А называется аденозинмонофосфат (АМФ));

*Г* – гуанин (нуклеотид с Г называется гуанозинмонофосфат (ГМФ));

*Т* – тимин (нуклеотид с Т называется тимидинмонофосфат (ТМФ));

*Ц* – цитозин (нуклеотид с Ц называется цитидинмонофосфат (ЦМФ));

Кроме этих основных, есть еще так называемые *минорные азотистые основания*, которые присутствуют в незначительных количествах. Строение РНК аналогично, однако вместо Т в РНК присутствует *У – урацил* ((нуклеотид с У - *уратидинмонофосфат* (УМФ)). Таким образом, нуклеотиды различаются только по азотистому основанию, поэтому нуклеотиды принято обозначать так же, как соответствующие азотистые основания: А, Г, Ц, Т, У.

*Ген* – наименьшая структурная единица хромосомы, контролирующая *строение какого-либо одного белка*, т.е. последовательность аминокислотных звеньев в полипептидной цепи. В настоящее время известно, что *генетический код является триплетным*, т.е. каждые три нуклеотида кодируют какую-то одну аминокислоту в белке. Однако есть *бессмысленные триплеты*, не кодирующие никакую аминокислоту, - *нонсенс-кодона*, или *стоп-кодона*. Они выполняют функцию «знаков препинания», обрывая полипептидную цепь в процессе синтеза белка в рибосоме. Генетический код *универсален*, т.е. одинаков для микроорганизмов, растений, животных и человека. Составлены таблицы генетического кода (табл. 1, с.14). Код является *вырожденным*, т.е. разные триплеты кодируют одну и ту же аминокислоту.

Таково *первичное строение ДНК и РНК*. Дальнейшая укладка макромолекулы полимера называется *вторичной структурой*. Так, например, молекула транспортной РНК (т-РНК) имеет форму трилистника.

В 1953 г. Дж. Уотсон и Ф. Крик открыли вторичную структуру ДНК – *двойную спираль* (рис. 4а). В этой спирали А всегда располагаются напротив Т, а Г – напротив Ц. Эти пары нуклеотидов по химическому строению взаимодополняемы (комплементарны), они образуют стойкие водородные связи: А и Т – 2 связи, Г и Ц – 3 связи. Цепочки закручены друг вокруг друга. Третичная структура ДНК – это дальнейшая укладка двухцепочечной молекулы в петли, благодаря водородным связям между соседними витками спирали (рис. 4б). Четвертичная структура ДНК – это хроматиды.

В третичной и четвертичной структуре ДНК участвуют гистоновые белки. Различают несколько классов гистоновых белков, строение которых практически не отличается у разных систематических групп живых организмов. Нить ДНК «намотана» на упорядоченно уложенный комплекс из 8 гистоновых глобул, эти комплексы взаимодействуют друг с другом, определяя дальнейшую укладку ДНК. Таким образом, гистоновые белки не только участвуют в упаковке ДНК, но и регулируют транскрипцию и репликацию.



**Рис. 4. Вторичное (а) и третичное (б) строение ДНК**

**Механизм репликации ДНК. Синтез РНК и реализация генетической информации в процессе синтеза белка.** Синтез ДНК и РНК происходит в ядре из нуклеотидов, поступающих из цитоплазмы. Это матричные синтезы (т.е. идущие по программе). Матрицей для РНК всех видов (информационной, рибосомальной и транспортной РНК) служит ДНК, матрица для ДНК – сама ДНК. Синтез РНК идет в неделящейся клетке. Репликация ДНК происходит в середине интерфазы.

Синтез (удвоение) ДНК и синтез РНК возможны, благодаря существованию комплементарных пар нуклеотидов и образованию ими водородных связей, а также благодаря наличию ферментов – *ДНК-и РНК-полимераз*, которые «сшивают» нуклеотидные звенья в одну цепь (рис.5).

**Рис. 5. Механизм репликации ДНК:**

а – фрагмент двухцепочечной молекулы ДНК; б – фермент лигаза разрывает связи между цепочками ДНК; в – к каждой из цепочек ДНК посредством водородных связей присоединяются комплементарные нуклеотиды; г – нуклеотидные звенья сшиваются в цепочку ДНК-полимеразой.

РНК синтезируется аналогично: к цепочке ДНК по принципу комплементарности «подстраиваются» нуклеотиды, присоединяются водородными связями, а затем сшиваются РНК-полимеразами.

Благодаря принципу комплементарности при синтезе ДНК образуется точная копия молекулы (ДНК удваивается), а при синтезе и-РНК образуется такая же молекула с точностью до наоборот. Каждый триплет в ДНК, кодирующий аминокислоту, при транскрипции (синтезе и-РНК) формирует триплет – «зеркальное» отражение себя, а этому триплету и-РНК комплементарен *антикодон* – триплет на верхушке «трилистника» т-РНК. Молекула т-РНК с присоединенной к ней соответствующей аминокислотой присоединяется антикодомом к нити и-РНК и «затягивается» нитью и-РНК в активный центр рибосомы, где специальные ферменты сшивают аминокислотные звенья в полипептидную цепочку. Так происходит *трансляция*. С помощью процессов транскрипции и трансляции реализуется генетическая информация.

## 1.2. Клеточный цикл. Виды деления клеток. Механизмы митоза и мейоза

Клеточный цикл включает следующие фазы:

1. *Интерфазу*, состоящую из
  - *пресинаптического периода (G1)* – идет накопление нуклеотидов и энергии для репликации ДНК, рост клетки;
  - *синтетического периода (S)* – происходит репликация ДНК, в результате *однхроматидные* после деления клетки хромосомы становятся *двухроматидными*;
  - *постсинтетического периода (G2)* – клетка
2. *Деление клетки (митоз)*:
  - *кариокинез* – деление ядра;
    - *профаза* – хроматин раскручивается и становятся видны отдельные хромосомы, сначала в виде тонких нитей, затем они утолщаются (спирализуются), оболочка ядра распадается на отдельные фрагменты в виде пузырьков, формируется веретено деления (рис. 6);
    - *метафаза* – хромосомы встают в одной плоскости по кругу (образуют метафазную пластинку), присоединяются центромерами к нитям веретена деления;
    - *анафаза* – нити веретена деления сокращаются и растаскивают хроматиды («половинки» хромосом, или *однхроматидные хромосомы*) к противоположным полюсам клетки, при этом число хромосом не изменяется, а так как хроматиды полностью идентичны, то идентичны и образующиеся дочерние клетки;
    - *телофаза* – хромосомы становятся хроматином и образуется оболочка ядра (телофаза обратна профазе).
  - *цитокинез* – разделение дочерних клеток.

Далее клеточный цикл начинается сначала. Надо отметить, что не все клетки одинаковы способны к делению. Некоторые клетки после длительной пресинтетической фазы (G1) переходят в состояние покоя (G0) и не делятся.

В результате митоза получают 2 совершенно идентичные клетки. Биологическая роль митоза состоит в копировании генетической информации, поддержании постоянного числа хромосом, митоз лежит в основе роста и вегетативного размножения всех живых организмов, имеющих ядро.

Помимо митотического (непрямого) деления клетки бывает *прямое деление* и *мейотическое (редукционное) деление*.

Мейоз включает 2 деления и следующие фазы:

- *профаза I* – в свою очередь подразделяется еще на 5 фаз (рис. 7);
- *метафаза I*;
- *анафаза I*;
- *телофаза I*;
- *короткая интерфаза* (удвоение ДНК не происходит);
- *профаза II*;
- *метафаза II*;

- анафаза II;
- телофаза II.

**Рис. 6. Митоз:**

а – схема митоза; б – митоз у пиона, ув. 850 раз,  $2n=10$ .

Основные отличия мейоза от митоза:

1. В профазе I гомологичные хромосомы сближаются, становятся друг напротив друга (*конъюгация*), образуя *бивалент*, и обмениваются своими участками (*кроссинговер*).

2. В метафазе I гомологичные хромосомы становятся друг напротив друга по кругу и в анафазе I к полюсам клетки расходятся *целые гомологичные хромосомы, а не хроматиды*. Таким образом, набор хромосом из диплоидного ( $2n$ ) становится гаплоидным ( $n$ ). Следовательно, редукционным (уменьшающим число хромосом) является первое деление мейоза.

3. В профазе II в каждой из дочерних клеток образуется 2 новые веретена деления в перпендикулярной первому веретену плоскости. Второе деление полностью повторяет митоз: к полюсам расходятся хроматиды, число хромосом не изменяется.

В результате мейоза образуется 4 различные клетки. Число возможных комбинаций (вариантов расстановки гомологичных хромосом в первом делении мейоза) равно  $2^n$ , где  $n$  – количество хромосом в гаплоидном наборе (рис. 8).

**Рис. 8. Возможные варианты расстановки гомологичных хромосом в первом делении мейоза,  $2n=4$**

Если еще учесть кроссинговер, то количество вариантов гамет у одной особи просто огромно (у одного человека возможно около 8 млн. типов гамет). Теперь представьте, сколько возможных комбинаций генов следует ожидать в потомстве, полученном при случайном слиянии мужской и женской гамет.

Биологическая роль мейоза состоит в уменьшении числа хромосом (число хромосом восстанавливается при оплодотворении, в результате число хромосом в ряду поколений не изменяется – это основа полового размножения) и в поддержании генетического разнообразия особей.

### **Задачи по теме «Генетический аппарат клетки. Деление клетки»**

#### **Задача 1.**

Определите длину гена, контролирующего синтез белка, состоящего из 200 аминокислотных звеньев, если известно, что расстояние между двумя нуклеотидами (длина нуклеотидного звена) в молекуле ДНК равно  $3,4 \cdot 10^{-4}$  мкм.

*Решение:*

Каждую аминокислоту в молекуле белка кодирует 3 нуклеотида, следовательно, количество нуклеотидов, кодирующих 200 аминокислот, равно:

$$200 \cdot 3 = 600 \text{ нуклеотидов}$$

Длина одного нуклеотидного звена известна, надо умножить ее на количество нуклеотидов:

$$3,4 \cdot 10^{-4} \text{ мкм} \cdot 600 = 3,4 \cdot 0,0001 \cdot 600 = \underline{0,204 \text{ мкм.}}$$

#### **Задача 2.**

Определите первичное строение полипептида, контролируемого участком ДНК: Т Т Т Ц А Т А А А.

*Решение:*

1. Сначала разделим цепочку ДНК на триплеты:

Т Т Т - Ц А Т - А А А

2. Напишем код и-РНК (по принципу комплементарности):

А А А - Г У А - У У У

3. По таблице 1 найдем соответствующие аминокислоты:

гли – лей – фен

#### **Задача 3.**

Сколько видов т-РНК транспортируют фенилаланин? Напишите их антикодоны.

*Решение:*

1. Найдем в таблице 1 аминокислоту фенилаланин (*фен*) и выпишем все триплеты и-РНК:

Это 2 триплета: У У У и У У Ц. Значит, всего 2 вида триплетов и-РНК кодируют эту аминокислоту, следовательно, существует 2 вида т-РНК для фенилаланина.

2. По принципу комплементарности запишем антикодоны т-РНК:

А А А и А А Г.

**1-1.** Определите длину гена, контролирующего синтез белка, состоящего из 400 аминокислотных звеньев, если известно, что расстояние между двумя нуклеотидами (длина нуклеотидного звена) в молекуле ДНК равно  $3,4 \cdot 10^{-4}$  мкм.

**1-2.** Определите количество аминокислотных звеньев в полипептидной цепи, если известна длина контролирующего его синтез гена – 0,816 мкм?

**1-3.** Используя таблицу 1, определите первичное строение полипептида, контролируемого участком ДНК:

А А Т Г Ц А Т Ц Г Ц Ц Ц А А Г А А А Ц А Т.

Таблица 1

### Генетический код (и-РНК)

Первая буква	Вторая буква				Третья буква
	У	Ц	А	Г	
У	фен	сер	тир	цис	У
	фен	сер	тир	цис	Ц
	лей	сер	«стоп»	«стоп»	А
	лей	сер	«стоп»	три	Г
Ц	лей	про	гис	арг	У
	лей	про	гис	арг	Ц
	лей	про	гли	арг	А
	лей	про	гли	арг	Г
А	иле	тре	асп	сер	У
	иле	тре	асп	сер	Ц
	иле	тре	лиз	арг	А
	мет; «начало»	тре	лиз	арг	Г
Г	вал	ала	асп	гли	У
	вал	ала	асп	гли	Ц
	вал	ала	глу	гли	А
	вал; «начало»	ала	глу	гли	Г

**1-4.** Определите последовательность расположения аминокислот на участке молекулы белка, если известно, что он кодируется такой последовательностью нуклеотидов в ДНК: Т Г А Т Г Ц Г Т Т А Т Г Ц Г Ц.

**1-5.** Восстановите структуру и-РНК (все варианты), осуществляющую синтез пептида *вал-фен-про-асп*. Напишите антикодоны т-РНК, транспортирующих эти аминокислоты.

**1-6.** Полипептид состоит из следующих аминокислот: *вал-ала-гли-лиз-три-вал-сер*. Определите структуру участка ДНК, кодирующего указанный полипептид.

**1-7.** Восстановите структуру ДНК (все варианты), кодирующую синтез пептида *лей-арг-сер-лиз-иле*.

**1-8.** Четвертый пептид в нормальном гемоглобине состоит из следующих аминокислот: *вал-гис-лей-тре-про-глу-глу-лиз*. У больного серповидно-клеточной анемией состав аминокислот четвертого пептида гемоглобина следующий: *вал-гис-лей-тре-про-вал-глу-лиз*. Определите, какое изменение в кодирующем этот пептид участке ДНК привело к заболеванию.

**1-9.** Если в клетке видны хромосомы, а ядерной оболочки и ядрышка нет, то какая это стадия митоза?

**1-10.** Если хорошо видно веретено деления, а центромеры хромосом находятся все в одной плоскости, то какая это фаза?

**1-11.** Какие стадии митоза взаимно противоположны по протекающим в них процессам?

**1-12.** Почему многие хромосомы в анафазе митоза имеют U-образную форму?

**1-13.** На какой стадии митоза удобно изучать структуру хромосом? Назовите стадии клеточного цикла, когда при рассмотрении в световой микроскоп в ней видны хромосомы.

**1-14.** Сколько хромосом и сколько хроматид отходят к каждому полюсу в анафазе митоза в клетке человека?

**1-15.** Во время митоза в культуре ткани человека произошла элиминация одной хромосомы. Сколько хромосом будет в двух образующихся клетках?

**1-16.** Во время ненормального мейоза в исходной клетке человека с 46 хромосомами одна пара гомологичных хромосом не разошлась к разным полюсам. Сколько хромосом получилось в каждой из 4 дочерних клеток?

**1-17.** В результате элиминации одной хромосомы в мейоз вступает клетка типа ХО, где О означает отсутствие одной хромосомы. Какие клетки получатся в результате мейоза?

**1-18.** Женщина получила от матери две хромосомы неправильной формы, а остальные нормальные и от отца одну хромосому ненормальную, а все остальные хромосомы нормальные. Какова вероятность того, что все три ненормальные хромосомы окажутся в одной яйцеклетке:

а) если они гомологичны;

б) если одна отцовская и одна материнская ненормальные хромосомы гомологичны?

**1-19.** Если исходная клетка имеет 14 хромосом, то сколько хромосом пойдет к каждому полюсу в анафазе I мейоза? Сколько хроматид пойдет к каждому полюсу в первом делении мейоза? Во втором делении?

**1-20.** Если исходная клетка имеет 28 хромосом, то сколько хромосом и сколько хроматид отойдет к каждому полюсу в анафазе II мейотического деления?

**1-21.** Сколько бивалентов образуется в клетке, если  $2n = 14, 28$ ?

**1-22.** Могут ли в клетке, являющегося продуктом мейоза (в гамете) 18 хромосом из 23 быть отцовскими (деда)?

**1-23.** Какова вероятность того, что ребенок унаследует от бабушки по отцу все 23 хромосомы? От бабушки по матери?



**1-24.** Какое максимальное количество отцовских хромосом может содержать сперматозоид человека и почему?

**1-25.** Можно ли сказать, что между двумя любыми хромосомами в одной клетке в течение профазы мейоза может идти конъюгация?

**1-26.** Можно ли сказать, что в результате мейоза из одной клетки образуется 4 идентичных между собой клетки? Объясните, почему?

**1-27.** Нарисуйте схему поведения одной пары гомологичных хромосом в мейозе, обозначив хромосому материнского происхождения одним цветом, а отцовского – другим. Допустите, что во время конъюгации хромосомы они обменялись небольшими участками, концевыми и срединными.

**1-28.** Если диплоидная клетка содержит 8 хромосом, а в процессе мейоза между гомологичными хромосомами одной пары произойдет обмен участками, то сколько типов клеток (по качеству содержащихся в ней хромосом) получится в результате мейоза? Нарисуйте схему рассматриваемого процесса, изобразив различные пары гомологичных хромосом разными по размеру, а хромосомы отцовского и материнского происхождения – разным цветом.

**1-29.** Сколько типов яйцеклеток с разными комбинациями хромосом образуется, если исходная клетка имела 1 пару хромосом? 12 пар хромосом? 23 пар хромосом? Сколько разных типов сперматозоидов с разными комбинациями хромосом образуется из одного созревающего сперматогония, если диплоидная клетка имеет 2, 4, 46 хромосом?

**1-30.** Если две сестры – идентичные, т.е. однояйцевые близнецы, – выйдут замуж за двух братьев – однояйцевых близнецов – и у них будут дети, то будут ли эти дети похожи друг на друга как идентичные близнецы?

## **2. Закономерности наследственности. Законы Менделя и их цитологическое объяснение**

С 1856 по 1863 гг. Г.И. Мендель провел обширные опыты по гибридизации 22 сортов гороха. Количественный учет всех типов полученных гибридов и вариационно-статистический подход позволили ему впервые обосновать и сформулировать закономерности свободного расщепления и комбинирования наследственных факторов. Эти закономерности легли в основу учения о наследственности и в дальнейшем получили название *законов Менделя*. Мендель ввел в науку *гибридологический метод* – скрещивание сортов и гибридов и наблюдение признаков в ряду поколений.

По современным представлениям, каждый признак контролируется парой генов, расположенных в одних и тех же *локусах гомологичных хромосом*. Одну гомологичную хромосому из каждой пары особь получает от отца, другую – от матери. Каждый ген может быть в разных состояниях (разные состояния одного и того же гена называются *аллелями*). Например, ген, определяющий окраску семян у гороха, имеет 2 аллели: одна определяет желтую окраску, другая – зеленую. В гомологичных хромосомах могут содержаться (такие особи называются *гомозиготами*) или разные аллели одного гена (*гетерезиготные особи*). Сорта и породы являются гомозиготами.

Тот признак (аллель), который проявляется у гетерозиготы называется *доминантным*, а тот, который подавляется – *рецессивным*.

### **Менделирующие признаки у человека.**

**Доминантные признаки:** брахидактилия (короткопалость), полидактилия (многопалость), арахнодактилия («паучьи пальцы»), низкий рост, темный цвет глаз, вьющиеся волосы, переносица с горбинкой, прямой нос, ямочка на подбородке, раннее облысение у мужчин, праворукость, белый локон надо лбом, некоторые формы близорукости.

**Рецессивные признаки:** мягкие прямые волосы, курносый нос, светлые глаза, тонкая кожа, высокий рост, отрицательный резус-фактор, I (0) группа крови, многие болезни обмена веществ (фенилкетонурия, галактоземия, гистидинемия, пигментная ксеродерма и др.).

Разные аллели одного гена обозначают одной и той же *латинской буквой*, но доминантный аллель – заглавной буквой, а рецессивный – прописной. Например, у гибридов, полученных при скрещивании сортов гороха с желтой и с зеленой окраской семян, - желтые семена, следовательно, в данном случае, доминантный признак – желтая окраска. Поэтому ген, отвечающий за желтую окраску семян, обозначим *A*, а ген, отвечающий за зеленую окраску семян, - *a*. Первым в генотипе гетерозиготной особи всегда пишут доминантный ген – *Aa*. Генотипы исходных сортов в данном скрещивании: *AA* и *aa*.

Принято родителей обозначать *P*, гибридов первого поколения – *F<sub>1</sub>*, второго – *F<sub>2</sub>* и т.д. Скрещивание обозначают знаком ×.

Различают следующие *виды скрещиваний*:

- *моногибридное, дигибридное и полигибридное* – скрещивание сортов, отличающихся по одной, двум и нескольким парам аллелей соответственно;

- *анализирующее* – скрещивание гибрида *F<sub>1</sub>* с формой, гомозиготной по рецессивной аллели (*Aa* × *aa*), потомство от такого скрещивания обозначают *F<sub>a</sub>*;

- *возвратное (беккросс)* – скрещивание гибридов *F<sub>1</sub>* с одной из гомозиготных родительских форм (*Aa* × *AA* или *Aa* × *aa*), потомство от такого скрещивания *F<sub>b</sub>*;

- *реципрное* – это пара скрещиваний, когда гомозиготные организмы с рецессивным и доминантным признаками используются в одном скрещивании как материнский, в другом – как отцовский: прямое скрещивание – материнский организм с доминантным признаком, обратное – отцовский.

*I закон Менделя в современной формулировке (закон единообразия первого поколения):*

**«При скрещивании гомозиготных по доминанте и рецессиву особей первое поколение одинаково по фенотипу и генотипу».**

<i>P</i>	<i>AA</i> (желт. окраска семян) ×	<i>aa</i> (зел. окраска семян)
Гаметы <i>A</i>		<i>a</i>
<i>F<sub>1</sub></i>	<i>Aa</i> (желт. окраска семян)	

*II закон Менделя в современной формулировке (закон расщепления):*

**«При скрещивании гибридов первого поколения расщепление по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1».**

P  $Aa$  (желт. окраска семян)  $\times$   $Aa$  (желт. окраска семян)

Гаметы  $A, a$

F<sub>1</sub>  $AA$  (желт.) :  $2Aa$  (желт.) :  $aa$  (зел.)

3 желт. : 1 зел.

Явление несмешивания аллелей пары альтернативных признаков в гаметах гибрида получило название *правила «чистоты»* гамет (в том смысле, что гаметы  $A$  и  $a$ , образованные гетерозиготой, не содержат ничего друг от друга и признаки выщепляются в потомстве ( $AA$  и  $aa$ ) в «чистом» виде).

*III закон Менделя в современной формулировке (закон независимого наследования):*

**«При дигибридном скрещивании каждая пара признаков наследуется независимо, образуя 4 фенотипические группы, соотношение которых 9:3:3:1».**

P  $AABB$   $\times$   $aabb$

Желт. ( $A$ ) гладкие ( $B$ ) семена Зел. ( $a$ ) морщинистые ( $b$ ) семена

Гаметы  $AB$   $ab$

F<sub>1</sub>  $AaBb$  (желт. гладк.)

$AaBb$   $\times$   $AaBb$

Гаметы  $AB, aB, Ab, ab$   $AB, aB, Ab, ab$

Для F<sub>2</sub> составим *решетку Пеннета*:

	$AB$	$aB$	$Ab$	$ab$
$AB$	$AABB$ Желт. гладк.	$AaBB$ Желт. гладк.	$AABb$ Желт. гладк.	$AaBb$ Желт. гладк.
$aB$	$AaBB$ Желт. гладк.	$aaBB$ Зел. гладк.	$AaBb$ Желт. гладк.	$aaBb$ Зел. гладк.
$Ab$	$AABb$ Желт. гладк.	$AaBb$ Желт. гладк.	$AAbb$ Желт. морщ.	$Aabb$ Желт. морщ.
$ab$	$AaBb$ Желт. гладк.	$aaBb$ Зел. гладк.	$Aabb$ Желт. морщ.	$Aabb$ Зел. морщ.

**9** Желт. гладк. : **3** Зел. гладк. : **3** Желт. морщ. : **1** Зел. морщ.

Расщепление по каждому признаку:

Желт.: Зел. = 12:4 = **3:1**

Гладк.: Морщ. = 12:4 = **3:1**

Количество фенотипов, образующихся при скрещивании гетерозигот равно  $2^n$ , где  $n$  – количество пар признаков.

**Условия, обеспечивающие соблюдение закона расщепления:**

1) *Наличие только 2 аллелей 1 гена и полное доминирование* (проявление доминантного признака у гетерозигот в полной мере).

2) *Равновероятное образование всех сортов гамет, всех сочетаний гамет и жизнеспособность всех гибридов.*

*Пример 1.*

*A* – короткий хвост у мышей

*a* – нормальный хвост

<p>P     <i>Aa</i> × <i>aa</i></p> <p>коротк.     норм.</p>	<p>P     <i>aa</i> × <i>Aa</i></p> <p>норм.     коротк.</p>
---	---

<p>F<sub>1</sub>     <i>Aa</i> : <i>aa</i> (1:1)</p> <p>коротк.     норм.</p>	<p>F<sub>2</sub>     2<i>0 aa</i> : 1<i>Aa</i></p> <p>норм.     коротк.</p>
---	---

Чаще осуществляется оплодотворение яйцеклетки сперматозоидом, содержащим ген *a*, чем *A*. Таким образом, наблюдается селективность в оплодотворении.

*Пример 2.*

Крупный рогатый скот в Англии – гибрид «Декстер» (пышное мясное телосложение).

<p>P     <i>Aa</i> × <i>Aa</i></p> <p>декстер     декстер</p>	<p>F<sub>1</sub>     <i>AA</i> : 2<i>Aa</i> : <i>aa</i></p> <p>нарушение     декстер     керри</p> <p>скелета     (нормальное</p> <p>головы     телосложение)</p>
---	---

<p>P     <i>Aa</i> × <i>aa</i></p> <p>декстер     керри</p>	<p>F<sub>1</sub>     <i>Aa</i> : <i>aa</i> (1:1)</p>
---	--

*Пример 3.*

*Полное проявление признака независимо от условий развития организма.*

Пример: окраска всходов кукурузы.

*A* – зеленая окраска всходов

*a* – желтая окраска всходов

P     *AA* × *aa*

F<sub>1</sub>     *Aa* × *Aa*

При пониженной температуре:

F<sub>2</sub>     *AA* : 2*Aa* : *aa*

зеленая     желтая

При нормальной температуре:

*AA* : 2*Aa* : *aa*

все зеленые

*Вывод:* Отклонения от классического типа расщепления 3:1 ни в коей мере не могут поколебать закономерностей, установленных Менделем. Эти исключения из правила подчеркивают важность самого метода генетического анализа для изучения наследования признаков.

## Задачи по теме «Моногибридное скрещивание»

### Пример решения задачи

Генетик, работающий с морскими свинками, поставил 2 скрещивания между черной особью и альбиносом, используя в этих скрещиваниях различных животных. В потомстве от первого скрещивания оказалось 12 черных морских свинок, а второго – 6 черных и 5 альбиносов. Каковы возможные генотипы родителей в каждой скрещивании?

*Решение:*

1. Определим характер наследования окраски у морских свинок: т.к. в потомстве от первого скрещивания черных свинок и альбиносов были черные свинки, значит, черная окраска доминантный признак, а альбинизм – рецессивный.

2. Введем обозначения:

$A$  – черная окраска;  $a$  – альбинизм.

3. Напишем схему скрещиваний:

*Первое скрещивание*

Р	$A^-$	×	$aa$
	черн.		альб.
F <sub>1</sub>	$A^-$		
	12 черн.		

*Второе скрещивание*

Р	$A^-$	×	$aa$
	черн.		альб.
F <sub>1</sub>	$A^- : aa$		
	6 черн. 5 альб.		

4. Допишем генотипы родителей:

Так как в первом скрещивании все особи в F<sub>1</sub> были черными, значит, самка всегда передает потомству ген  $A$ , т.е. у самки генотип  $AA$ .

Так как во втором скрещивании были в потомстве альбиносы, значит, ген  $a$  есть у самки, ее генотип  $aa$ .

*Ответ:* генотипы родителей в первом скрещивании –  $AA$  и  $aa$ ; во втором –  $Aa$  и  $aa$ .

**2-1.** Мендель установил, что пазушное положение цветов – признак доминантный ( $A$ ) по отношению к их верхушечному положению ( $a$ ). Каковы типы и соотношения гамет и потомства в каждом из следующих скрещиваний:

а)  $AA \times aa$ ;   в)  $AA \times Aa$ ;   б)  $Aa \times aa$ ;   г)  $Aa \times Aa$ ?

**2-2.** Двух черных самок крысы скрещивали с коричневым самцом. Было получено по несколько помётов от каждой самки. Потомство первой самки составляли 36 черных особей, второй – 14 черных и 10 – коричневых. Каков вероятный механизм наследования черной и коричневой окраски у крыс?

**2-3.** Мендель скрещивал растения гороха с круглыми и морщинистыми семенами. В F<sub>2</sub> были получены 7324 горошины. Из них 5474 круглых и 1850 морщинистых. Напишите схему скрещивания с указанием генотипов и гамет. Можно ли установить, какой признак доминирует?

**2-4.** Скрещивались мыши серые с белыми. В F<sub>1</sub> появились серые мыши, в F<sub>2</sub> – 198 серых и 72 белые. Как наследуется данный признак?

**2-5.** При скрещивании коричневой норки с серой – потомство коричневое. В  $F_2$  получено 47 коричневых и 15 серых. Какой признак доминирует? Сколько будет гомозигот среди 47 коричневых и 15 серых? Как это определить?

**2-6.** У томатов кожица плодов может быть гладкой или опушенной. Один сорт имеет плоды гладкие, другой – опушенные. При их скрещивании  $F_1$  имеет гладкие плоды, в  $F_2$  - 174 растения с опушенными и 520 с гладкими плодами. Как наследуется опушенность? Что будет в обоих  $F_3$  ?

**2-7.** У собак жесткая шерсть доминантна, мягкая рецессивна. Два жесткошерстных родителя дают жесткошерстного щенка. С кем его нужно скрестить, чтобы выяснить, имеет ли он в генотипе аллель мягкошерстности?

**2-8.** У крупного рогатого скота вырезка на ухе определяется доминантным геном  $N$ , а аномалия вымени – рецессивным геном  $a$ . В стаде у некоторых коров имеется вырезка на ухе, у некоторых – аномалия вымени. Как наиболее быстро очистить стадо от этих наследственных дефектов, учитывая, что у быков вымя отсутствует?

**2-9.** От чего легче избавиться в стаде кур – от рецессивного признака листовидного гребня или доминантного – оперенных ног?

**2-10.** У лошадей есть наследственная болезнь гортани. При беге больные лошади издают характерный хрип. От больных родителей часто рождаются здоровые жеребята. Доминантна или рецессивна эта болезнь?

**2-11.** У кроликов шерсть нормальной длины доминантна, короткая – рецессивна. У крольчихи с короткой шерстью родились 7 крольчат – 4 короткошерстных и 3 нормальношерстных. Определите генотип и фенотип отца.

**2-12.** Жеребец бельгийской породы Годван страдал аниридией – отсутствием радужки. От него было получено 143 жеребенка, из них 65 с аниридией. Матери жеребят были здоровы. У Годвана тоже были здоровые родители. Как наследуется признак? Почему он появился у Годвана? Можно ли использовать на племя здоровых детей Годвана?

**2-13.** Черный каракульский баран скрещен с бурыми овцематками. В  $F_1$  получено 28 ягнят черных и 32 бурых. В родословной маток черной масти не было. Каков генотип барана и маток? Каково теоретически ожидаемое расщепление? Так как бурые смушки ценятся дороже, не приведет ли использование на племя бурых потомков (из 32) к появлению в последующих поколениях черных ягнят?

**2-14.** По Менделю, серая окраска семенной кожуры у гороха доминирует над белой. В следующих скрещиваниях определите генотипы родителей:

*Родители:*

*Потомство:*

Серая кожура × белая;

32 с серой, 38 с белой кожурой;

Серая кожура × серая;

118 с серой, 39 с белой кожурой;

Белая кожура × белая;

0 с серой, 50 с белой кожурой;

Серая кожура × белая;

74 с серой, 0 с белой кожурой;

Серая кожура × серая;

90 с серой 0 с белой кожурой.

**2-15.** Альбинизм у растений летален, однако у многих видов он довольно часто проявляется в потомстве нормальных растений. Если альбиносы гибнут, то почему же они не элиминируются (не исчезают) полностью из популяции?

**2-16.** Лисицы генотипа  $Pp$  имеют платиновую окраску,  $pp$  – серебристо-черную. Обычно платиновые лисицы при разведении в себе дают расщепление на 2 платиновые к 1 серебристо-черной. Но иногда рождаются чисто белые щенки, которые вскоре погибают. Каков может быть их генотип?

**2-17.** При скрещивании между собой хохлатых уток утята выводятся только из  $3/4$  яиц, а  $1/4$  эмбрионов гибнет перед вылуплением. Среди вылупившихся утят примерно  $2/3$  хохлатых и  $1/3$  нормальных. Каково будет потомство от скрещивания хохлатых уток с нормальными?

**2-18.** В одной из пород овец есть животное серой, черной масти. При разведении черных овец в себе ягнята получаются только черные. Скрещивание черных с серыми дает половину ягнят черных, половину серых. При разведении в себе серых овец постоянно получаются ягнята серые и черные, причем серых в 2 раза больше, чем черных. Как наследуются эти окраски?

**2-19.** У крупного рогатого скота  $RR$  - красная масть,  $rr$  - белая,  $Rr$  – чалая. Имеется чалый бык, а коровы – всех трех окрасок. Какова вероятность появления чалого теленка в каждом из трех возможных скрещиваний?

**2-20.** У редиса корнеплод может быть длинным, круглым или овальным. Проведены следующие скрещивания:

<i>Корнеплод родителей:</i>	<i>Корнеплод потомства:</i>
Длинный × овальный;	159 длинных, 156 овальных;
Круглый × овальный;	199 круглых, 203 овальных;
Овальный × овальный;	121 длинный, 119 круглых, 243 овальных.

Каков характер наследования признаков? Какое может быть потомство от самоопыления растений, имеющих длинный корнеплод? Круглый?

**2-21.** У человека существует заболевание, при котором в возрасте между 10 и 20 годами начинается постепенная атрофия дистальных отделов мышц ног. Изучение родословной показывает, что во всех случаях той же болезнью страдал один из родителей больного. Каков вероятный механизм наследования этого заболевания?

Существует еще более тяжелая форма этого заболевания (см. предыдущую задачу). Она обнаруживается почти исключительно у детей, родители которых являлись двоюродными братом и сестрой и сами не страдали от этого заболевания. Каков вероятный механизм наследования этого заболевания?

**2-22.** У человека ген близорукости доминирует над геном нормального зрения. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где мать видит нормально, а отец страдает близорукостью, если известно, что у матери отца нормальное зрение?

**2-23.** У родителей с нормальным слухом родился глухой ребенок. Супруги хотят еще ребенка, но опасаются, что он тоже будет глухим. Что могут

ответить в генетической консультации, если известно, что ген, обуславливающий глухоту, рецессивен?

**2-24.** Подагра определяется доминантным аутосомным геном. Известно, что пенетрантность (вероятность проявления) данного гена равна 20 % у мужчин и 0% у женщин. Определит вероятность рождения больного ребенка:

а) в семье, где оба родителя гетерозиготны;

б) если один родитель гетерозиготен, другой гомозиготен по рецессивному признаку.

**2-25.** Если мать и отец резус-положительные (доминантный признак), то может ли быть их дочь резус-отрицательная?

**2-26.** Если родители резус-отрицательны, могут ли у них быть резус-положительные дети?

**2-27.** Ребенок резус-положительный. Какой резус-фактор может быть у родителей?

**2-28.** Мужчина с полидактилией (лишние пальцы) женится на нормальной пятипалой женщине; они имеют 5 детей, и все с полидактилией. Один из них женится на нормальной женщине. Много ли их детей будут с полидактилией?

### Задачи по теме «Дигибридное и полигибридное скрещивание»

#### Пример решения задачи

Если женщина с веснушками и волнистыми волосами, отец которой не имел веснушек и имел прямые волосы, выходит замуж за мужчину с веснушками и прямыми волосами (оба его родителя имели такие же признаки), то какие дети у них могут быть? Известно, что волнистые волосы и наличие веснушек – доминантные признаки.

*Решение:*

1. Введем обозначения:

$A$  – веснушки;

$a$  – нет веснушек;

$B$  – волнистые волосы;

$b$  – прямые.

2. Напишем схему скрещивания:

Р  $A^-B^- \times A^-bb$

весн. волн.    весн. пр.

3. Известно, что отец женщины не имел веснушек и был с прямыми волосами, т.е. генотип  $aabb$ . Своей дочери он точно передал соответствующие рецессивные гены, значит ее генотип  $AaBb$ .

4. Оба родителя мужчины имели такие же признаки: нас интересует наличие веснушек. Вероятнее всего, генотип мужчины  $AAbb$ .

5. Теперь запишем полную схему скрещивания:

Р  $AaBb \times AAbb$

Гаметы: у матери – 4 типа гамет:  $AB, Ab, aB$  и  $ab$ .

у отца – 1 типа гамет:  $Ab$ .



$F_1$      $AABb$  :     $AAbb$     :     $AaBb$     :     $Aabb$   
 весн. волн.    весн. пр.    весн. волн.    весн. пр.

*Ответ:* 50% детей с веснушками и волнистыми волосами и 50% с веснушками и прямыми волосами.

**2-31.** У морских свинок аллель черной окраски  $B$  доминантен по отношению к аллелю альбинизма  $b$ , а аллель грубошерстности  $R$  доминантен по отношению к аллелю гладкошерстности  $r$ . Гены  $B$  и  $R$  находятся в разных хромосомах (наследуются независимо). Каковы будут результаты скрещивания между гомозиготой по генам черной окраски и грубошерстности с гладкошерстным животным – альбиносом? Что получится  $F_2$  при скрещивании между  $F_1$  и гладкошерстным альбиносом?

**2-32.** Черную грубошерстную морскую свинку скрещивали с грубошерстным альбиносом. В потомстве оказалось 13 черных грубошерстных, 16 грубошерстных альбиносов, 6 черных гладкошерстных и 5 гладкошерстных альбиносов. Определите генотипы родителей.

**2-33.** У плодов арбуза корка может быть зеленая или полосатая, форма плода – длинная или круглая. Гомозиготное растение с длинными зелеными плодами скрещено с гомозиготным же, имеющим круглые полосатые плоды. В  $F_1$  плоды круглые зеленые. Какие будут  $F_2$  и оба  $F_b$ ? Что получится при скрещивании сортов с круглыми зелеными и длинными зелеными плодами?

**2-34.** У собак черная окраска шерсти определяется геном  $B$ , коричневая –  $b$ , сплошная –  $S$ , пегая –  $s$ .

а) Коричневый отец и черно-пегая мать имеют 5 щенков: 1 черный, 1 коричневый, 1 черно-пегий и 2 коричнево-пегих. Каковы генотипы родителей?

б) У черных родителей 6 щенков – все черные. Каковы возможные генотипы родителей. Можно ли это определить с такой же точностью, первом случае?

**2-35.** Курица и петух черные хохлатые. От них получено 13 цыплят: 7 черных хохлатых, 3 бурых хохлатых, 2 черных без хохла и 1 бурый без хохла. Каков характер наследования признаков? Каковы генотипы петуха и курицы?

**2-36.** Растение флокса с белыми воронковидными цветками скрещено с растением, имеющим кремовые плоские цветки. Из 76 потомков 37 имеют белые плоские цветки и 39 – кремовые плоские. Определите характер наследования признаков и генотипы исходных растений.

**2-37.** У томатов красная окраска плода определяется доминантным геном  $R$ , желтая –  $r$ ; нормальный рост растения –  $D$ , карликовый –  $d$ . Имеются сорта желтоплодный нормальный и красноплодный карликовый. Как с этим исходным материалом целесообразнее получить гомозиготные формы: красноплодную нормальную и желтоплодную карликовую? Какую получить легче?

**2-38.** Кареглазый (доминантный признак) мужчина-левша (рецессивный признак) женился на голубоглазой женщине-правше. У них родился голубоглазый ребенок- левша. Что можно сказать о генотипе матери, отца и ребенка?

**2-39.** На одного ребенка резус-отрицательного и имеющего группу крови  $MN$  претендуют две родительские пары: а) мать резус-отрицательная с группой крови  $M$  и отец резус-положительный с группой крови  $M$ ; б) мать резус-положительная с группой крови  $N$  и отец резус-положительный с группой крови  $M$ . Какой паре принадлежит ребенок?

**2-40.** Если отец глухонемой (рецессивный признак) с белым локоном над лбом (доминантный признак), мать здорова и не имеет белой пряди, а ребенок родился глухонемой и с белым локоном над лбом, то можно ли сказать, что он унаследовал оба признака от отца?

**2-41.** Мать имеет свободную мочку уха (доминантный признак) и гладкий подбородок, а отец – несвободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке (доминантный признак). Сын имеет свободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке, а дочь имеет те же признаки, что и у матери. Напишите возможные генотипы родителей и детей.

**2-42.** Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек и мать с прямыми волосами и с веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.

**2-43.** Растение, гетерозиготное по четырём независимо наследуемым парам генов ( $AaBbCcDd$ ), самоопыляется. Определите ожидаемые частоты следующих генотипов в потомстве этого растения:

а)  $aabbccdd$ ; б)  $aabbccDd$ ; в)  $AaBbCcDd$ .

**2-44.** Каково число различных типов гамет, генотипов и фенотипов в потомстве самоопыляющегося растения, гетерозиготного по: а) 3 парам признаков; б) по 5 парам признаков; в) по 7 парам признаков?

### 3. Взаимодействие генов

Различают взаимодействие *аллельных* генов (полное и неполное доминирование, множественный аллелизм, кодоминирование) и *неаллельных* генов (комплементарность, эпистаз и плейотропное действие генов).

#### 3.1. Взаимодействие аллельных генов

Доминирование, которое наблюдал Мендель в опытах на горохе, можно рассматривать как *полное*. Однако в действительности даже в случаях полного доминирования довольно редко доминантный признак у  $F_1$ , т.е. у гетерозигот, имеет такое же четкое проявление, как у гомозиготного родителя.

Когда гибриды  $F_1$  проявляют признаки, *промежуточные* между двумя родительскими формами, говорят о *неполном доминировании*. Классические *примеры*: окраска цветков у львиного зева и у ночной красавицы.

Р             $AA$     ×     $aa$   
красные цв.    белые цв.

$F_1$                      $Aa$   
розовые цв.    (Все гибриды  $F_1$  одинаковы по фенотипу.)

F<sub>1</sub>      *Aa*    ×    *Aa*  
           роз.            роз.

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

кр.    роз.    бел. (В F<sub>2</sub> расщепление по фенотипу и по генотипу

совпадает: 1:2:1.)

**По принципу неполного доминирования у человека** наследуется размер носа, выпуклость губ, размеры рта и глаз, расстояние между глазами.

**Множественный аллелизм** – это явление существования одного гена более, чем в 2 состояниях (т.е. когда существует более 2 аллелей одного гена).

*Пример:* наследование групп крови (система *ABO*) у человека. На поверхности эритроцитов имеются 2 типа белков – агглютиногенов – *A* и *B*. Ген, определяющий отсутствие или наличие, а также тип белка – агглютиногена, может существовать в 3 разных состояниях:

*I*<sup>0</sup> – определяет отсутствие агглютиногена на поверхности эритроцитов;

*I*<sup>A</sup> – определяет наличие агглютиногена *A*;

*I*<sup>B</sup> – определяет наличие агглютиногена *B*.

*I*<sup>A</sup> > *I*<sup>0</sup>, *I*<sup>B</sup> > *I*<sup>0</sup>, где знак «>» означает «доминантный по отношению к».

Количество аллелей 1 гена может увеличиваться за счет мутаций. Это еще больше увеличивает генетическое разнообразие.

**Кодоминирование** – это явление, когда признаки, определяемые 2 разными аллелями одного гена, *проявляются совместно*, в равной степени.

*Пример:* наследование групп крови у человека:

*I*<sup>0</sup> *I*<sup>0</sup> – I (0) группа крови;

*I*<sup>A</sup> *I*<sup>0</sup>, *I*<sup>A</sup> *I*<sup>A</sup> – II (A) группа;

*I*<sup>B</sup> *I*<sup>0</sup>, *I*<sup>B</sup> *I*<sup>B</sup> – III (B) группа;

*I*<sup>A</sup> *I*<sup>B</sup> – IV (AB) группа.

**По принципу кодоминирования у человека** наследуются также группы крови системы MN, классы гемоглобина.

### 3.2. Взаимодействие неаллельных генов

**Комплементарность** – взаимодействие неаллельных генов, при котором соответствующий признак развивается только в присутствии двух определенных неаллельных генов. Комплементарные гены – это доминантные гены, которые при совместном нахождении в генотипе обуславливают развитие нового признака. Расщепление в F<sub>2</sub> **9:3:3:1; 9:3:4** или **9:7**.

*Пример:* наследование окраски оперения у волнистых попугайчиков.

*A* – голубая окраска; *B* – желтая; *a*, *b* – белая.

P      *AAbb* × *aaBB*

голуб.    желт.

F<sub>1</sub>      *AaBb*    ×    *AaBb*

зел.                    зел.

F<sub>2</sub>      *9A<sup>-</sup>B<sup>-</sup>* : *3A<sup>-</sup>bb* : *3aaB<sup>-</sup>* : *1aabb*

зел.    голуб.    желт.    бел.

**По принципу комплементарности у человека** наследуются белки CDE, определяющие резус-фактор (самый активный белок – D, два других белка имеют слабую реакцию и подавляют активность белка D; этим можно объяснить спорные результаты анализа у многих людей).

Также наследуется слух человека. Нормальный слух определяется сочетанием генов DE, в остальных случаях – глухота ( $D^{\text{--}}ee$ ,  $ddE^{\text{--}}$ ,  $ddee$ ).

**Эпистаз** – взаимодействие, при котором один ген полностью подавляет действие другого неаллельного гена. Наблюдается, когда за один признак отвечает 2 неаллельных гена.

$I > i$ ,  $I > b$ ,  $I > B$ , где  $I$  – супрессор, или ингибитор.

Расщепление в  $F_2$  при доминантном эпистазе может быть **13:3** или **12:3:1**.

*Пример:* наследование окраски оперения у кур.

P  $BbI^{\text{--}} \times bbii$   
бел. бел.

$F_1$   $BbIi \times BbIi$   
бел. бел.

$F_2$   $9B^{\text{--}}I^{\text{--}} : 3bbI^{\text{--}} : 1bbii : 3B^{\text{--}}ii$   
13 бел. 3 окрашенных

Эпистаз может быть и *рецессивным* (супрессор – рецессивный ген). В случае рецессивного эпистаза  $aa > B$  или  $aa > bb$  в  $F_2$  будет **9:3:4**.

**Эпистазом** можно объяснить так называемый «бомбейский феномен» у человека при наследовании групп крови системы ABO. Дело в том, что в некоторых случаях по генотипу группа крови A или B может не проявляться из-за гена ингибитора и тогда фенотипически группа крови 0.

**Полимерия** – явление, когда степень проявления признака зависит от количества доминантных генов. Проявляется при наследовании количественных признаков (темп роста, масса, длина тела и т.д.). Такие гены, отвечающие за один и тот же количественный признак, обозначают одинаковыми буквами с индексом, например,  $A_1$ ,  $A_2$ ,  $A_3$  и т.д. **У человека** так наследуется цвет кожи, волос, рост.

*Пример:*

За красную окраску зерен пшеницы отвечают гены  $A_1$  и  $A_2$ , за белую –  $a_1$  и  $a_2$ . При скрещивании краснозерного и белозерного сортов пшеницы соотношение растений с красными зернами и с белыми равно **15:1**. Окраска этих 15 красных варьирует от темно-красной до светло-красной.

P  $A_1 A_1 A_2 A_2 \times a_1 a_1 a_2 a_2$   
красн. бел.

$F_1$   $A_1 a_1 A_2 a_2 \times A_1 a_1 A_2 a_2$   
роз. роз.

Гаметы:  $A_1 A_2$ ,  $A_1 a_2$ ,  $a_1 A_2$ ,  $a_1 a_2$

Для  $F_2$  составим решетку Пеннета:

	$A_1 A_2$	$A_1 a_2$	$a_1 A_2$	$a_1 a_2$
$A_1 A_2$	$A_1 A_1 A_2 A_2$ красн.	$A_1 A_1 A_2 a_2$ светло-красн.	$A_1 a_1 A_2 A_2$ светло-красн.	$A_1 a_1 A_2 a_2$ роз.
$A_1 a_2$	$A_1 A_1 A_2 a_2$ светло-красн.	$A_1 A_1 a_2 a_2$ роз.	$A_1 a_1 A_2 a_2$ роз.	$A_1 a_1 a_2 a_2$ светло-роз.
$a_1 A_2$	$A_1 a_1 A_2 A_2$ светло-красн.	$A_1 a_1 A_2 a_2$ роз.	$a_1 a_1 A_2 A_2$ роз.	$a_1 a_1 A_2 a_2$ светло-роз.
$a_1 a_2$	$A_1 a_1 A_2 a_2$ роз.	$A_1 a_1 a_2 a_2$ светло-роз.	$a_1 a_1 A_2 a_2$ светло-роз.	$a_1 a_1 a_2 a_2$ бел.

**Множественное (плейотропное) действие генов** – это явление, когда 1 ген (1 пара аллелей) обуславливает развитие множества признаков.

*Примеры:*

длинные ноги у животных как правило коррелируют с длинной шеей;

при синдроме Марфана (арахнодактилия, ли «паучьи пальцы») наблюдается дефект соединительной ткани, при котором повышается ее растяжимость. В результате наблюдают длинные конечности и туловище, сверхподвижность всех суставов, подвывих хрусталика, длинные паучьи пальцы и пр.

### Задачи по теме «Взаимодействие генов»

#### Алгоритм решения задач на взаимодействие генов.

1. Вычислить расщепление по каждой паре признаков отдельно.

Для этого сначала посчитать общее количество потомков  $F_2$  и разделить его на 16 (1/16 часть потомства соответствует одной ячейке решетки Пеннета), полученное число обозначим  $a$ .

Подсчитать количество потомков по каждой паре признаков и разделить эти числа на  $a$ . Получим соотношение различных фенотипов в потомстве.

2. Если расщепление в  $F_2$  обычное, т.е. 3:1, значит, данный признак определяется одной парой аллелей (менделевское наследование). Если расщепление отклоняется от менделеевского, то по соотношению определить тип взаимодействия генов.

3. Ввести обозначения. Написать генотипы потомков и родителей.

#### Пример решения задачи:

«При скрещивании двух сортов левкоя, один из которых имеет махровые красные цветки, а второй – махровые белые, в  $F_1$  все гибриды имеют простые красные цветки, а в  $F_2$  наблюдается расщепление: 68 растений с махровыми белыми цветками, 275 – с простыми красными, 86 – с простыми белыми и 213 – с махровыми красными. Как наследуется окраска и форма цветка? Определите генотипы родительских форм».

*Решение:*

1. Вычисляем общее количество растений в  $F_2$ :  $68+275+86+213=642$ . Найдем 1/16 часть всех растений  $642:16=40,1\approx 40$  растений.

2. Найдем расщепление:

а) по форме цветка:

*махровые* : *простые* = (68+213) : (275+86) = 281:361 = 7:9.

Следовательно, за эту пару признаков отвечает 2 пары генов, взаимодействующие по принципу комплементарности. 9 частей простых цветков соответствуют  $9A^-B^-$  в схеме расщепления  $F_2$ :

**$9A^-B^-$  :  $3A^-bb$  :  $3aaB^-$  :  $1aabb$**

Соответственно 7 частей махровых цветков имеют генотипы  $A^-bb$ ,  $aaB^-$  и  $1aabb$ .

P	$AAbb$	×	$aaBB$
	махр.		махр.
F <sub>1</sub>	$AaBb$	×	$AaBb$
	прост.		прост.
F <sub>2</sub>	$9A^-B^-$ : $3A^-bb$ : $3aaB^-$ : $1aabb$		
	прост.	махр.	махр. махр.

б) по окраске цветка:

*красные* : *белые* = (275+213) : (68+86) = 488:154 = 3:1. Это соответствует закону расщепления. Значит, окраска цветка определяется одной парой аллелей, доминантный признак (обозначим соответствующий ген как *C*) – красная окраска, рецессивный (*c*) – белая. Допишем в схему скрещивания третью пару аллелей:

P	$AAbbCC$	×	$aaBBcc$
	махр. красн.		махр. бел.
F <sub>1</sub>	$AaBbCc$		
	прост. красн.		

**Ответ:** Форма цветка определяется 2 парами аллелей, взаимодействующими по принципу комплементарности, окраска – 1 парой аллелей. Генотипы родителей -  $AAbbCC$  и  $aaBBcc$ .

**3-1.** Желтая морская свинка при скрещивании с белой всегда дает кремовых потомков. Скрещивание кремовых свинок между собой всегда дает расщепление 1 желтая : 2 кремовые : 1 белая. Почему? Напишите генотипы родителей и потомства.

**3-2.** У ночной красавицы при скрещивании растений, имеющих красные и белые цветки,  $F_1$  с розовыми цветками. Какая окраска будет у цветков растений, полученных от обоих возвратных скрещиваний?

**3-3.** При скрещивании черного петуха с белой курицей цыплята получаются крапчатые, а в  $F_2$  получается следующее расщепление: 1 черный к 2 крапчатым и 1 белому. Какое будет потомство от скрещивания крапчатых с черными и белыми?

**3-4.** При скрещивании горностаевых петуха и курицы получено 46 цыплят. Из них 24 горностаевых, 12 черных и 10 белых. Как наследуется горностаевая окраска? Какими скрещиваниями можно проверить эту гипотезу? Каких надо брать родителей, чтобы получать горностаевых цыплят?

**3-5.** Если у матери группа крови II, а у отца III, то какие группы крови могут иметь их дети?

**3-6.** У троих детей в семье группы крови I, II, III. Какие группы крови у их родителей?

**3-7.** Если мать имеет группу крови 0, а ребенок – A, то какие группы крови мог иметь его отец?

**3-8.** Ребенок имеет IV группу крови, на него претендуют 2 пары родителей: а) у отца II группа крови, у матери – III; б) у матери – IV, у отца – I. Претензия какой пары может быть исключена?

**3-9.** Если мать имеет IV группу крови, а отец – III, то какие группы крови исключены у их детей?

**3-10.** При скрещивании белой хохлатой курицы с черным хохлатым петухом цыплята хохлатые и имеют пестрое оперение (белое с черными крапинками). Определите расщепление в  $F_2$ . Что получится, если гибриды  $F_1$  скрестить с обеими исходными формами?

**3-11.** От скрещивания двух сотов земляники, один из которых имеет усы и красные ягоды, а у второго ягоды белые и усы отсутствуют, растения  $F_1$  имеют усы и розовые ягоды. Можно ли вывести сорт с розовыми ягодами и безусый?

**3-12.** При возвратном скрещивании гибрида  $F_1$  из предыдущей задачи с безусым растением, имеющим белые ягоды, получилось следующее расщепление: 11 растений усатых с розовыми ягодами, 16 усатых с белыми ягодами, 13 безусых с белыми ягодами, и 18 безусых с розовыми ягодами. Какое вы ожидаете отношение в  $F_2$ ? Соответствует ли полученное расщепление ожидаемому?

**3-13.** Скрещиваются 2 линии норок бежевой и серой окрасок. У гибридов  $F_1$  коричневая окраска меха. В  $F_2$  наблюдается расщепление: 14 серых, 46 коричневых, 5 кремовых и 16 бежевых. Как наследуются эти окраски? Какое может быть потомство от скрещивания гибридных коричневых норок с кремовыми?

**3-14.** Зеленозерный сорт ржи при скрещивании с белозерным дает в  $F_1$  зеленые семена, а в  $F_2$  - расщепление: 89 растений с зелеными зернами, 28 с желтыми и 39 с белыми. Как наследуется окраска семян? Что получится, если скрестить гибриды  $F_1$  с гомозиготными желтозерными и белозерными растениями?

**3-15.** При скрещивании белых морских свинок с черными потомство получается серое, а в  $F_2$  на 9 серых – 3 черные и 4 белые. Можно ли точно такие же  $F_1$  и  $F_2$  получить от родителей с другой окраской шерсти? Каковы будут их генотипы и фенотипы?

**3-16.** При скрещивании черной нормальношерстной крольчихи с белым короткошерстным самцом в  $F_1$  все крольчата черные нормальношерстные, а в  $F_2$  получается следующее расщепление: 31 черный нормальношерстный, 9 голубых нормальношерстных, 13 белых нормальношерстных, 8 черных короткошерстных, 3 голубых короткошерстных и 4 белых короткошерстных.

Определить генотипы родителей и характер наследования окраски и длины шерсти

**3-17.** Две линии кукурузы, имеющие семена с неокрашенным алейроном, при скрещивании друг с другом дают в  $F_1$  семена с окрашенным алейроном, а в  $F_2$  получается расщепление: 9 окрашенных семян к 7 неокрашенным. Как выявить разные генотипы среди одинаковых фенотипов в  $F_2$ ? Для ответа на этот вопрос любое растение из  $F_2$  можно подвергать самоопылению или использовать одновременно его пыльцу для опыления любых других растений, в том числе и исходных линий.

**3-18.** Скрещиваются два сорта земляники – безусая с красной ягодой и безусая с белой ягодой. В  $F_1$  все растения усатые с красной ягодой. В  $F_2$  - 331 растение с усатое с красной ягодой, 98 растений усатых с белой ягодой, 235 растений безусых с красной ягодой, 88 растений безусых с белой ягодой. Определить генотипы исходных сортов и характер наследования окраски ягоды и усатости.

**3-19.** В следующих скрещиваниях тыкв, различающихся по окраске плодов, определить генотипы родителей и потомков: а) белоплодное  $\times$  желтоплодное; в потомстве 78 растений с белыми плодами, 61 с желтыми и 19 с зелеными; б) белоплодное  $\times$  зеленоплодное, в потомстве 145 растений с белыми плодами, 72 с желтыми и 66 с зелеными; в) белоплодное  $\times$  белоплодное; в потомстве 851 растение с белыми плодами, 218 – с желтыми и 68 - с зелеными.

**3-20.** При скрещивании двух белозерных растений кукурузы  $F_1$  тоже белозерное, а в  $F_2$  получено 138 белых семян и 39 пурпурных. К какому типу наследования относится этот случай? Определите генотипы всех форм. Какое будет потомство в обоих  $F_2$ ?

**3-21.** При скрещивании двух пород кур, из которых одна имела белое оперение и хохол, а вторая также белая, но без хохла, в  $F_1$  все цыплята оказались белыми хохлатыми. В  $F_2$  получено следующее расщепление: 39 белых хохлатых, 4 рыжих без хохла, 12 белых без хохла и 9 рыжих хохлатых. Объясните, как наследуются анализируемые признаки?

**3-22.** Скрещиваются два сорта льна, один из которых имеет розовую окраску цветка и нормальные лепестки, а другой – белую окраску и нормальные лепестки. В  $F_1$  окраска цветка розовая, лепестки нормальные. В  $F_2$  получено расщепление: 40 розовых нормальных, 8 розовых гофрированных, 4 белых гофрированных и 14 белых нормальных. Как наследуются окраска цветка и типы венчика? Напишите генотипы родителей и потомства.

**3-23.** У пастушьей сумки может быть треугольный и округлый стручок. При скрещивании любой гомозиготной формы с треугольным стручком с растением, имеющим округлый стручок, в  $F_1$  всегда треугольный стручки. Определите генотипы растений в скрещиваниях, дающих следующее расщепление в  $F_2$  : а) 15 растений с треугольными стручками, 1 – с округлыми; б) 3 растения с треугольными стручками, 1 – с округлыми.

**3-24.** Уши кроликов породы «баран» 30 см длины, у других пород – 10 см. Предположим, что различия в длине ушей зависят от двух пар генов с



однозначным действием. Генотип «баранов» -  $L_1 L_1 L_2 L_2$ , обычных кроликов -  $l_1 l_1 l_2 l_2$ . Определите длину ушей кроликов  $F_1$  и всех возможных генотипов в  $F_2$ .

**3-25.** Овцы одной породы имеют длину шерсти в среднем 40 см, а другой – 10 см. Предположим, что различия между этими породами зависят от трех пар генов с однозначным действием. Каковы будут  $F_1$  и  $F_2$ ?

**3-26.** У человека врожденная глухота может определяться генами  $d$  и  $e$ . Для нормального слуха необходимо наличие в генотипе обеих доминантных аллелей ( $DE$ ). Определите генотипы родителей в следующих семьях: а) оба родителя глухи, а их 7 детей имеют нормальный слух; б) у глухих родителей 4 глухих ребенка.

**3-27.** В браке двух нормальных людей появился глухонемой ребенок альбинос. Объясните, почему это могло произойти, напишите генотипы родителей и ребенка.

**3-28.** Цвет кожи человека определяется взаимодействием нескольких пар генов по типу кумулятивной полимерии, т.е. цвет кожи тем темнее, чем больше доминантных генов в генотипе. Потомка негра и белого называют мулатом. Если негритянка ( $A_1 A_1 A_2 A_2$ ) и белый мужчина ( $a_1 a_1 a_2 a_2$ ) имеют детей, то в какой пропорции можно ожидать появления детей полных негров, мулатов и белых?

**3-29.** Если два мулата ( $A_1 a_1 A_2 a_2$ ) имеют детей, то можно ли ожидать среди них полных негров? Белых? Мулатов? Какую долю составят дети каждого типа?

**3-30.** Чья кожа темнее:  $A_1 A_1 a_2 a_2$ ,  $A_1 a_1 A_2 a_2$ ,  $a_1 a_1 A_2 A_2$ ?

#### 4. Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом

У всех животных и двудомных растений наблюдается примерно равное количество организмов мужского и женского пола, т.е. соотношение полов 1:1. Это соотношение похоже на расщепление в моногибридном анализирующем скрещивании, когда одна из форм является гетерозиготной, другая – гомозиготой по рецессиву. Было сделано предположение, что один пол является гомозиготным, а другой гетерозиготным.

Цитологические исследования показали, что особи мужского и женского пола отличаются по хромосомным наборам. Хромосомы, по которым отличаются организмы женского и мужского пола, называются половыми хромосомами. Все остальные хромосомы – *аутосомы*. Хромосомы, которые одинаковы у мужского и женского пола, называются X-хромосомами, непарная половая хромосома, имеющаяся только у одного из полов, - *Y-хромосома*.

У дрозофилы, человека, некоторых видов рыб мужской пол является гетерогаметным (т.е. содержит половые хромосомы  $X$  и  $Y$ ), а женский – гомогаметным (содержит хромосомы  $XX$  и образует только один тип гамет –  $X$ ). У птиц, наоборот, женский пол гетерогаметен ( $X$  и  $Y$ ), а мужской – гомогаметен ( $XX$ ).

Половые хромосомы содержат гены, отвечающие за развитие первичных половых признаков. X-хромосомы содержат около 2500 генов. Сейчас известно

около 200 генов, определяющих наследственные заболевания. Y- хромосома маленькая, содержит мало генов, поэтому ее часто называют генетически пустой или инертной. Гены, которые содержатся в половых хромосомах (почти всегда в X-хромосоме), наследуются сцеплено с полом. (Если какой-либо ген расположен в Y- хромосоме, то это указывается в условии задачи).

**Задачи по теме «Генетика пола.  
Наследование признаков, сцепленных с полом»**

**Пример решения задачи:**

У кошек желтая окраска шерсти определяется доминантным геном  $B$ , черная –  $b$ . Гетерозигота  $Bb$  имеет черепаховую окраску шерсти. Ген  $B$  сцеплен с полом. Какие могут быть котята, если кот черный, а кошка желтая? Если кот черный, а кошка черепаховая? Может ли кот иметь черепаховую окраску?

*Решение:*

Кот не может иметь черепаховую окраску, т.к. у него содержится только одна аллель данного гена (поскольку одна X-хромосома).

**4-1.** Пыльцой мужского растения дремы с зелеными листьями опыляют цветки женских растений с желто-зелеными листьями. В  $F_1$  женские растения имеют зеленые листья, а мужские – желто-зеленые. Какое будет  $F_2$

**4-2.** Петух гетерозиготен по сцепленной с полом рецессивной летали. Каково отношение полов в потомстве от скрещивания такого петуха с нормальными курами?

**4-3.** Дальтонизм (цветная слепота) наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. У супругов, зрение каждого из которых нормально, четверо детей: две дочери и два сына. У первой дочери зрение нормальное; у нее 3 сына, 2 из которых дальтоники. У второй дочери, а также у ее 2 сыновей зрение нормальное. Первый сын дальтоник; у него 2 дочери и 2 сына, и все видят нормально. Второй сын и 3 его сына имеют нормальное зрение. Каковы генотипы бабушки с дедушкой, всех их детей, их супругов и внуков?

**4-4.** У человека гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Если женщина, отец которой страдал гемофилией, вышла

замуж за здорового мужчину, то какова вероятность того, что у ее ребенка будет гемофилия? Предположим теперь, что отец мужа также был болен гемофилией; какова вероятность в этом случае?

**4-5.** У здоровых родителей четверо детей. Один сын болен гемофилией и умирает в 14-летнем возрасте. Другой сын и 2 дочери здоровы. Какова вероятность заболевания у детей?

**4-6.** Мужчина с цветовой слепотой женится на женщине – носителе цветной слепоты. Можно ли ожидать в этом браке нормального сына? Дочь с цветной слепотой?

**4-7.** Нормальная женщина имеет брата-дальтоника. Может ли у нее быть сын с цветной слепотой?

**4-8.** Здоровый мужчина альбинос женится на здоровой женщине, чей отец был гемофилик, а мать – альбинос. Какие дети могут быть от этого брака и в какой пропорции?

**4-9.** Отец и сын в семье гемофилики и кареглазые, а мать имеет нормальную свертываемость крови и голубоглазая, можно ли сказать, что сын унаследовал оба признака отца?

**4-10.** У человека гемофилия обусловлена рецессивным, сцепленным с X хромосомой, геном, а галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) обуславливается рецессивным аутосомным геном. У здоровых родителей один ребенок страдает обеими указанными аномалиями, а другой (сын) здоров. Определить генотипы родителей и пол больного ребенка.

**4-11.** У человека гипертония наследуется как доминантный аутосомный признак, гипертрихоз (вырастание волос на краю ушной раковины) обуславливается геном, локализованным в Y-хромосоме, а ихтиоз (заболевание кожи) вызывается рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. В семье муж имеет гипертрихоз, жена страдает гипертонией, а у сына ихтиоз и гипертрихоз. Сколько разных фенотипов может быть среди детей в этой семье? Какова вероятность рождения ребенка без аномалий? С тремя аномалиями?

**4-12.** У дрозофилы ген редуцированных крыльев ( $vg$ ) рецессивен и расположен в аутосоме; ген желтой окраски тела ( $y$ ) также рецессивен, но сцеплен с полом. Если гомозиготную по этим генам самку скрестить с нормальным самцом, то как будет выглядеть потомство в  $F_1$  и  $F_2$ ?

**4-13.** У канареек сцепленный с полом ген  $B$  определяет зеленую окраску оперения,  $b$  – коричневую. Наличие хохолка зависит от аутосомного гена  $C$ , его отсутствие – от гена  $c$ .

1. Зеленого хохлатого самца скрещивают с коричневой самкой без хохолка. Каковы будут  $F_1$ ,  $F_2$  и  $F_b$ ? Что получится в обратном скрещивании?

2. Зеленого самца без хохолка скрещивают с коричневой хохлатой самкой. Получено следующее потомство: 1 самец коричневый хохлатый, 1 коричневый без хохолка и 2 зеленые хохлатые самки. Каковы генотипы родителей?

3. Оба родители зеленые хохлатые. Птенцов от них получено 2: зеленый хохлатый самец и коричневая самка без хохолка. Определите генотипы родителей.

**4-14.** У кур полосатая окраска оперения определяется доминантным сцепленным с полом геном  $B$ , черная –  $b$ ; темная окраска кожи зависит от аутосомного гена  $S$ , белая –  $s$ ; розовидный гребень –  $R$ , листовидный –  $r$ . Аутосомный ген  $C$  в гетерозиготном состоянии ( $Cc$ ) обуславливает коротконогость, а в гомозиготном ( $CC$ ) имеет летальный эффект, рецессивная гомозигота ( $cc$ ) имеет нормальную длину ног.

1. Петух черный темнокожий с листовидным гребнем; курица полосатая белокожая с листовидным гребнем. Какие могут быть цыплята?

2. Черный темнокожий петух с розовидным гребнем скрещен с полосатой темнокожей курицей, имеющей листовидный гребень. Среди цыплят 6 полосатых темнокожих петушков, 2 полосатых белокожих петушка, 5 черных темнокожих курочек и 2 черные белокожие курочки. Все цыплята с розовидным гребнем. Каковы генотипы родителей?

3. Полосатый белокожий петух с листовидным гребнем и черная темнокожая курица с розовидным гребнем дали 18 цыплят – все полосатые темнокожие с розовидным гребнем. Попробуйте определить генотипы родителей?

4. Коротконого полосатого петуха скрещивают с коротконогой черной курицей. Каковы будут  $F_1$ ,  $F_2$ ?

5. Коротконого гетерозиготного по полосатой окраске оперения петуха скрещивают с коротконогой черной курицей. Какое ожидается потомство?

6. От неизвестных курицы и петуха получены цыплята: 1/6 с нормальными ногами черных курочек, 1/6 с нормальными ногами полосатых петушков, 1/3 коротконогих черных курочек и 1/3 коротконогих полосатых петушков. Определите генотипы и фенотипы родителей.

**4-15.** Локализация гена в  $Y$ -хромосоме впервые была обнаружена Антонио де Зулуэта в 1925 году. Существует 4 фенотипических класса жуков-листоедов *Phytodecta variabilis*: полосатый, желтый, красный и черный, отличающиеся по окраске надкрылий. Все 4 фенотипа определяются аллелями одного гена, обозначаемыми  $e^j$  для полосатых жуков,  $e^y$  для желтых,  $e^r$  для красных и  $e^b$  для черных. Характер доминирования среди аллелей можно описать неравенством  $e^b > e^r > e^y > e^j$ , где знак «>» означает «доминантен по отношению к». Ген расположен в половых хромосомах, причем все четыре аллеля могут быть локализованы как в  $X$ -хромосоме, так и в  $Y$ -хромосоме. Зулуэта обнаружил, что полосатый фенотип очень редко встречается у самцов (0,5 % всех самцов) и широко распространен у самок (59 % всех самок). Как вы можете объяснить этот факт?

**4-16.** При скрещивании полосатой самки *Phytodecta variabilis* с желтым самцом в  $F_1$  обнаружено 13 полосатых самок и 11 желтых самцов. В  $F_2$  все самки (31) были полосатыми, а все самцы (29) – желтыми. Каковы генотипы родителей и потомства в  $F_1$ ,  $F_2$ ?

**4-17.** При скрещивании красной самки *Phytodecta variabilis* с красным самцом в потомстве оказалось 15 желтых самок, 15 красных самок и 34 красных самца. При скрещивании отдельных желтых самок из поколения  $F_1$  с отдельными красными самцами из того же поколения отношение фенотипов в

потомстве оказалось в разных скрещиваниях различным: примерно в половине скрещиваний все самцы и самки в потомстве были красными, в другой половине скрещиваний самцы имели красную окраску, а самки примерно в равном числе были желтыми и полосатыми. Каковы вероятные генотипы родителей?

**4-18.** У некоторых тропических рыб, таких как меченосцы и гуппии, в некоторых линиях гетерогаметными бывают самцы, а в других – самки. В диких линиях самки часто бывают типа XX, самцы типа XY; в некоторых аквариумных линиях самки имеют генотип ZW, самцы – ZZ. При перекрестных скрещиваниях можно получить самцов с комбинациями половых хромосом типа ZZ, XZ, XY, YY, а самок с комбинациями XX, XW, ZW, YW. Каково соотношение полов в следующих типах скрещиваний:

а)  $XX \times ZZ$ ; б)  $ZW \times XZ$ ; в)  $XW \times XZ$ ?

## 5. Сцепленное наследование и кроссинговер. Генетическое картирование

III закон Менделя – закон независимого комбинирования признаков – осуществляется при условии, если гены, определяющие эти признаки, находятся в негомологичных хромосомах. Число пар признаков, наследуемых независимо, ограничено числом пар хромосом. Каждая хромосома содержит множество генов, которые наследуются вместе (сцеплено), и поэтому образуют *группу сцепления*. (В задачах гены из одной группы сцепления изображают вместе с хромосомой: A b C и т.п.). Сцепленное наследование генов составляет смысл *закона Морганна*.

Сцепление генов не бывает абсолютным, поскольку в профазе мейоза может происходить кроссинговер. При кроссинговере сцепление нарушается, чем обеспечивается дополнительный источник комбинативной изменчивости. Особи с новыми сочетаниями признаков, полученные в результате кроссинговера, называются *рекомбинантами* (их численность всегда меньше, чем численность некроссоверных особей, т.е. особей с такими же сочетаниями признаков, как у родительских особей). Частота кроссинговера (количество рекомбинантов) может быть различной, но она всегда меньше 50%. Частота кроссинговера тем больше, чем больше расстояние между генами в хромосоме. Расстояние между генами в хромосоме измеряется в «морганидах» и численно равно общему количеству (%) рекомбинантов. На основании результатов скрещивания особей, различающихся не менее, чем по 3 парам генов из одной группы сцепления, можно составить *генетическую карту* (определить взаимное расположение генов в хромосоме и расстояния между их локусами).

*Пример:* «Известно, что гены А, В и С образуют одну группу сцепления. Вероятность кроссинговера (количество рекомбинантов) между А и С составляет 8%, между А и В – 3%, между В и С – 5%.»

Гены А и С расположены дальше всех расстоянии 8 морганид, так как процент кроссинговера между ними наибольший. Ген В – между А и С, ближе к А (расстояние АВ=3 морганиды, ВС=5 морганид): А В С.

### Задачи по теме «Сцепленное наследование и кроссинговер»

**5-1.** Допустим, что гены А и В у дрозофилы сцеплены с полом и кроссинговер между ними составляет 20 %. Каково будет потомство следующих скрещиваниях:

**5-2.** Скрещивают две линии дрозофилы  $b^+ pr^+$  (серое тело, красные глаза – оба гены из II группы сцепления) и  $b pr$  (черное тело, пурпурные глаза). Кроссинговер между генами  $b$  и  $pr$  составляет 6%. Попробуйте определить расщепление в  $F_2$ . Не забудьте, что кроссинговер у самцов дрозофилы не идет. Определите, какое будет потомство в  $F_2$  от скрещивания линий  $b^+ pr$  и  $b pr^+$ .

**5-3.** Если у нормальной женщины родилось четыре сына: один – гемофилик, страдающий дальтонизмом (оба признака сцеплены с полом), двое других – гемофилики, но с нормальным зрением и один – нормальный по двум признакам, то какой генотип наиболее вероятен для нее?

**5-4.** Почему даже большое число семей с одним ребенком не может дать сведений о сцеплении генов? Почему такие сведения могут дать семьи с большим количеством детей?

**5-5.** У человека рецессивный ген  $c$  обуславливает цветовую слепоту (протанопию), а рецессивный ген  $d$  – мышечную дистрофию Дюшена. Оба признака наследуются сцеплено с полом. По родословной одной многодетной семьи были получены следующие данные: здоровая женщина с нормальным зрением, отец которой страдал мышечной дистрофией, а мать – нарушением цветового зрения, вышла замуж за здорового мужчину с нормальным цветовым зрением. От этого брака родилось 8 мальчиков и 3 девочки. Из них 3 девочки и 1 мальчик были здоровы и имели нормальное зрение. Из остальных семи мальчиков 3 страдали мышечной дистрофией, 3 – цветовой слепотой и 1 – обоими заболеваниями. По этим данным была дана приблизительная (ввиду малочисленности материала) оценка расстояния между генами  $c$  и  $d$ . Укажите это расстояние.

**5-6.** Имеется генотип  $a b c$ . Гены В и С сцеплены, и кроссинговер между ними составляет 10%. Какие гаметы и в каком соотношении будут образовывать эта тригетерозигота?

**5-7.** Определить генотип гетерозиготного родителя, исходя из следующего расщепления в анализирующем скрещивании:  $AbC$  – 104,  $abc$  – 180,  $aBc$  – 109,  $ABc$  – 221,  $aBC$  – 5,  $abC$  – 191,  $ABC$  – 169.

**5-8.** У томатов известны следующие пары признаков: плод округлый ( $O$ ) и плоский ( $o$ ), опушенный ( $p$ ) и неопушенный ( $P$ ), цветки одиночные ( $S$ ) и

собранные в соцветия (*s*). Все три гена находятся во второй хромосоме. На основании результатов анализирующего скрещивания определите порядок генов и расстояние между ними, генотипы исходных гомозиготных растений: OPS – 73, OPs – 348, Ops – 96, oPS – 110, oPS – 2, opS – 306, ops – 63.

## 6. Закономерности изменчивости. Генетика популяций

В современной биологии условно различают 2 типа изменчивости: *ненаследственную (фенотипическую)* и *наследственную (генотипическую)*.

Фенотипические отличия у генетически тождественных особей, возникающие вследствие воздействия факторов внешней среды, называются *модификациями*. Эти различия сводятся к изменению лишь степени выраженности признака, нарушения структуры генотипа при них не происходит. Выделяют возрастные (онтогенетические), сезонные и экологические модификации. Модификации, как правило, носят адаптивный характер. Модификационная изменчивость вызывается внешними факторами, но пределы ее (*норма реакции*) контролируется генотипом. При воздействии вредных факторов (*морфогенов, тератогенов*) в критические периоды развития могут наблюдаться отклонения от нормального развития фенотипа – *аномалии развития (уродства или морфозы)*. В этом случае происходит индуцированная репрессия (вызванное внешними факторами подавление) генов, отвечающих за формирование организма, и развитие того или иного органа как бы перескакивает с одного пути на другой.

Наследственная изменчивость бывает двух видов: *мутационная* (в результате нарушения структуры гена) и *комбинативная* (в результате рекомбинации генов без изменения их структуры). Различают *соматические* (в соматических клетках, потомству не передаются) и *генеративные* мутации (в половых клетках).

Мутации могут происходить на различных уровнях:

- *генные, или точечные мутации* – это изменение (трансерзии, трансзиции), выпадение или вставка одного или нескольких азотистых оснований (*мутации сдвига чтения*). *Трансерзия* – замена пуринового основания (А и Г) на пиримидиновое (Т и Ц) и наоборот. Реже встречаются *трансзиции* – замена пуринового основания на пуриновое (А на Г или наоборот) или пиримидиновое на пиримидиновое (Т на Ц или наоборот). Это приводит к изменению смысла кодона (*миссенс-мутации* и *нонсенс-мутации*) и к нарушению рамки считывания.

- *хромосомные мутации, или аберрации*, к этой группе относятся:

- 1) *внутрихромосомные перестройки*: *делеции* (потеря среднего участка хромосомы из-за ее разрыва в двух точках), *дефиенси* (потеря концевой участка хромосомы), *дупликация* (удвоение участка хромосомы), *инверсии* (переворот участка хромосомы на 180°), *инсерции* (перемещение фрагментов хромосомы по ее длине, замена локализации генов);

- 2) *межхромосомные перестройки* – *транслокации* (обмен примерно равными по длине участками негомологичных хромосом).

● *геномные, или количественные хромосомные мутации.* Сюда относятся:

1) *полиплодия* – кратное гаплоидному увеличение числа хромосом за счет умножения геномов одного вида (*автополиплодия*) или за счет слияния геномов разных видов (*аллополиплодия*);

2) *гетероплоидия* – изменения числа хромосом в гомологичных парах в сторону уменьшения или увеличения в результате нерасхождения гомологичных хромосом в мейозе.

Мутации бывают прямые и обратные, индуцированные и спонтанные, по биологическому значению вредные, полезные и нейтральные. Частота разных мутаций различна.

В 1908 г. Английский математик Г. Харди и немецкий врач В. Вайнберг, независимо друг от друга, предложили формулу, отражающую характер распределения аллелей, генотипов и фенотипов в популяции в условиях панмиксии (свободного скрещивания). Обозначив частоту гена *A* буквой *q*, а гена *a* – **(1- q)**, распределение аллелей в популяции можно представить так:

	$q A$	$(1- q) a$
$q A$	$q^2 AA$	$q (1- q) Aa$
$(1- q) a$	$q (1- q) Aa$	$(1- q)^2 aa$

В условиях свободного скрещивания соотношение аллелей и генотипов в популяции  $AA : Aa : aa = q^2 : 2 q (1- q) : (1- q)^2$  (формула Харди-Вайнберга).

### Задачи по теме «Генетика популяций»

#### Пример решения задачи:

В популяции человека кареглазые составляют 51%, а голубоглазые (рецессив) – 49%. Определите, какой процент среди кареглазых людей в данной популяции составляют гомо- и гетерозиготы.

*Решение:* 1)  $aa (1- q)^2 = 0,49$ ;  $(1- q) = 0,7$ ;  $q = 0,3$ ;

2)  $AA q^2 = 0,3^2 = 0,09 = 9\%$ ;

3)  $Aa 2 q (1- q) = 2 \cdot 0,3 \cdot (1-0,3) = 0,42 = 42\%$

**6-1.** Клиническая картина муковисцидоза (наследственная болезнь, обусловленная рецессивным геном) характеризуется плохим всасыванием пищи в кишечнике, изменениями в легких и др. органах. Смерть наступает обычно в возрасте около 20 лет. Среди новорожденных муковисцидоз встречается в среднем у 4 на 10 тыс. рождений. Определите частоты всех 3 генотипов у новорожденных.

**6-2.** Болезнь Тэя-Сакса обусловлена аутосомным рецессивным аллелем. Симптомы: умственная отсталость и слепота. Смерть наступает в возрасте около 4 лет. Частота заболевания среди новорожденных равна 10 на 1 млн. Рассчитайте частоты всех генотипов новорожденных.

**6-3.** У крупного рогатого скота породы шортгорн генотип *RR* имеет красную масть, *Rr* – чалую, *rr* – белую. В этой породе было зарегистрировано 4169 красных животных, 3780 чалых и 756 белых. Определите частоты аллелей *R* и *r* в %.









из шести сестер пробанда. Короткопалость имеет отец пробанда, брат отца и одна из двух сестер отца. Из пяти детей дяди пробанда этот признак имела одна из двух дочерей. Бабушка пробанда со стороны отца, пять ее сестер из восьми и два брата из четырех имели аномалию. Один из короткопалых братьев бабушки имел двух короткопалых дочерей. Одна из них имела трех короткопалых детей из семи, а вторая – трех из шести. Вторым короткопалым братом бабушки пробанда имел двух дочерей, одна из которых была больна, а один из ее двух сыновей имел нормальный признак. Одна из короткопалых сестер бабушки пробанда имела двух здоровых дочерей, а другая короткопалая сестра бабушки имела трех детей, один из которых был короткопалым. Короткопалый отец бабушки пробанда со стороны отца имел четырех братьев здоровых и трех больных сестер. Их мать была здорова.

### СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Ка минская Э.А. Общая генетика. – 2-е изд. – Мн.: Высш. шк., 1992.
2. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. – В 2 т. – М., 1987.
3. Алиханян С.И., Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика. – М., 1985.
4. Бердышев Г.Д., Криворучко И.Ф. Генетика человека с основами медицинской генетики. – Киев, 1978.
5. Лобашев М.Е., Ватти К.В., Тихомирова М.М. Генетика с основами селекции. – М., 1979.
6. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. – М., 1984.
7. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. – В 3 т. – М.: Мир, 1989, 1990.
8. Ватти К.В., Тихомирова М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике. – 2-е изд. – М.: Просвещение, 1979.
9. Дубинин Н.П. Общая генетика. – Кишинев, 1985.
10. Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека. – М.: ВЛАДОС, 2002.
11. Ленинджер А. Основы биохимии. – М., 1985. – Т. 3.
12. Ауэрбах Ш. Проблемы мутагенеза. – М., 1978.
13. Уотсон Дж. Молекулярная биология. – М., 1978.
14. Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях. – М., 1983.
15. Канаев И.И. Близнецы и генетика. – М., 1983.
16. Маккьюсик В. Наследственные признаки человека. – М., 1976.
17. Харпер П. Практическое медико-генетическое консультирование. – М., 1984.

**Ольга Анатольевна Жилина**

**МЕТОДИКА РЕШЕНИЯ ЗАДАЧ ПО ГЕНЕТИКЕ**

Методические рекомендации к проведению практических занятий по дисциплине «Основы генетики» для студентов специальности 031700 («Олигофренопедагогика») и и 031800 («Логопедия») и по дисциплине «Биология с основами экологии» для студентов специальности 022300 («Физическая культура и спорт»)

**Редактор**

Подписано к печати		Бумага тип №
Формат	Усл. п.л.	Уч. изд. л.
Заказ	Тираж экз.	Цена свободная

Издательство Курганского государственного университета  
640669 г. Курган, ул. Гоголя, 25  
Курганский государственный университет, ризограф