

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 11.06.2024 09:19:53
Уникальный программный ключ:
e3a68f3e41a62674b54f4988099d7d6bfdcf836

Оценочные материалы для промежуточной аттестации по дисциплине

Генетика человека

Код, направление	31.05.02
подготовки	Педиатрия
Направленность (профиль)	Педиатрия
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Морфологии и физиологии
Выпускающая кафедра	Детские болезни

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА

Список реферативных сообщений - 2 семестр:

1. История и значение генетики.
2. Структура нуклеиновых кислот.
3. Репликация ДНК.
4. Генетический материал вирусов и прокариот.
5. Организация генома эукариот.
6. Клеточный цикл и митоз.
7. Мейоз.
8. Основные генетические понятия и символика.
9. Взаимодействие генов.
10. Взаимодействие генотипа и среды.
11. Генетика пола и сцепленное с полом наследование.
12. Мутации.
13. Рекомбинация.
14. Транспозиции.
15. Репарация.
16. Модификации.
17. Структурно-функциональная организация гена.
18. Генный код.
19. Экспрессия генов.
20. Перенос генетической информации в природе.
21. Регуляция экспрессии генов.
22. Генная инженерия.
23. Генетические основы эволюции.
24. Проблемы генетической детерминации поведения человека.
25. Человек как объект генетики.
26. Кариотип человека в норме и при патологии.
27. Генные болезни человека.
28. Болезни с наследственной предрасположенностью.
29. Онкогенетика.
30. Медико-генетическое консультирование.
31. История психогенетики.
32. Методы психогенетики.
33. Взаимоотношения генотипа и среды в психогенетике.
34. Формирование индивидуальных различий в онтогенезе.

35. Генетическая психофизиология.
36. Психогенетика интеллекта.
37. Психогенетика развития и наследственность.
38. Психогенетика девиантного поведения.
39. Детерминация. Проблемы обработки детерминации.
40. Регуляторные гены в процессе онтогенеза.
41. Теоретические аспекты генетики человека.
42. Детерминация пола в онтогенезе.
43. Дифференциация пола.

ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (2 семестр)

Задания на зачете содержат 2 теоретических вопроса и генетическую задачу.

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p><i>Сформируйте развернутые ответы на следующие теоретические вопросы:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Хромосомы – структурные компоненты ядра. Строение, состав, функции. Понятие о кариотипе. 2. Особенности морфологического и функционального строения хромосом. Гетероэухроматин. 3. Кариотип и идиограмма хромосом человека. Характеристика кариотипа человека в норме. 4. Кодирование и реализация биологической информации в клетке. Кодовая система ДНК и белка. 5. Предмет, задачи, методы генетики. Этапы развития генетики. Роль советских ученых (Н.И.Вавилов, Н.К.Кольцов, А.С. Серебровский, С.С.Четвериков, С.Н. Давиденков) в развитии генетики. Борьба материализма и идеализма в истории генетики. 6. Первый и второй законы Менделя. Закон «чистоты гамет». Менделирующие признаки человека. Примеры. Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования. 7. Третий закон Менделя. Цитологические основы универсальности законов Менделя. Менделирующие признаки человека. 8. Аллельные гены. Определение. Формы взаимодействия. Множественный аллелизм. Примеры. Механизм возникновения. 9. Наследование групп крови. Наследование резус-фактора. Резус-конфликт. 10. Неаллельные гены. Формы их взаимодействия. Примеры. 11. Закон Моргана. Хромосомная теория наследственности. 12. Полное и неполное сцепление генов. Понятие о генетических картах хромосом. Метод соматической гибридизации хромосом и его применение для кариотипирования хромосом человека. 13. Хромосомный механизм наследования пола. Цитогенетические методы определения пола. Наследование, сцепленное с полом. Примеры. 14. Генетические механизмы определения пола. Дифференциация признаков пола в развитии. Предопределение пола. 15. Множественные алели и полигенное наследование на примере человека. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз. 16. Генетический код. Кодирование и реализация информации в клетке. Кодовая система ДНК и белка. 17. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаки: пенетрантность, экспрессивность, плейотропность, генокопии. 18. Строение и функции ДНК. Механизм авторепродукции ДНК. Биологическое значение. 	<p>теоретический</p>

19. Роль ДНК и РНК в передаче наследственной информации. Основные этапы: транскрипция, процессинг, трансляция.
20. Генотип, геном, фенотип. Фенотип как результат реализации наследственной информации в специфических условиях среды. Взаимодействие аллелей в детерминации признаков: доминирование, промежуточное проявление, рецессирование, кодоминантность, аллельное исключение.
21. Классификация генов: гены структурного синтеза ДНК, регуляторы. Свойства генов (дискретность, стабильность, лабильность, специфичность, плейотропия).
22. Тонкая структура генов. Особенности у про- и эукариот, понятие о транскриптоне.
23. Принцип регуляции генной активности на примере прокариот (модель оперона) и эукариот.
24. Генная инженерия. Биотехнология. Задачи, методы. Достижения, перспективы.
25. Наследственность и изменчивость – функциональные свойства живого, их диалектическое единство. Общие понятия о генетическом материале и его свойствах: хранение, измерение, репарация, передача, реализация генетической информации. Характеристика диплоидного и гаплоидного набора хромосом.
26. Модификационная изменчивость. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии. Адаптивный характер модификации. Роль наследственности в среде в развитии, обучении и воспитании человека.
27. Комбинативная изменчивость. Ее значение в обеспечении генетического разнообразия людей. Система браков. Медико-генетические аспекты семьи.
28. Мутационная изменчивость, классификация мутаций по уровню поражения наследственного материала. Мутации в половых и соматических клетках.
29. Хромосомные мутации: aberrации, полиплоидия, гетероплоидия; механизм их возникновения.
30. Структурные нарушения (aberrации) хромосом. Классификация в зависимости от изменения наследственного материала. Механизм возникновения. Значение для биологии и медицины.
31. Генные мутации, молекулярные механизмы их возникновения, частота мутаций в природе. Биологические антимутационные механизмы.
32. Спонтанные и индуцированные мутации. Их биологическая роль. Факторы мутагенеза. Классификация. Примеры. Оценка и профилактика генетического действия лучистой энергии.
33. Репарация генетического материала. Фотореактивация. Темновая репарация. Мутации, связанные с нарушением репарации, и их роль в патологии.
34. Генотип как целое. Ядерная и цитоплазматическая наследственность.
35. Методы изучения наследственности человека. Генеалогический и близнецовый методы, их значение для медицины.
36. Цитологический метод диагностики хромосомных нарушений человека. Амниоцентез.
37. Кариотип и идиограмма хромосом человека. Биохимический метод.
38. Наследственные болезни человека. Принципы лечения, методы диагностики и профилактики. Примеры.
39. Значение генетики для медицины. Цитологический, биохимический, популяционно-статистический методы изучения наследственности человека. Дерматоглифика.
40. Роль наследственности и среды в онтогенезе. Критические периоды развития. Тератогенные факторы среды.
41. Популяционная структура вида. Генетическая структура популяции.
42. Экологические характеристики популяций (численность, плотность, возраст и половой состав). Правило Харди-Вайнберга: содержание и математическое выражение.

<p>43. Элементарные эволюционные факторы. Мутационный процесс, популяционные волны, изоляция, дрейф генов. Взаимодействие элементарных эволюционных факторов.</p> <p>44. Наследственный полиморфизм природных популяций. Генетический груз.</p> <p>45. Влияние мутационных процессов, мутаций, изоляции и дрейфа генов на генетическую конституцию людей. Специфика действия естественного отбора в человеческих популяциях.</p> <p>46. Генетический груз и его биологическая сущность. Генетический полиморфизм и адаптивный потенциал популяции.</p> <p>Генетический полиморфизм человечества: масштабы, факторы формирования. Значение генетического разнообразия в прошлом, настоящем и будущем человечества (медико-биологический и социальный аспекты).</p>	
<p>Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»</p>	<p>Вид задания</p>
<p>1. Шестипалость (полидактилия) наследуется как доминантный признак. Какова вероятность проявления этого признака у детей от отца, гетерозиготного по данному гену, и матери, не имеющей этой аномалии?</p> <p>2. Глухонмота наследуется рецессивно. Возможно ли рождение глухонемого ребенка от здоровых родителей?</p> <p>3. Миоплегия (периодические параличи) наследуется доминантно. В семье, где жена здорова, а муж болен миоплегией, родился здоровый ребенок. Какова вероятность рождения второго здорового ребенка?</p> <p>4. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как рецессивный признак. Возможно ли рождение больного ребенка у здоровых родителей?</p> <p>5. Аниридия (отсутствие радужки, обычно сопровождаемое помутнением роговицы и пониженным зрением) наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?</p> <p>6. Детская форма амавротической семейной идиотии (болезнь Тея-Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4-5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?</p> <p>7. Альбинизм (отсутствие пигмента в коже, сетчатке и волосах) наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились двуйцовые близнецы, один из которых нормален, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка - альбиноса?</p> <p>8. Ахондроплазия (наследственная карликовость) передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок тоже будет нормальным?</p> <p>9. Резус-положительность (Rh^+) наследуется как аутосомный доминантный признак. При несоответствии генотипов матери и плода по белкам-резус (мать Rh^-, плод Rh^+) может возникать резус-конфликт, который проявляется в гемолитической болезни, связанной с разрушением эритроцитов, или в гибели плода.</p> <p>Определите вероятность резус-конфликта в браках:</p> <p>а) резус-отрицательной матери и резус-положительного гомозиготного по данной аллельной паре отца;</p> <p>б) резус-отрицательной матери и резус-положительного гетерозиготного по данной аллельной паре отца.</p> <p>1. Редкий порок - анофтальмия (отсутствие глазного яблока) обусловлен рецессивным аутосомным геном. У гомозигот по этому признаку глазные</p>	<p>практический</p>

яблоки отсутствуют, у гетерозигот они значительно меньше, чем в норме. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей имеет уменьшенные глазные яблоки, а второй - нормальные?

2. Одна из форм цистинурии (нарушение обмена четырех аминокислот) наследуется как аутосомный рецессивный признак. Но у гетерозигот наблюдается лишь повышение содержания цистина в моче, а у гомозигот - образование цистиновых камней в почках.

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

12. Семейная гиперхолестеринемия наследуется доминантно через аутосомы. У гетерозигот это заболевание выражается в высоком содержании холестерина в крови, у гомозигот, кроме того, развиваются ксантомы (доброкачественные опухоли) кожи и сухожилий, атеросклероз.

Определите возможную степень развития гиперхолестеринемии у детей в семье, где оба родителя имеют только высокое содержание холестерина в крови.

13. Серповидно-клеточная анемия у человека определяется геном HbS, отвечающим за синтез гемоглобина S. Заболевание у гомозиготных особей (HbS HbS) приводит к ранней смерти. У гетерозигот (HbA HbS) проявляется субклинически, но они устойчивы к малярии. Люди с нормальным гемоглобином A (генотип HbA HbA) неустойчивы к малярии.

а. Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии в семье, где один из родителей гетерозиготен в отношении серповидно-клеточной анемии, а другой нормален в отношении этого признака?

б. Какова вероятность рождения детей, неустойчивых к малярии, в семье, где оба родителя устойчивы к этому паразиту?

14. Определите вероятность рождения ребенка с группой крови такой же, как у родителей:

а) в семье, где муж имеет I группу крови, а жена - IV;

б) если родители гетерозиготны по III группе крови.

15. Пара супругов имеют группы крови II и III, другая пара - III и IV. Ребенок имеет группу крови I, чей он?

16. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют I и II группы крови, родители другого - II и IV. Исследование показало, что дети имеют I и IV группы крови. Определите, кто чей сын?

17. В суд поступило заявление о взыскании алиментов с предполагаемого отца. Мать и ребенок имеют I группу крови, а отец IV. Какое заключение даст судебная экспертиза?

18. В суд поступило заявление о взыскании алиментов в пользу двух детей со II и III

группами крови. Мать имеет IV, а предполагаемый отец - I. Какое заключение даст

судебная экспертиза?

19. Какие мужчины - с I, II, III и IV группами крови, несправедливо обвиненные в отцовстве, имеют больше всего на оправдание, если допустить, что частота генов всех четырех групп крови одинакова и споры об отцовстве возникают одинаково часто для детей с группами крови I, II, III и IV.

20. У человека доминантный ген, вызывающий брахидактилию (укорочение пальцев), в гомозиготном состоянии приводит к гибели эмбриона. Какова вероятность рождения ребенка с брахидактилией и вероятность гибели эмбриона при браке гетерозиготных родителей?

21. Платиновая окраска меха у лисиц доминирует над серебристой, но в гомозиготном состоянии ген платиновости вызывает гибель зародыша. Какие особи следует скрестить для получения наибольшего количества платиновых

лис в потомстве?

22. Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется полностью доминантным аутосомным геном. Определите вероятность проявления этого синдрома у детей в семье, где один родитель гетерозиготен по данному гену, а второй нормален в отношении исследуемых признаков.

23. У мышей рецессивный ген (**p**) в гомозиготном состоянии приводит к появлению розовой окраски радужной оболочки глаз, снижению интенсивности роста, преждевременному наступлению бесплодия. Какова вероятность проявления этих признаков у потомства, полученного от скрещивания двух гетерозигот?

24. У человека одна из форм близорукости доминирует над нормальным зрением, а карий цвет глаз - над голубым. Голубоглазый близорукий мужчина, отец которого имел нормальное зрение, женился на кареглазой женщине с нормальным зрением, мать которой имела голубые глаза. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

25. У человека курчавость доминирует над гладковолосостью, а глухота является рецессивным признаком. В семье, где родители хорошо слышат и имеют один гладкие волосы, а других курчавые родился глухой ребенок с гладкими волосами, а их второй ребенок хорошо слышит и имеет курчавые волосы. Каковы генотипы родителей? Какова вероятность рождения глухого ребенка с курчавыми волосами?

26. Полидактилия (шестипалость) и отсутствие малых коренных зубов передаются как доминантные признаки. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где каждый из родителей имеет только одну аномалию, полученную от одного из своих родителей?

27. Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна форма определяется доминантным аутосомным геном, другая - рецессивным, тоже аутосомным, не сцепленным с предыдущим геном.

а. Какова вероятность рождения ребенка с аномалией в случае, если оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?

б. Какова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где один из родителей гетерозиготен по обоим парам патологических генов, а другой — нормален в отношении зрения и гомозиготен по обоим парам генов?

28. У человека имеется два вида слепоты, и каждая обусловлена аутосомным рецессивным геном. Определите вероятность рождения ребенка слепым, если известно, что его родители зрячие, а обе бабушки страдают одинаковым видом наследственной слепоты, по другой паре они нормальны и гомозиготны, а в родословной со стороны дедушек наследственной слепоты не отмечено.

29. Фруктозурия (нарушение усвоения фруктозы) наследуется рецессивно, катаракта - доминантный признак. Какова вероятность рождения больных детей у гетерозиготных по обоим парам генов родителей?

30. Праворукость и белая прядь в волосах наследуются доминантно. Правша с белой прядью волос женился на левше без пряди, у них родилось двое детей: левша без пряди и правша с прядью белых волос. Какова вероятность рождения левши с прядью белых волос?

31. У душистого горошка существует доминантный ген пурпурной окраски цветков (**P**), который проявляет свое действие лишь при наличии комплементарного гена (**C**) из другой аллельной пары. Ген (**P**) необходим для развития хромогена, а ген (**C**) обуславливает образование фермента, под действием которого бесцветный хромоген превращается в пурпурный пигмент. При отсутствии одного из доминантных генов пигмент не развивается и цветки остаются белыми. Скрещены два белых растения **ССpp** и **ссPP**. Какой фенотип будет иметь первое поколение гибридов? Второе?

32. У норки известны два рецессивных гена (**a**) и (**b**). Гомозиготность по каждому из них или по обоим одновременно обеспечивает платиновую

окраску меха. Дикая коричневая окраска проявляется лишь в присутствии двух доминантных генов (А) и (В).

При каком скрещивании двух платиновых норков потомство (F_1) будет 100 % коричневым? Какое расщепление по фенотипу во втором поколении (F_2)?

33. У кур встречаются четыре формы гребня, обусловленные взаимодействием двух пар генов (**Rr** и **Pp**).

Ген (**R**) детерминирует розовидный гребень, ген (**P**) - гороховидный гребень. При сочетании генов (**R** и **P**) развивается ореховидный гребень. Птицы, рецессивные по обоим генам, имеют простой (листовидный) гребень.

Гомозиготная особь с розовидным гребнем скрещена с гомозиготной особью с гороховидным гребнем. Какой фенотип будет иметь их потомство в первом, во втором гибридных поколениях?

34. У волнистых попугайчиков есть несколько окрасок, обусловленных генами из разных аллельных пар: голубая, зеленая, желтая и белая. При скрещивании голубых и желтых с белыми в первом поколении доминирует окрашенная форма, а во втором поколении получается расщепление 3 голубых к 1 белой или 3 желтых к 1 белой соответственно. Зеленая окраска проявляется при наличии обоих доминантных генов. Скрещивание белых попугайчиков с зелеными в первом поколении дало расщепление по 25 % каждого цвета. Определите генотипы родительских организмов.

35. У кур доминантный ген (**C**) обуславливает развитие пигментированного оперения, а его рецессивный аллель – белого. Эпистатический ген (**I**) другой аллельной пары подавляет действие доминантного гена, и пигмент не образуется. Поэтому куры, гомозиготные по рецессивному гену (**c**), являются белыми вследствие отсутствия пигмента, а при наличии доминантного гена (**C**) и доминантного гена (**I**) куры являются белыми вследствие гена пигментации эпистатическим геном. Белый леггорн, гомозиготный по двум парам доминантных генов, скрещен с белым виандотом, гомозиготным по двум парам рецессивных генов. Определить расщепление по окраске оперения в первом и втором поколениях.

36. Плоды тыквы могут иметь три окраски: белую, желтую и зеленую. Ген желтой окраски (**A**) доминирует над зеленой (**a**), а доминантный ген (**B**) белой окраски, относящийся к другому аллелю, является эпистатическим по отношению и к генам желтой и зеленой окраски. Тыква с белыми плодами скрещивается с тыквой с зелеными плодами, и в первом поколении все гибриды обладают белой окраской, а во втором поколении происходит расщепление: 12 частей с белыми плодами, 3 - с желтыми и 1 - с зелеными. Каковы генотипы исходных форм?

37. У человека синтез эритроцитарных группоспецифических белков – антигенов А и В – определяется доминантными генами I^A и I^B . Неаллельный ген I контролирует синтез белка – предшественника антигенов А и В. У гомозиготных по рецессивному аллелю людей (hh) антигены А и В не синтезируются. Фенотипически эти люди имеют I группу крови. У супружеской пары, где муж и жена имеют IV группу крови и гетерозиготны по аллелям гена H , родился ребенок с I группой крови. Какова вероятность рождения следующих детей с I группой крови?

38. Цвет кожи негров контролируется двумя парами генов из разных аллельных пар. Интенсивный черный цвет кожи негров обуславливается доминантными генами обеих пар, белый цвет кожи — их рецессивными аллелями. Определите:

а) возможный цвет кожи у детей от брака:

- 1) мужчины с белым цветом кожи и негритянки;
- 2) мулатки и негра;
- 3) мулатки и мужчины с белым цветом кожи;

б) вероятность рождения ребенка с белым цветом кожи от брака двух мулатов.

39. Рост человека контролируется тремя парами несцепленных генов из разных аллельных пар, взаимодействующих по типу полимерии. Допустив, что в одной из популяций рост самых низких людей, обусловленный всеми рецессивными генами, равен 150 см, а рост самых высоких людей, обусловленный их доминантными аллелями, равен 180 см, определить возможный рост детей от брака низкорослой женщины и мужчины среднего роста.

40. Определите, какие типы гамет и в каком соотношении образуются у женщины с генотипом $\frac{Ed}{eD}$ и мужчины с генотипом $\frac{ED}{ed}$ учитывая, что ген **E** эллиптоцитоза (овальная форма эритроцитов) и ген **D** резус-антигена локализованы в одной хромосоме на расстоянии 20 морганид.

41. У человека локус резус-фактора сцеплен с локусом, определяющим форму эритроцитов, и находится от него на расстоянии 20 морганид. Резус-положительный фактор и эллиптоцитоз определяются доминантными аутосомными генами. Отец гетерозиготен по обоим парам генов. При этом резус-положительность он унаследовал от одного родителя, эллиптоцитоз - от другого. Мать - резус-отрицательна и имеет нормальные эритроциты. Определите возможные процентные соотношения вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.

42. Катаракта и полидактилия у человека обусловлены доминантными аутосомными генами, расстояние между которыми 20 морганид.

Какое потомство можно ожидать в семье у родителей, гетерозиготных по обоим парам генов, если известно, что матери обоих супругов страдали только катарактой, а отцы - только полидактилией?

43. Известно, что трехцветные кошки - всегда самки. Это обусловлено тем, что гены черного и рыжего цвета шерсти аллельны и находятся в X-хромосоме, но ни один из них не доминирует, а при сочетании рыжего и черного цвета формируются трехцветные особи.

а) Какова вероятность получения в потомстве трехцветных котят от скрещивания трехцветной кошки с черным котом?

б) Какое потомство можно ожидать от скрещивания рыжей кошки с черным котом?

44. Определите, какие типы гамет и в каком соотношении образуются у женщины с генотипом $\frac{X^{Hd}}{X^{hd}}$ и у мужчины с обоими рецессивными генами дальтонизма X^{hd} и гемофилии, если известно, что ген цветовой слепоты и ген гемофилии находятся в X-хромосоме на расстоянии 9,8 морганиды.

45. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией. Каких детей можно ожидать от этого брака?

46. У человека рецессивный ген, вызывающий одну из форм цветовой слепоты - дальтонизм, локализован в X-хромосоме. Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой страдал цветовой слепотой, выходит замуж за нормального мужчину, отец которого тоже страдал цветовой слепотой. Какое зрение можно ожидать у детей от этого брака?

47. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потовых желез, нарушение терморегуляции) у людей передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

48. Появление в некоторых семьях лиц, характеризующихся недостатком фосфора в крови, было связано с заболеванием специфической формой рахита, не поддающейся лечению витамином D. В потомстве от браков 14 мужчин, больных этой формой рахита, со здоровыми женщинами родились 21 дочь и 16 сыновей.

Все дочери страдали недостатком фосфора в крови (гипофосфатемией), все сыновья были здоровы. Какова генетическая обусловленность этого заболевания? Чем ее наследование отличается от наследования гемофилии?

49. Гипертрихоз (оволосение) ушной раковины наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой (проявляется к 17 годам):

а) Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец болен гипертрихозом?

Одна из форм ихтиоза (чешуйчатость и пятнистое утолщение кожи) наследуется как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой.

В семье, где женщина нормальна по обоим признакам, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза:

б) Определите вероятность проявления гипертрихоза у этого мальчика.

в) Определите вероятность рождения в этой семье детей без аномалий (обеих); какого они будут пола?

50. У человека отсутствие потовых желез проявляется как сцепленный с полом рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился мальчик с обеими аномалиями. Укажите генотип сына, вероятные генотипы родителей, а также вероятность рождения второго ребенка с теми же аномалиями.

51. Мужчина, страдающий дальтонизмом (цветовая слепота) и глухотой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились сын - глухой, дальтоник и дочь - дальтоник, но с хорошим слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки; дальтонизм сцеплен с X-хромосомой, а глухота - аутосомный признак.

52. В семье, где жена имеет I группу крови, а муж - IV, родился сын - дальтоник с III группой крови. Дальтонизм наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Оба родителя различают цвета нормально. Какова вероятность рождения сына с нормальным цветовым зрением; каковы его возможные группы крови?

53. У здоровых родителей родился сын с гемофилией и дальтонизмом. Известно, что отец жены был дальтоником. Определите вероятность рождения следующего ребенка с двумя аномалиями одновременно, учитывая, что гены гемофилии и дальтонизма располагаются на X-хромосоме на расстоянии 9,8 морганиды.

Ответы: **1** – 50%; **2** – возможно, если родители гетерозиготны; **3** – генотип отца (AA) – 100%, (aa) – 50%; **4** – возможно, если родители гетерозиготны; **5** – 50%; **6** – 25%; **7** – 50%; **8** – 25%; **9** – а) 100%, б) 50%; **10** – 50%; **11** – 50%; **12** – 75%; **13** – а) – 50%, б) – 25%; **14** – а) нет, б) – 75% да; **15** – первой пары; **16** – родители с I и II – сын с I, родители со II и IV – сын со II; **17** – у ребенка с I группой крови отец не может иметь IV группу; **18** – мужчина с I группой крови может быть отцом этих детей; **19** – с I и IV группами крови; **20** – 66,6%, 25%; **21** – Aa Aa; **22** – 50%; **23** – 25% **24** – возможные фенотипы детей: кареглазый близорукий, кареглазый с нормальным зрением, голубоглазый близорукий, голубоглазый с нормальным зрением; **25** – генотипы AaBb aabb, вероятность рождения 12,5%; **26** – 25%; **27** – а) 81,25%; б) – 50%; **28** – 25%; **29** – 81,25%; **30** – 25%; **31** – F₁: пурпурные, F₂: ⁹/₁₆ пурпурные, ⁷/₁₆ белые; **32** – генотип платиновых норок (AAbb) и (aaBB), F₂: ⁹/₁₆ коричневые, ⁷/₁₆ платиновые; **33** – гребень в F₁: ореховидный, в F₂: ⁹/₁₆ ореховидный, ³/₁₆ розовидный, ³/₁₆ гороховидный, ¹/₁₆ листовидный; **34** – AaBb и aabb; **35** – F₁: белое оперение, F₂: ¹³/₁₆ белое, ³/₁₆ окрашенное оперение; **36** – AABB и aabb; **37** – 25%; **38** – б – 6,25%; **39** – возможный рост в см: 150, 155, 160, 165; **40** –; **41** –; **42** –; **43** – а) – 25%, б) – трехцветные кошки, рыжие коты; **44** –; **45** – 50% больных, 50% здоровых; **46** – 50% больных мальчиков; **47** – 50%; **48** –; **49** – а) 50%, б) – 100%, в) – 50%, все девочки; **50** –; **51** – 12,5%; **52** –; II или III группа крови; **53** – 2,45%.