

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Косенок Сергей Михайлович  
Должность: ректор  
Дата подписания: 11.06.2024 09:19:55  
Уникальный программный ключ:  
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

## Оценочные материалы для промежуточной аттестации по дисциплине

*Генетика человека*

Код, направление подготовки	31.05.02 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 - 7 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 (7 семестр)

Задания на зачете содержат 2 теоретических вопроса и генетическую задачу.

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p><b><i>Сформируйте развернутые ответы на следующие теоретические вопросы:</i></b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Хромосомы – структурные компоненты ядра. Строение, состав, функции. Понятие о кариотипе.</li> <li>2. Особенности морфологического и функционального строения хромосом. Гетерозухроматин.</li> <li>3. Кариотип и идиограмма хромосом человека. Характеристика кариотипа человека в норме.</li> <li>4. Кодирование и реализация биологической информации в клетке. Кодовая система ДНК и белка.</li> <li>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.</li> <li>6. Первый и второй законы Менделя. Закон «чистоты гамет». Менделирующие признаки человека. Примеры. Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования.</li> <li>7. Третий закон Менделя. Цитологические основы универсальности законов Менделя. Менделирующие признаки человека.</li> <li>8. Аллельные гены. Определение. Формы взаимодействия. Множественный аллелизм. Примеры. Механизм возникновения.</li> <li>9. Наследование групп крови. Наследование резус-фактора. Резус-конфликт.</li> <li>10. Неаллельные гены. Формы их взаимодействия. Примеры.</li> <li>11. Закон Моргана. Хромосомная теория наследственности.</li> <li>12. Полное и неполное сцепление генов. Понятие о генетических картах хромосом. Метод соматической гибридизации хромосом и его применение для кариотипирования хромосом человека.</li> <li>13. Хромосомный механизм наследования пола. Цитогенетические методы определения пола. Наследование, сцепленное с полом. Примеры.</li> <li>14. Генетические механизмы определения пола. Дифференциация признаков пола в развитии. Предопределение пола.</li> <li>15. Множественные алели и полигенное наследование на примере человека. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз.</li> <li>16. Генетический код. Кодирование и реализация информации в клетке. Кодовая система ДНК и белка.</li> <li>17. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаки: пенетрантность, экспрессивность, плейотропность, генокопии.</li> <li>18. Строение и функции ДНК. Механизм авторепродукции ДНК. Биологическое значение.</li> </ol>	<p><b>теоретический</b></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><b>Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»</b></p>	<p><b>Вид задания</b></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 (<math>Rh^+</math>) наследуется как аутосомный доминантный признак. При несоответствии генотипов матери и плода по белкам-резус (мать <math>Rh^-</math>, плод <math>Rh^+</math>) 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><b>практический</b></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 (**A**) и (**B**).

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** – F<sub>1</sub>: пурпурные, F<sub>2</sub>: <sup>9</sup>/<sub>16</sub> пурпурные, <sup>7</sup>/<sub>16</sub> белые; **32** – генотип платиновых норок (AAbb) и (aaBB), F<sub>2</sub>: <sup>9</sup>/<sub>16</sub> коричневые, <sup>7</sup>/<sub>16</sub> платиновые; **33** – гребень в F<sub>1</sub>: ореховидный, в F<sub>2</sub>: <sup>9</sup>/<sub>16</sub> ореховидный, <sup>3</sup>/<sub>16</sub> розовидный, <sup>3</sup>/<sub>16</sub> гороховидный, <sup>1</sup>/<sub>16</sub> листовидный; **34** – AaBb и aabb; **35** – F<sub>1</sub>: белое оперение, F<sub>2</sub>: <sup>13</sup>/<sub>16</sub> белое, <sup>3</sup>/<sub>16</sub> окрашенное оперение; **36** – AABB и aabb; **27** – 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%.