

# Лабораторный практикум по генетике

Часть 2



Могилев 2008

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ

УЧРЕЖДЕНИЕ ОБРАЗОВАНИЯ  
«МОГИЛЕВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ  
ИМ. А.А. КУЛЕШОВА»

# Лабораторный практикум по генетике

В ДВУХ ЧАСТЯХ

Часть 2

Автор - составитель  
Е.Ю. Иванцова



Могилев 2008

УДК 575(076.8)

ББК 28.04я73

Л12

*Печатается по решению редакционно-издательского совета УО «МГУ им. А.А. Кулешова»*

### Рецензент

кандидат биологических наук  
доцент кафедры биологии УО «МГУ им. А.А. Кулешова»

*Г.Н. Тихончук*

Л12

**Лабораторный практикум по генетике: в 2 ч. Ч. 2. / авт.-сост. Е.Ю. Иванцова. — Могилев: УО «МГУ им. А.А. Кулешова», 2008. — 56 с.**

ISBN 978-985-480-489-7

Основная цель практикума – развитие у студентов логики генетического мышления и освоения основных приемов генетического анализа.

Каждая тема включает несколько заданий, которые выполняются студентами самостоятельно, серию генетических задач, вопросы для самопроверки. В некоторые темы включены образцы решения задач, описание лабораторных работ.

Разнообразие вопросов, заданий и задач позволяет в зависимости от количества учебного времени, отведенного на изучение той или иной темы варьировать объем материала при проведении лабораторно-практических занятий. Предлагаемые задания разного уровня сложности учитывают индивидуальные возможности студентов.

Большое внимание уделено контролю знаний студентов.

Часть первая вышла в УО «МГУ им. А.А. Кулешова» в 2007 году.

**УДК 575(076.8)**

**ББК 28.04я73**

ISBN 978-985-480-489-7 (Ч. 2.)

ISBN 978-985-480-416-3

© Иванцова Е.Ю., 2008

© Оформление.

УО «МГУ им. А.А. Кулешова», 2008

# Тема 1

## ГЕНЕТИКА ПОЛА

**Цель:** провести количественный анализ наследования признаков сцепленных с полом у дрозофилы; научиться решать задачи на гоносомное наследование.

**Оборудование:** схемы наследования признаков сцепленных с полом, таблица с результатами количественного анализа наследования окраски глаз у дрозофилы.

### ВЫПОЛНИТЕ ЗАДАНИЯ:

1. Определите по рисунку 1 какой пол является гетерогаметным и гомогаметным в каждом случае. Запишите состав гамет и пол зигот. От наличия, какой хромосомы в паре зависит пол будущей особи в каждом случае? Ответ поясните. Определите соотношение полов, образующееся у всех организмов, и объясните причину такого соотношения.

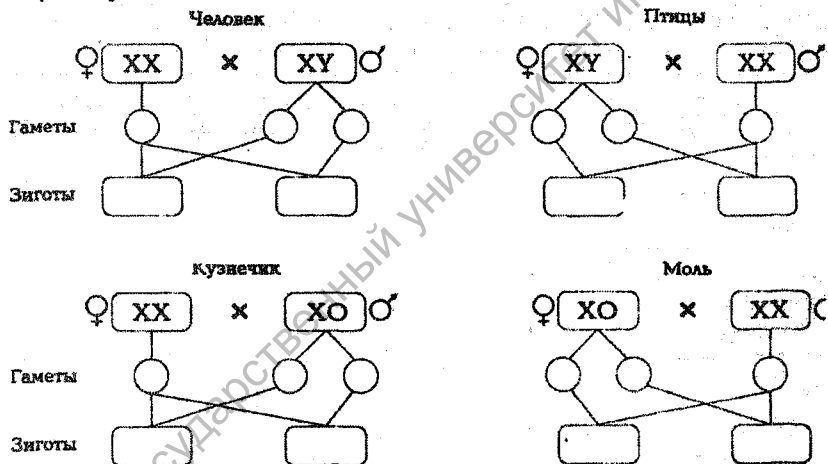
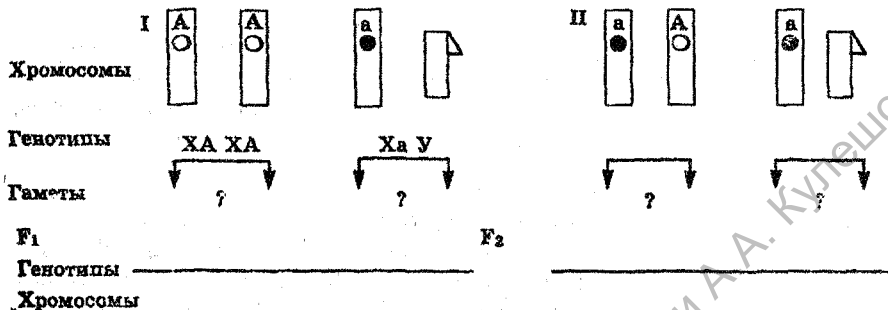


Рис. 1. Типы хромосомного определения пола

2. Закончите схемы (рис. 2) наследования признаков, сцепленных с полом. Запишите генотипы и гаметы родителей. Нарисуйте хромосомные пары у потомков F<sub>1</sub> и запишите их генотипы. Составьте соотношение генотипов потомства во всех четырех вариантах. Отметьте пол особей-носителей и особей, у которых проявляется болезнь. У какого пола чаще проявляется заболевание, определяемое рецессивным геном? Объясните, почему. Сколько аллелей одного гена достаточно для проявления рецессивного признака в этом случае?

3. В таблице 1 указаны генотипы и фенотипы женщин, и фенотипы мужчин. Все возможные потомки мужчин (от предполагаемых браков) указаны в столбце под его фенотипом. Определите генотип каждого из мужчин.

Подберите правильный ответ возможного потомства для каждой пары родителей, указав букву и строку в месте пересечения фенотипов родителей.



**Соотношение полов и признаков**

I	Пол	норма	носители	больные	II	Пол	норма	носители	больные
	♀						♀		
♂					♂				

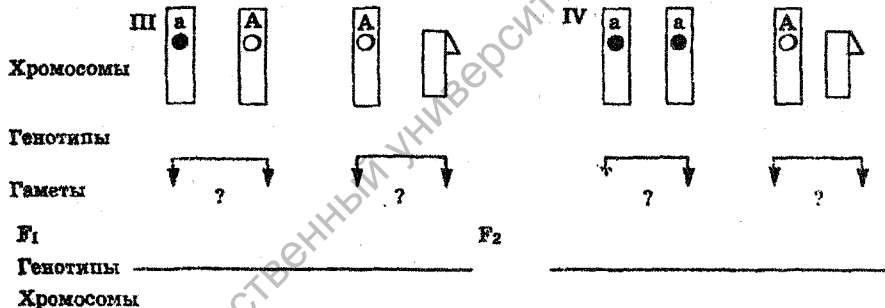


Рис. 2. Схемы наследования признаков, сцепленных с полом. O – доминантный признак (норма); o – рецессивный признак (определяет заболевание).

Таблица 1. Наследование признаков у человека в F<sub>1</sub>.

♀ \ ♂	1. Голубые гл., норм. зрение	2. Голубые гл., дальтоник	3. Карие гл., норм. зрение	4. Карие гл., дальтоник
1. Голубые гл., норм. зрение aaX <sup>D</sup> X <sup>d</sup>	A. 1 гол. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон.	A. 1 кар. гл., дальтон. 1 гол. гл., дальтон.	A. 9 кар. гл., норм. зр.; 3 гол. гл., норм. зр. 3 кар. гл., дальтон. 1 гол. гл., дальтон.	A. 1 гол. гл., дальтон. 3 кар. гл., дальтон.

♀ \ ♂	1. Голубые гл., норм. зрение	2. Голубые гл., дальтоник	3. Карие гл., норм. зрение	4. Карие гл., дальтоник
2. Голубые гл., дальтоник $aaX^dX^d$	Б. 1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.	Б. 1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон. 1 кар. гл., дальтон. 1 гол. гл., норм. зр.	Б. 3 кар. гл., норм. зр.; 3 гол. гл., норм. зр. 1 гол. гл., дальтон. 1 кар. гл., дальтон.	Б. 3 гол. гл., норм. зр. 1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон. 3 кар. гл., дальтон.
3. Карие гл., норм. зрение $AaX^DX^d$	В. 1 гол. гл., дальтон.; 3 гол. гл., норм. зр.	В. у всех – голубые глаза и дальтонизм	В. 3 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр. 3 кар. гл., дальтон. 1 гол. гл., дальтон.	В. 3 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.
4. Карие гл., дальтоник $AaX^dX^d$	Г. 2 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон.	Г. 1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.	Г. 1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр. 1 гол. гл., дальтон. 1 кар. гл., дальтон.	Г. 1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр. 1 гол. гл., дальтон. 1 кар. гл., дальтон.
5. Карие гл., норм. зрение $AaX^DX^D$	Д. 1 кар. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., норм. зр.; 1 гол. гл., дальтон.; 1 кар. гл., дальтон.	Д. 1 гол. гл., норм. зр. 1 гол. гл., дальтон.	Д. 1 гол. гл., норм. зр. 3 кар. гл., норм. зр.;	Д. 1 кар. гл., дальтон. 1 гол. гл., дальтон.

4. В таблице 2 даны результаты количественного анализа наследования окраски глаз у дрозофилы.

А) Познакомьтесь с результатами прямого скрещивания. Проведите статистическую обработку полученного расщепления по полу  $X^c$  в  $F_1$ , по методу  $\chi^2$  и докажете его соответствие ожидаемому отношению 1:1. Проанализируйте расщепление в  $F_2$ , проведите статистическую обработку данных, доказав их соответствие расщеплению: 2 ♀ красноглазых : 1 ♂ красноглазый : 1 ♂ белоглазый.

Б) Познакомьтесь с результатами обратного скрещивания. Проанализируйте гибриды  $F_1$ , установите факт крисс-кросс наследования. Проведите статистическую

обработку полученных результатов и докажете их соответствие ожидаемому расщеплению: 1 ♀ красноглазая : 1 ♂ белоглазый. Проанализируйте гибриды F<sub>2</sub>, проведите статистическую обработку данных, доказав их соответствие ожидаемому расщеплению: 1 ♀ красноглазая : 1 ♂ красноглазый : 1 ♀ белоглазая : 1 ♂ белоглазый.

Таблица 2. Результаты количественного анализа наследования окраски глаз у дрозофилы (наследование признаков, сцепленных с полом).

	Прямое скрещивание: ♀ красноглазая x ♂ белоглазый					Обратное скрещивание: ♀ белоглазая x ♂ красноглазый				
	Число мух в F <sub>1</sub> и F <sub>2</sub>									
	Красноглазых		Белоглазых		всего	Красноглазых		Белоглазых		всего
	♀	♂	♀	♂		♀	♂	♀	♂	
F <sub>1</sub> данные полученные студентом	48	44	0	0	92	55	0	0	47	102
Фактическое расщепление – данные полученные всеми студентами группы (p)	256	226	0	0	482	215	0	0	183	398
Ожидаемое отношение	1	1	0	0		1	0	0	1	2
Теоретически ожидаемое расщепление (q)	241	241	0	0	482	199	0	0	199	398
F <sub>2</sub> данные полученные студентом	56	28	0	20	104	31	28	29	24	112
Фактическое расщепление – данные полученные всеми студентами группы (p)	312	163	0	129	604	130	151	160	127	568
Ожидаемое отношение	2	1	0	1	4	1	1	1	1	4
Теоретически ожидаемое расщепление (q)	302	151	0	151	604	142	142	142	142	568

### РЕШИТЕ ЗАДАЧИ:

1. У плодовой мухи дрозофилы белоглазость наследуется как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Какое получится потомство, если: а) скрестить

белоглазую самку с красноглазым самцом; б) скрестить между собой гибриды первого поколения?

2. У кошек ген черной и ген рыжей окраски сцеплены с полом, находятся в X-хромосоме и дают неполное доминирование. При их сочетании получается черепаховая окраска шерсти. От кошки черепаховой масти родилось 5 котят, один из которых оказался рыжим, 2 котенка имели черепаховую окраску и 2 котенка были черными. Рыжий котенок оказался самкой. Определите генотип и фенотип кота-производителя, генотипы и пол котят.

3. У человека дальтонизм (неспособность различать красный и зеленый цвета) обусловлен сцепленным с полом рецессивным геном. У населения средиземноморских стран распространен один из видов анемии – талассемия. У других народов это заболевание встречается относительно редко. Талассемия наследуется как аутосомный признак и наблюдается в двух формах; более тяжелая из этих форм, обычно смертельна для детей, называется *thalassemia major*, а менее тяжелая – *thalassemia minor*. Обозначим людей *thalassemia major* символами TT, людей с *thalassemia minor* – символами Tt и здоровых людей – символами tt. Женщина-дальтоник с *thalassemia minor* выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, но также с *thalassemia minor*.

а) определите генотипы этих двух людей;

б) укажите возможные фенотипы и генотипы всех детей от такого брака и соотношение этих фенотипов и генотипов;

в) какой части детей угрожает смерть от талассемии?

4. У людей дальтонизм обусловлен сцепленным с полом рецессивным геном (с). Способность различать вкус фенилтиокарбамида обусловлена аутосомным доминантным геном (Т); люди, не различающие вкус данного вещества, имеют генотип (tt). Женщина с нормальным зрением, но различающая вкус фенилтиокарбамида, вышла замуж за дальтоника, не способного различать вкус фенилтиокарбамида. У них было две дочери, не страдающие дальтонизмом, но различающие вкус фенилтиокарбамида, и четыре сына, ни один из которых не страдал дальтонизмом, причем два различали вкус фенилтиокарбамида, а два не различали. Укажите вероятные генотипы родителей и детей.

5. У человека ангидротическая дисплазия эктодермы (отсутствие потовых желез) проявляется как сцепленный с полом рецессивный признак. Альбинизм, т.е. отсутствие пигментации, обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обеими указанными аномалиями;

а) укажите вероятные генотипы отца и матери, используя для обозначения гена дисплазии символ (d), а для альбинизма – символ (a).

б) вторым ребенком у этой пары был также сын; какова вероятность того, что у него также проявятся обе эти аномалии?

в) какова вероятность того, что их третьим ребенком будет нормальная девочка?



г) если вслед за этим у них родятся девочки-близнецы (не однойцевые), то какова вероятность наличия у них обеих этих двух аномалий?

6. У *Drosophila melanogaster* имеется много мутантных окрасок глаз (аллель дикого типа обуславливает темно-красные глаза), в том числе гибу (рубиновая) и drown (коричневая). Ниже даются типы скрещиваний и фенотип потомства F<sub>1</sub>.

Самка		Самец	Потомство
Коричневоглазая	x	Дикого типа	все дикого типа
Дикого типа	x	Коричневоглазый	все дикого типа
Рубиновоглазая	x	Дикого типа	♀ – дикого типа, ♂ – рубиновоглазые
Дикого типа	x	Рубиновоглазый	все дикого типа
Коричневоглазая	x	Рубиновоглазый	все дикого типа
Рубиновоглазая	x	Коричневоглазый	♀ – дикого типа, ♂ – рубиновоглазые

Из этих данных вытекает, что: а) коричневоглазость: доминантна или рецессивна; б) рубиновоглазость: доминантна или рецессивна, сцеплена с полом или аутосомна; в) коричневоглазость и рубиновоглазость: наследуются независимо или сцепленно. Укажите, какие из этих возможных выводов правильны. Аргументируйте ваш выбор.

7. У кур полосатость окраски обусловлена сцепленным с полом доминантным геном (В), а отсутствие подобной полосатости – его рецессивным аллелем (b). Наличие гребня на голове обусловлена доминантным аутосомным геном (С), а его отсутствие – рецессивным аллелем (с). Две полосатых, имеющие гребешки, птицы были скрещены и дали двух цыплят: полосатого петуха с гребешком и неполосатую курочку, не имеющую гребешка (напоминаем, что у кур гетерогаметными по полу являются самки): а) укажите генотипы родительских особей; б) определите, какого распределения потомства по полу, полосатости и наличию или отсутствию гребешка можно ожидать при дальнейшем скрещивании двух полосатых и имеющих гребешок птиц.

8. Мужчина-гемофилик женился на здоровой женщине. У них рождаются здоровые дети, вступающие в брак с лицами, не страдающими гемофилией. Обнаружится ли у внуков гемофилия, если да, то с какой вероятностью возможно появление больных внуков и внучек?

9. У человека в Y-хромосоме локализован ген, определяющий развитие перепонки между вторым и третьим пальцами ног. Определите, какие будут дети и внуки в браке мужчины, имеющего этот признак, и здоровой женщины.

10. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие эмали на зубах) передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В браке здоровой женщины и мужчины, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией, рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка здоровым.

11. Одна из форм гемералопии (куриная слепота) наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. У здоровых родителей рождается сын с гемералопией. Оцените вероятность рождения в этой семье здоровых дочерей и сыновей.

12. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать полидактилию, родилась нормальная в отношении двух признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет без аномалий, каков пол возможен у этого ребенка?

13. В браке здоровых родителей родился сын-альбинос, страдающий гемофилией. Определите вероятные генотипы родителей, а также оцените вероятность рождения второго сына здоровым?

14. Женщина, страдающая катарактой (доминантно-аутосомная форма), с нормальной свертываемостью крови выходит замуж за гемофилика, имеющего нормальное зрение. У них родился сын-гемофилик. Каков прогноз в отношении здоровья детей в этой семье.

15. Гипертрихоз сцеплен с Y-хромосомой, а ихтиоз сцеплен с X-хромосомой. В семье, где мать здорова по двум признакам, а мужчина - обладатель гипертрихоза, родился мальчик с признаком ихтиоза. Определите вероятность рождения здоровых детей.

16. В брак вступают родители с нормальной свертываемостью крови, имеющие II и III группы крови. У них рождается сын-гемофилик, имеющий I группу крови. Укажите генотипы родителей и генотипы детей, возможных в этой семье.

17. От скрещивания белого самца аквариумной рыбки медаки с коричневой самкой в F<sub>1</sub> все самки и самцы оказались коричневыми, а в F<sub>2</sub> - 248 коричневых, 57 голубых, 53 красных и 21 белая. Пол определить удастся у этих рыбок не раньше чем в годовалом возрасте. Через год среди выживших рыб распределение их по полу оказалось следующее:

самки: 147 коричневых и 35 красных,

самцы: 77 коричневых, 56 голубых, 16 красных и 19 белых.

Как наследуется признак? Определите генотипы исходных рыб. Что получится, если скрестить гомозиготного коричневого самца с белой самкой?

18. У человека есть наследственное аллергическое заболевание - геморагический диатез, вызываемый рецессивным геном. Аллели этого гена находятся в X- и Y- хромосоме. Определите, какие будут дети и внуки, если родители: а) жена и все ее предки здоровы, а муж болен; б) муж и все его предки здоровы, а жена больна?

19. У молодых цыплят нет внешне заметных половых признаков, а между тем экономически целесообразно устанавливать для будущих петушков и курочек различные режимы кормления. Нельзя ли для выявления пола воспользоваться тем обстоятельством, что ген, определяющий черную или рябую окраску, находится в X-хромосоме, причем рябая окраска доминирует. Различия между обеими окрасками становятся заметными сразу же после вылупления цыплят.

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

### Пример решения задачи

21. Две красноглазые длиннокрылые особи дрозофилы при скрещивании между собой дали следующее потомство:

самки: 154 красноглазых длиннокрылых, 48 красноглазых с зачаточными крыльями;

самцы: 98 красноглазых длиннокрылых, 95 белоглазых длиннокрылых, 25 красноглазых с зачаточными крыльями, 32 белоглазых с зачаточными крыльями;

Какова генетическая обусловленность этих признаков? Каковы генотипы родителей и потомков?

Решение:

1. Признак «окраска глаз».

В  $F_1$  наблюдается расщепление на два фенотипических класса с преобладанием красноглазых особей, причем белоглазыми оказываются только самцы. Расщепление уже в  $F_1$  свидетельствует о гетерозиготности исходных особей. Предполагаем моногенные различия родительских форм. Определяем величину одного сочетания гамет в расщеплении:  $452 : 4 = 113$ . Определяем расщепление в опыте:  $325 : 113 = 2,88$ ;  $127 : 113 = 1,12$ ; что похоже на  $\frac{3}{4}$  красноглазых :  $\frac{1}{4}$  белоглазых. Проверка гипотезы о моногенном отличии с расщеплением 3:1 по  $\chi_2$  ( $\chi_2 = 2,31 < 3,84$  при  $p < 0,05$ ) ее не отвергает. Тот факт, что минимальный фенотипический класс представлен только особями гетерогаметного пола, свидетельствует о сцеплении признака с полом. Вводим обозначения аллелей начиная с  $F_1$ . Родительские особи: самки  $A//a$ , самцы  $A//$ .

2. Признак «длина крыльев».

В  $F_1$  наблюдается расщепление на два фенотипических класса с преобладанием класса длиннокрылых особей. При этом каждый класс представлен особями обоих полов. Это свидетельствует о несцепленности признака с полом. Суммарное расщепление составляет 347 длиннокрылых: 105 особей с зачаточными крыльями. Наличие расщепления свидетельствует о гетерозиготности родительских особей. Определяем величину одного сочетания гамет:  $452 : 4 = 113$ . Определяем расщепление в опыте –  $347 : 113 = 3,1$ ;  $105 : 113 = 0,9$ , что похоже на 3:1. Проверка гипотезы о моногенных различиях родительских форм ( $H_0$  3:1) по  $\chi_2$  ( $\chi_2 = 0,76 < 3,84$  при  $p < 0,05$ ) ее не отвергает. Вводим обозначения аллелей (B) – длиннокрылый, (b) – зачаточные крылья. Генотип родителей Bb.

3. Анализ совместного наследования двух признаков.

По-видимому, признаки наследуются независимо, т.к. один наследуется сцепленно с полом, а другой – аутосомно. Ожидаемое расщепление по двум признакам:

$(\frac{3}{4}$  с зачаточными крыльями +  $\frac{1}{4}$  белоглазых ♂♂) ( $\frac{3}{4}$  длиннокрылых +  $\frac{1}{4}$  с зачаточными крыльями) =  $\frac{9}{16}$  красноглазых длиннокрылых +  $\frac{3}{16}$  красноглазых с зачаточными крыльями +  $\frac{3}{16}$  белоглазых длиннокрылых ♂♂ +  $\frac{1}{16}$  белоглазых ♂♂ с зачаточными крыльями. Проверка расщепления по  $\chi_2$  ( $\chi_2 = 3,37 < 7,8$  при трех степенях свободы;  $p < 0,05$ ).

**В ы в о д ы:**

1. Признак окраски контролируется одним геном, локализованным в X-хромосоме, аллель красноглазости доминирует над аллелем белоглазости.
2. Признак длины крыльев контролируется одним геном, локализованным в аутосоме, аллель длиннокрылости доминирует над аллелем зачаточных крыльев.
3. Признаки наследуются независимо, т.е. располагаются в негомологичных хромосомах.
4. Генотипы особей родительского поколения: самки Aa//Bb, самцы AY//Bb.

### ОТВЕТЬТЕ НА ВОПРОСЫ:

1. Опишите некоторые случаи определения пола, зависящие, по-видимому, исключительно от различий в условиях среды.
2. Что представляет собой гинандроморф?
3. Опишите механизмы определения пола у видов, характеризующихся гетерогаметностью самок.
4. Имеются ли различия по числу хромосом между маткой и рабочими особями медоносной пчелы?
5. Почему у трутней мейоз не приводит к образованию гамет с уменьшенным вдвое (по сравнению с соматическими клетками) числом хромосом?
6. Каков состав хромосом у самок-интерсексов плодовой мушки и как возникают подобные особи?
7. В какой степени механизм определения пола у человека сходен с таковым у *Drosophila melanogaster*?
8. В чем различие между признаками, сцепленными с полом, и признаками, ограниченными полом?

## Т е м а 2

### НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИ СЦЕПЛЕНИИ ГЕНОВ И КРОССИНГОВЕРЕ. ПОСТРОЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ КАРТ

**Цель:** изучить характер наследования у дрозофилы сцепленных признаков; научиться определять расстояние между генами, порядок их расположения по результатам анализирующего скрещивания и строить генетические карты.

**Оборудование:** таблица с результатами наследования трех сцепленных признаков при анализирующем скрещивании у дрозофилы.

При независимом наследовании признаков в потомстве от анализирующего скрещивания дигетерозиготы организмы с родительскими сочетаниями признаков и рекомбинанты встречаются с равной частотой.

При полном сцеплении в потомстве гибрида появляются организмы только с родительскими сочетаниями признаков, а рекомбинанты отсутствуют.

При неполном сцеплении всегда наблюдается преобладание форм с родительскими сочетаниями признаков ( $> 50\%$ ), а меньшая часть ( $< 50\%$ ) – рекомбинанты (табл. 3).

Таблица 3. Частоты генотипов (%) в анализирующем скрещивании дигетерозиготы при различных типах наследования.

Характер наследования \ Генотипы F <sub>2</sub>	AaBb	Aabb	aaBb	aabb
Свободное и независимое	25	25	25	25
Неполное сцепление	30	20	20	30
	35	15	15	35
	40	10	10	40
Полное сцепление	45	5	5	45
	50	0	0	50

## ВЫПОЛНИТЕ ЗАДАНИЯ:

### Построение генетических карт

1. Проведем анализ кроссинговера в тригибридном скрещивании. Для анализирующего скрещивания у дрозофил можно брать только самок F<sub>1</sub>. По результатам таблицы 4 определим расстояние между генами (cn) и (b). Так как у исходных форм были сцеплены аллели  $cn^+b^+$  и  $cnb$ , то о наличии кроссинговера между этими генами говорит появление мух  $cn^+b$  и  $cnb^+$ . Значит кроссинговер между генами (cn) и (b) составляет  $0,2 + 8,2 = 8,4\%$ .

Аналогично определяем расстояние между генами (b) и (vg):  $11,4 + 8,2 = 19,6\%$ . Расстояние между генами (cn) и (vg) составляет  $0,2 + 11,4 = 11,6\%$ . Т.о. определено расстояние между каждой из трех пар генов: «окраска глаз» – «окраска тела», «окраска тела» – «форма крыльев», «окраска глаз» – «форма крыльев». Построим участок генетической карты. Дальше всех друг от друга расположены гены (b) и (vg) –  $19,6\%$ . Значит между ними должен быть помещен ген (cn):

(b) 8,4% 11,6% (vg)

Сумма двух отрезков составляет  $20\%$ , а расстояние между крайними генами равно  $19,6\%$ , т.е. на  $0,4\%$  меньше суммы, т.к. в наших подсчетах не учтен двойной кроссинговер. Значит, к расстоянию между генами (b) и (vg) нужно добавить частоту двойного кроссинговера. Но т.к. каждый двойной кроссинговер происходит благодаря двум одинарным разрывам в двух участках хромосомы, то частоту двойного кроссинговера следует удвоить. Тогда расстояние между генами (b) и (vg) составит  $19,6 + 0,2 \times 2 = 20\%$ . Сравним полученные цифры с локусами этих трех генов (рис. 3). Локус гена (b) –  $48,5$ ; (cn) –  $57,5$ ; (vg) –  $67,0$ . Значит

кроссинговер между генами (сn) и (b) должен в среднем составляет 9% (в наших подсчетах — 8,4%); между генами (сn) и (vg) должно быть 9–10% (в нашем случае 11,6%); расстояние между генами (b) и (vg) составляет 18,5% (у нас — 20%). Результаты наших расчетов хорошо совпали с теоретически ожидаемыми. Незначительные расхождения можно объяснить случайными причинами: избирательной гибелью мух некоторых фенотипических классов, запоздалым вылуплением и т.п.

Таблица 4. Наследование трех сцепленных признаков при анализирующем скрещивании у дрозофилы

Гаметы ♀ F <sub>1</sub> и одобрительно фенотипические радикалы ♀	Генотипы мух F <sub>2</sub>	Фенотипы мух F <sub>2</sub>	№№ пар классов	Число мух Абсол.    в %	
$\frac{cn^+ \quad b^+ \quad vg^+}{cn \quad b \quad vg}$	$\frac{cn^+ \quad b^+ \quad vg^+}{cn \quad b \quad vg}$ $\frac{cn \quad b \quad vg}{cn \quad b \quad vg}$	 	1  Всего	631  575 1206	80,2
$\frac{cn^+ \quad b \quad vg}{cn \quad b^+ \quad vg^+}$	$\frac{cn^+ \quad b \quad vg}{cn \quad b \quad vg}$ $\frac{cn \quad b^+ \quad vg^+}{cn \quad b \quad vg}$	 	2  Всего	1  2 3	0,2
$\frac{cn^+ \quad b^+ \quad vg}{cn \quad b \quad vg^+}$	$\frac{cn^+ \quad b^+ \quad vg}{cn \quad b \quad vg}$ $\frac{cn \quad b \quad vg^+}{cn \quad b \quad vg}$	 	3  Всего	91  80 171	11,4
$\frac{cn^+ \quad b \quad vg^+}{cn \quad b^+ \quad vg}$	$\frac{cn^+ \quad b \quad vg^+}{cn \quad b \quad vg}$ $\frac{cn \quad b^+ \quad vg}{cn \quad b \quad vg}$	 	4  Всего	88  56 124	8,2

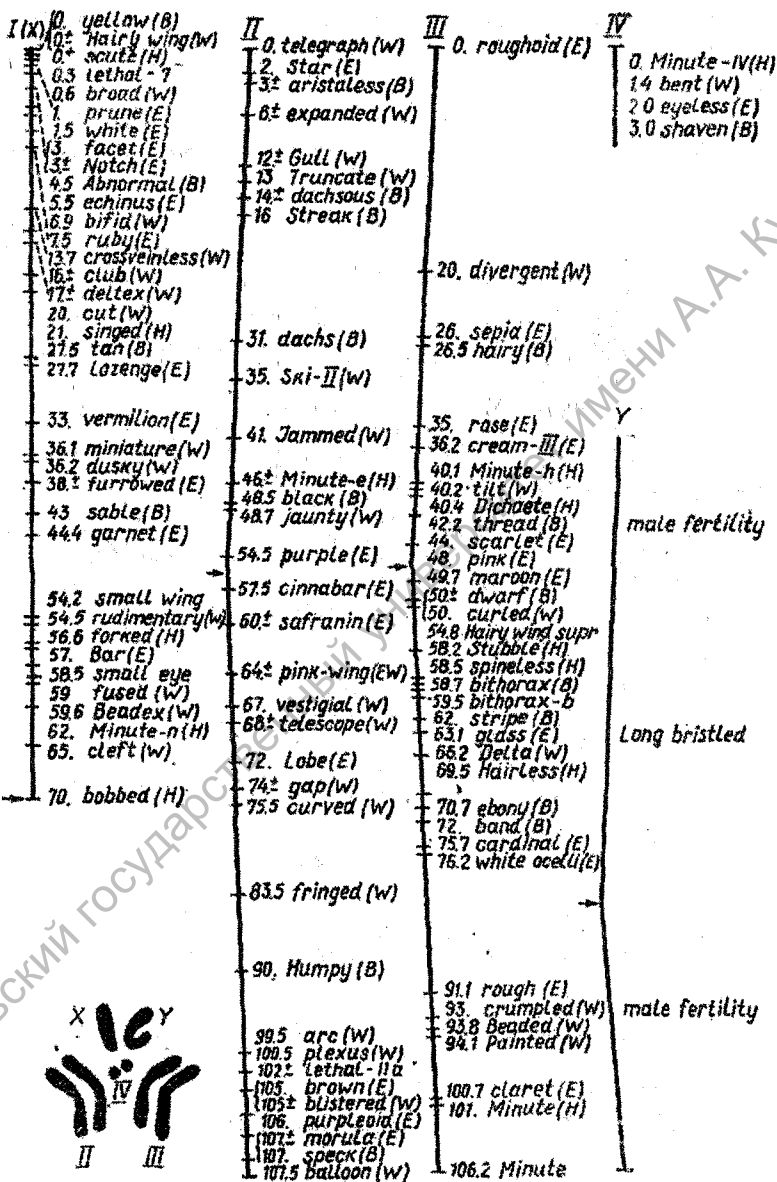


Рис. 3. Генетические карты (группы сцепления)

2. Учитывая частоту кроссинговера между генами (сн), (b), (vg) постройте генетическую карту для этих генов используя результаты таблицы 5.

Таблица 5. Результаты количественного анализа наследования окраски глаз, окраски тела и форму крыльев у дрозофилы.

	Окраска глаз – окраска тела					Окраска глаз – форма крыльев					Окраска тела – форма крыльев				
	Число мух					Число мух					Число мух				
	Кр. г., с. т.	Кр. г., ч. т.	Ки. г., с. т.	Ки. г., ч. т.	Всего	К. г., н. к.	К. г., н. к.	Ки. г., н. к.	Ки. г., з. к.	Всего	С. т., н. к.	С. т., з. к.	Ч. т., н. к.	Ч. т., з. к.	Всего
Данные, полученные студентом	34	3	3	32	72	32	5	3	32	72	30	7	5	30	72
Фактическое расщепление – данные полученные всеми студентами (p)	722	69	58	655	1504	699	92	82	631	1504	633	147	148	576	1504
Ожидаемое отношение	1		1	1	4	1	1	1	1	1	1	1	1	1	4
Теоретически ожидаемое расщепление при свободном и независимом наследовании (q)	376	376	376	376	1504	376	376	376	1504	1504	376	376	376	376	1504

Примечание: кр. г. – красные глаза; ки. г. – киноварные глаза; с. т. – серое тело; ч. т. – черное тело; н. к. – нормальные крылья; з. к. – зачаточные крылья.

3. Используя результаты количественного анализа наследования окраски глаз, окраски тела и формы крыльев у дрозофилы (таб. 5). Проверьте на независимое наследование каждые две пары признаков в тригибридном анализирующем скрещивании. Проведите статистическую обработку данных методом  $\chi^2$ , сделайте вывод.

4. Определите генотип гетерозиготного родителя, порядок генов, процент кроссинговера, исходя из следующего расщепления в анализирующем скрещивании:

AbC – 104      aBc – 109      aBC – 5      abC – 191  
 abc – 180      ABc – 221      Abc – 5      ABC – 169.

5. У томата известны следующие пары признаков: плод округлый (O) и плоский (o), опушенный (p) и неопушенный (P), цветки одиночные (S) и в соцветии (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 – 2      oPS – 110      opS – 306  
 OPs – 348      Ops – 96      oPs – 2      ops – 63



## РЕШИТЕ ЗАДАЧИ:

1. При скрещивании самки дрозофилы, гетерозиготной по генам (А) и (В), с рецессивным самцом получено 8,2% рекомбинантов, а при скрещивании самки, гетерозиготной по генам (М) и (N), с рецессивным самцом получено 10,4% рекомбинантов. Определить, на сколько единиц кроссинговера расстояние между генами (М) и (N) больше расстояния между генами (А) и (В)? Каковы генотипы и количество рекомбинантных особей в обоих случаях?

2. Дигетерозиготная по генам (С) и (D) самка дрозофилы скрещена с рецессивным самцом. В потомстве было получено расщепление в отношении: 43,5% CcDd; 6,5% Ccdd; 6,5% ccDd; 43,5% ccdd. Установить, каково сочетание генов в гомологичных хромосомах самки и чему равняется расстояние между генами (С) и (D) в единицах перекреста.

3. Скрещены две пары дрозофил. В обоих парах самки были гетерозиготны по генам (А) и (В), а самцы рецессивны по этим генам. В потомстве получено следующее соотношение классов. Первое скрещивание – 41,5% AaBb : 8,5% Aabb; 8,5% aaBb : 41,5% aabb. Второе скрещивание – 41,5% Aabb : 8,5% AaBb; 8,5% aabb : 41,5% aaBb. Определить расстояние между генами (А) и (В) и указать, как комбинируются в парных хромосомах гены (А), (а), (В), (b) у самок в первом и втором скрещиваниях.

4. У человека locus резус-фактора сцеплен с локусом, определяющим форму эритроцитов, и находится от него на расстоянии 3 морганид. Резус-положительность и эллиптоцитоз определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом резус-положительность он унаследовал от одного родителя, эллиптоцитоз – от другого. Второй супруг резус – отрицателен и имеет нормальные эритроциты. Определите процентные соотношения вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.

5. Мужчина (дигетерозиготен), имеющий положительный резус-фактор и нормальную форму эритроцитов, женился на женщине с отрицательным резус-фактором и овальными эритроцитами. Гены резус-фактора и формы эритроцитов находятся в одной аутосоме. Какие генотипы и фенотипы будут у их детей?

6. С целью получения мышей шиншилла с розовыми глазами, проведено скрещивание породы мышей с розовыми глазами с мышами из породы шиншилла. Признаки розовых глаз и окраски шиншилла рецессивные. В потомстве анализирующего скрещивания особей первого поколения было получено мышей шиншилла – 43,5%, мышей с розовыми глазами – 41,5%, мышей с розовыми глазами и мехом цвета шиншилла – 8% и мышей дикого типа – 7%. Определите, как наследуются гены розового цвета глаз и окраски шиншилла: независимо или сцеплено. Введите генетические обозначения и напишите гаметы, которые образует особь первого поколения. Определите фенотип и генотип этой особи.

7. При скрещивании кукурузы с гладкими окрашенными семенами с растениями, имеющими морщинистые неокрашенные семена, потомство оказалось

с гладкими окрашенными семенами. А от анализирующего скрещивания получено 8304 растения с гладкими окрашенными семенами, 298 – с морщинистыми окрашенными, 304 – с гладкими неокрашенными, 8326 – с морщинистыми неокрашенными. Дайте объяснение полученным результатам. Определите расстояние между генами.

8. Женщина, мать которой дальтоник, а отец – гемофилик, вступает в брак с женщиной, страдающим обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения детей в этой семье одновременно с обеими аномалиями. Расстояние между генами гемофилии и дальтонизма равно 9,8%. Помните о том, что оба признака рецессивные, сцепленные с полом.

9. Скрещивают две линии дрозофилы:  $bpr$  (черное тело, пурпурные глаза) и  $b^+pr^+$  (серое тело, красные глаза). Оба гена из 2-й группы сцепления, кроссинговер между ними составляет 6%. Определите, какое расщепление будет в  $F_2$  от скрещивания линий  $b^+pr$  и  $bpr^+$ .

10. У *Drosophila melanogaster* два обычно изучаемых сцепленных мутантных признака это «срезанные» крылья (*cut wings*) и «гранатовые» глаза (*garnet*). Оба эти признака рецессивны. Доминантные аллели мутантных генов обуславливают нормальную длину крыльев и окраску глаз, характерную для мух дикого типа.

В одном опыте было получено следующее потомство  $F_2$

Самки	Самцы
106 дикого типа	26 дикого типа
98 со срезанными крыльями	77 с гранатовыми глазами
22 с гранатовыми глазами	75 со срезанными крыльями
и срезанными крыльями	

а) Являются ли данные гены сцепленными с полом или аутосомными?

б) Какое расстояние (в единицах карты хромосомы) разделяет эти гены?

11. У *Drosophila melanogaster* ген киноварной окраски глаз (*vor* англ. *vermilion*) находится в локусе 33, а ген рассеченного крыла (*c* от *clef wing*) – в локусе 65 половой хромосомы. Оба признака рецессивные. Деваственная самка, гомозиготная по генам киноварных глаз и нормальных крыльев, была скрещена с самцом, имеющим нормальную окраску глаз, но рассеченные крылья. Деваственная самка из  $F_1$  была скрещена с самцом из  $F_1$ . Полученное потомство  $F_2$  проанализируйте:

а) укажите генотипы родительских особей;

б) укажите генотипы и фенотипы потомства;

в) определите ожидаемое соотношение мух каждого фенотипа в  $F_2$  (по самкам и самцам отдельно).

### Примеры решения задач

12. Установлено, что гены сцеплены и расположены в хромосоме в следующем порядке: А – В – С. Расстояние между генами (А) и (В) – 8% кроссинговера, между генами (В) и (С) – 10%. Коэффициент совпадения равен 0,6. Каково

ожидаемое соотношение фенотипов в потомстве анализирующего скрещивания (в %) растения с генотипом АВсabcС?

Решение: По условию генотип гибрида АВс/abС, расстояние между (А) – (В) 8%, между (В) – (С) 10% кроссинговера.

1. По процентам кроссинговера между (А) – (В) и (В) – (С) определяем долю теоретически ожидаемых двойных кроссеров:

$$0,8 \times 0,10 \times 100\% = 0,8\%, \text{ их фенотип } Abc \text{ и } aBC.$$

2. Зная коэффициент совпадения  $C = 0,6$  и процент теоретически ожидаемых двойных кроссеров (0,8%), можно определить процент двойных кроссеров в опыте (х):  $x = 0,8 \times 0,6 = 0,48\%$

Следовательно, в опыте должно быть 0,24% особей с фенотипом Abc и 0,24% с фенотипом aBC.

3. Определяем долю фенотипов, возникающих в результате кроссинговера между генами (А) – (В) и (В) – (С):

а) фенотипы кроссеров по генам (А) – (В): AbC, aBc, (Abc, aBC – двойные кроссеры). Доли особей с фенотипами Abc и aBC установлены в пункте 2: 0,24 Abc и 0,24 aBC. Расстояние между А – В 8%. Определяем долю кроссеров с фенотипами AbC + aBC =  $8\% - 0,48\% = 7,52\%$ , т.е. AbC = 3,76%; aBC = 3,76%;

б) фенотипы кроссеров по генам (В) – (С): ABC, abc (Abc, aBC – двойные кроссеры). Расстояние между генами В – С 10%, следовательно, доля кроссеров с фенотипами ABC + abc =  $10\% - 0,48\% = 9,52\%$ , т.е. ABC = 4,76%; abc = 4,76%.

4. Особь с генотипом АВс/abС может образовать (в %) восемь фенотипов ( $2^3$ ):  
ABC – 4,76; АВс –; AbC – 3,76; Abc – 0,24; aBC – 0,24; aBc – 3,76; abC –; abc – 4,76.

Фенотипы АВс и abC – некроссеры (родительский тип). Их доли определим, приняв сумму всех классов за 100%:

$$100\% - [(2 \times 4,76) + (2 \times 3,76) + (2 \times 0,24)] = 82,48\%$$

Следовательно, доля АВс – 41,24%, доля abC – 41,24%

Вывод: в опыте следует ожидать расщепления (в %):

ABC – 4,76; АВс – 41,24; AbC – 3,76; Abc – 0,24; aBC – 0,24; aBc – 3,76; abC – 41,24; abc – 4,76.

13. Проведите генетический анализ результатов двух анализирующих скрещиваний тригетерозигот АaВbСс:

	Скрещивание № 1	Скрещивание № 2
ABC	126	–
ABc	10	164
AbC	64	2
Abc	62	1
aBC	68	2
aBc	70	3
abC	14	172

abc

<u>133</u>
547

<u>—</u>
344

Решение: 1. Определение характера наследования генов

Расщепление по генам (A) и (B):

AB	Ab	aB	ab
126	64	68	133
<u>10</u>	<u>62</u>	<u>70</u>	<u>14</u>
136	126	138	147

Расщепление близко к 1 : 1 : 1 : 1; можно предположить, что гены наследуются независимо. Проверка по  $\chi^2$  ( $\chi^2 = 3,6$ ,  $p > 0,30$ ) не отвергает данного предположения.

Расщепление по генам (B) и (C):

BC	Bc	bC	bc
126	10	64	133
<u>68</u>	<u>70</u>	<u>14</u>	<u>62</u>
194	80	78	195

Расщепление не соответствует расщеплению в  $F_2$  при независимом наследовании (не 1 : 1 : 1 : 1). Следовательно, можно утверждать, что гены сцеплены, некроссоверы BC и bc, гены входили в скрещивание в состоянии «притяжения» и фенотипы кроссоверов Bc и bC.

Процент кроссинговера между генами (B) и (C):  $[(80 + 78) \times 100\%] : 547 = 28,9\%$ .

Расщепление по генам (A) и (C):

AC	Ac	aC	ac
126	62	14	133
<u>64</u>	<u>10</u>	<u>68</u>	<u>70</u>
190	72	82	203

Аналогично предыдущему можно сказать, что гены (A) и (C) сцеплены, некроссоверы AC и ac, гены входили в скрещивание в фазе «притяжения» и фенотипы кроссоверов Ac и aC.

Процент кроссинговера между генами (A) и (C):  $[(72 + 82) \times 100\%] : 547 = 28,1\%$ .

Поскольку ген (A) сцеплен с геном (C) и ген (B) сцеплен с (C), то гены (A) и (B) сцеплены, они входили в скрещивание в фазе «притяжения», фенотип кроссоверов Ab и aB. Процент кроссинговера между генами (A) и (B):  $[(126 + 138) \times 100\%] : 547 = 48,3\%$ .

Все три гена наследуются сцепленно, т.е. локализованы в одной хромосоме.

2. Определение порядка расположения генов в хромосоме.

Наибольший процент кроссинговера между генами (A) и (B). Следовательно, гены (A) и (B) расположены по краям исследуемого участка хромосомы, ген (C) между ними, чуть ближе к (A).

A	28.1%	C	28.9%	B
---	-------	---	-------	---

Очевидно, что в данном случае не соблюдается правило аддитивности:  
 $AB = AC + BC = 28,1\% + 28,9\% = 57\% \neq 48,3$ .

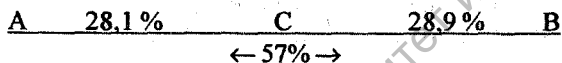
При расчете частот кроссоверов по генам (A) и (B) не были учтены двойные кроссоверы (AcB и aCb), их доля составляет:  $[(10 + 14) \times 100\%] : 547 = 4,4\%$ . С учетом двойных кроссоверов расстояние между генами (A) и (B) составляет 57% (48,3% + 2 x 4,4%). Зная расстояния между генами A и C (28,1%) и между генами B и C (28,9%), можно выяснить, наблюдается ли на данном участке хромосомы интерференция. Для этого находим коэффициент совпадения (C):

C – процент двойных кроссоверов в опыте / процент теоретически ожидаемых двойных кроссоверов.

$$C = 0,04 : (0,281 \times 0,289) \times 100\% = 0,5.$$

Так как,  $C < 1$ , можно утверждать, что имеет место положительная интерференция, равная  $I = 1 - 0,5 = 0,5$  (50%).

В ы в о д ы: 1. Гены (A), (B), и (C) локализованы в одной хромосоме; карта участка



2. Генотип исходных форм: ACB // ACB и acb // acb.

3. Генотип гибридов  $F_1$  ACB // acb.

4. На изученном участке хромосомы имеется положительная интерференция (0,5).

14. При скрещивании растений кукурузы, имеющей зеленые всходы, зеленые листья, без лигулы, с растениями, имеющими золотистые всходы, темно-зеленые листья, с лигулой, в  $F_1$  получили растения с зелеными всходами, темно-зелеными листьями, без лигул. Растения  $F_1$  скрестили с анализатором. Результаты этого анализирующего скрещивания представлены ниже:

$F_2$  22 зеленые всходы, темно-зеленые листья, без лигулы

275 зеленые всходы, зеленые листья, без лигулы

74 зеленые всходы, темно-зеленые листья, с лигулой

128 зеленые всходы, зеленые листья, с лигулой

112 золотистые всходы, темно-зеленые листья, без лигулы

66 золотистые всходы, зеленые листья, без лигулы

305 золотистые всходы, темно-зеленые листья, с лигулой

18 золотистые всходы, зеленые листья, с лигулой.

1000

Как наследуются признаки? Определите генотипы исходных растений, растений  $F_1$  и анализатора.

Р е ш е н и е:

I. Анализ наследования каждого признака. 1). Окраска всходов. В  $F_2$  расщепление:

Зеленые	Золотистые
275	112
22	66
74	305
<u>128</u>	<u>18</u>
499	501

$H_0$ : моногенное наследование, расщепление 1 : 1.

В  $F_1$  – зеленая окраска всходов, следовательно, зеленая окраска – доминантный признак. (A) – зеленая окраска, (a) – золотистая окраска.

2). Наличие – отсутствие лигулы в  $F_2$  расщепление:

Листья с лигулой	Листья без лигулы
74	22
128	275
305	112
<u>18</u>	<u>66</u>
525	475

$H_0$ : расщепление 1 : 1, моногенное наследование ( $\chi^2 = 2,5$ ;  $p > 0,20$ ).  $H_0$  не отвергается.

В  $F_1$  растения без лигулы, следовательно, отсутствие лигулы на листьях – доминантный признак. (B) – листья без лигулы, (b) – листья с лигулой.

3). Окраска листьев.

В  $F_2$  расщепление:

Зеленые	Темно-зеленые
275	22
128	74
66	112
<u>18</u>	<u>305</u>
487	513

$H_0$ : расщепление 1 : 1, моногенное наследование ( $\chi^2 = 0,68$ ;  $p > 0,70$ ).  $H_0$  не отвергается.

В  $F_1$  темно-зеленые листья, следовательно, темно-зеленые листья – доминантный признак. (C) – темно-зеленые листья, (c) – зеленые листья. Генотипы родительских растений: AABVcc и aabbCC, генотип гибридов  $F_1$  AaBbCc.

II. Анализ характера совместного наследования признаков.

1). Окраска всходов – наличие лигулы (гены A и B).

В  $F_2$  расщепление на 4 класса:

AB	Ab	aB	ab
297	202	178	323

Поскольку расщепление не 1 : 1 : 1 : 1 ( $\chi^2 = 41,6$ ;  $p < 0,01$ ), признаки наследуются сцеплено, т.е. гены локализованы в одной хромосоме, кроссоверные классы – Ab и aB, процент кроссинговера между генами (A)–(B):  $[(202 + 178) \times 100] : 1000 = 38\%$

2). Окраска листьев – лигула (гены В и С). В F<sub>2</sub> расщепление на 4 класса:

BC	Vc	bC	bc
134	341	379	146

Поскольку расщепление не 1 : 1 : 1 : 1, признаки наследуются сцеплено, т.е. гены локализованы в одной хромосоме, кроссоверные классы – BC и bc, процент кроссинговера между генами (B) – (C):  $[(134 + 146) \times 100] : 1000 = 28\%$ .

Поскольку ген (A) сцеплен с геном (B), а ген (B) сцеплен с геном (C), гены (A) – (C) также сцеплены.

В F <sub>2</sub> расщепление:	AC	Ac	aC	ac
	96	403	417	84

Кроссоверные классы AC и ac. Процент кроссинговера между генами (A) и (C):  $[(96 + 84) \times 100] : 1000 = 18\%$ .

3). Определение порядка расположения генов в хромосоме. Наибольшее расстояние между генами (A) и (B) – 38%. Следовательно, гены локализованы в хромосоме в следующем порядке:     A    C    B    

Очевидно, что нарушено правило аддитивности:

$$AB = AC + CB = 18\% + 28\% = 46\% \neq 38\%.$$

Генотип исходной формы AcB // aCb. Это нарушение связано с тем, что при определении процента кроссинговера между генами (A) и (B) не были учтены двойные кроссоверы (Abc и aBC).

Процент двойных кроссоверов =  $[(22 + 18) \times 100\%] : 1000 = 4\%$ . Расстояние между генами (A) и (B) с учетом двойных кроссоверов:  $(38\% + 2 \times 4) = 46\%$ .

4). Зная проценты кроссинговера между генами (A) и (B), (B) и (C), можно выяснить, наблюдается ли интерференция на участке A–B, вычислив коэффициенты совпадения (C):  $C = 0,04 \times 100\% : (0,18 \times 0,28) = 4 : 5,04 = 0,7$ .

Поскольку  $C < 1$ , можно утверждать, что кроссинговер в области A–B препятствует прохождению кроссинговера в области B–C, т.е. имеет место положительная интерференция, равная:  $I = 1 - 0,7 = 0,3$ .

В ы в о д ы:

1. Окраска всходов контролируется одним геном, зеленая окраска – доминантный признак (A).

2. Отсутствие – наличие лигулы контролируется одним геном, отсутствие лигулы – доминантный признак (B).

3. Окраска листьев контролируется одним геном, темно-зеленая окраска – доминантный признак (C).

4. Гены A, B и C локализованы в одной хромосоме; карта участка:

<u>    A    </u>	<u>    18%    </u>	<u>    C    </u>	<u>    28%    </u>	<u>    B    </u>
← 46% →				

5. В изученном районе хромосомы имеет место положительная интерференция (0,3).

## МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

*Цель:* научиться вычислять основные параметры вариационного ряда: среднюю арифметическую величину, среднее квадратичное отклонение, коэффициент вариации, ошибку средней арифметической; строить вариационный ряд и график вариационной кривой.

*Оборудование:* таблицы и рисунки с анализируемыми признаками разных организмов.

В основе варибельности того или иного количественного признака человека (например: рост, массы тела и др.) лежит генотипическая неоднородность индивидуумов, составляющих исследуемую популяцию, и влияние меняющиеся факторов внешней среды. Для изучения частоты встречаемости такого признака обычно выборочно обследуют соответствующую популяцию (группу населения) с последующей статистической обработкой полученного материала. При этом, чем больше будет величина сделанной выборки, тем более достоверными будут статистические результаты. В качестве примера рассмотрим выборку, представляющую данные измерения роста 130 девочек в возрасте 7-ми лет из одной группы населения. Диапазон изменчивости в этой группе, т.е. колебаний признака от минимального до максимального значения, составляет 109–130 см. (показатели определяли с приближенной точностью 1 см.). Чтобы легче было анализировать эти данные, составим вариационный ряд. Т.е. расположим показатели роста всех исследованных лиц (значения всех вариантов, условно обозначенных символом  $x$ ) в один ряд по возрастающим значениям признака с указанием частоты (символ  $f$ ) каждой варианты (числа наблюдаемых случаев):

Значения варианты  $x$ ... 109 112 115 118 121 124 127 130

Частота варианты  $f$ ... 4 14 28 42 23 9 6 4

Для обобщенной характеристики исследуемого ряда определяют среднее арифметическое значение (общепринятый символ –  $\bar{x}$ ), которое отражает уровень всей совокупности данных в целом, т.е. сводную характеристику изучаемого признака. Наиболее простой способ вычисления среднего арифметического значения состоит в получении суммы значений произведений каждой варианты и ее частоты ( $\sum xf$ ), которая затем делится на сумму частот всех вариантов (символ  $n$ ). Символ  $\Sigma$  принято использовать для обозначения суммирования каких-либо величин. В данном случае  $n = \sum f = 130$ . Таким образом, среднее арифметическое значение может быть вычислено по формуле:  $\bar{x} = (\sum xf)/n$ . Однако при значительном размере исследуемой выборки и больших значениях отдельных вариантов целесообразнее использовать другой (более сложный) метод. Вначале определяют условное среднее арифметическое значение вариационного ряда (символ  $A$ ), т.е. то значение, которое встречается чаще всего (в нашем примере – рост 118 см,



который был выявлен 42 исследованных девочек). Затем определяется отклонение (символ  $a$ ) каждой из вариантов от условного среднего арифметического значения ( $a = x - A$ ) и сумма частот всех вариантов, т.е.  $n = \sum f$ , а также произведение величин  $a$  и  $f$  (показатель  $af$ ). Для удобства обрабатываемые данные сгруппированы в таблице 6. В этом случае рассчитать среднее арифметическое значение можно по формуле:

$$x = A + (\sum f) / n.$$

Используя данные таблицы можно рассчитать все необходимые показатели:  $n = \sum f = 130$  и  $\sum af = 21$ . Следовательно,  $x = 118 + (21 : 130) = 118 + 0,2 = 118,2$ . Для решения вопроса о том является ли исследованная выборка представительной и достаточной по своему объему, определяется также погрешность среднего арифметического значения ( $m$ ) по формуле:

$$m = x / \sqrt{n}.$$

Если погрешность не превышает 10% величины среднего арифметического значения, то считается, что выборка представительна, а ее объем достаточен. В нашем примере  $m = 118,2 : \sqrt{130} = 118,2 : 11,4 = 10,4$ , т.е. составляет около 8,8% значения  $x$ .

Таблица 6. Статистическая обработка распределения значений роста (см), группы девочек в возрасте семи лет

Варианта, $x$	Частота варианты, $f$	Отклонение от условного среднего значения $a = x - A$	Показатель $af$
109	4	-9	-36
112	14	-6	-84
115	28	-3	-84
118	42	0	0
121	23	3	69
124	9	6	54
127	6	9	54
130	4	12	48
$n = \sum f = 130$			$\sum af = 21$

При изучении двух или нескольких независимых выборок (вариационных рядов) по показателям одного и того же признака их средние арифметические показатели оказываются недостаточными для сравнительного анализа, поскольку две совокупности данных, имеющих очень близкие средние значения, могут сильно отличаться одна от другой по диапазону изменчивости признака и колебанию интервалов между отдельными вариантами. Более совершенными показателями, характеризующими вариацию, являются среднее квадратичное (стандартное) отклонение вариант от среднего арифметического значения (общепринятый символ  $\sigma$ ) и коэффициент вариации (символ  $v$ ). Среднее квадратическое отклонение можно вычислить, используя формулу:

$$\sigma = \sqrt{(\sum (x - x)^2 f) / (n - 1)}.$$

Эта величина показывает, насколько в среднем каждая варианта исследуемого ряда отличается от среднего арифметического значения, т.е. указывает на характер варибельности признака в данной выборке. Коэффициент вариации рассчитывают по формуле:

$$v = (\sigma / \bar{x}) \cdot 100.$$

Он позволяет оценить степень отклонения всех вариант исследуемого ряда от среднего арифметического значения и дает возможность сравнивать относительную варибельность разных рядов. Принято считать, что при коэффициенте, не превышающем 10%, варьирование не большое (если он более 20%, то варьирование является весьма значительным).

### ВЫПОЛНИТЕ ЗАДАНИЯ:

1. Используя приведенную выше информацию, выполните аналогичную биометрическую обработку материала и рассчитайте соответствующие показатели для следующего вариационного ряда, содержащего данные о распределении показателей роста у группы лиц мужского пола одной из популяций человека (значения приведены с точностью до 1 см.):

$x$	162	163	164	165	166	167	168	169	170	171	172
$f$	3	6	8	13	18	19	14	14	9	5	4

Постройте вариационную кривую для данного вариационного ряда. Для построения графика отложите на оси абсцисс (по горизонтали) значения отдельных вариант, а по оси ординат (по вертикали) – значения, соответствующие частоте встречаемости каждой варианты. При соединении сплошной линии точек, обозначающих частоту вариант, получается кривая, иллюстрирующая распределение показателей исследуемого признака. Чтобы проанализировать относительное значение каждой из вариант в общей выборке, можно построить диаграмму (гистограмму), состоящую из группы прямоугольников. Нижняя сторона каждого прямоугольника имеет графическое значение соответствующей варианты, а другая (боковая) сторона – значение ее частоты. При этом площадь каждого прямоугольника (в выбранном масштабе изображения) будет соответствовать доле общего числа лиц, показатель роста которых отражает размер нижней стороны прямоугольника, во всей выборке данных (сумма площадей всех прямоугольников принимается равной 100%).

2. Имеются следующие данные о росте (в см.) взрослых мужчин:

162, 165, 168, 167, 166, 158, 151, 153, 164, 155, 163, 165, 161, 164, 170, 166, 159, 170, 169, 166, 167, 175, 167, 170, 176, 173, 164, 164, 154, 157, 165, 159.

Распределите полученные данные по классам с промежутком 5 см. Вычислите основные параметры вариационного ряда: среднюю арифметическую величину ( $\bar{X}$ ), среднее квадратичное отклонение ( $\sigma$ ), коэффициент вариации ( $v$ ), ошибку средней арифметической ( $m$ ).

3. Определите массу тела студентов групп. Запишите данные. Распределите полученные результаты по классам с интервалом 5 кг. Вычислите среднюю

арифметическую величину ( $X$ ), среднее квадратичное отклонение ( $\sigma$ ), коэффициент вариации ( $v$ ), ошибку средней арифметической ( $m$ ).

4. Исходя из данных таблицы 7 составьте вариационный ряд и постройте график вариационной кривой, выражающей зависимость частоты встречаемости признака «жирность молока у коров» от его значения. Какой нормой реакции обладает признак? Ответ объясните.

Таблица 7. Среднегодовой процент жира в молоке у 25 коров одной породы из одного стада

3,9	3,8	3,7
3,5	4,0	3,9
3,8	3,8	4,1
4,2	3,9	3,8
3,9	3,6	3,9
4,0	4,3	4,0
3,9	3,8	3,6
4,0	4,1	3,7
		4,0



5. По рисунку 4 подсчитайте количество темных пятен у фасоли. Составьте вариационный ряд и вариационную кривую распределения пятен на семенах фасоли.

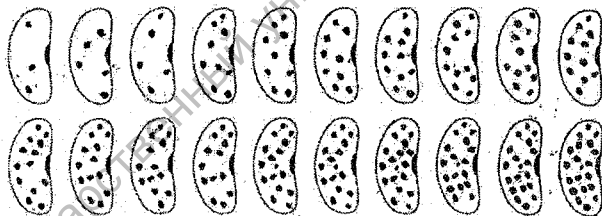


Рис. 4. Пятнистая окраска у фасоли

6. По рисунку 5 определите, от чего зависит развитие темной окраски у горностаевого кролика, имеющего при рождении белую окраску (А). Можно ли опытным путем вызвать развитие пигмента у кролика-альбиноса? Ответ поясните.



Рис. 5. Изменение окраски шерсти у кролика

## МУТАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

*Цель:* изучить молекулярные механизмы генных мутаций; научиться решать задачи, связанные с моделированием различных мутационных изменений в структуре кодирующей нити ДНК.

*Оборудование:* таблицы – структура молекул ДНК и РНК, схемы транскрипции и трансляции, генетический код мРНК.

### РЕШИТЕ ЗАДАЧИ:

#### *Генные мутации*

1. Участок кодирующей нити ДНК, определяющий последовательность первых десяти аминокислот в-глобинового полипептида, входящего в состав нормального гемоглобина человека (HhA), имеет следующую нуклеотидную последовательность 3' – ЦАЦ ГТГ ГАЦ ТГА ГГА ЦТЦ ЦТЦ ТТЦ АГА ЦГГ – 5' (полный полипептид содержит 146 аминокислот). Запишите нуклеотидную последовательность соответствующего участка молекулы мРНК и аминокислотную последовательность кодируемого фрагмента полипептида, используя известную вам информацию о структуре генетического кода мРНК.

2. В результате миссенс-мутации, связанной с заменой в шестом кодирующем триplete ДНК тимина (Т) на аденин (А), т.е. с заменой исходного кодона ЦТЦ на кодон ЦАЦ, возникает мутационный гемоглобин (HhS), который обеспечивает появление серповидных эритроцитов (в случае гомозиготного состояния у человека развивается тяжелая серповидно-клеточная анемия). Определите различия в аминокислотной последовательности в-цепочек нормального и мутантного гемоглобина, принимая во внимание, что все другие кодирующие триплеты ДНК не изменяются.

3. Другая миссенс-мутация, в указанном шестом триplete нормальной ДНК (триplete ЦТЦ) приводит к замене глутаминовой кислоты в шестом положении в-глобиновой цепочки на лизин, что сопровождается появлением иной формы мутантного гемоглобина человека (HhC). Определите наиболее вероятное изменение кодирующего триплет и тип мутации, приводящей к такой замене.

4. Еще один возможный вариант мутантного гемоглобина человека (HhG) связан с заменой в седьмом положении в-глобиновой цепочки глутаминовой кислоты на аминокислоту глицин. Определите наиболее вероятное изменение кодирующего триплет и тип возникшей мутации.

5. Используя информацию о структуре генетического кода мРНК, определите аминокислотную последовательность полипептидного фрагмента, кодируемого следующим участком нити ДНК: 3' – ЦТТ ТЦТ ЦАТ АГТ ГЦТ ГТГ – 5'. Установите, какие изменения в строении полипептида (белка) произойдут в результате мутации, связанной с выпадением (делецией) в кодирующей нити ДНК

пятого нуклеотида слева, содержащий цитозин. Сделайте заключение в отношении функции и стабильности мутантного белка по сравнению с нормальным (первоначальным) белком.

### Хромосомные мутации

6. Если зигота человека имеет лишнюю хромосому № 21, то из нее развивается человек с синдромом Дауна; если в зиготе не хватает одной хромосомы № 21, то она гибнет (спонтанный аборт). Мать имеет 45 хромосом, т.к. одна из 21-й пары хромосом транслоцирована на хромосому из 15-й пары (это можно изобразить как 15/21), а отец нормальный. Какие по генотипу могут образоваться зиготы и какова их дальнейшая судьба?

7. У кукурузы гены во второй хромосоме расположены в следующем порядке: ген, определяющий белую обертку, затем - определяющий блестящие листья, потом - опушенность, и перикап шоколадного цвета. В одной из линий было найдено, что порядок генов иной: белая обертка, опушенность, блестящие листья и шоколадного цвета перикап. Чем это можно объяснить? Как будет идти конъюгация хромосом у гибридов между такими линиями?

8. Изобразите конъюгацию следующих хромосом (цифрами обозначены гены):

1.2.10.9.8.7.6.5.4.3.11.12

1.2.3.4.5.6.7.8.9.10.11.12

9. Изобразите конъюгацию следующих хромосом (цифрами обозначены гены):

1.2.3.4.5.6.7.8.9.10.11.12

1.2.3.4.5.6.7.7.7.8.9.10.11.12

10. Изобразите конъюгацию следующих хромосом (цифрами обозначены гены):

1.2.3.4.5.6.7.8.9.10.11.12.13.14.15.16

1.2.3.6.5.4.7.8.15.14.11.10.9.16

11. Ниже изображена хромосома, маркированная 7 генами (от *a* до *g*), а так же 5 хромосом теоретически могли из нее возникнуть в результате различных перестроек (делеции, дупликации, инверсии, транслокации). Эти хромосомы могли появиться лишь тогда, когда перестройки возникали в одном определенном порядке. Укажите порядок возникновения перестроек и назовите каждую из них:

Хромосома	Порядковый номер	Наименование перестройки
abcdfg	...	...
abxefyz	...	...
abfedccg	...	...
abxeyz	...	...
abfedcg	...	...
abfexyz	...	...

### Геномные мутации

12. Какое соотношение фенотипов вы ожидаете получить в потомстве, полученном при самоопылении автотетраплоида AAaaBBbb, если имеют место не-

зависимое наследование, полное доминирование по обоим генам и случайное хромосомное расщепление?

13. Какое соотношение фенотипов вы ожидаете получить в потомстве, полученном при самоопылении автотетраплоида  $AAaaBbbb$ , если имеют место независимое наследование, полное доминирование по обоим генам и случайное хромосомное расщепление?

14. Какие фенотипы и в каком соотношении могут возникнуть при реципрокных скрещиваниях двух трисомиков  $Aaa$  и  $AAa$  при условии полного доминирования; следует учитывать, что у отцовских растений жизнеспособны только гаплоидные гаметы.

15. У дрозофилы встречаются жизнеспособные трисомики по IV хромосоме. Самка с нормально развитыми глазами, трисомик по IV хромосоме с генотипом  $AAa$  скрещивается с безглазым самцом с генотипом  $AA$ . Какое потомство получится от этого скрещивания?

16. Укажите ожидаемые соотношения генотипов и фенотипов в потомстве от следующих реципрокных скрещиваний диплоидов кукурузы с трисомиками при условии доминирования красной окраски зерна над белой:  $+Aaa \times a$ ,  $+aa \times Aaa$ ,  $+Aaa \times Aa$ ,  $+Aa \times Aaa$ ,  $+AAa \times Aa$ ,  $+Aa \times AAa$  (у отцовских растений жизнеспособны только гаплоидные гаметы).

17. Какое соотношение генотипов и фенотипов вы ожидаете получить от скрещивания автотетраплоидов с генотипом  $AAaa$ , если имеют место полное доминирование и случайное хромосомное расщепление?

18. В род пшениц (*Triticum*) входят как диплоидные, так и полиплоидные виды. При скрещивании некоторых из них получены следующие результаты:

Скрещивание	Конъюгация хромосом в профазе мейоза I
Вид 1 $\times$ вид 2	7 бивалентов + 7 унивалентов
Вид 3 $\times$ вид 2	7 бивалентов + 14 унивалентов
Вид 1 $\times$ вид 3	14 бивалентов + 7 унивалентов

Объясните результаты скрещивания. Определите, сколько и каких хромосом содержится в кариотипе каждого вида. Узнайте, какие виды диплоидные, а какие полиплоидные (алло- или автоплоидные).

19. Какие из перечисленных ниже аномалий человека не связаны с нерасхождением хромосом в мейозе: а) синдром Марфана; б) синдром Эдвардса; в) полидактилия; г) синдром ХУУ; д) синдром Клайнфельтера; е) синдром Дауна; ж) синдром «кошачьего крика»; з) синдром Тернера?

20. У человека известно несколько случаев мозаицизма по половым хромосомам. Объясните, каким образом появятся следующие варианты мозаиков:  $(XX)(X0)$  (организм состоит из двух типов клеток с набором хромосом  $XX$  и  $X0$ );  $(XX)(XXYY)$ ;  $(X0)(XXX)$ ;  $(XX)(XY)$ ;  $(X0)(XX)(XXX)$ . Представьте другие типы мозаицизма по половым хромосомам.

## ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

**Цель:** научиться использовать клинико–генеалогический метод для определения типа наследования моногенных болезней и расчета риска появления больных в потомстве; составлять и анализировать родословные схемы.

**Оборудование:** таблицы – родословные схемы с наследованием разных признаков у человека.

### РЕШИТЕ ЗАДАЧИ:

1. Используя общепринятые условные обозначения (символы), составьте родословную схему своей семьи на основе известной вам информации о различных семейных поколениях (информация «вертикального направления»), а также о различных членах семьи в каждом из поколений (информация «горизонтального направления»). Выделите на схеме членов семьи, являющихся носителями интересующего вас признака. Проанализировав схему, сделайте заключение о наследуемости признака в семье и о типе наследования.

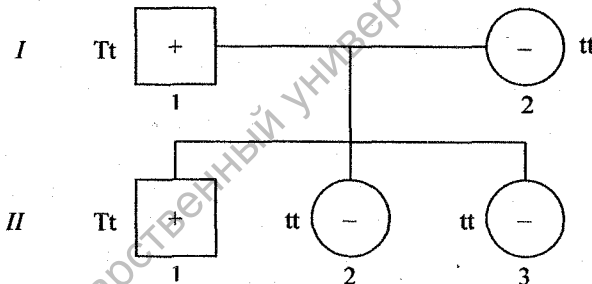


Рис. 6. Наследование способности/неспособности ощущать вкус ФТМ

Как видно из схемы, муж (индивидуум I-1) ощущает горький вкус фенилтиомочевины (признак ФТМ+), а жена (индивидуум I-2) не ощущает вкуса этого вещества (признак ФТМ–). В семье есть сын (II-1) с признаком ФТМ+ и две дочери (II-2, II-3) – обе ФТМ–. Внутри символа каждого члена семьи (квадрата либо кружка) обозначен его фенотип знаками плюс (признак ФТМ+) либо минус (ФТМ–), а снаружи — наиболее вероятный генотип (ТТ либо tt).

Составьте аналогичную схему для семьи, где муж и жена, оба ФТМ+, имеют двух сыновей ФТМ+, одну дочь ФТМ+ и одну дочь ФТМ–. Один из сыновей женился на девушке ФТМ– и у них родилась дочь ФТМ–. Обозначьте фенотип каждого члена семьи (знаком плюс либо минус внутри символа), определите наиболее вероятный генотип каждого из них.

Составьте родословную схему, используя следующие данные. Мужчина (пробанд), способный ощущать вкус ФТМ (ФТМ+), имеет от первого брака двух сыновей (одного ФТМ+, другого ФТМ-) и дочь ФТМ+, а от второго брака – двух дочерей ФТМ-. Его первая жена не исследовалась на чувствительность к ФТМ, а вторая была ФТМ-. Дочь от первого брака в дальнейшем вышла замуж за мужчину ФТМ- и родила 6 детей, все ФТМ+. Знаками плюс либо минус обозначьте фенотипы соответствующих индивидуумов. Определите возможный генотип всех членов родословной и сделайте запись снаружи каждого символа (ТТ, либо Тt, либо tt).

3. На рис. 7 приведена родословная, которая демонстрирует пример наследования групп крови системы АВ0 в 4 поколениях семьи. Проанализировав схему, определите фенотипы лиц II-2 и III-1, которые ранее не были обследованы на антигены системы АВ0, а также возможные генотипы индивидуумов I-2, II-2, II-3, III-1, III-2, III-3, IV-1, IV-2. Рассчитайте вероятность рождения у супругов I-1 и I-2 ребенка с той или иной группой крови (А, В, АВ).

Рассчитайте вероятность рождения у этих же супругов двух детей, первый из которых будет иметь группу крови А, а второй — группу крови В, вероятность рождения двух детей с группами крови А и АВ (в любой последовательности). Рассчитайте вероятность рождения у них 3 детей с группами крови А, В и АВ (в указанной последовательности).

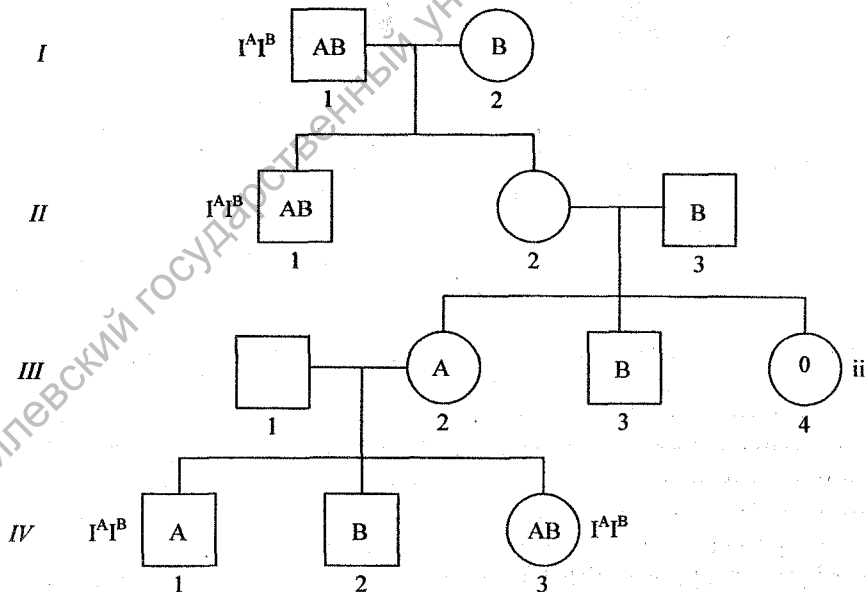


Рис. 7. Наследование групп крови системы АВ0 в 4 поколениях семьи.



4. Проанализируйте родословную семью, в которой наблюдается наследование синдактилии (сращение костей между III и IV пальцами кисти руки), на рис. 8.

Определите тип наследования патологического признака в этой семье. Укажите членов семьи, которые являются носителями мутантного гена. Определите генотип индивидуума III-2 и дайте объяснение особенностей его фенотипа. На основании результатов анализа родословной рассчитайте пенетрантность (в процентах) мутантного гена в этой семье как отношение числа индивидуумов, имеющих этот ген и соответствующий патологический признак, к общему числу носителей гена (включая лиц, у которых не выявляется экспрессия мутантного гена).

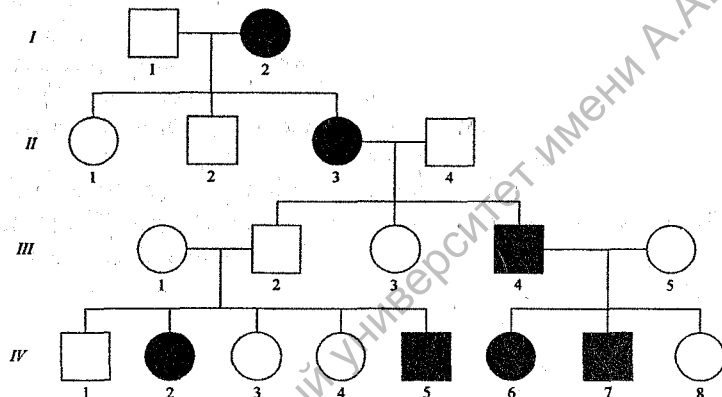


Рис. 8. Родословная семьи с наследованием синдактилии.

С учетом установленной пенетрантности определите вероятность появления детей с синдактилией в браке женщины IV-2 с нормальным мужчиной из семьи, в которой никогда не наблюдался этот признак. Аналогичным образом определите вероятность рождения детей с патологическим признаком в случае близкородственного брака между индивидуумами IV-3 и IV-6 (двоюродными сибсами).

5. Проанализируйте родословную семьи, в которой прослежено наследование альбинизма (неспособность клеток кожи синтезировать пигмент меланин), на рис. 9.

Определите тип наследования мутантного признака (альбинизма). Укажите членов семьи, являющихся носителями мутантного гена, и определите их вероятный генотип. Какое заключение может сделать генетик-консультант о вероятности рождения ребенка-альбиноса в браке пробанда (индивидуума V-6, обозначенного на схеме стрелкой) с девушкой, не имеющей признаков альбинизма и происходящей из семьи, в которой он никогда не наблюдался? Какова вероятность того, что ребенок будет фенотипически нормальным носителем мутантного гена? Какова вероятность того, что он не будет иметь в генотипе мутантного гена?

Каким будет заключение генетика, если предполагается близкородственный брак между пробандом и его двоюродной сестрой (индивидуумом V-5)?

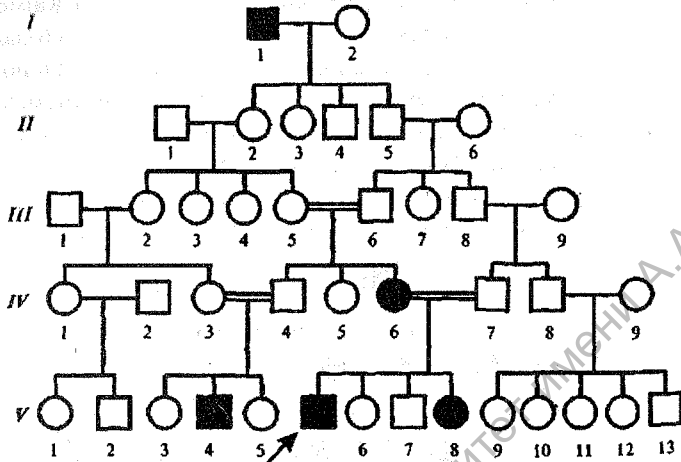


Рис. 9. Родословная семьи с наследованием альбинизма.

6. На рис. 10 представлена родословная семьи, в которой прослежено наследование дальтонизма (цветовой слепоты). Пронумеруйте поколения этой семьи сверху вниз, а также отдельных индивидуумов каждого поколения слева направо, как на предыдущих схемах. Проанализировав схему, определите частоту патологического признака (дальтонизма) в семье (в целом и отдельно для лиц мужского и женского пола).

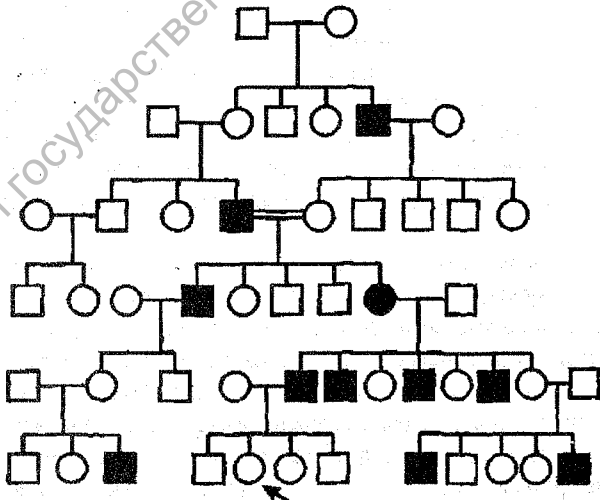


Рис. 10. Родословная семьи с наследованием дальтонизма.

Определите тип наследования патологического признака в семье. Определите генотипы больных и здоровых лиц, являющихся гетерозиготными носителями мутантного гена (укажите на схеме гетерозиготных носителей). Какое заключение может дать генетик-консультант о вероятности рождения детей-дальтоники в браке пробанда (девушка, обозначенная на схеме стрелкой) и юноши с нормальным восприятием цвета, отец которого страдает дальтонизмом, а мать имеет нормальное восприятие цвета и происходит из семьи, в которой никогда не обнаруживался этот признак? Каким будет пол больных детей? Каким будет заключение генетика, если предполагается близкородственный брак между пробандом и ее двоюродным братом, который страдает дальтонизмом

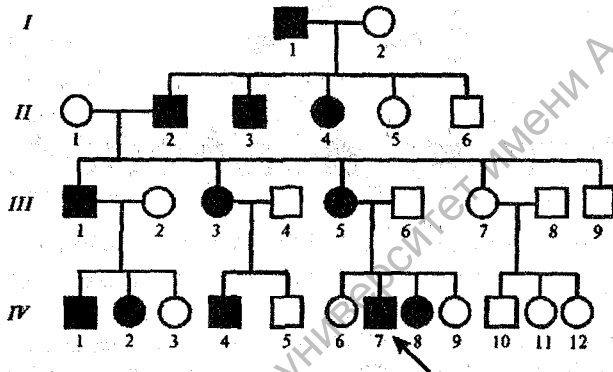


Рис. 11. Родословная семьи с наследованием ночной слепоты

7. Проанализируйте родословную семьи с наследованием ночной слепоты (ослабление зрения при пониженной освещенности), которая приведена на рис. 11. Определите тип наследования патологического признака. Укажите членов семьи, являющихся носителями мутантного гена. Определите вероятность рождения больных детей в браке пробанда (IV-7) и здоровой девушки из семьи, в которой никогда не обнаруживалась указанная патология. Какова вероятность рождения больных детей в случае близкородственного брака между индивидами IV-2 и IV-4?

8. На рис. 12 приведена родословная семьи, в которой наследуется дефект зубной эмали (бурый цвет зубов). Проанализируйте схему, обратив внимание на особенности наследования патологического признака детьми в тех случаях, когда носителем этого признака был их отец (сравните с наследованием этого признака от матери).

Определите тип наследования признака в семье. Установите генотипы носителей мутантного признака. Сделайте заключение о вероятности рождения детей с дефектом зубной эмали в браке пробанда (IV-3) с девушкой, не имеющей этого заболевания и происходящей из семьи, в которой оно никогда не встречалось. Каким будет пол больных детей?

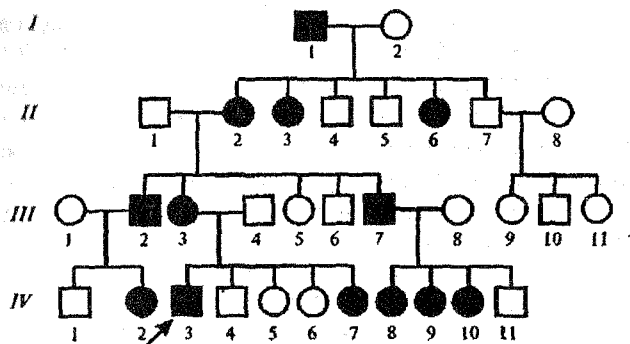


Рис. 12. Родословная семьи с наследованием дефекта зубной эмали.

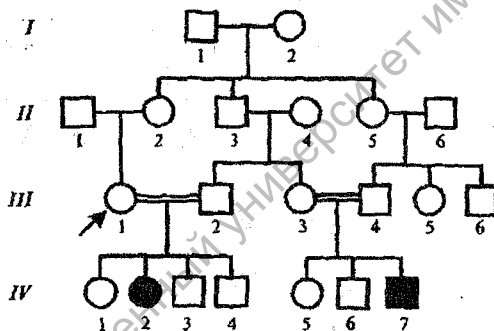


Рис. 13. Родословная семьи с наследованием фенилкетонурии

9. Проанализируйте родословную семьи с наследованием фенилкетонурии (у больных блокирован этап биохимического превращения фенилаланина в тирозин, что приводит к развитию неврологических симптомов, слабоумия и др.), на рис. 13. Определите тип наследования комплекса патологических признаков в семье. Укажите членов семьи, которые являются носителями мутантного гена. Определите вероятность повторного рождения больного ребенка у пробанда (III-1).

10. На рис. 14 приведена родословная семьи, в которой прослежено наследование серповидноклеточности и серповидно-клеточной анемии. Проанализируйте схему и определите тип наследования каждого из названных признаков. Установите наиболее вероятные генотипы всех членов семьи. Определите вероятность повторного рождения нормального ребенка либо ребенка с указанными патологическими признаками в браке индивидумов III-2 и III-3.

11. Проанализируйте родословную на рис. 15, составленную для семьи, в которой были больные гемофилией.

Определите тип наследования патологического признака в семье. Укажите членов семьи, которые являются вероятными носителями мутантного гена. Определите вероятность рождения больных детей в браке индивидуума III-7 и здоровой девушки из семьи, в которой никогда не наблюдалась эта болезнь.

Определите вероятность рождения больных детей и их пол в случае близкородственного брака индивидуумов III-3 и III-9.

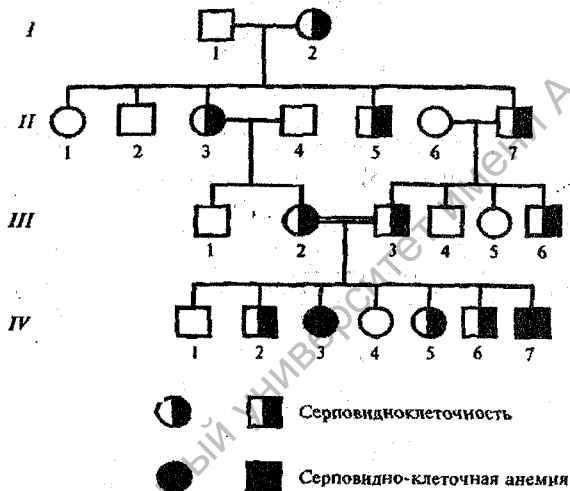


Рис. 14. Родословная семьи с наследованием серповидноклеточности и серповидно-клеточной анемии

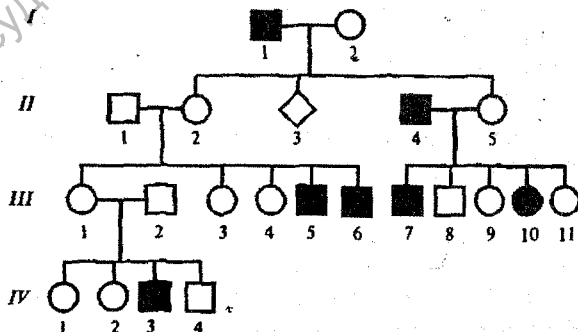


Рис. 15. Родословная семьи с наследованием гемофилии

12. На рис. 16 приведена родословная семьи, в которой наследуется гипертрихоз ушной раковины (значительный рост волос по краю ушной раковины). Проанализируйте схему и определите тип наследования указанного признака. Укажите членов семьи, которые являются носителями мутантного гена. Определите вероятность рождения и пол детей с гипертрихозом ушной раковины в браке индивидуума IV-2 и девушки из семьи, в которой этот признак никогда не наблюдался.

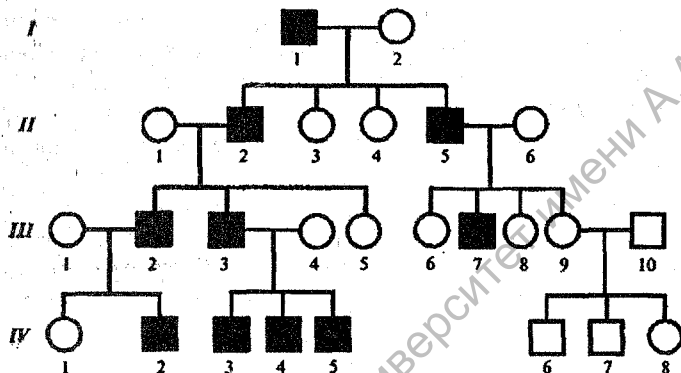


Рис. 16. Родословная семьи с наследованием гипертрихоза ушной раковины.

13. Используя приведенную ниже информацию, составьте родословную семью с наследованием хореи Гентингтона (тяжелое заболевание нервной системы с поздним проявлением, обычно в возрасте старше 40 лет). Пробанд – здоровый молодой человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию в связи с предполагаемой женитьбой. Отец пробанда болен хореей Гентингтона, а мать здорова и имеет здоровых братья, сестру, отца и мать. У отца пробанда имеется здоровый брат пожилого возраста и сестра, страдающая этим заболеванием; их отец (дедушка пробанда) был здоров, а мать (бабушка пробанда) болела хореей. Известно также, что у бабушки пробанда были две здоровые сестры и два больных брата, а ее отец (прадедушка пробанда) также страдал этим заболеванием. Пронумеруйте на схеме поколения семьи и ее членов в каждом поколении. Проанализировав схему, определите тип наследования заболевания в семье.

Определите возможные генотипы родителей пробанда, а также других членов семьи. Что можно предположить по поводу пенетрантности мутантного гена в семье?

Рассчитайте вероятность того, что сам пробанд является носителем мутантного гена и у него появятся признаки заболевания по достижении соответствующего возраста (допуская, что пенетрантность мутантного гена

составляет 100%). Каким может быть ответ генетика-консультанта на вопрос пробанда о возможности появления больных детей в случае его женитьбы на здоровой девушке из семьи, в которой никогда не отмечались признаки указанной болезни?

14. Составьте и пронумеруйте родословную для анализа наследования алкаптонурии (нарушение аминокислотного обмена), используя следующие данные. Пробанд — здоровая женщина, родившая дочь с алкаптонурией, состоит в браке со своим двоюродным братом, который также здоров. Мать пробанда и отец ее мужа (родные сибсы) здоровы, как и их супруги, и имеют двух здоровых сестер и одного здорового брата, у каждого из которых имеется по 2–3 здоровых ребенка. Дедушка и бабушка пробанда по материнской линии (и мужа пробанда по отцовской линии) были здоровы, но отец дедушки страдал этим заболеванием. Определите тип наследования патологического признака в семье.

Укажите членов семьи, являющихся возможными носителями мутантного гена, и определите их наиболее вероятный генотип. Если у пробанда родится второй ребенок, то какова вероятность того, что он будет страдать этим заболеванием? Какова вероятность того, что ребенок будет здоровым носителем мутантного гена?

15. Составьте и пронумеруйте родословную схему для анализа наследования миопатии Дюшенна (резко выраженная мышечная слабость, развивающаяся в детском возрасте, которая обычно приводит к ранней смерти), используя следующие данные. Пробанд — здоровая женщина, имеющая двух здоровых дочерей и сына, который страдает миопатией. Муж пробанда здоров, два его брата, сестра и родители тоже здоровы. Старший брат пробанда умер в детстве от миопатии, а другой брат здоров и имеет двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Сестра пробанда здорова, но имеет сына, больного миопатией, а также здорового сына и здоровую дочь. Родители пробанда здоровы. Определите тип наследования патологического признака (болезни) в семье. Укажите генотипы больных индивидуумов (на схеме можно сделать запись генотипа рядом с символическим изображением соответствующего индивидуума).

Определите членов семьи, являющихся гетерозиготными носителями мутантного гена, и обозначьте их на схеме. Установите вероятность того, что следующий ребенок, который может родиться у пробанда, будет больным (здоровым). Какова вероятность того, что больным ребенком окажется мальчик (девочка)?

Рассчитайте вероятность того, что из двух мальчиков, которые могут родиться у пробанда, оба будут больными (оба будут здоровыми). Какова вероятность того, что первый из двух мальчиков будет больным, а второй здоровым (либо, наоборот, первый будет здоровым, а второй больным).

## БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

*Цель:* научиться анализировать соотношение ролей факторов наследственности и среды в развитии патологических признаков человека.

*Оборудование:* таблицы с конкордантностью разных признаков у близнецов.

Метод основан на сравнительном анализе встречаемости (частоте совпадений) нормальных либо патологических признаков (случаев заболевания) у однозиготных (монозиготных, МБ) и разнотиготных (дизиготных, ДБ) близнецов. На основе такого анализа можно определить относительную роль наследственности (генотипа) и факторов среды в формировании того или иного признака (комплекса признаков, фенотипа) у человека.

МБ развиваются из одной оплодотворенной яйцеклетки (зиготы) в результате нарушения ее дробления (расхождение зародышевых клеток обычно на стадии двух бластомеров). Они имеют одинаковый генотип (идентичный набор генов) и одинаковый пол. ДБ, появляющиеся в результате оплодотворения двух яйцеклеток двумя разными сперматозоидами, имеют разный генотип и могут быть как однополыми, так и разнополыми (по причине генетической уникальности гамет).

Близнецов исследуют, чтобы определить наличие (либо отсутствие) интересующего признака у второго близнеца при наличии этого признака у первого близнеца. При этом рассчитывают показатель (в процентах) конкордантности (либо дискордантности) исследуемого признака. Конкордантность — это частота обнаружения признака у второго близнеца при его наличии у первого близнеца. Например, если конкордантность признака составляет 80%, то у 80% пар исследованных близнецов этот признак имеют оба близнеца. У 20% пар признак будет обнаруживаться лишь у одного близнеца, т.е. дискордантность составляет 20%.

При анализе результатов исследования близнецов следует прежде всего обратить внимание на наличие (либо отсутствие) достоверных различий в конкордантности признака у МБ по сравнению с ДБ. Если наблюдается такое различие, то можно думать об определенной роли наследственности (генотипа) в формировании изучаемого признака, хотя при этом не исключается та или иная роль факторов среды.

Более точную количественную оценку относительной роли можно сделать на основе математического расчета коэффициента наследственности (Н) и коэффициента влияния среды (Е) с помощью формулы, которую предложил немецкий генетик К. Хольцингер:  $H = (КМБ - КДБ) / (100 - КДБ)$ , где КМБ — конкордантность признака (в процентах) для МБ; КДБ — конкордантность того же признака (в процентах) для ДБ. Если  $H = 1$ , т.е. 100%, можно считать, что



экспрессия признака определяется только генотипом индивидуума. Если, например,  $H$  составляет 0,7 (70%), то основную роль (70%) в формировании признака отводят наследственности и гораздо меньшую (30%) – факторам среды. Коэффициент, близкий к 0,5 (50%), свидетельствует о примерно равном влиянии наследственности и среды на формирование признака. В качестве примера можно провести расчет коэффициентов для признака «цвет волос» (табл. 17). В этом случае  $H = (97 - 23) / (100 - 23) = 74 / 77 = 0,96$  (96%). Следовательно,  $E = 1 - H = 1 - 0,96 = 0,04$  (4%).

Отсутствие достоверных различий в конкордантности признака у МБ и ДБ указывает на решающую роль факторов среды в проявлении этого признака. При некоторых детских инфекционных заболеваниях, вызываемых возбудителями с высокой вирулентностью (например, корь, коклюш – см. табл. 3.3.6), наблюдается очень высокая конкордантность (более 90%) как для МБ, так и для ДБ, что объясняется тесным контактом заболевших и здоровых детей, живущих в одной семье. В этих случаях не следует использовать формулу Хольцинтера для расчета коэффициента наследственности (получается ложноположительный результат).

Таблица 17. Конкордантность (%) нормальных признаков человека, установленная при исследовании пар МБ и ДБ.

Признаки	МБ	ДБ
Группа крови (система АВ0)	100	46
Цвет кожи	100	45
Цвет глаз	99,5	28
Цвет волос	97	23
Форма волос	100	79
Форма носа	98	20
Форма грудной клетки	96	60
Папиллярные лики	92	40
Возраст, в котором ребенок начал ходить	67	30

### РЕШИТЕ ЗАДАЧИ:

1. В табл. 17 приведены данные о конкордантности (в процентах) некоторых нормальных признаков у пар МБ и ДБ. Проанализируйте приведенные результаты и сделайте предварительное заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии каждого из указанных признаков. Для уточнения сделанного заключения проведите расчеты коэффициентов наследственности ( $H$ ) и влияния среды ( $E$ ), используя формулу Хольцинтера.

2. Проанализировав результаты изучения пар близнецов, приведенные в табл. 18, рассчитайте коэффициенты  $H$  и  $E$  с помощью формулы Хольцинтера и сделайте заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии указанных заболеваний человека.

Таблица 18. Встречаемость некоторых заболеваний среди пар МБ и ДБ

Заболевание	Конкордантность, %	
	МБ	ДБ
Сахарный диабет	84	37
Эндемический зоб	71	70
Рахит	88	22
Экзема	28,6	8
Доброкачественная опухоль	20	12,7

3. В табл. 19 приведена встречаемость у близнецов некоторых аномалий развития, которые обычно выявляют у новорожденных. Сделайте заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии указанных аномалий (для оценки этих факторов можно сделать расчеты с использованием формулы Хольцингера).

Таблица 19. Конкордантность (в процентах) некоторых аномалий развития, выявленных у новорожденных близнецов

Аномалия	МБ	ДБ
Врожденный вывих бедра	41	3
«Заячья губа»	33	5
Косолапость	32	3
Пилоростеноз	67	3
Spina bifida	72	33

4. Проанализируйте данные табл. 20 (можно использовать формулу Хольцингера) и сделайте заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии указанных полигенных заболеваний человека.

Таблица 20. Конкордантность (в процентах) некоторых полигенных заболеваний у МБ и ДБ.

Заболевание	МБ	ДБ
Язвенная болезнь	50	14
Гипертоническая болезнь	26,2	19
Инфаркт миокарда	19,6	15,5
Бронхиальная астма	19	4,8
Рак	11	3

5. Проанализируйте данные табл. 21 (можно использовать формулу Хольцингера) и сделайте заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии указанных нервно-психических заболеваний человека.

6. Проанализируйте результаты наблюдений за близнецами, приведенные в табл. 22, и сделайте заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии указанных инфекционных заболеваний (в некоторых случаях можно использовать формулу Хольцингера).

Таблица 21. Конкордантность (в процентах) отдельных нервно-психических заболеваний у МБ и ДБ.

Заболевание	МБ	ДБ
Шизофрения	80	13
Эпилепсия	56	10
Маниакально-депрессивный психоз	96	19
Умственная отсталость	93	47

Таблица 22. Встречаемость некоторых инфекционных заболеваний у близнецов.

Заболевание	Конкордантность, %	
	МБ	ДБ
Корь	97,4	95,7
Коклюш	97,1	92,0
Скарлатина	54,6	47,3
Дифтерия	50,0	37,7
Ангина	51,1	39,7
Пневмония	12,3	18,2
Полиомиелит	35,7	6,1
Туберкулез	32,8	20,6
Ревматизм	26,0	10,5
Инфекционный гепатит	45,5	18,2
Эпидемический паротит	82,0	74,0

## Тема 7

### ЦИТОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

**Цель:** научиться составлять и анализировать фотокариограммы больных с хромосомной патологией.

**Оборудование:** микрофотографии дифференциально окрашенных хромосом с различными трисомиями и моносомиями; фотоизображения кариограмм больных с разными хромосомными абберациями.

Метод основан на микроскопическом изучении хромосомного комплекса (кариотипа) человека как в норме, так и в случае патологических состояний, обусловленных хромосомными мутациями.

Поскольку с помощью световой микроскопии обнаружить и исследовать хромосомы можно лишь во время митотического деления клетки (предпочтительно в метафазе митоза), то для анализа кариотипа обычно используют либо клетки митотически активных тканей (например, клетки красного костного мозга), либо те клетки, которые хорошо размножаются вне организма человека, т.е. культивируются в искусственной питательной среде (например, лимфоциты крови). В последнем случае в питательную среду с кратковременной культурой

лимфоцитов добавляют специальное вещество (фитогемагглютинин), которое значительно повышает митотическую активность этих клеток. Окрашенные препараты таких лимфоцитов исследуют с помощью микроскопа. Обнаруженные митотически делящиеся клетки фотографируют, полученные изображения хромосомных комплексов переносят на фотобумагу, из которой затем вырезают фотокопии отдельных хромосом для последующего анализа и систематизации. В результате можно составить идиограмму кариотипа исследуемого человека в соответствии с Международной классификацией, принятой в 1960 г. в Денвере (США).

Согласно денверской классификации, пары хромосом кариотипа человека нумеруют (от 1 до 23), подразделяя их на 7 групп аутосом (A, B, C, D, E, F, G) и группу половых хромосом (X и Y) на основании относительной длины хромосом и положения их центромеры (метацентрические, субметацентрические, акроцентрические хромосомы). Важным критерием принадлежности хромосомы к той или иной группе является ее центромерный индекс, который определяется как отношение (в процентах) длины короткого плеча хромосомы (p) к длине всей хромосомы, т.е. к суммарной длине короткого и длинного плеч (p + q). Сведения о центромерных индексах и общая характеристика отдельных групп хромосом человека приведены в табл. 23.

Таблица 23. Классификация и общая характеристика хромосом человека

Группа	Номера хромосомных пар в группе	Центромерный индекс, %	Характеристика хромосом
A	1	48-49	Самые крупные метацентрические Самые крупные субметацентрические Крупные метацентрические
	2	38-40	
	3	45-48	
B	4,5	24-30	Крупные субметацентрические
C	6-12	27-42	Средние субметацентрические
D	13, 14, 15	14-24	Средние акроцентрические
E	16, 17, 18	28-43	Мелкие субметацентрические
F	19, 20	36-46	Мелкие метацентрические
G	21, 22	13-33	Мелкие акроцентрические
X-хромосома	23	38-42	Средняя субметацентрическая (сходна с хромосомами группы C)
Y-хромосома	23	0-26	Мелкая акроцентрическая

Следует отметить, что на основе указанных выше принципов удастся относительно легко отнести ту или иную пару гомологичных хромосом к соответствующей группе. Однако при использовании обычных методов окрашивания (интенсивное, равномерное окрашивание хромосомы) во многих случаях невозможно разграничить отдельные хромосомные пары внутри группы. В дальнейшем были разработаны более сложные методы дифференциального окрашивания, при которых окраска распределяется не равномерно по длине хромосомы, а в виде сегментов, которые идентичны для хромосом гомологичной пары, но имеют различия у гетерологичных хромосом. Таким образом, при необходимости каждую из хромосом исследуемого кариотипа можно строго идентифицировать.

На Парижской конференции по стандартизации и номенклатуре хромосом человека (1971) были приняты правила описания и символического обозначения кариотипа человека в норме и при патологических состояниях, обусловленных мутациями хромосом. В характеристике кариотипа прежде всего указывают общее число хромосом и набор половых хромосом. Так, для нормального мужского кариотипа принято обозначение 46, XY, а для нормального женского кариотипа — 46, XX. Затем отмечают лишнюю хромосому кариотипа (либо нехватку хромосомы), а также имеющиеся структурные изменения отдельных хромосом. Например, кариотип лица мужского пола с добавочной хромосомой 21 (трисомия 21, или болезнь Дауна) обозначается следующим образом: 47, XY, +21. Запись 46, XY, 3q+ обозначает мужской кариотип с 46 хромосомами, где длинное плечо (q) одной из хромосом пары 3 длиннее, чем в норме. Запись 47, XX, +14p+ обозначает женский кариотип с 47 хромосомами, включая добавочную хромосому 14 с удлиненным коротким (p) плечом. Запись 46, XX, del (1)(q21) указывает на женский кариотип с 46 хромосомами и с делецией хромосомы 1 (в 21 сегменте ее длинного плеча).

Если нарушения в кариотипе человека касаются изменения числа половых хромосом, наряду с полным кариотипированием возможно проведение значительно более простых цитогенетических исследований, связанных с обнаружением тельца полового хроматина в интерфазных соматических клетках человека. Половой хроматин (X-хроматин, или тельце Барра) представляет собой одну из двух X-хромосом индивидуумов женского пола, которая в норме инактивируется (гетерохроматизируется) уже в раннем периоде эмбрионального развития. При микроскопическом исследовании окрашенных интерфазных клеток (чаще всего исследуют клетки слизистой оболочки рта) половой хроматин выявляется под ядерной оболочкой в виде плотного образования (тельца) различной формы (чаще овальной либо треугольной). В норме половой хроматин обнаруживают в ядрах большинства клеток (50–70%) у лиц женского пола, тогда как у лиц мужского пола он встречается очень редко (0–3% всех клеток). При изменении числа X-хромосом в кариотипе индивидуума меняется и содержание полового хроматина

в его клетках. Так, например, в клетках женщин с синдромом Шерешевского-Тернера (моносомия X, кариотип 45, X) ядра не содержат полового хроматина, а в случае трисомии X (47, XXX) в ядрах большинства клеток обнаруживаются два тельца полового хроматина.

### РЕШИТЕ ЗАДАЧИ:

1. По фотокопии хромосомного комплекса человека измерены и определены относительные размеры короткого (p) и длинного (q) плеч отдельных хромосом (p/q): 1) 3,1/4,9; 2) 1,7/4,3; 3) 1,7/3,3; 4) 0,6/3,0; 5) 1,2/2,1; 6) 1,2/1,4; 7) 0,6/1,4. Рассчитайте центромерный индекс (%) для каждой из указанных выше хромосом исследуемого кариотипа по формуле  $P / (P + Q)$ . Используя информацию табл. 23, сделайте заключение о возможной принадлежности каждой из этих хромосом к той или иной группе Денверской системы.

2. В нормальном кариотипе человека присутствуют 44 аутосомы и 2 половые хромосомы (XX либо XY). В случае истинного гермафродитизма (одновременно мужские и женские половые железы у индивидуума) в организме обнаруживают два клона клеток, отличающихся по составу половых хромосом (XX/XY). Сделайте символическую запись нормального кариотипа женщины и мужчины. Сделайте запись кариотипа человека с истинным гермафродитизмом.

3. Сделайте заключение о нормальном либо патологическом состоянии и половой принадлежности людей с кариотипами: 1) 46, XX; 2) 46, XY; 3) 46, XX/46, XY; 4) 47, XX, +21; 5) 47, XY, +21; 6) 47, XY, +13; 7) 47, XX, +18; 8) 45, X; 9) 47, XXX; 10) 48, XXXX; 11) 47, XXY; 12) 47, XYY.

4. Сделайте символическую запись возможных кариотипов; девочки с синдромом Патау (трисомия 13); мальчика с синдромом Эдвардса (трисомия 18); мальчика с синдромом Дауна (трисомия 21); мальчика с синдромом Клайнфельтера (полисомия X); девочки с синдромом Шерешевского-Тернера (моносомия X); мальчика с синдромом «кошачьего крика» (делеция короткого плеча хромосомы 3).

5. Сделайте расшифровку кариотипов больных людей: 1) 47, XY, +G; 2) 46, XX, 1p+; 3) 46, XY, 14q-; 4) 47, XX, +14p+; 5) 46, XX, del(1)(q21); 6) 46, XY, t(2;5)(q21; q31); 7) 46, XX, r(18). Примечание: del – делеция, t – транслокация, r – кольцевая хромосома.

6. Если нормальный кариотип женщины обозначить формулой 44A+XX (символ А означает «аутосомы»), а кариотип мужчины 44A+XY, то возможные варианты гамет родительских организмов можно представить формулами 22A+X и 22A+Y. Используя предложенную символику, составьте схему наследования аутосом и половых хромосом детьми в случае правильного расхождения хромосом их родителей при мейозе во время гаметогенеза.

Составьте аналогичную схему, объясняющую хромосомный механизм возникновения болезни Дауна (трисомия 21) как результата неправильного

расхождения аутосом в мейозе на этапе созревания гамет у родителей больных детей. Будет ли пол больного ребенка зависеть от того, какая из гамет (матери либо отца) является мутантной?

Составьте аналогичную схему, объясняющую хромосомный механизм появления детей с синдромами Шерешевского-Тернера (кариотип 45, X), трисомии X (47, XXX) и Клайнфельтера (47, XXУ).

7. Сделайте заключение о возможном кариотипе индивидуума, имеющего:

— фенотип женский, более 50% соматических клеток имеют одно тельце полового хроматина;

— фенотип женский, менее 5% клеток имеют одно тельце хроматина;

— фенотип женский, более 50% клеток имеют два тельца хроматина;

— фенотип мужской, менее 5% клеток имеют одно тельце хроматина;

— фенотип мужской, более 50% клеток имеют одно тельце хроматина;

— фенотип мужской, более 50% клеток имеют два тельца хроматина.

8. Сколько телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных клеток людей с кариотипами: 1) 46, XX; 2) 46, XY; 3) 47, XXУ; 4) 48, XXXУ; 5) 45, X; 6) 47, XXX; 7) 48, XXXX; 8) 49, XXXXX?

## Т е м а 8

### ПОПУЛЯЦИОННО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

*Цель:* научиться выявлять распространенность (частоту) отдельных признаков (нормальных, патологических) в популяции человека, рассчитывать частоту соответствующих генов и генотипов (генетическую структуру) в этой популяции.

*Оборудование:* таблицы с частотами аллелей генов, детерминирующих разные признаки человека в некоторых популяциях.

Чтобы установить вероятность (частоту) интересующего признака (заболевания) в определенной группе населения (популяции), необходимо прежде всего провести массовое обследование (полное либо выборочное) такого населения на наличие этого признака (заболевания). Затем можно сделать математический расчет вероятности (частоты) исследуемого события в долях единицы (за единицу принимают общее число случаев полной группы событий), используя формулу  $P = m/n$ , где  $P$  – вероятность события,  $n$  – полная группа событий,  $m$  – число событий, интересующих исследователя. Так, например, частоту I группы крови (0) среди обследованного населения можно рассчитать следующим образом:

$$P(0) = m/n = 8000/20\,000 = 0,4.$$

В этом случае вероятность обнаружения в указанной популяции лиц с иной (не I) группой крови равна

$$1 - P(0) = 1 - 0,4 = 0,6.$$

Вероятность события можно выразить также в процентах по формуле  $P = (m \times 100)/n$ . В рассмотренном примере вероятность I группы крови у населения составляет 40%.

Вероятность редко встречающихся событий можно выразить соотношением числа интересующего нас события, приходящегося на 10 000, 100 000, 1 млн и т.д. общего числа несовместных событий. Так, например, частоту патологического синдрома можно выразить следующим образом:  $P = 8 / 32\,000 = 0,00025 = 25 / 100\,000 = 25 \times 10^5$ . Этот результат показывает, что в обследованном районе патологический синдром встречается у 25 человек на 100 000 населения. Вероятность указанного события можно выразить и в виде простой дроби, числитель которой единица, а знаменатель — число, показывающее, среди какого числа событий полной группы интересующее нас событие может произойти 1 раз. В этом случае  $P = 8/32\,000 = (8 : 8) / (32\,000 : 8) = 1/4000$ . Такой результат показывает, что в обследованном районе 1 больной встречается на 4000 населения.

Расчет генетической структуры популяции основан на использовании статистических закономерностей, сформулированных в 1908 г. английским математиком Дж. Харди и немецким врачом-генетиком В. Вайнбергом для популяции, находящейся в состоянии генетического равновесия. В соответствии с принципом Харди-Вайнберга взаимозависимость частот генов и генотипов в популяции можно выразить формулой. В случае диаллельной системы с полным доминированием (наличие лишь одной пары аллелей, которые условно обозначим символами  $A - a$ ) эта формула будет иметь вид:  $(p + q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$ , где  $p$  — частота доминантного гена ( $A$ ),  $q$  — частота рецессивного гена ( $a$ ),  $p^2$  — частота гомозигот по аллелю  $A$  (генотип  $AA$ ),  $2pq$  — частота гетерозигот (генотип  $Aa$ ),  $q^2$  — частота гомозигот по аллелю  $a$  (генотип  $aa$ ).

Согласно закону генетического равновесия в идеальной популяции, частоты генов и генотипов, обнаруженные в исследуемой популяции, должны сохраняться неизменными из поколения в поколение. Однако в полной мере такое равновесие частот возможно лишь при условии, что популяция имеет все признаки идеальной, а именно является безгранично большой, характеризуется полной панмиксией (абсолютно свободный генетический обмен), на нее не влияют факторы эволюции (мутационный процесс, популяционные волны, миграция, изоляция, дрейф генов, естественный отбор). При нарушении любого из указанных условий соотношения частот генов и генотипов, вычисленных для исследуемой популяции на основе формулы Харди-Вайнберга, в той или иной мере будут изменяться в следующих поколениях, т.е. будет нарушаться генетическое равновесие.

Возможны различные способы определения генетической структуры популяции на основе принципа Харди-Вайнберга. В качестве одного из примеров рассмотрим вариант такого расчета в случае групп крови системы MN. Известно, что группы крови человека в системе MN контролируются парой аллелей



( $L^M - L^N$ ) и различные генотипические варианты (генотипы  $L^M L^M$ ,  $L^M L^N$ ,  $L^N L^N$ ) различными фенотипически (по наличию соответствующих антигенов – М, MN, N).

Если частоту гена  $L^M$  обозначить символом  $p$ , а частоту гена  $L^N$  – символом  $q$ , то  $p^2$  (частота генотипа  $L^M L^M$ ) =  $22/730 = 0,03$ ;  $2pq$  (частота  $L^M L^N$ ) =  $216/730 = 0,3$ ;  $q^2$  (частота  $L^N L^N$ ) =  $492/730 = 0,67$ . При этом  $p^2 + 2pq + q^2 = 0,03 + 0,3 + 0,67 = 1,0$ . Тогда величину  $p$  (частоту гена  $L^M$ ) можно определить следующим образом:  $p = p^2 + 1/2(2pq) = 0,03 + (0,3/2) = 0,18$ . Соответственно  $q$  (частота гена  $L^N$ ) =  $q^2 + 1/2(2pq) = 0,67 + (0,3/2) = 0,82$ . При этом  $p + q = 0,18 + 0,82 = 1,0$ .

Если известна частота лишь одного варианта гомозигот, можно использовать другой вариант расчета. Если частоту рецессивного аллеля (а) обозначить символом  $q$ , то частота альбинизма в популяции, т.е. частота генотипа  $aa$ , будет  $q^2 = 1/40\ 000$ . Следовательно, частоту гена  $a$  в этой популяции (величину  $q$ ) можно будет определить как  $q = \sqrt{1/40000} = 1/200$ . Поскольку  $p + q = 1$ , то частота нормального (немутантного) аллеля (А), т.е. величина  $p$ , будет определена следующим образом:  $p = 1 - q = 1 - 1/200 = 199/200$ . Частота гетерозиготных носителей (генотип  $Aa$ ) в этом случае составит  $2pq = 2 \times 1/200 \times 199/200 = 398/40\ 000$ , а частота гомозигот по нормальному аллелю (генотип  $AA$ ) будет определена как  $p^2 = (199/200)^2 = 39601/40000$ . Таким образом, относительные доли генотипов в этой популяции будут представлены соотношением  $1(aa) : 398(Aa) : 39601(AA)$ .

Принцип Харди-Вайнберга остается в силе и в случае множественного аллелизма. Так, для трехаллельной системы (например, для групп крови системы АВ0) частоты 3 аллелей (генов  $I^A$ ,  $I^B$ ,  $i$ ) можно обозначить символами  $p$ ,  $q$ ,  $r$  соответственно. При этом  $p + q + r = 1$ . Тогда распределение генотипов в популяции будет  $p^2(I^A I^A) + 2pq(I^A I^B) + 2pr(I^A i) + q^2(I^B I^B) + 2qr(I^B i) + r^2(ii) = 1$ .

Для определения частот соответствующих аллелей можно пользоваться формулами  $p(I^A) = \sqrt{(A+0)} - \sqrt{0}$ ;  $q(I^B) = \sqrt{(B+0)} - \sqrt{0}$ ;  $r(i) = \sqrt{0}$ , где  $A$  – частота группы крови II(A),  $0$  – частота группы крови I(0),  $B$  – частота группы крови III(B).

## Тема 9

### ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРОЦЕССЫ В ПОПУЛЯЦИЯХ

**Цель:** в процессе решения задач научиться рассчитывать частоту генов и генотипов в популяциях разных организмов.

**Оборудование:** таблицы.

#### 1. Мутационный процесс в популяции

Мутации изменяют генетическую структуру популяции очень медленно. Для человека и других млекопитающих скорость мутаций составляет  $1 \cdot 10^{-5}$  –  $1 \cdot 10^{-6}$  на геном за одно поколение.

Допустим, что существуют два аллеля,  $A_1$  и  $A_2$ , и частота аллеля  $A_1$  составляет  $p_0$ . Предположим, что в результате мутаций  $A_1$  превращается в  $A_2$  с частотой  $u$  на одну гамету за одно поколение. Частота аллеля  $A_1$  в следующем поколении  $p_1$  будет равна его частоте  $p_0$  минус частота мутировавших аллелей  $up_0$ , т.е.  $p_1 = p_0 - up_0 = p_0(1-u)$ .

Через  $t$  поколений частота аллеля  $A_1$  будет равна  $p_t = p_0(1-u)^t$ .

Скорость изменения частоты аллеля очень мала. Например, если темп мутирования  $u$  составляет  $10^{-5}$  на одну гамету за одно поколение, то для того чтобы изменить частоту аллеля  $A_1$  от 1 до 0,99 потребуется 1000 поколений (25 000 лет).

Мутации часто обратимы: аллель  $A_2$  может мутировать обратно в аллель  $A_1$ . В этом случае изменение частот аллелей происходит еще медленнее.

## 2. Миграции в популяции

Допустим, что доля мигрирующих особей равна  $m$ , так что в следующем поколении потомство получает долю генов, равную  $(1-m)$  от особей данной популяции, а долю, равную  $m$ , — от пришельцев.

Если в данной популяции частота аллеля  $A_1$  составляет  $p_0$ , а в другой популяции, из которой происходит миграция, его частота равна  $P$ , то в следующем поколении частота аллеля  $A_1$  составит

$$p_1 = (1-m)p_0 + mp = p_0 - m(p_0 - p),$$

изменение частоты аллеля  $\Delta p$  за одно поколение составит

$$\Delta p = p_1 - p_0.$$

Через  $t$  поколений миграции со скоростью  $m$ , если известны исходные частоты аллеля  $p_0$  и  $p$ , частота  $p_t$  в популяции составит

$$p_t = (1-m)^t(p_0 - p) + p, \text{ или } (1-m)^t = (p_t - p) / (p_0 - p).$$

Зная исходные частоты аллеля  $p_0$  и  $p$ , частоту аллеля в популяции в данный момент  $p_t$  и продолжительность процесса миграции  $t$ , можно рассчитать интенсивность миграции, или поток генов  $m$ , по формуле

$$1 - m = \sqrt[t]{(p_t - p) / (p_0 - p)}.$$

## 3. Дрейф генов в популяции

Дрейф генов — процесс случайный и относится к особому классу явлений, которые называются ошибками выборки. Предположим, что в популяции частоты аллелей  $A$  и  $a$  равны соответственно 0,4 и 0,6. Тогда в следующем поколении частота аллеля  $A$  может быть меньше или больше, чем 0,4, потому что в выборке гамет, образующих зиготы данного поколения, частота аллеля  $A$  в силу случайных причин оказалась меньше или больше, чем можно было ожидать.

Если имеются два аллеля с частотами  $p$  и  $q$ , число родителей равно  $N$  (число генов равно  $2N$ ), варианта  $s^2$  частоты аллеля в следующем поколении составляет:  $s^2 = pq / 2N$ , стандартное отклонение может быть выражено как

$$s = \sqrt{pq / 2N}, \text{ где } 2N - \text{величина выборки.}$$

#### 4. Изоляция и панмиксия в популяции

Если популяция достаточно многочисленна и в ней происходит случайный подбор брачных пар, то ее называют панмиксной. При панмиксии резко сокращается вероятность рождения ребенка с патологическими признаками. Например, частота гена, контролирующего патологический признак в изоляте с числом потомков 500 человек, составляет 0,1. Используя формулу Харди-Вайнберга, можно установить, что число гомозигот в этом изоляте составит 0,01, т.е. среди 500 потомков появятся 5 больных детей. В случае увеличения этой популяции в 200 раз (100 000 человек) частота гена, контролирующего патологический признак, уменьшится в 200 раз и составит  $0,1 : 200 = 0,0005$ . Тогда частота гомозигот, у которых проявится данный патологический признак в этой панмиксной популяции, составит  $0,0005^2$ .

#### 5. Естественный отбор в популяции

В качестве количественной меры интенсивности естественного отбора используется относительная интенсивность размножения. Приспособленность генотипа с наибольшей эффективностью размножения принимают за единицу и обозначают буквой  $w$ . Величина коэффициента отбора  $s$  определяется как  $s = 1 - w$ , соответственно  $w = 1 - s$ . Предположим, что существуют 3 генотипа по некоторым локусам и что гомозиготы AA и гетерозиготы Aa оставляют в среднем по одному потомку, гомозиготы aa – по 0,8 потомка. Тогда приспособленности генотипов будут равны соответственно 1, 1 и 0,8.

Например, болезнь Тэя-Сакса, вызываемая накоплением в тканях центральной нервной системы человека сложных липидов (ганглиозидов), приводит к умственной отсталости, слепоте и ранней смерти. Ахондропластические карлики оставляют в 5 раз меньше потомков, чем здоровые люди. Приспособленность индивидуумов с болезнью Тэя-Сакса равна нулю, а приспособленность карликов равна 0,20 (1/5) в соответствии с их пониженной плодовитостью.

#### РЕШИТЕ ЗАДАЧИ:

1. У сорта кукурузы альбиносные растения (rr) встречаются с частотой 0,0025. Вычислить частоту аллелей R и r и частоту генотипов RR и Rr.
2. Выборка растений оказалась состоящей из 128 гетерозигот Kk. Определить частоту (p) доминантного аллеля K и частоту (q) его рецессивного аллеля в долях единицы и в процентах от общего числа аллелей (K + k).
3. Вычислить частоту (p) доминантного аллеля и частоту рецессивного аллеля в следующих выборках из популяций: а) 400 особей CC и 100 особей cc; б) 700 особей AA и 300 особей aa; в) 180 особей MM и 20 особей mm; г) 60 особей NN и 40 особей nn.
4. В выборке, состоящей из 84 000 растений ржи, 210 растений оказались альбиносами, так как у них рецессивные гены rr находятся в гомозиготном состоянии. Определить частоты аллелей R и r и частоту гетерозиготных растений, несущих признак альбинизма.

5. В популяциях, каждая из которых размножается путем свободного скрещивания, имеется следующая частота генотипов: а) 0,2 AA и 0,8 Aa; б) 0,4 AA, 0,4 Aa и 0,2 aa; в) 0,6 AA и 0,4 aa; г) 0,3 AA, 0,6 Aa и 0,1 aa. Определить, какие частоты генотипов AA, Aa и aa установятся в первом поколении в каждой из четырех популяций.

6. Как изменится равновесное распределение генотипов в популяции:  $(AA = p^2 = 0,49) + (Aa = 2pq = 0,42) + (aa = q^2 = 0,09)$  при установлении новой концентрации аллелей:  $A = p = 0,6$ ,  $a = q = 0,4$ .

7. Вычислить частоту (p) аллеля A и частоту (q) аллеля a в следующих популяциях:

А) AA = 36%, Aa = 48%, aa = 16%;

Б) AA = 64%, Aa = 32%, aa = 4%;

В) AA = 49%, Aa = 42%, aa = 9%.

8. В одной панмиктической популяции частота аллеля равна 0,2, а в другой – 0,8. В какой популяции больше гетерозигот?

9. Вычислите процент людей, являющихся носителями гена альбинизма, если известно, что частота встречаемости людей альбиносов составляет 1/10 000. Сравните частоты встречаемости рецессивного признака и носителей в популяции.

10. В один сосуд помещено 10 пар мух дрозофилы из линии с рецессивными коричневыми глазами и 40 пар из красноглазой линии. Какое соотношение фенотипов будет в F<sub>2</sub> при условии панмиксии?

11. Популяция состоит из 10 000 особей, гомозиготных по доминантному гену A, 20 000 гетерозиготных особей с генотипом Aa и 20 000 особей, гомозиготных по рецессивному гену a. Годовой приплод в этой популяции составляет 25 000 детенышей. Каков состав этого приплода по генотипу? Скрещивание не-избирательное, мутаций нет.

12. Рассматриваемая популяция состоит из 9000 особей. Из них: 3000 особей имеют генотип AA; 4500 особей – генотип Aa; 1500 особей – генотип aa. Определите частоту встречаемости аллелей A и a в данной популяции.

13. В некоторой популяции 1000 особей имеют генотип CC, 2000 особей – генотип Cc и 7000 особей – генотип cc. Определите частоту аллелей C и c.

14. В популяции из 5000 человек 64% способны свертывать язык трубочкой (доминантный ген R), а 36% такой способностью не обладают (рецессивный ген r). Вычислите частоты встречаемости генов R и r генотипов RR, Rr и rr в популяции.

15. Серповидноклеточная анемия (рецессивный признак) встречается в популяции людей с частотой 1 : 700. Вычислите частоту гетерозигот.

16. Сахарный диабет (рецессивный признак) встречается среди населения с частотой 1 на 200. Вычислите частоту гетерозигот-носителей.

17. Доля особей AA в большой популяции равна 0,49. Какая часть популяции гетерозиготна по гену A?

18. Соответствует ли формуле Харди–Вайнберга следующее соотношение гомозигот и гетерозигот в популяции: 4096 AA : 4608 Aa : 1296 aa?

19. В одной популяции 70% людей способны ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ), а 30 % не различают ее вкуса. Способность ощущать вкус ФТМ детерминируется доминантным геном T. Определите частоту аллелей T и t и генотипов TT, Tt и tt в данной популяции.

20. У крупного рогатого скота породы шортгорн красная масть не полностью доминирует над белой. Гибриды от скрещивания красных с белыми имеют чалую масть. В районе, специализирующемся на разведении шортгорнов, зарегистрировано 4169 красных животных, 3780 чалых и 756 белых. Определите частоту генов красной и белой окраски скота в данном районе.

21. Предположим, что частота мутаций A – a равна  $10^{-6}$ , причем обратные мутации отсутствуют. Какой будет частота аллеля A через 10, 1000, 100 000 поколений?

22. Частота аллеля R, контролирующего резус-фактор, у белого населения США составляет  $P = 0,028$ . у коренного населения Африки частота аллеля равна  $p_0 = 0,630$ , а у современного населения США африканского происхождения она составляет  $p_1 = 0,446$ . исходя из того, что прошло 10 поколений с тех пор, как предки современного населения США африканского происхождения были вывезены из Африки, подсчитайте среднюю интенсивность потока генов за одно поколение между белым и африканским населением США.

23. Из 12387 обследованных в Нигерии взрослых людей 29 имели генотип  $Hb^S Hb^S$ , 2993 – генотип  $Hb^A Hb^S$  и 9365 – генотип  $Hb^A Hb^A$ . Рассчитайте относительную приспособленность всех генотипов, а также интенсивность отбора против обеих гетерозигот.

24. В 200 изолятах с одинаковым количеством потомков распространены 200 различных рецессивных генов, контролирующих патологические признаки. В каждом изоляте имеется только один рецессивный ген, частота каждого из них одинаковая – 0,1. Определите число детей с наследственной патологией в 200 изолятах, если в каждом изоляте имеется 500 потомков.

25. Пользуясь условием задачи 24, определите долю больных детей в поколении потомков при слиянии этих изолятов в одну панмиксную популяцию.

26. Подсчитайте среднюю интенсивность потока генов в течение 10 поколений между белым и африканским населением США за одно поколение, если известно, что частота гена  $Fy^a$  среди коренного населения Африки равна нулю, у современного африканского населения США частота этого гена составляет 0,045, а у белого населения – 0,422.

27. В районе, где установлен строгий контроль над промышленным загрязнением атмосферы, приспособленность бабочек *Biston betularia* составляет 1,0 для светлой формы и 0,47 – для темной. Рассчитайте коэффициент отбора для обеих форм бабочек.

## ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ СЕЛЕКЦИИ

*Цель:* научиться решать задачи на гаметофитную, спорофитную несовместимость, цитоплазматическую мужскую стерильность, полиплоидию у растений.

*Оборудование:* таблицы.

## РЕШИТЕ ЗАДАЧИ:

## 1. Явление несовместимости

У большинства цветковых растений перекрестное опыление контролируется генетическим механизмом несовместимости по серии аллельных генов  $S_1, S_2, S_3, S_4$  и т.д. При гаметофитной несовместимости, когда нет межаллельного взаимодействия, пыльца не прорастает, если пыльцевые зерна и ткани пестика несут одинаковые аллели несовместимости.

1. Произойдет ли оплодотворение при прорастании пыльцевых трубок, несущих аллели  $S_3S_4$  в ткани пестика с теми же аллелями?

2. Укажите возможные генотипы потомства от скрещивания  $+ S_1S_3 \times S_1S_2$ .

При полном доминировании ( $S_1 > S_2 > S_3 > S_4$  и т.д.) одного аллеля  $S$  над другим в случае спорофитной несовместимости вся пыльца ( $S_1$  и  $S_2$ ) растения с генотипом  $S_1S_2$  будет реагировать, как  $S_1$  и прорастает в столбике с аллелем  $S_2$ . При полном доминировании  $S_1$  над всеми другими  $S$  – аллелями пыльца растения  $S_1S_2$  не прорастает в столбиках с аллелем  $S_1$  независимо от того, содержат ли они другие  $S$  – аллели.

3. Какие генотипы по  $S$ –аллелям образуются в следующих скрещиваниях при спорофитной несовместимости с полным доминированием:

А)  $S_1S_3 \times S_2S_4$     В)  $S_2S_3 \times S_2S_4$     Д)  $S_1S_4 \times S_3S_4$     Ж)  $S_1S_2 \times S_3S_4$

Б)  $S_1S_3 \times S_2S_3$     Г)  $S_1S_2 \times S_2S_3$     Е)  $S_1S_2 \times S_1S_4$

4. Сколько совместимых и несовместимых комбинаций будет при свободном переопылении потомств, полученных в каждой совместимой комбинации из предыдущей задачи?

При спорофитной несовместимости отношения доминантности одних и тех же аллелей  $S$  в столбике и пыльце могут быть неодинаковыми, что приводит к различиям по совместимости в реципрокных скрещиваниях.

5. Определить результаты реципрокных скрещиваний генотипов:  $S_1S_2, S_1S_3$  и  $S_2S_3$ , если  $S_1 > S_3, S_2 > S_3$  и в столбике, и в пыльце, но в пыльце  $S_1 > S_2$ , в столбике  $S_1 < S_2$ ?

6. Определить возможность скрещивания во всех комбинациях при свободном переопылении потомств, полученных в скрещиваниях: а)  $S_1S_2 \times S_1S_3$ ; б)  $S_1S_3 \times S_2S_3$ . Отношения доминантности такие же, как в предыдущей задаче.

7. Какие генотипы по  $S$ –аллелям образуются в следующих скрещиваниях при гаметофитной несовместимости: а)  $S_1S_2 \times S_1S_3$ ; б)  $S_1S_2 \times S_1S_1$ ; в)  $S_1S_2 \times S_3S_4$ ?

8. Изменятся ли генотипы потомства в обратных скрещиваниях, приведенных в следующей задаче?

2. *Цитоплазматическая мужская стерильность*

У кукурузы фертильная пыльца образуется на основе нормальной цитоплазмы (ЦИТ<sup>N</sup>), а наследственная стерильность пыльцы обусловлена наличием стерильной цитоплазмы (ЦИТ<sup>S</sup>). Доминантный ген Rf восстанавливает фертильность, и стерильная цитоплазма проявляет свое действие только в сочетании с рецессивными аллелями этого гена (rf rf).

9. Определите соотношение фертильных и стерильных растений в следующих скрещиваниях:

а) ЦИТ<sup>S</sup>rf rf × ЦИТ<sup>S</sup>Rf rf;

в) ЦИТ<sup>S</sup>Rf rf × ЦИТ<sup>N</sup>Rf rf;

б) ЦИТ<sup>S</sup>rf rf × ЦИТ<sup>N</sup>Rf rf;

г) ЦИТ<sup>S</sup>rf rf × ЦИТ<sup>S</sup>rf rf;

10. При скрещивании растения со стерильной пыльцой с растением, у которого нормальная пыльца, получено потомство, состоящее на S из фертильных и на S из стерильных растений. Определить генетическую систему отцовского родителя.

11. При скрещивании растения со стерильной пыльцой с растением, имеющим стерильную цитоплазму, получено потомство, целиком состоящее из фертильных растений. Определить генетическую систему отцовского родителя.

12. Какие генетические системы отцовской линии будут полностью восстанавливать фертильность стерильной по пыльце линии (ЦИТ<sup>S</sup>rf rf)?

13. Какая генетическая система фертильной отцовской линии будет закреплять стерильность линии ЦИТ<sup>S</sup>rf rf?

У пшеницы развитие признака стерильности цитоплазмы находится под контролем двух пар генов. Взаимодействие двух доминантных генов Rf<sub>1</sub> и Rf<sub>2</sub> восстанавливает фертильность, и ЦИТ<sup>S</sup> проявиться не может. Растения с одним доминантным геном (Rf<sub>1</sub> или Rf<sub>2</sub>) в гетерозиготном или гомозиготном состоянии – полустерильны.

14. Какие типы гамет образуются у растений со следующей конструкцией:

а) ЦИТ<sup>S</sup> Rf<sub>1</sub>rf<sub>1</sub>rf<sub>2</sub>rf<sub>2</sub>

в) ЦИТ<sup>S</sup> rf<sub>1</sub>rf<sub>1</sub>Rf<sub>2</sub>Rf<sub>2</sub>

б) ЦИТ<sup>S</sup> Rf<sub>1</sub>Rf<sub>1</sub>Rf<sub>2</sub>rf<sub>2</sub>

г) ЦИТ<sup>S</sup> Rf<sub>1</sub>rf<sub>1</sub>Rf<sub>2</sub>rf<sub>2</sub>

15. Определить характер расщепления по фертильности – стерильности при самоопылении указанных ниже растений:

а) ЦИТ<sup>S</sup> Rf<sub>1</sub>rf<sub>1</sub>rf<sub>2</sub>rf<sub>2</sub>

в) ЦИТ<sup>S</sup> Rf<sub>1</sub>rf<sub>1</sub>Rf<sub>2</sub>rf<sub>2</sub>

б) ЦИТ<sup>S</sup> Rf<sub>1</sub>Rf<sub>1</sub>rf<sub>2</sub>rf<sub>2</sub>

г) ЦИТ<sup>S</sup> Rf<sub>1</sub>Rf<sub>1</sub>Rf<sub>2</sub>rf<sub>2</sub>

3. *Полиплоидия*

16. У пшеницы основное число хромосом  $x = 7$ , а гаплоидное число ( $n$ ) в 2 раза меньше диплоидного. Обозначить, пользуясь знаками ( $x$ ) и ( $n$ ), диплоидное число хромосом пшеницы: а) мягкой (*Triticum aestivum*) –  $n = 21$ ; б) твердой (*T. durum*) –  $n = 14$ ; в) однозернянки (*T. monosocum*) –  $n = 7$ .

17. Виды щавеля (*Rumex*) составляют полиплоидный ряд с основным числом ( $x$ ), равным 10. Пользуясь знаками ( $x$ ) и ( $n$ ), обозначить диплоидное число: а) диплоидного; б) тетраплоидного; в) гексаплоидного; г) октаплоидного видов.

18. Определить, какие типы гамет образуют тетраплоиды: а) AAAa; б) Aaaa; в) AAaa.

19. Топинамбур (*Helianthus tuberosus*) – гексаплоидный вид ( $2n = 102$ ). Определить гаплоидное ( $n$ ) и основное ( $x$ ) числа хромосом.

20. У свеклы диплоидное число хромосом  $2n = 18$ . Обозначить, пользуясь основным числом ( $x$ ): а) триплоидные; б) тетраплоидные; в) пентаплоидные; г) гексаплоидные формы.

21. У культурной сливы (*Prunus domestica*), являющейся гексаплоидным видом, основное число хромосом  $x = 8$ . Определить гаплоидное число ( $n$ ) и, пользуясь знаками ( $x$ ) и ( $2n$ ), обозначить диплоидное число хромосом этого вида.

Могилевский государственный университет имени А.А. Кулешова



# Содержание

Тема 1. Генетика пола .....	3
Тема 2. Наследование при сцеплении генов и кроссинговере. Построение генетических карт .....	11
Тема 3. Модификационная изменчивость .....	23
Тема 4. Мутационная изменчивость .....	27
Тема 5. Генеалогический метод изучения генетики человека .....	30
Тема 6. Близнецовый метод изучения генетики человека .....	39
Тема 7. Цитологический метод изучения генетики человека .....	42
Тема 8. Популяционно-генетический метод изучения генетики человека .....	46
Тема 9. Генетические процессы в популяциях .....	48
Тема 10. Генетические основы селекции .....	53

Учебное издание

**Лабораторный практикум  
по генетике**

в 2 частях

Часть 2

Автор-составитель  
**Иванцова Елена Юрьевна**

Технический редактор *А.Н. Гладун*  
Компьютерная верстка *С.А. Кирильчик*

Подписано в печать **25.09.2008**. Формат 60x84<sup>1</sup>/<sub>16</sub>  
Гарнитура Times New Roman суг. Усл.-печ. л. 3,3  
Уч.-изд. л. 4,0. Тираж 80 экз. Заказ № **413**.

Учреждение образования “Могилевский государственный университет  
им. А.А. Кулешова”, 212022, Могилев, Космонавтов, 1.  
ЛИ № 02330/278 от 30.04.2004 г.

Отпечатано на ризографе отдела оперативной полиграфии  
УО “МГУ им. А.А. Кулешова” 212022, Могилев, Космонавтов, 1.