

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования  
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

*Колледж СКФУ в г. Ставрополе*

**Методические указания**  
для обучающихся по организации и проведению практических работ  
по дисциплине  
«ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»  
для студентов специальности 34.02.01 «Сестринское дело»

Ставрополь

Методическое указание разработано в соответствии с примерной программой дисциплины ОП 04 Генетика человека с основами медицинской генетики для специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело и содержит рекомендации по выполнению практических занятий.

Методическое пособие разработано для обучающихся и преподавателей, содержит методические указания к практическим занятиям, список литературы, контрольные вопросы, тесты для контроля знаний и позволяет в кратчайшие сроки организовать выполнение практического занятия, оформить отчет и провести его сдачу.

Практические занятия проводятся для обучающихся после теоретического изучения соответствующих тем программы дисциплины ОП 04 Генетика человека с основами медицинской генетики. На практических занятиях конкретизируются, углубляются и закрепляются теоретические знания обучающихся и приобретаются определенные умения в соответствии с требованиями ОП 04 Генетика человека с основами медицинской генетики.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

**уметь:**

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

**знать:**

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Преподаватель заранее информирует обучающихся о предстоящем практическом занятии, чтобы дать возможность подготовиться к нему, повторить теоретический материал и наиболее эффективно использовать отведенное на выполнение работы время.

Каждое практическое занятие завершается заполнением отчета, где в письменной форме даются ответы на контрольные вопросы и тестовые задания. В пособии приведено примерное содержание контрольных вопросов и тестов для контроля знаний, которые могут быть изменены и дополнены преподавателями.

Практические занятия проводятся в специально оборудованном учебном кабинете генетики человека с основами медицинской генетики.

## **Раздел 1. Основы генетики**

### **Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики.**

Практические занятия:

**Цель:** изучить предмет генетики и историю развития генетики.

**Оборудование и материалы:** интерактивная доска, рисунки, задачи по генетике - раздаточный материал, тетради, ручки, карандаши.

Генетика - наука о наследственности и ее изменчивости - получила развитие в начале XX в., после того как исследователи обратили внимание на законы Г. Менделя, открытые в 1865 г., но остававшиеся без внимания в течение 35 лет. В короткий срок генетика выросла в разветвленную биологическую науку с широким кругом экспериментальных методов и направлений. Ее бурное развитие было обусловлено как запросами сельского хозяйства, нуждавшегося в детальной разработке проблем наследственности у растений и животных, так и успехами биологических дисциплин, таких, как морфология, эмбриология, цитология, физиология и биохимия, подготовивших почву для углубленного изучения законов наследственности и материальных носителей наследственных факторов. Название генетика было

предложено для новой науки английским ученым У. Бэтсоном в 1906 г.

Развитию науки о наследственности и изменчивости особенно сильно способствовало учение Ч. Дарвина о происхождении видов, которое внесло в биологию исторический метод исследования эволюции организмов. Сам Дарвин приложил немало усилий для изучения наследственности и изменчивости. Он собрал огромное количество фактов, сделал на их основе целый ряд правильных выводов, однако ему не удалось установить закономерности наследственности.

Его современники, так называемые гибридизаторы, скрещивавшие различные формы и искавшие степень сходства и различия между родителями и потомками, также не смогли установить общие закономерности наследования.

В истории развития генетики можно выделить три важных или основных этапа:

1) первый этап (с 1900 г. - до 1912 г.) - период триумфального шествия менделизма, утверждения открытых Менделем законов наследственности гибридологическими опытами, проведенными в разных странах на высших растениях и животных (лабораторных грызунах, курах, бабочках и др.), в результате чего выяснилось, что законы эти имеют универсальный характер. В течение немногих лет генетика оформилась как самостоятельная биологическая дисциплина и получила широкое признание.

2) Второй этап характеризуется переходом к изучению явлений наследственности на клеточном уровне, а также на данном этапе рассматривается феномен «лысенковщины». Главной отличительной чертой второго этапа истории генетики (~ 1912 до 1925 г.) было создание и утверждение хромосомной теории наследственности. Ведущую роль в этом сыграли экспериментальные работы американского генетика Т.Моргана (1861-1945) и трёх его учеников - А.Стертеванта, К.Бриджеса, Г.Меллера, проведённые на плодовой мушке дрозофиле, которая благодаря ряду своих свойств (удобству содержания в лаборатории, быстрой размножения, высокой плодовитости, малому числу хромосом) стала с тех пор излюбленным объектом генетических исследований.

3) Третий этап истории генетики (1925 - 1940 г.) ознаменован в первую очередь открытием возможности искусственно вызвать мутации. До тех пор существовала ошибочная концепция, что мутации возникают в организме самопроизвольно, под влиянием каких-то чисто внутренних причин.

4) Наиболее характерными чертами четвёртого этапа истории генетики (1940-1955) было развитие работ по генетике физиологических и биохимических признаков и вовлечение в круг генетического эксперимента микроорганизмов и вирусов, что повысило разрешающую способность генетического анализа. Изучение биохимических процессов, лежащих в основе формирования наследственных признаков разных организмов, пролило свет на то, как действуют гены и, в частности, привело к важному обобщению, сделанному американскими генетиками Дж. Бидлом и Э.Тэтумом, согласно которого всякий ген определяет синтез в организме одного фермента (эта формула: «один ген - один фермент» впоследствии: «один ген - один белок»).

5) современный этап развития генетики. Для последнего современного этапа истории генетики, начавшегося приблизительно в середине 1950-х г., наиболее характерно исследование генетических явлений на молекулярном уровне благодаря внедрению в генетику новых химических, физических, математических подходов и методов, совершенных приборов и сложных реактивов.

#### **Вопросы (компетенции, навыки) для освоения:**

1. Какие открытия в области естествознания XIX в. способствовали рождению генетики?
2. Что означает введенное Ч. Дарвином понятие «пангенезис»?
3. Что представляет собой гипотетическое наследственное вещество «идиоплазма» (теория К. Негели)?
4. Как представлял себе строение вещества наследственности А. Вейсман?
5. Кого и почему считают основателем науки генетики?

6. В чем особенности гибридологического метода Менделя?
7. Почему законы Менделя не были восприняты его современниками?
8. Какова главная особенность периода классической, или формальной, генетики?
9. Кем и когда были переоткрыты законы Менделя?
10. Автором какой генетической теории является Т. Морган?
11. Кто впервые обнаружил явление сцепления генов?
12. Кем и на каком объекте был впервые открыт искусственный мутагенез?
13. Чьи исследования положили начало развитию радиационной генетики?
14. С именами каких ученых связано развитие направления химического мутагенеза?
15. С какого открытия началось развитие молекулярной генетики?
16. Кто впервые связал функцию гена с синтезом белка?
17. Кем и когда создана модель строения молекулы ДНК?
18. В чем заключается принцип комплементарности и что он определяет?
19. Каков механизм синтеза ДНК?
20. Кем и когда был расшифрован первый кодон?
21. Каковы особенности генетического кода?
22. Из каких этапов складывается процесс реализации генетической информации?
23. Кто разработал первую модель регуляции действия гена?
24. Когда начала развиваться геновая инженерия и что послужило толчком к ее развитию?
25. Каковы основные направления геновой инженерии?
26. В чем цель международной исследовательской программы “Геном человека”?
27. Где сформировались и кем возглавлялись первые крупные генетические школы России?
28. Какие открытия Н.И. Вавилова оказали влияние на развитие генетики в России?
29. В чем причина распространения в отечественной науке 40-50-х гг. XX в. взглядов Т.Д. Лысенко?
30. Каким ученым мы обязаны тем, что генетика в России вновь вышла на мировой уровень?

#### **Список литературы по теме:**

1. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ «Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
2. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

#### **Тема 2.1. Цитологические основы наследственности**

##### **Практические занятия**

**Цель:** сформировать знания о взаимодействии аллельных и неаллельных генов, полимерном действии генов, плейотропии, пенетрантности и экспрессивности. Формирование умений пользоваться генетической информацией.

##### **Задачи:**

1. Углубить знания о закономерностях наследования
2. Расширить представление о взаимодействии генов
3. Продолжить формирование навыков составления схемы скрещивания
4. Сформировать представление о системном характере генотипа

## ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

### 1. Неполное доминирование и кодоминирование.

При **неполном доминировании** у гетерозигот не проявляется ни один признак из имеющихся у родителей. При **промежуточном наследовании** гибриды несут среднее выражение признаков. При **кодоминировании** у гетерозигот проявляются оба родительских признака. Примером

промежуточного наследования может служить наследование окраски плодов земляники или цветков ночной красавицы, кодоминирования - наследование чалой масти у крупного рогатого скота.

#### Задача 3-1

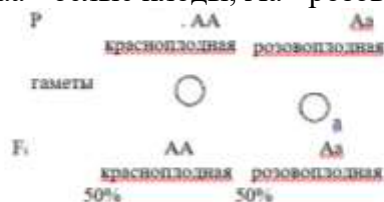
При скрещивании между собой растений красноплодной земляники всегда получаются растения с красными ягодами, а белоплодной - с белыми. В результате скрещивания обоих сортов получаются розовые ягоды. Какое потомство получится при опылении красноплодной земляники пыльцой растения с розовыми ягодами?

Решение

1. Растения с красными и белыми плодами при скрещивании между собой не давали в потомстве расщепления. Это указывает на то, что они являются гомозиготными.
2. Скрещивание гомозиготных особей, отличающихся по фенотипу, приводит к образованию у гетерозигот нового фенотипа (розовая окраска плодов). Это свидетельствует о том, что в данном случае наблюдается явление промежуточного наследования.
3. Таким образом, растения с розовыми плодами являются гетерозиготными, а с белыми и красными - гомозиготными.

Схема скрещивания

AA - красные плоды, aa - белые плоды, Aa - розовые плоды.



Ответ: 50% растений будут иметь красные и 50% - розовые плоды.

#### Задача 3-2

У растения «ночная красавица» наследование окраски цветов осуществляется по промежуточному типу. Гомозиготные организмы имеют красные или белые цветы, а у гетерозигот они розовые. При скрещивании двух растений половина гибридов имела розовые, а половина - белые цветки. Определить генотипы и фенотипы родителей.

#### Задача 3-3

Форма чашечки у земляники может быть нормальная и листовидная. У гетерозигот чашечки имеют промежуточную форму между нормальной и листовидной. Определить возможные генотипы и фенотипы потомства от скрещивания двух растений, имеющих промежуточную форму чашечки.

#### Задача 3-4

Кохинуровые норки (светлые, с черным крестом на спине) получаются в результате скрещивания белых норок с темными. Скрещивание между собой белых норок всегда дает белое потомство, а скрещивание темных - темное. Какое потомство получится от скрещивания между собой кохинуровых норок? Какое потомство получится от скрещивания кохинуровых норок с белыми?

#### Задача 3-5

Скрестили пестрых петуха и курицу. В результате получили 26 пестрых, 12 черных и 13 белых цыплят. Какой признак доминирует? Как наследуется окраска оперения у этой породы

кур?

#### Задача 3-6

У одного японского сорта бобов при самоопылении растения, выращенного из светлого пятнистого семени, получено:  $1/4$  - темных пятнистых семян,  $1/2$  - светлых пятнистых и  $1/4$  - семян без пятен. Какое потомство получится от скрещивания растения с темными пятнистыми семенами с растением, имеющим семена без пятен?

Решение

1. Наличие расщепления в потомстве указывает на то, что исходное растение было гетерозиготным.
2. Присутствие у потомков трех классов фенотипов позволяет предположить, что в данном случае имеет место кодоминирование. Расщепление по фенотипу в соотношении 1:2:1 подтверждает это предположение.

3. При скрещивании растения с темными пятнистыми семенами с растением без пятен

(обе формы гомозиготны) все потомство будет единообразным и будет иметь светлые пятнистые семена.

Ответ

При скрещивании растения с темными пятнистыми семенами с растением без пятен (обе формы гомозиготны) все потомство будет единообразным и будет иметь светлые пятнистые семена.

#### Задача 3-7

У коров гены красной (R) и белой (r) окраски кодоминантны друг другу. Гетерозиготные особи (Rr) - чалые. Фермер купил стадо чалых коров и решил оставлять себе только их, а красных и белых продавать. Быка какой масти он должен купить, чтобы продать возможно больше телят?

#### Задача 3-8

От скрещивания между собой растений редиса с овальными корнеплодами получено 68 растений с круглыми, 138 - с овальными и 71 - с длинными корнеплодами. Как осуществляется наследование формы корнеплода у редиса? Какое потомство получится от скрещивания растений с овальными и круглыми корнеплодами?

#### Задача 3-9

При скрещивании между собой земляники с розовыми плодами в потомстве оказалось 25% особей, дающих белые плоды, и 25% растений с красными плодами. Остальные растения имели розовые плоды. Объясните полученные результаты. Каков генотип рассмотренных особей?

#### 2. Наследование по типу множественных аллелей

По такому типу осуществляется, например, наследование групп крови системы АВ0. Наличие той или иной группы крови определяется парой генов (точнее, локусов), каждый из которых может находиться в трех состояниях (JA, JB или j0). Генотипы и фенотипы лиц с разными группами крови приведены в таблице 1.

**Таблица 1. Наследование групп крови системы АВ0**

| Группа  | Генотип                                                       |
|---------|---------------------------------------------------------------|
| I (0)   | j <sup>0</sup> j <sup>0</sup>                                 |
| II (A)  | J <sup>A</sup> J <sup>A</sup> , J <sup>A</sup> j <sup>0</sup> |
| III (B) | J <sup>B</sup> J <sup>B</sup> , J <sup>B</sup> j <sup>0</sup> |
| IV (AB) | J <sup>A</sup> J <sup>B</sup>                                 |

#### Задача 3-10

У мальчика I группа, у его сестры - IV. Что можно сказать о группах крови их родителей?

#### Решение

1. Генотип мальчика -  $j^0j^0$ , следовательно, каждый из его родителей несет ген  $j^0$ .
2. Генотип его сестры -  $J^AJ^B$ , значит, один из ее родителей несет ген  $J^A$ , и его генотип -  $J^Aj^0$  (II группа), а другой родитель имеет ген  $J^B$ , и его генотип  $J^Bj^0$  (III группа крови).

Ответ: У родителей II и III группы крови.

#### Задача 3-11

У отца IV группа крови, у матери - I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

#### Задача 3-12

Родители имеют II и III группы крови. Какие группы следует ожидать у потомства?

#### Задача 3-13

В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара - II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй - I группу. Определить родителей обоих детей.

#### Задача 3-14

Женщина с III группой крови возбудила дело о взыскании алиментов с мужчины, имеющего I группу, утверждая, что он отец ребенка. У ребенка I группа. Какое решение должен вынести суд?

#### Задача 3-15

В каких случаях судебная экспертиза может дать однозначный ответ об отцовстве ребенка?

### 3. Наследование других признаков, осуществляющееся по типу множественных аллелей

#### Задача

У кроликов аллели дикой окраски С, гималайской окраски С' и альбинизма С'' составляют серию множественных аллелей, доминирующих в нисходящем порядке (т.е. аллель С доминирует над двумя другими, а аллель С' доминирует над аллелем С''). Какие следует провести скрещивания, чтобы определить генотип кролика с диким видом окраски?

#### Задача

У кроликов аллели дикой окраски С, гималайской окраски С' и альбинизма С'' составляют серию множественных аллелей, доминирующих в нисходящем порядке (т.е. аллель С доминирует над двумя другими, а аллель С' доминирует над аллелем С''). При скрещивании двух гималайских кроликов получено потомство, 3/4 которого составляли гималайские кролики и 1/4 – кролики альбиносы. Определить генотипы родителей.

#### Задача

У кошек имеется серия множественных аллелей по гену С, определяющих окраску шерсти: С – дикий тип, С' – сиамские кошки, С'' – альбиносы. Каждая из аллелей полно доминирует над следующей ( $C > C' > C''$ ). От скрещивания серой кошки с сиамским котом родились два котенка – сиамский и альбинос. Какие еще котята могли бы родиться при этом скрещивании?

Вопросы (компетенции, навыки) для освоения:

1. Что такое моногенное наследование?
2. В чем заключаются цитологические основы закона «чистоты гамет»?
3. Какие формы взаимодействия аллельных генов вы знаете?
4. Какое расщепление происходит по 2 закону Менделя при полном и неполном доминировании, анализирующем скрещивании?
5. Что такое плеiotропия?
6. Как формулируется III закон Менделя?
7. Как доказывается независимое наследование признаков?
8. Какое расщепление происходит по каждой паре признаков во втором поколении при

полигибридном скрещивании?

9. Что значит «множественные аллели»?

10. Какие группы крови у человека по системе АВО?

11. Чем фенотипически характеризуются группы крови?

12. Какие формы взаимодействия аллельных генов мы наблюдаем при определении групп крови у человека?

13. Что такое резус-фактор? По какому типу он наследуется?

14. На какие группы по резус-принадлежности можно разделить всех людей?

Принятые в генетике обозначения генов групп крови и резус-фактора?

15. Что такое резус-конфликт? Когда он возникает?

16. Какие гены называются неаллельными?

17. Какие формы взаимодействия неаллельных генов вы знаете?

18. Что значит полигенный тип наследования?

19. Какое расщепление происходит при комплементарном действии генов?

20. Какое расщепление происходит при эпистатическом действии генов?

21. Какое расщепление происходит при полимерном действии генов?

22. Что значит комплементарное действие генов?

23. Что значит эпистатическое действие генов?

24. Какие формы эпистаза вы знаете?

## ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

**Эпистаз** - подавление действия генов одного аллеля генами другого. Различают эпистаз доминантный и рецессивный. В первом случае геном подавителем является доминантный ген, во втором - рецессивный. Анализ при эпистатическом взаимодействии генов ведется по схеме дигибридного скрещивания. Однако важно помнить, что сначала решается вопрос о доминировании аллельных генов, а потом уже о взаимодействии неаллельных генов. В случае скрещивания дигибридов при доминантном эпистазе расщепление во втором поколении оказывается  $13 : 3$  или  $12 : 3 : 1$ , т. е. во всех случаях, где присутствует доминантный ген подавитель, подавляемый ген не проявится. В случае скрещивания гибридов при рецессивном эпистазе расщепление во втором поколении наблюдается в отношении  $9 : 3 : 4$ . Эпистаз будет происходить лишь в тех случаях из 16, где в генотипе совпадут два гена подавителя - рецессивный ген находится в гомозиготном состоянии.

**Комплементарное действие генов** - явление, когда сошедшиеся два неаллельных гена дают новое проявление того же признака, не похожее ни на один из тех, которые формируются без взаимодействия. При скрещивании дигибридов во втором поколении происходит расщепление фенотипов в отношении  $9 : 3 : 3 : 1$ , в других случаях возможно расщепление  $9 : 7$  или  $9 : 6 : 1$ ,  $9 : 3 : 4$ .

**Полимерия** - явление, когда один и тот же признак определяется несколькими парами неаллельных генов. Интенсивность признака зависит от числа доминантных генов в них. Чем больше доминантных генов, тем ярче выражен признак. При скрещивании дигибридов наблюдается расщепление  $1 : 4 : 6 : 4 : 1$ . Бывают случаи, когда полимерные гены не усиливают друг друга. Тогда расщепление будет  $15 : 1$ .

**Решите задачи на комплементарное, эпистатическое, полимерное взаимодействие неаллельных генов:**

1. При скрещивании желтоплодной тыквы с белой все потомство дало белые плоды. При скрещивании полученных особей между собой получилось растение с белыми плодами - 204, с желтыми - 53, с зелеными - 17. Определите генотипы родителей и потомков.

2. Красная окраска луковицы лука определяется доминантным геном, желтая - его рецессивным аллелем. Однако проявление гена окраски возможно лишь при наличии другого, не сцепленного с ним доминантного гена, рецессивный аллель которого подавляет окраску, и луковицы оказываются белыми. Краснолуковичное растение было скрещено с



желтолуковичным. В потомстве оказались особи с красными, желтыми и белыми луковицами. Определите генотипы родителей и потомства.

3. У овса цвет зерен определяется двумя парами не сцепленных между собой генов. Один доминантный ген обуславливает черный цвет, другой - серый. Ген черного цвета подавляет ген серого цвета. Оба рецессивных аллеля обуславливают белую окраску:

а) при скрещивании чернозерного овса в потомстве оказалось расщепление на 12 чернозерных, три серозерных и один с белыми зернами. Определите генотипы скрещиваемых особей и их потомства;

б) при скрещивании белозерного овса с чернозерным получилась половина растений с черными зернами, половина - с серыми. Определите генотипы скрещиваемых особей.

4. Цветы душистого горошка могут быть белыми и красными. При скрещивании двух растений с белыми цветами все потомство оказалось с красными цветами. При скрещивании потомков между собой оказалось растений с красными и белыми цветами в отношении 9 красных и 7 белых. Определите генотипы родителей и потомков первого и второго поколений.

5. Форма плодов у тыквы может быть сферической, дисковидной, удлинённой и определяется двумя парами несцепленных неаллельных генов. При скрещивании двух растений со сферической формой плода получено потомство из растений, дающих в F<sub>2</sub> все три формы плода: с дисковидными плодами - девять, со сферическими - шесть, с удлинёнными - один. Определите генотипы родителей и потомства первого и второго поколений.

6. У попугайчиков-неразлучников цвет перьев определяется двумя парами несцепленных неаллельных генов. Сочетание двух доминантных генов определяет зелёный цвет, сочетание доминантного гена из одной пары и рецессивных генов из другой определяет жёлтый или голубой цвет, рецессивные особи по обоим парам имеют белый цвет. При скрещивании зелёных попугайчиков-неразлучников между собой получено потомство из 55 зелёных, 18 жёлтых, 17 голубых и 6 белых. Определите генотипы родителей и потомства.

7. Рост человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов, то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, самые высокие - все доминантные гены и рост 180 см. Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов роста.

8. У пастушьей сумки плоды бывают треугольной формы и овальной. Формы плода определяются двумя парами несцепленных неаллельных генов. В результате скрещивания двух растений в потомстве оказались особи с треугольными и овальными стручками в соотношении 15 треугольных к одному овальному. Определите генотипы и фенотипы родителей и потомков.

### Список литературы:

1. Учебник по биологии. Под ред. В.Н. Ярыгина, 2008, 1 т.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник. - 2-е изд., перераб. и доп. - М: ГЭОТАР-МЕД, 2001. - 448 с.: ил. - (XXI век).
3. Генетика человека / под ред. Н.П. Бочкова. Т. 1. - 1986. - С. 32 - 34.
4. Заяц Р.Г. Общая и медицинская генетика / Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э. и др. - М.: - 2002. - С. 76 - 164.

### Тема 2.2. Биохимические основы наследственности

#### Практические занятия

**Цель:** Закрепить знания о делении соматических и половых клеток.

**Оборудование:** презентация, мультимедийный проектор, интерактивная доска, видеофрагменты «Митоз», динамическое пособие «Деление клетки»

#### Задача №1.

Хромосомный набор соматических клеток речного рака равен 116. Определите хромосомный набор и число молекул ДНК в одной из клеток в профазе митоза, в метафазе

митоза и телофазе митоза. Поясните, какие процессы происходят в эти периоды и как они влияют на изменение числа ДНК и хромосом.

Хромосомный набор в профазе  $2n$  4с, число ДНК  $116 \cdot 2 = 232$

Метафаза:  $2n$  4с (116 хромосом и 232 ДНК)

Телофаза:  $2n2c$ , (116 хромосом и 116 ДНК)

### Задача №2.

Общая масса молекул ДНК в 46 хромосомах ядра соматической клетки человека составляет  $6 \cdot 10^9$  мг. Определите, чему равна масса всех молекул ДНК в ядрах в конце интерфазы, конце телофазы мейоза I и телофазы мейоза II. Ответ поясните.

Ответ: 1) В интерфазе при подготовке к мейозу в ядре происходит удвоение ДНК, поэтому масса ДНК в ядре составляет  $2 \times 6 \cdot 10^9 = 12 \cdot 10^9$  мг. 2) В конце телофазы мейоза I образуется две клетки, масса ДНК в каждом ядре равна  $6 \cdot 10^9$  мг (в ядрах находятся по 23 двуххроматидные хромосомы); 3) Перед мейозом 2 не происходит удвоения ДНК. В ядрах половых клеток (телофаза 2) находится гаплоидный набор хромосом (23 однохроматидные хромосомы), поэтому масса молекул ДНК в ядрах -  $3 \cdot 10^9$  мг.

### Задача №3.

Хромосомный набор соматических клеток пшеницы равен 28. Определите хромосомный набор и число молекул ДНК в клетках семязачатка перед началом мейоза, в конце телофазы мейоза I и телофазы мейоза 2. Объясните, какие процессы происходят в эти периоды и как они влияют на изменения числа ДНК и хромосом.

Ответ: 1) Перед началом мейоза хромосомный набор в клетках двойной ( $2n$ )-28 хромосом, в интерфазе происходит удвоение молекул ДНК, поэтому число молекул ДНК - 56 молекул (4с). 2) В первом делении мейоза расходятся гомологичные хромосомы, состоящие из двух хроматид, поэтому в конце телофазы мейоза I хромосомный набор в клетках одинарный ( $n$ ) - из 14 хромосом, число молекул ДНК - 2с (28 молекул ДНК). 3) Во втором делении мейоза расходятся хроматиды, поэтому в конце телофазы 2 мейоза хромосомный набор в клетках одинарный ( $n$ )-14 хромосом, число молекул ДНК равно 14 молекулам (1с).

### Задача №4.

В клетках одного из видов пшеницы содержится 28 хромосом. Определите число хромосом и молекул ДНК при образовании пыльцы в тычинке на стадиях профазы мейоза I, профазы 2 и телофазы мейоза 2. Объясните полученные результаты. Ответ: 1) В профазе I мейоза число хромосом равно 28 (хромосомы состоят из двух хроматид), а число молекул ДНК равно 56, потому что в интерфазе происходит удвоение молекул ДНК. 2) В профазе 2 мейоза число хромосом равно 14, так как после первого деления число хромосом уменьшается в 2 раза. (но хромосомы состоят из двух хроматид), а число молекул ДНК равно 28, потому что после первого деления удвоения ДНК не происходит. 3) В конце телофазы 2 число хромосом равно 14 (однохроматидные хромосомы), число молекул ДНК равно тоже 14.

### Задача №5.

Хромосомный набор соматических клеток пшеницы равен 28. Определите хромосомный набор и число молекул ДНК в одной из клеток семязачатка перед началом мейоза, в анафазе мейоза I и анафазе мейоза II. Объясните, какие процессы происходят в эти периоды и как они влияют на изменение числа ДНК и хромосом. Ответ: 1) перед началом мейоза число молекул ДНК - 56, так как они удваиваются, а число хромосом не изменяется - их 28; 2) в анафазе мейоза I число молекул ДНК 56, число хромосом - 28, к полюсам клетки расходятся гомологичные хромосомы; 3) в анафазе мейоза II число хромосом - 28, к полюсам клетки расходятся сестринские хроматиды и становятся самостоятельными хромосомами (но все они в одной клетке), число молекул ДНК - 28, после первого деления удвоения ДНК не происходит, поэтому число ДНК уменьшилось в 2 раза.

### Задача №6.

В клетках эндосперма семян лилии 21 хромосома. Как изменится число хромосом и молекул ДНК в конце телофазы мейоза I и мейоза 2 по сравнению с интерфазой у этого

организма? Ответ поясните. Ответ: 1) Эндосперм цветковых растений имеет триплоидный набор хромосом (3п), значит, число хромосом в одинарном наборе (п) равно 7хромосомам. Перед началом мейоза хромосомный набор в клетках двойной(2п) из 14 хромосом, в интерфазе происходит удвоение молекул ДНК, поэтому число молекул ДНК - 28 (4с). 2) В первом делении мейоза расходятся гомологичные хромосомы, состоящие из двух хроматид, поэтому в конце телофазы мейоза 1 хромосомный набор в клетках одинарный (п) из 7 хромосом, число молекул ДНК- 14 (2с). 3) Во втором делении мейоза расходятся хроматиды, поэтому в конце телофазы 2 мейоза хромосомный набор в клетках одинарный (п) -7 хромосом, число молекул ДНК равно одному-7 (1с).

### **Мейоз**

**Оборудование:** микроскоп, готовые микропрепараты

#### **Ход работы:**

1. На готовых микропрепаратах пыльников растений обнаружить все фазы мейоза.
2. Зарисовать клетки на разных стадиях мейоза и обозначить на рисунках:
  - Профаза I- в ядре хорошо видны тонкие нити - хромосомы, они переплетаются, как паутина. Видны ядрышки. Видны пары проконъюгировавших гомологичных хромосом. Видно расхождение гомологичных участков хромосом.
  - Метафаза I- видны веретено деления и хромосомы, центромеры которых направлены к разным полюсам.
  - Анафаза I- гомологичные хромосомы расходятся к полюсам, центромерой к полюсу клетки, приобретая V-форму.
  - Телофаза I- внутри клетки видны два ядра, более мелкие по размеру, чем исходное ядро.
  - Метафаза II- внутри клетки одной клетки видны 2 веретена деления. Число хромосом гаплоидное. Каждая хромосома состоит из двух хроматид, соединенных центромерой, которые и лежат в одной плоскости.
  - Анафаза II- к полюсам расходятся половинки хромосом, т.е. после деления центромерного участка хроматиды становятся хромосомами и расходятся к полюсам.
  - Телофаза II- видны 4 вновь образованных ядра в одной клетке. После цитокинеза (деление цитоплазмы) внутри материнской клетки, которая еще сохраняет оболочку, лежат 4 новые клетки - споры. У однодольных растений все 4 споры лежат в одной плоскости, у двудольных - только 3 споры в одной плоскости, а одна - в другой.
3. Сделайте вывод из работы.

#### **Перечень основной литературы:**

1. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ«Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
2. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт].

### **Раздел 3. Закономерности наследования признаков**

#### **Тема 3.1. Типы наследования признаков**

##### **Практические занятия**

**Цель:** закрепить нормальный кариотип женщины и мужчины, пользоваться терминами по теме, закрепление решением задач.

Задача 1. Мужчина-дальтоник женился на женщине — носительнице цветовой слепоты.

Можно ли ожидать в этом браке здорового сына? Дочь с цветовой слепотой? Какова вероятность одного и другого события?

Решение: вспомним, что цветовую слепоту вызывает рецессивный ген, который принято обозначать латинской буквой d. Соответственно, доминантная аллель, определяющая нормальное различие цветов человеком - D. Таким образом, у женщин может быть три разных комбинации генов: XD<sup>D</sup>D - здоровые, XD<sup>D</sup>d - носительницы и XdXd - страдающие дальтонизмом.

У мужчин возможны два варианта: XD<sup>D</sup>Y - здоровые и XdY - больные.

d - цветовая слепота

D - нормальное зрение

XD<sup>D</sup>D - здоровые - X<sup>o</sup>Y

XD<sup>D</sup>d - носительницы

XdXd - больные - X<sup>^</sup>

Записываем генотипы родителей. Они нам известны из условия задачи.

Записываем гаметы, которые будут образовывать родительские формы: гетерозиготная по данному признаку женщина будет давать два типа гамет, мужские гаметы также будут двух типов.

Определяем генотипы детей.

P: XD<sup>D</sup>X<sup>d</sup> x X<sup>d</sup>Y

G: @ @ ® O

F<sub>1</sub>: XD<sup>D</sup>X<sup>d</sup> XD<sup>D</sup>Y X<sup>d</sup>X<sup>d</sup> X<sup>d</sup>Y носительницы здоровые больные больные

Делаем вывод о том, что половина девочек может быть носительницами дальтонизма, а другая половина - больными. Половина сыновей от этого брака здоровые, вторая половина - страдающие цветовой слепотой.

**Ответ:** от этого брака можно ожидать здорового сына и дочь с цветовой слепотой. Вероятность одного и другого события - 25 %.

**Задача 2.** У родителей, имеющих нормальное зрение, две дочери с нормальным зрением, а сын — дальтоник. Каковы генотипы родителей?

**Задача 3.** У человека гемофилия детерминирована сцепленным с полом рецессивным геном h. Мать и отец здоровы. Их единственный ребёнок страдает гемофилией. Кто из родителей передал ребёнку ген гемофилии?

Решение: доминантная аллель H определяет нормальную свёртываемость крови. Рецессивная - h - вызывает заболевание.

Эта задача аналогична предыдущей. Так как по условию родители ребёнка здоровы, значит икс хромосома отца будет содержать ген H. А в генотипе матери будет содержаться как доминантная аллель этого гена, так и рецессивная. Таким образом, все девочки этой семьи будут здоровыми. Больным может быть только мальчик, получивший половую хромосому с геном h от своей матери.

P.: HX<sup>H</sup>h x HNY

G:

F<sub>1</sub>: HX<sup>H</sup>H HNY HX<sup>H</sup>h XhY

больной

Ответ: ген гемофилии ребёнку передала мать

**Задача 4.** Отец девушки страдает гемофилией, а мать имеет нормальную свёртываемость крови и происходит из семьи, благополучной по этому заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их дочерях и сыновьях?

**Задача 5.** Какие дети могут родиться от брака гемофилика с женщиной, страдающей дальтонизмом, а в остальном имеющей благополучный генотип?

Записываем генотип женщины. Поскольку она страдает дальтонизмом, значит это рецессивная гомозигота по генам, определяющим цветное зрение. В остальном - благополучный генотип - значит она доминантная гомозигота по генам, определяющим свёртываемость крови.

По условию задачи мужчина - гемофилик. В его икс хромосоме будет содержаться  $h$ . Допустим также, что он не страдает дальтонизмом, поскольку не указано обратное.



Записываем возможные генотипы детей и определяем их фенотипические признаки: девочки здоровы по зрению и по крови, но являются носительницами обоих заболеваний. Мальчики -

здоровые по крови дальтоники.

**Ответ:** от этого брака могут родиться здоровые девочки - носительницы гемофилии и не страдающие гемофилией мальчики-дальтоники.

**Задача 6.** У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм у человека обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обеими аномалиями. Определите генотип родителей и ребёнка.

Вопросы по теме:

1. Каковы основные положения хромосомной теории наследственности?
2. Что такое группа сцепления?
3. Какие гены называют сцепленными?
4. В чём сущность явления кроссинговера?
5. Кого называют рекомбинантами?
6. Что такое генетическая карта?

#### Перечень основной литературы:

1. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАМН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ«Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
2. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов:Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. - Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>.

### Тема 3.2. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов

Практические занятия

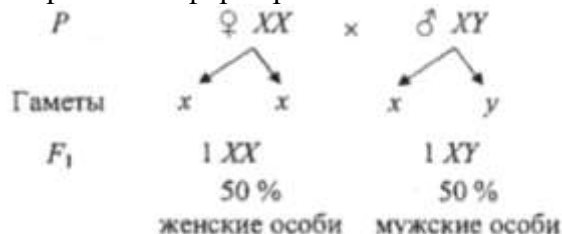
**Цель:** Выяснить, как происходит распределение хромосом с генами во время мейоза между дочерними клетками, составим схему расположения генов в хромосомах.

У ряда животных различных видов и человека обнаружена патология по половым хромосомам. Основная причина таких аномалий - нерасхождение половых хромосом в процессе митоза дробящейся зиготы и нерасхождение половых хромосом в бластомеры на ранних этапах развития особи. Нерасхождение половых хромосом при мейозе и митозе сопровождается появлением в фенотипе особей аномалий, затрагивающих морфологические и физиологические системы, снижается или полностью утрачивается воспроизводительная функция, нарушается общее развитие, проявляется патология нервной и гормональной систем, меняется габитус тела.

У человека организмы, обладающие  $XXY$  хромосомами, обычно имеют не усиленное, а ослабленное выражение признаков женского пола: недоразвитие яичников, гипоплазия матки, некоторая умственная отсталость. Организмы  $XXY$  (синдром Клайнфельтера) и с тремя или

четырьмя л-хромосомам и и одной У-хромосомой все были самцами и образовывали мужские гонады. У- хромосома у человека играет решающую роль. Она состоит из двух участков, гомологичных соответствующим участкам Л-хромосомы, и одного негомологичного Х-хромосоме. В У-хромосоме обнаружено 9 генов, гомологичных с таковыми в Х-хромосоме, участки общих генов и 5 негомологичных А-хромосоме. В ней содержатся наследственные факторы, определяющие формирование мужского пола. В Х-хромосоме известно пока 150 генов.

Нормальное формирование потомства от здоровых родителей:



При нерасхождении половых хромосом в женском организме:

Р  $\quad \quad \quad \text{♀ XX} \quad \times \quad \text{♂ XY}$

|    |     |     |   |
|----|-----|-----|---|
|    | ♂   | X   | Y |
| ♀  |     |     |   |
| XX | XXX | XXY |   |
| A  | XA  | AY  |   |

ХО - женские особи, синдром Шерешевского-Тернера. Обнаружены у домашней мыши, козы, человека.

ХХУ - мужские особи, синдром Клайнфельтера. Обнаружен у собак, котов с черепаховой окраской шерсти, свиней, человека. Особи имеют анатомические аномалии и бывают бесплодными.

ЛЗЗГ-трисомия. Некоторые самки дают потомство.

ОУ- зиготы нежизнеспособны.

Задача 1. Какие гаметы и в каком соотношении образуются у человека из овоцита I-го порядка с набором 2А + XX при нерасхождении половых хромосом во втором делении мейоза? Указать в них число хромосом.

Задача 2. Какие гаметы и в каком соотношении формируются у человека из овоцита I-го порядка с набором 2А + XX при нерасхождении половых хромосом в двух делениях мейоза? Указать в них число хромосом.

Задача 3. Генотип организма АаХВХв. Какие гаметы и в каком соотношении образует этот организм при нерасхождении аутосом в первом мейотическом делении?

Задача 4. Какие гаметы и в каком соотношении образует этот организм с генотипом АаХВу при нерасхождении аутосом во втором делении мейоза?

Задача 5. Генотип организма АаХВу. Какие гаметы и в каком соотношении он образует при нерасхождении аутосом в двух делениях мейоза?

Задача 6. Какие гаметы и в каком соотношении образует организм с генотипом ХNХn у при нерасхождении половых хромосом в первом делении мейоза, а аутосом - во втором?

Задача 7. Генотип организма СсХDХd. Какие гаметы и в каком соотношении образует этот организм при нерасхождении аутосом в первом мейотическом делении, а половых хромосом - во втором?

Задача 8. Генотип организма АаВВХDХD. Какие гаметы и в каком соотношении образует этот организм при нерасхождении второй пары аутосом, в первом делении мейоза?

Задача 9. Какие гаметы и в каком соотношении образует организм с генотипом АаХ у при нерасхождении первой пары аутосом во втором делении мейоза?

Задача 10. Какие гаметы и в каком соотношении образует организм с генотипом АаВвХDХd при нерасхождении первой пары аутосом в двух делениях мейоза?

### Тема 3.3. Наследование признаков, сцепленных с полом

#### Практические занятия

Цель работы: изучить понятия сцепленное наследование и кроссинговер. Научиться решать задачи по данной теме.

Сцепленным называют наследование признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме. Такие признаки образуют группу сцепления и наследуются совместно (Закон Моргана). Число групп сцепления равно числу хромосом гаплоидного набора организма. Количественно сцепление генов оценивается мерой  $rf$  (от англ. recombination frequency - частота рекомбинации),  $rf$  есть доля рекомбинантных гамет среди гамет дигетерозиготы или доля рекомбинантных (кроссоверных) особей в потомстве от анализирующего скрещивания:  $rf = (R1 + R2) / n$ , где  $R1$  и  $R2$  - численности рекомбинантных особей,  $n$  - общее число потомков.

По вполне понятной причине  $rf$  может иметь значения в пределах от 0 до 0,5. Чем меньше значение  $rf$ , тем больше сила сцепления между генами, и наоборот. Полное сцепление ( $rf = 0$ ) - явление редкое. Минимальное сцепление ( $rf = 0,5$ ) выявляется довольно часто. Оно регистрируется для генов, расположенных на значительном удалении друг от друга или для несцепленных генов, что с формальной точки зрения одно и то же. Феномен неполного сцепления обусловлен

кроссинговером. Кроссинговером называют реципрокный (взаимный в качественном и в количественном отношении) обмен идентичными участками гомологичных хромосом, приводящий к рекомбинации сцепленных генов. Кроссинговер - закономерное явление, это упорядоченный ферментативный процесс.

Сила сцепления находится в обратной зависимости от расстояния между генами ( $d$ ): чем больше сила сцепления, тем меньше расстояние, и наоборот. Следовательно,  $rf$  может служить мерой генетического расстояния ( $d$ ).  $Rf$  и  $d$  связаны функцией Холдена:

$$Rf(d) = 72(1 - e^{-2d}) \text{ или } d(rf) = -\frac{1}{2} \ln(1 - 2rf).$$

Единицей как  $rf$ , так и  $d$  является сантиморган (сМ) - 1% кроссоверов в потомстве от анализирующего скрещивания. На отрезках до 10 сМ,  $rf$  и  $d$  имеют равные значения. Если же расстояние между генами больше 10 сМ,  $rf < d$ . Это обусловлено происходящими множественными обментами между гомологами. В их отсутствии между тремя отрезками существуют отношения:  $rf(ac) = rf(ab) + rf(bc)$ , где  $a, b, c$  - маркерные гены. При наличии двойного обмена и фланговых позициях генов  $a$  и  $c$ :  $rf(ac) < rf(ab) + rf(bc)$ , так как четные обмены, произошедшие между генами, не приводят к их рекомбинации. Допустив независимость обменов друг от друга и рассматривая  $rf$  как вероятность, формально это описывается так:

$$rf(ac) = rf(ab)[1 - rf(bc)] + rf(bc)[1 - rf(ab)] = rf(ab) + rf(bc) - 2rf(ab)rf(bc).$$

Однако было установлено, что произошедший обмен влияет на вероятность возникновения других обменов в смежных сегментах хромосомы. Феномен назвали интерференцией ( $I$ ). Обычно она положительна (снижает вероятность появления второго обмена). Интерференцию количественно оценивают опосредованно:  $I = 1 - C$ , где  $C$  - коэффициент совпадения. Коэффициент совпадения - это есть отношение частоты двойных обменов, полученной в эксперименте, к теоретической частоте, вычисленной путем перемножения генетических расстояний между маркерными генами:  $d(ab) \cdot d(bc)$  или  $rf(ab) \cdot rf(bc)$ .

Решая задачи по сцепленному наследованию, необходимо также знать, как определить типы и доли гамет, образующихся у анализируемого организма. Дигетерозигота  $AB/ab$  дает 4 типа гамет, частота которых зависит от частоты рекомбинации (вероятности кроссинговера)  $rf$  между обоими локусами. Родительские (некроссоверные) гаметы  $AB$  и  $ab$  образуются с одинаковой вероятностью, равной  $(1 - rf) / 2$ . Кроссоверные гаметы  $Ab$  и  $aB$  имеют частоту  $rf / 2$ .

При скрещивании двух цисдигетерозигот  $AB/ab \times AB/ab$  с двумя сцепленными генами получается расщепление (по фенотипу):

$$AB = [2 + (1 - rf)2] / 4;$$

$$ab = (1 - rf)^2 / 4;$$

$$Ab, aB = [1 - (1 - rf)^2] / 4.$$

В случае трансдигетерозигот  $Ab/aB \times Ab/aB$  расщепление по фенотипу в потомстве определяется следующим образом:

$$AB = (2 + rf)^2 / 4;$$

$$ab = rf^2 / 4;$$

$$Ab, aB = (1 - rf)^2 / 4.$$

Для определения силы сцепления по полученному расщеплению необходимо решить эти уравнения.

Типы гамет в случае двойного обмена определяются так же, как при независимом наследовании (Приложение 1). Однако при сцеплении генов доли гамет разных типов зависят от частоты рекомбинации между ними ( $rf$ ). Допустим, имеется тригетерозигота  $ABC/abc$ , известны  $rf_{ab}$  и  $rf_{bc}$  и коэффициент совпадения ( $C$ ). Родительские типы и реципрокные продукты обмена приведем попарно, объединяя их частоты ( $f$ ) и вводя поправку на интерференцию:

$$\text{родительские типы: } f(ABC) + f(abc) = 1 - rf_{ab} - rf_{bc} + Crf_{ab}rf_{bc};$$

$$\text{кроссоверы 1 участка (ab): } f(Abc) + f(aBC) = rf_{ab} - Crf_{ab}rf_{bc};$$

$$\text{кроссоверы 2 участка (bc): } f(ABc) + f(abC) = rf_{bc} - Crf_{ab}rf_{bc};$$

$$\text{двойные кроссоверы: } f(AbC) + f(aBc) = Crf_{ab}rf_{bc}.$$

Таким же образом рассчитываются доли разных фенотических классов в потомстве от анализирующего скрещивания.

4.1. От анализирующего скрещивания дигетерозиготы  $AaBb$  получено следующее потомство: 903 (A- B-); 101 (A- bb); 98 (aa B-); 898 (aabb). Объясните расщепление. Можно ли более подробно описать генотип дигетерозиготы?

Условие:  $P_{1,2} AaBb \times aabb$

$F_a$  : 903 (A- B-); 101 (A- bb); 98 (aa B-); 898 (aabb).

Объяснить расщепление. Можно ли более подробно описать генотип дигетерозиготы?

Решение: поскольку организм анализаторной линии образует только один тип гамет ( $ab$ ), пропорции классов  $F_a$ , при допущении равной жизнеспособности особей с разными генотипами, прямо указывают на пропорции гамет, образующихся у дигетерозиготы. Значит, у дигетерозиготы образуются преимущественно гаметы типов  $AB$  и  $ab$ . Следовательно, это - родительские типы, то есть гены сцеплены, причем находятся в цис-позиции. Отсюда генотип дигетерозиготы -  $AB/ab$ .

Ответ: специфика расщепления объясняется сцеплением генов; генотип дигетерозиготы -  $AB/ab$ .

4.2. А. Мюнтцинг приводит хромосомные карты кукурузы по всем 10 группам сцепления. В одной из них расположены локусы генов, обозначенных: полосатые листья ( $sr$ ), устойчивость к кобылкам ( $ag$ ), мужская стерильность ( $ms$ ), окраска стержня початка ( $P$ ). Ген устойчивости к кобылкам ( $ag$ ) дает 11% кроссоверных гамет с геном мужской стерильности ( $ms$ ), 14% с геном окраски стержня початка ( $P$ ) и 24% с геном полосатых листьев ( $sr$ ). В свою очередь ген  $ms$  с геном  $P$  дает 3% кроссинговера, а с геном  $sr$  - 25%. Постройте хромосомную карту и определите местоположение каждого локуса.

Объект: кукуруза

Признак: полосатые листья ( $sr$ ), устойчивость к кобылкам ( $ag$ ), мужская стерильность ( $ms$ ), окраска стержня початка ( $P$ ).

Условие: гены частота кроссинговера ( %):

$ag - ms$  11

$ag - P$  14

$ag - sr$  24

$ms - P$  3

$ms - sr$  25

Построить хромосомную карту.



### Основная литература по теме:

1. [http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik\\_zadach\\_po\\_genetike\\_s\\_resheniyami.pdf](http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf)
2. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАМН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ«Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
3. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>.

### Тема 3.4. Виды изменчивости. Мутагенез

#### Практические занятия

**Цель работы:** сформировать знания о хромосомной теории наследственности, кариотипе, генотипе, геноме, генофонде, закономерностях сцепленного наследования, наследования, сцепленного с полом. Формирование умений объяснять причины наследственных заболеваний, генных и хромосомных мутаций.

**Хромосомная теория наследственности** - теория, согласно которой передача наследственной информации в ряду поколений связана с передачей хромосом, в которых в определённой и линейной последовательности расположены гены.

1. Материальные носители наследственности - гены находятся в хромосомах, располагаются в них линейно на определенном расстоянии друг от друга.
2. Гены, расположенные в одной хромосоме, относятся к одной группе сцепления.

Число групп сцепления соответствует гаплоидному числу хромосом.

3. Признаки, гены которых находятся в одной хромосоме, наследуются сцеплено.
4. В потомстве гетерозиготных родителей новые сочетания генов, расположенных в одной паре хромосом, могут возникать в результате кроссинговера в процессе мейоза.
5. Частота кроссинговера, определяемая по проценту кроссоверных особей, зависит от расстояния между генами.
6. На основании линейного расположения генов в хромосоме и частоты кроссинговера как показателя расстояния между генами можно построить карты хромосом.

#### Задачи по теме:

1. У томата высокий рост доминирует над низким, гладкий эндосперм над шероховатым. Эти признаки сцеплены. От скрещивания высоких растений с гладким эндоспермом с низкими растениями с шероховатым получено расщепление: 218 высоких растений с гладким эндоспермом, 10 - высоких с шероховатым, 7 - низких с гладким, 199 - низких с шероховатым. Определите расстояние между генами.

2. У здоровых родителей родился сын-гемофилик. Каковы генотипы родителей? От кого сын унаследовал болезнь?

3. Гены дальтонизма и гемофилии сцеплены и находятся в одной хромосоме. Какие дети могут родиться от брака гемофилика с женщиной, страдающей дальтонизмом, а в остальном имеющей благополучный генотип? Сделайте генетическую запись задачи.

4. У перца красная окраска плода доминирует над зеленой, а высокий рост стебля - над карликовым. Гены, определяющие окраску плода и высоту стебля, лежат в одной хромосоме, расстояние между их локусами 40 М. Скрещено гетерозиготное по обоим признакам растение с карликовым, имеющим зеленую окраску плода.

А) Сколько типов гамет образуется у родительской особи красной окраски с высоким стеблем?

Б) Какова вероятность в % появления потомства, имеющего зеленую окраску с карликовым стеблем?

В) Какой процент потомков от скрещивания будет дигетерозиготен?

5. Женщина, получившая аниридию (отсутствие радужной оболочки) от отца, а темную эмаль зубов от матери, вышла замуж за здорового мужчину. Какова вероятность рождения в этой семье детей с двумя аномалиями, если локусы генов, определяющих эти признаки, находятся в X хромосомах на расстоянии 20 морганид.

#### **Основная литература по теме:**

1. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАМН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ«Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>
2. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>

### **Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости**

#### **Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости**

##### **Практические занятия**

Нехромосомное наследование - передача в ряду поколений генов, локализованных вне ядра. Для нехромосомного наследования нередко характерны сложные картины расщепления, не согласующиеся с законами Менделя. Часто этот тип наследования также называют цитоплазматическим наследованием, понимая под этим наследование генов, расположенных не только в самой цитоплазме, но и органеллах клетки, имеющих собственную ДНК (пластид, митохондрий), а также инородных генетических элементов (например, вирусов), поэтому его следует отличать от собственно цитоплазматического наследования, при котором наследственные признаки детерминируются не органеллами, а самой цитоплазмой.

В клетке, помимо ядра, митохондрий и пластид, могут присутствовать и необязательные для неё генетические элементы - плазмиды, вирусоподобные частицы, эндосимбионты-бактерии. Совокупность всех внехромосомных наследственных элементов клетки называется плазмон, или плазмотип. Если их присутствие сопровождается фенотипическими отличиями от обычной клетки или организма, то при гибридологическом анализе можно проследить наследование этих отличий, а значит, и наследование самого генетического элемента.

В качестве примера можно привести взаимодействие инфузорий *Paramecium* и специфических генетических агентов - каппа-частиц. Инфузории, заражённые каппа- частицами, фенотипически отличаются от обычных особей. Например, у *Paramecium aurelia* существуют линии-убийцы, выделяющие токсин парамецин, безвредный для них самих, но смертельный для остальных инфузорий. Было выяснено, что в цитоплазме парамеций-убийц содержатся каппа-частицы - бактерии *Caudobacter taeniospiralis* (их можно культивировать и на искусственных средах, вне клеток инфузорий). Обычно каппа-частицы не передаются при конъюгации, так как при этом происходит обмен ядрами, а не цитоплазмой. Однако при задержке конъюгации, когда может передаваться и цитоплазма, каппа-частицы могут переходить в чувствительных партнёров. Было установлено, что сохранение каппа-частиц в цитоплазме и устойчивость к парамецину зависит от доминантного состояния трёх ядерных генов.

Появление некоторых признаков или, наоборот, угнетение их проявления может быть связано с присутствием в клетке вирусов, транспозонов (генетических элементов, способных менять свою локализацию в геноме), эписом (в случае бактериальной клетки) и других экстрахромосомных генетических элементов. Вне зависимости от их природы такие элементы всегда передаются от родительских клеток к дочерним.

##### **Задачи по теме:**

1. У человека умения владеть преимущественно правой рукой - доминантный признак, левой -рецессивный. Мужчина-правша, мать которого была левшой, вступил в брак с

женщиной- правшой, которая имела 2 сестер, одна из которых левша. Какая вероятность рождения ребенка- левши?

2. У мушки дрозофилы серый цвет тела доминирует над черным. При скрещивании серых мух в потомстве появилось 1 390 особей серого цвета и 460 особей черного цвета.

Определите генотипы родительских особей.

3. Голубоглазый правша, отец которого был левшой, вступил в брак с кареглазой левшой

из семьи, все члены которой в течение нескольких поколений имели карие глаза. Какими у них могут быть дети?

4. У морской свинки волнистая шерсть доминирует над гладкой. Запишите генотипы всех

животных в таких скрещиваниях: а) с волнистой шерстью х с гладкой шерстью = все потомки с волнистой шерстью; б) с волнистой шерстью х с гладкой шерстью = половина потомков с волнистой шерстью, половина - с гладкой; в) с гладкой шерстью х с гладкой шерстью = все потомки гладкошерстные.

#### **Основная литература по теме:**

1. Генетика. Учебник для вузов/ Под ред. академика РАМН В. И. Иванова. - М.: ИКЦ«Академкнига», 2006. - 638 с: ил. <https://studizba.com/files/show/pdf/37831-1-v-i-ivanov--genetika.html>

2. Основы генетики: учебное пособие / составители Е. В. Кукушкина, И. А. Кукушкин. - 2-е изд. - Комсомольск-на-Амуре, Саратов: Амурский гуманитарно-педагогический государственный университет, Ай Пи Ар Медиа, 2019. - 145 с. - ISBN 978-5-85094-490-2, 978-5-4497-0138-1. — Текст: электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART: [сайт]. - URL: <https://www.iprbookshop.ru/85823.html>