

Тимчик О. В., Маруненко І.М.

***ЗБІРНИК ЗАДАЧ З
ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ***

КИЇВ_»2010

Передмова

Розв'язування задач і виконання вправ з генетики – є важливою формою навчального процесу, що сприяє глибшому засвоєнню знань, активізує пізнавальну діяльність студентів. У процесі такої роботи студенти опановують термінологію, набувають уміння передбачати й аналізувати процеси, встановлюють зв'язки між окремими явищами спадковості тощо. Все це сприяє виникненню цілісного уявлення про генетичні закони та виробленню генетичного мислення.

Задачі та вправи складено й підібрано на основі даних з генетики людини та молекулярної генетики розв'язання яких вимагає від студентів мобілізації знань з генетики, інших біологічних, а також математичних знань.

До багатьох тем посібника наведено методики розв'язання генетичних задач. Різноманітність об'єктів, що ввійшли до посібника «Збірник задач з генетики людини» сприятиме засвоєнню студентами теоретичного і практичного матеріалу на конкретних прикладах, розширенню біологічних, зокрема генетичних уявлень і дасть можливість впевнитися у тому, що законам генетики підлягають різноманітні форми органічної природи.

Запропонований авторами навчальний посібник побудований з урахуванням завдань навчального курсу “Основи генетики”.

Збірник задач є необхідним доповненням навчально-методичного забезпечення професійної підготовки студентів у вищій школі за кредитно-модульною системою навчання.

Навчально-методичний посібник містить генетичні задачі різних рівнів складності. В ньому представлені в основному задачі з молекулярної, класичної та сучасної генетики, задачі на використання теоретичного ризику в генетичному прогнозуванні та методи визначення вірогідності генетично зумовлених подій тощо.

З повагою і побажанням успіхів автори

РОЗДІЛ 1

ОСНОВНІ ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ

Моногібридне схрещування

Моногібридне схрещування. Закон одноманітності гібридів першого покоління. Моногібридне схрещування – схрещування, у якому батьки відрізняються за однією парою алельних генів.

Вияв ознаки у першому поколінні отримав назву **домінантного** (лат. *dominans* – панувати), а той вияв, що був пригнічений, тобто не проявився, назвали рецесивним (лат. *recessus* - відхилення), (рис.1).

“Спадкові фактори” (за сучасною термінологією – гени) Мендель запропонував позначити літерами латинського алфавіту. Алелі одного гена прийнято позначати однією літерою, але домінантний великою, а рецесивний – малою. Кожна клітина тіла має диплоїдний набір хромосом. Всі хромосоми парні, алелі ж генів знаходяться у гомологічних хромосомах.

Отже, у зиготі завжди є два алелі, і генотипову формулу за будь-якою ознакою необхідно записувати двома літерами. Особина, гомозиготна за домінантним алелем, записується *AA*, за рецесивним – *aa*, гетерозиготна – *Aa*. Якщо припустимо, що взяли шлюб гомозиготні правша і лівша (шульга), то генотипи батьків і дітей у цій сім’ї необхідно записати так:

Р	<i>AA</i> x <i>aa</i>
Гамети	<i>A</i> <i>a</i>
<i>F</i> ₁	<i>Aa</i> 100%

де Р (лат. *parentes* – батько),

*F*₁ (лат. *filii* – діти) – особини першого покоління,

*F*₂ – особини другого покоління

Оскільки у матері тільки один тип гамет (*A*) і у батька також один тип гамет (*a*), можливе тільки одне поєднання – *Aa*. Всі гібриди першого покоління виявляються одноманітними; гетерозиготними за генотипом і домінантними (правшами) за фенотипом.

Отже, перший закон Менделя, або закон одноманітності гібридів першого покоління можна сформулювати так: **при схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються за однією парою альтернативних проявів ознаки, всі нащадки у першому поколінні одноманітні як за фенотипом, так і за генотипом.**

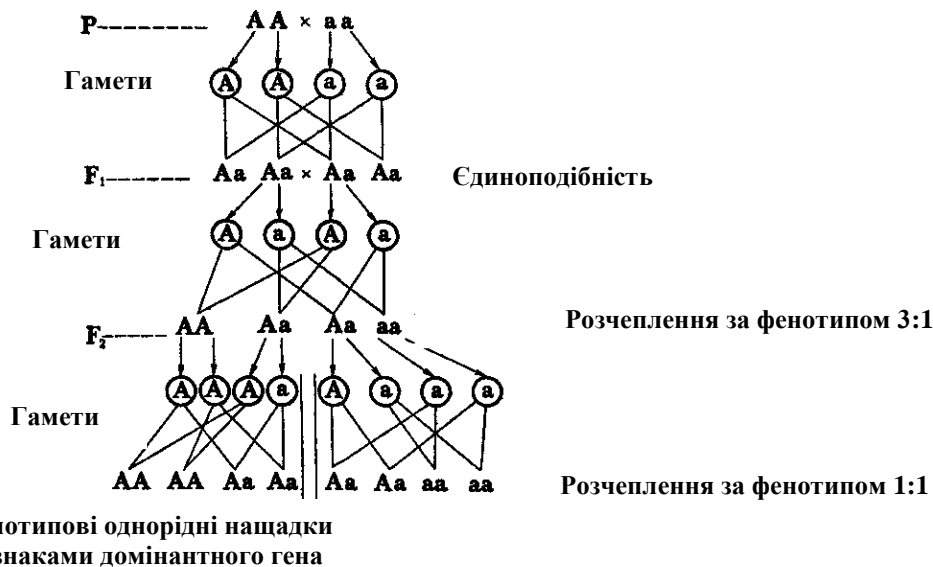


Рис.1. Схема аналізу поколінь при моногібридному схрещуванні

Для успішного визначення особливостей успадкування ознак, локалізованих у негомологічних хромосомах, треба пам'ятати про загальну формулу розчеплення в F_2 за фенотипом $(3:1)^n$ та генотипом $(1:2:1)^n$, тобто число фенотипових класів дорівнює 2^n , тоді як генотипових 3^n .

1. **Випишіть типи гамет, які утворюються у особин з генотипом: а) AA ; б) Aa ; в) aa**

Розв'язання: За формулою $N = 2^n$, де N – число типів гамет, n – кількість ознак за якими дана ознака гетерозиготна. Визначаємо число типів гамет у особин наступних генотипів:

а) у осіб з генотипом AA - один тип гамет ($2^0=1$). Отже, $P - AA, G - A$;

б) у осіб з генотипом Aa - два типи гамет ($2^1=2$). Отже, $P - Aa, G - A$;

в) у осіб з генотипом aa - один тип гамет ($2^1=2$). Отже, $P - aa, G - a$.

Відповідь: а) $P - AA, G - A$; б) $P - Aa, G - A$; в) $P - aa, G - a$.

2. **Фенілкетонурія успадковується як рецесивна ознака. Якими можуть бути діти в сім'ї, в якій батьки гетерозиготні за цією ознакою?**

Розв'язання:

Дано:

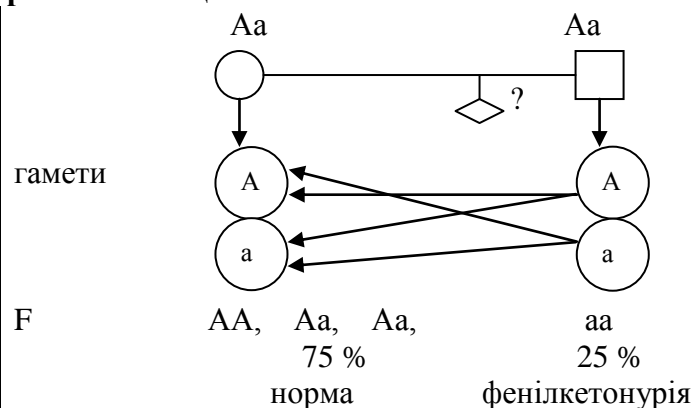
A – норма

a – фенілкетонурія

AA – норма

Aa – норма

aa – фенілкетонурія



Відповідь: ймовірність народження здорових дітей у цій сім'ї становить 75 %, хворих – 25 %.

3. **Блакитноокий чоловік, батьки якого мали карі очі, одружився з кароюкою жінкою, в батька якої були карі очі, а в матері – блакитні. Відомо, що від цього шлюбу народився один блакитноокий син. Визначте генотип кожної зі згаданих осіб.**

Розв'язання:

Дано:

A – карі очі

a – блакитні очі

AA – карі очі

Aa – карі очі

aa – блакитні очі

а)	P	$\text{♀} aa$	x	$\text{♂} Aa$
гамети		a		A, a
F_1		50 % (1/2)		50 % (1/2)
		aa		Aa
		блакитні очі		карі очі
б)	P	$\text{♀} aa$	x	$\text{♂} AA$
гамети		a		A
F_1		Aa, Aa, Aa, Aa		
		карі очі		
в)	P	$\text{♀} Aa$	x	$\text{♂} Aa$
гамети		A, a		A, a
F_1		AA, Aa, Aa, aa		
		карі очі		блакитні очі
г)	P	Aa	x	aa
гамети		A, a		a
F_1		$Aa, Aa,$		aa, aa
		50 % (1/2)		50 % (1/2)
		карі очі		блакитні очі

Відповідь: чоловік гомозиготний рецесивний (aa), його батьки гетерозиготні (Aa), його дружина гетерозиготна (Aa), мати дружини гомозиготна рецесивна (aa), генотип

батька дружини в цьому випадку встановити не можна, він може бути гомозиготний доміантний (AA) або гетерозиготний (Aa), син - гомозиготний рецесивний (aa).

4. Чоловік з ластовинням одружився з нормальною здоровою жінкою за цією ознакою. Від цього шлюбу народилося три доньки з ластовинням. Одна з них вийшла заміж за чоловіка без ластовиння. Яких нащадків можна очікувати від цієї пари? Визначте, яка ознака доміантна або рецесивна?

Розв'язання:

Дано:

A – ластовиння

a – без ластовиння

AA – ластовиння гамети

Aa – ластовиння

aa – без ластовиння

	P	♀ aa	x	♂ Aa
гамети		a		A, a
F		Aa, Aa,		aa, aa
		50 % (1/2)		50 % (1/2)
		Aa		aa
		з ластовинням		без ластовиння

Відповідь: наявність ластовиння доміантна ознака. Від цього шлюбу ймовірність народження дитини з ластовинням складає 50 %, без ластовиння – 50 %.

5. Чоловік з світлим волоссям, батьки якого мали темне волосся, одружився з темноволосою дівчиною, мати якої мала темне волосся, а батько – світле. Від цього шлюбу народилася темноволоса дитина. Чи може народитися у цих батьків дитина з світлим волоссям? Яка ймовірність народження дитини з світлим волоссям?

Розв'язання:

Дано:

A – темне волосся

a – світле волосся

AA – темне волосся

Aa – темне волосся

aa – світле волосся

	P	♀ AA	x	♂ aa
гамети		A		a
F		Aa, Aa,		aa, aa
		50 % (1/2)		50 % (1/2)
		Aa		aa
		світле волосся		темне волосся

Відповідь: ймовірність народження від цього шлюбу світловолосої дитини становить 50 %.

6. Руде волосся - рецесивна ознака, неруде – доміантна.

А. При яких шлюбах будуть народжуватися діти з ймовірністю 100 % з рудим волоссям?

Б. При яких шлюбах будуть народжуватися діти з ймовірністю 50 %?

В. При яких шлюбах будуть народжуватися діти з ймовірністю 25 %?

Розв'язання:

Дано:

A – не руде волосся

a – руде волосся

AA – не руде волосся

Aa – руде волосся

aa – руде волосся

а)	P	♀ aa	x	♂ aa
гамети		a		a
F		aa, aa,		aa, aa
		100 % руде волосся		
б)	P	♀ Aa	x	♂ aa
гамети		A, a		a
F		Aa, Aa,		aa, aa
		50 %		50 %
		не руде волосся		руде волосся
в)	P	♀ Aa	x	♂ Aa
гамети		A, a		A, a
F		AA, Aa, Aa,		aa
		75 %		25 %
		не руде волосся		руде волосся

Відповідь: а) від цього шлюбу будуть народжуватися діти тільки з рудим волоссям у випадку, якщо в сім'ї обидва батьки гомозиготні рецесивні (aa) з рудим волоссям; б) з ймовірністю 50 % - народження дитини з рудим волоссям можливе в сім'ї, в якій один з

батьків гетерозиготний за даною ознакою (Aa), а другий – гомозиготний рецесивний (aa); в) ймовірність народження дитини з рудим волоссям становитиме 25 %, в якій обидва батьки гетерозиготні (Aa) за даною ознакою.

7. Альбінізм у людини успадковується як аутосомна рецесивна ознака. В сім'ї, в якій один з подружжя альбінос, а другий нормальний щодо аналізованої ознаки народилися різнояцеві близнюки, один з яких нормальний стосовно аналізованої хвороби, а інший – альбінос. Яка ймовірність народження наступної дитини альбіносом?

Розв'язання:

Дано:

A – норма

a – альбінізм

AA – норма

Aa – норма

aa – альбінізм

	P	♀ aa	x	♂ Aa
гамети		a		A, a
F		aa		Aa
		50 %		50 %
		альбінізм		норма

Відповідь: ймовірність народження від цього шлюбу наступної дитини альбіносом становить 50 %.

8. Фенілкетонурія успадковується як рецесивна ознака. До шлюбу вступають хлопець та дівчина гетерозиготні за цією ознакою. Яких нащадків можна очікувати від цього шлюбу?

Розв'язання:

Дано:

A – норма

a – фенілкетонурія

AA – норма

Aa – норма

aa – фенілкетонурія

	P	♀ Aa	x	♂ Aa
гамети		A, a		A, a
F		AA, Aa, Aa,		aa
		75 %		25 %
		норма		фенілкетонурія

Відповідь: ймовірність народження від цього шлюбу здорових дітей становить 75 %, хворих – 25 %.

9. Дитяча форма хвороби Тея-Сакса успадковується як аутосомна рецесивна ознака. Дитина-первісток в цій сім'ї померла у віці 1,5 роки. Яка ймовірність того, що наступна дитина в цій сім'ї страждатиме на дитячу форму хвороби Тея-Сакса?

Розв'язання:

Дано:

A – норма

a – хвороба Тея-Сакса

AA – норма

Aa – норма

aa – хвороба Тея-Сакса

	P	♀ Aa	x	♂ Aa
гамети		A, a		A, a
F		AA, Aa, Aa,		aa
		75 %		25 %
		норма		хвороба Тея-Сакса

Відповідь: ймовірність народження від цього шлюбу другої дитини хворої на хворобу Тея-Сакса становить 25 %.

10. У людини карі очі (B) домінують над блакитними (b). Кароокий чоловік одружився з блакитноокою жінкою і від цього шлюбу народилося восьмеро дітей, усі кароокі. Вкажіть ймовірні генотипи усіх членів сім'ї?

Розв'язання: за умовою задачі в даному випадку блакитні очі – рецесивна ознака, яка може проявитися тільки в гомозиготному стані, тому генотип матері – bb ; генотип батька може бути BB або Bb , оскільки кароокість – домінуютьна ознака. Якщо батько матиме генотип BB , усі діти повинні мати карі очі, тобто всі вони будуть гетерозиготами Bb . Якщо чоловік гетерозиготний, тобто має генотип Bb , то від цього шлюбу можуть бути діти з генотипом Bb і bb .

F ₁	♀ ♂	B	b
	b	Bb	bb
	b	Bb	bb

Це легко зрозуміти з поданої вище решітки Пеннета. По вертикалі цієї решітки розміщуємо можливі гамети матері, а по горизонталі – гамети батька. В кожному квадраті пишемо генотипи дітей, які визначаються сполученням відповідних гамет батьків. З решітки Пеннета встановлюємо, що з чотирьох можливих сполучень гамет у двох випадках народяться гетерозиготні діти *Bb*, які матимуть карі очі, а у двох випадках – гомозиготні *bb* з блакитними очима. Це невідповідає умові задачі. Отже, генотип батька – *BB*, матері – *bb*, дітей – *Bb*.

Відповідь: генотип батька – *BB*, матері – *bb*, дітей – *Bb*.

11. Блакитноокий чоловік, батьки якого мали карі очі, одружився з кароокою жінкою, в батька якого були блакитні очі, а у матері - карі. Яких нащадків можна очікувати від цього шлюбу, якщо відомо, що ген карих очей домінує на блакитними?

Розв'язання: насамперед необхідно встановити генотипи чоловіка та жінки, які вступають до шлюбу. Якщо чоловік блакитноокий, в такому випадку, його генотип включає два рецесивні гени *aa*, отже батьки чоловіка були гетерозиготними *Aa* і *Aa*. У жінки карі очі, отже у неї не обов'язково повинен бути домінуючий ген карих очей *A*, який вона успадкувала від своєї матері. Другий ген кольору очей, який жінка отримала від батька був блакитним, з генотипом *aa*. Отже, жінка гетерозиготна за кольором очей і її генотип *Aa*. В шлюбі гетерозиготного батька *Aa* з гомозиготним за рецесивним геном *aa* можлива ймовірність народження дітей як з карими *AA*, так і блакитними очима *aa*.

Ознаки	Ген	Генотип
Карий колір очей	A	AA, Aa
Блакитний колір очей	a	aa

Р ♀ *Aa* x ♂ *aa*
 гамети A, a a
 F₁ AA aa

Відповідь: при розв'язуванні задачі по відношенню до людини в жодному випадку не можна говорити про пряме співвідношення 1:1, оскільки менделівські співвідношення отримують за великої кількості нащадків або при великих вибірках. У людини, загалом, сім'я складається з невеликої кількості дітей, саме тому можна говорити про ймовірність, а не про істинні співвідношення.

12. Здатність володіти правою рукою у людини домінує над лівою. Жінка-правша, у якої батько був лівша (шульга) вийшла заміж за чоловіка – правшу. Чи можна очікувати, що їх діти будуть лівшами? Родовід чоловіка за цією ознакою невідомо.

Розв'язання:

Ознаки	Ген	Генотип
Здатність володіти правою рукою	A	AA, Aa
Здатність володіти лівою рукою	a	aa

Відомо, що жінка краще володіє правою рукою, тоді в генотипі її повинен бути принаймні один ген *A*. Відомо, що батько у жінки шульга з генотипом *aa*. Жінка від

свого батька могла отримати тільки один ген, а ось чому за генотипом вона повинна бути гетерозиготною – Aa . Чоловік цієї жінки також правша, однак визначити його генотип неможливо, оскільки родовід цього чоловіка за цією ознакою невідомо.

Таким чином, генотип чоловіка можна записати $A_$ (риска вказує на те, що другий ген з пари невідомо).

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♀} Aa \quad \times \quad \text{♂} A_ \\
 \text{гамети} \quad A, a \quad \quad A_ \\
 F_1 \quad \quad \text{Чи може народитися дитина-шульга - aa?} \\
 \text{При розв'язанні задачі потрібно зробити таке припущення:}
 \end{array}$$

а) у випадку якщо батько гомозиготний за даним геном - AA :

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♀} Aa \quad \times \quad \text{♂} AA \\
 \text{гамети} \quad A, a \quad \quad A \\
 F_1 \quad \quad AA \quad \quad Aa \\
 \quad \quad \quad \text{правші}
 \end{array}$$

б) у випадку якщо батько гетерозиготний за даним геном - Aa :

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♀} Aa \quad \times \quad \text{♂} Aa \\
 \text{гамети} \quad A, a \quad \quad A, a \\
 F_1 \quad \quad AA, Aa, Aa \quad \quad aa \\
 \quad \quad \quad \text{правша} \quad \quad \quad \text{лівша}
 \end{array}$$

Відповідь: а) у таких батьків народження ліворуких дітей є неможливим, оскільки $A > a$; б) у другому випадку – ймовірність народження дитини-шульги становить 0,25 або 25 %.

13. У людини ген, що викликає одну з форм спадкової глухоти є рецесивним по відношенню до гену нормального слуху.

А. Яких нащадків можна очікувати від шлюбу гетерозиготних батьків?

Б. Яких нащадків можна очікувати від шлюбу глухої жінки з нормальним чоловіком? Визначте генотипи батьків.

Розв'язання:

Ознаки	Ген	Генотип
Нормальний слух	C	CC, Cc
Глухота	c	cc

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♀} cc \quad \times \quad \text{♂} C_ \\
 \text{гамети} \quad c \quad \quad C_ \\
 F_1 \quad \quad cc \quad \quad \text{глухота}
 \end{array}$$

Відомо, що глухота успадковується як рецесивна ознака, тоді генотип матері буде cc . Генотип батька може бути CC або Cc – в обох випадках дитина буде здоровою. У нашому випадку, за умовою задачі дитина народилася хворою, отже один рецесивний ген дитина отримала від матері, а другий – від батька. Отже, генотип батька Cc .

Відповідь: ймовірність народження здорової дитини у цій сім'ї становить 75 %, хворої – 25 %.

14. Міоплегія успадковується як домінантна ознака. Визначте ймовірність народження дітей з аномаліями в сім'ї в якій батько гетерозиготний, а мати не страждає на міоплегію.

Розв'язання:

Батько гомозиготний, отже генотип Aa . Відомо, що мати не страждає на це захворювання, отже, вона гомозиготна за даним геном, її генотип aa .

Ознаки	Ген	Генотип
Міоплегія (хвороба)	C	CC, Cc
Норма	c	cc

Батько гомозиготний, отже генотип Aa . Відомо, що мати не страждає на це захворювання, отже, вона гомозиготна за даним геном, її генотип aa .

	P ♀ cc	x ♂ Cc
гамети	c	C, c
F ₁	Cc	cc
	50 %	50 %
	здорові	хворі

Відповідь: при шлюбах Aa і aa однакова ймовірність народження як хворих, так і здорових дітей становить - 50 % : 50 %.

15. Випишіть типи гамет, які утворюються у особин з генотипом: а) AA ; б) Aa ; в) aa ; г) BB .

16. Випишіть типи гамет, які утворюються у особин з генотипом: а) dd ; б) DD ; в) Dd .

17. У людини ген довгих вії домінує над геном коротких вії. Жінка з довгими віями, у батька якої короткі вії, вийшла заміж за чоловіка з короткими віями.

А. Скільки типів гамет утворюється у жінки?

Б. У чоловіка?

В. Яка ймовірність народження в даній сім'ї дитини з довгими віями?

Г. Скільки різних генотипів і фенотипів може бути у дітей в цій сім'ї?

18. Ген діабету рецесивний по відношенню до гена нормального стану. У здорового подружжя народилася дитина хвора на діабет.

А. Скільки типів гамет може утворитися у батька?

Б. У матері?

В. Яка ймовірність народження здорової дитини в даній сім'ї?

Г. Скільки різних генотипів може бути у дітей в цій сім'ї?

Д. Яка ймовірність того, що друга дитина народиться хворою?

19. Чоловік з ластовинням одружився з нормальною жінкою за цією ознакою. Від цього шлюбу народилися три доньки з ластовинням. Одна з них, вийшла заміж за чоловіка без ластовиння.

А. Яких дітей можна очікувати від цього шлюбу?

Б. Визначте, яка ознака домінанта або рецесивна?

20. Скільки типів гамет утворюють організми: а) з генотипом CC ; б) рецесивний за геном a ; в) моногібриди Aa, Bb, Cc ?

21. Скільки типів гамет утворює організм, гетерозиготний за однією парою генів Aa ?

22. Галактоземія (нездатність засвоювати молочний цукор) успадковується як аутосомна рецесивна ознака. Успіхи сучасної медицини дозволяють попередити появу цього захворювання та уникнути важких наслідків щодо порушення обміну речовин. Яка ймовірність народження хворих дітей в сім'ї, якщо один з батьків гомозиготний за геном галактоземії, якщо відомо, що розвиток цієї хвороби у нього було попереджено проведенням дієти, а інший – гетерозиготний за галактоземією?

23. Одна з форм агамаглобулінемії - повна відсутність лімфатичної тканини успадковується як аутосомно рецесивна ознака. У сім'ї здорових батьків народилася дитина з ознаками даної форми агамаглобулінемії. Яка ймовірність народження в цій сім'ї здорової дитини?

24. Одна з форм цистонурії – порушення метаболізму деяких амінокислот, внаслідок чого в сечі хворих виявляють цистин, лізин, аргінін і орнітин, успадковуються як аутосомно рецесивна ознака. У гетерозигот фіксується тільки підвищений вміст цистину в сечі, у гомозигот – цистинові каміння в нирках.

А. Визначте, можливі форми прояву цистинурії у дітей в сім'ї, в якій, один з батьків страждає на це захворюванням, а у іншого, при біохімічному обстеженні, виявлено підвищений вміст цистину в сечі.

Б. Які форми цистонурії можливі у дітей, народжених в сім'ї, в якій один з батьків страждає на наявність каміння у нирках, інший - нормальний у відношенні щодо аналізуючої ознаки.

25. Злиття нижніх молочних різців успадковується як аутосомно домінуюча ознака. В одній з сімей виявили, що у першій дитини нижні різці зрослися. Батьки не пам'ятають наявності цієї аномалії щодо своїх батьків. Визначте можливі фенотипи батьків, а для кожного з варіантів вирахуйте ймовірність народження дітей в сім'ї без аномалії.

26. Світлоока жінка, батьки якої мали чорне волосся, одружується з чоловіком у якого чорне волосся, однак у його матері – світле волосся, а у батька - чорне. Єдина дитина в цій сім'ї є світловолосою. Яка ймовірність появи в сім'ї дитини саме з таким кольором волосся, якщо відомо, що ген чорного волосся домінує над світлим?

27. Одна з форм гемералопії успадковується як домінуюча ознака.

А. Яка ймовірність народження дітей з такою аномалією в сім'ї в якій один з батьків страждає нічною сліпотою, а іншого вона відсутня, оскільки відомо, що батьки гомозиготні?

Б. Яка ймовірність народження дітей, що страждатимуть на одну з форм гемералопії?

28. Хвороба Вільсона успадковується як рецесивна аутосомна ознака. Яка ймовірність народження хворих дітей в сім'ї, в якій один з подружжя страждає аналізаторним захворюванням, а другий, здоровий. Відомо, що здоровими були також його батьки, брати і сестри.

29. Афібриногенемія успадковується як рецесивна аутосомна ознака. В сім'ї у здорових батьків народилась дитина з ознаками афібриногенемії. Яка ймовірність народження другої дитини з цією ж ознакою?

30. У людини кучеряве волосся домінує над гладеньким. Кучерявий батько і мати з гладеньким волоссям мають п'ятеро дітей: трьох кучерявих, і двох - з гладеньким волоссям. Які генотипи усіх членів сім'ї? Поясніть одержані розщеплення.

31. Жінка з не рудим волоссям, мати і батько якої мають неруде волосся, а брат руде волосся, одружилася з чоловіком з рудим волоссям, мати якого має також руде волосся, а батько – неруде волосся. Від цього шлюбу народилися хлопчик і дівчинка з рудим волоссям. Визначте генотипи у всіх згаданих осіб.

32. Пряме волосся в людини – рецесивна ознака, кучеряве – ознака, яка не повністю домінує над ознакою прямого волосся; гетерозиготні особи мають хвилясте волосся. Яких дітей можна очікувати від цього шлюбу, від батьків із хвилястим волоссям?

33. У людини ген карликовості домінує над геном нормального зросту. Чоловік нормального зросту одружився з жінкою карликового зросту, батько якої був нормального зросту. Яка ймовірність народження дитини-карлика в цього подружжя?

34. Блакитноокий чоловік одружився з жінкою з карими очима. В них народилися дві дитини: одна з карими, а друга з блакитними очима. Чи можна завдяки цим даним встановити, яка ознака є домінуючою, а яка рецесивною?

35. Куряча сліпота – домінантна ознака. Жінка з курячою сліпотою вийшла заміж за нормального здорового чоловіка по відношенню до цієї ознаки. Від цього шлюбу народилася одна дитина з нормальним зором. Яка ймовірність народження наступної, другої дитини здоровою з нормальним зором?
36. Відсутність емалі на зубах людини – домінантна ознака. Чи можна побоюватися батькам, що в дитини будуть зуби з дефектами, у випадку, якщо в батька зуби здорові, а в матері – без емалі, якщо відомо, що в батька матері були нормальні зуби?
37. Важка форма анемії зумовлюється гомозиготністю за мутантним геном гемоглобіну. В гетерозигот анемія виражена в легкій формі. Мати та батько мають слабо виражену форму цієї хвороби. Яка ймовірність розвитку важкої форми хвороби в дитини?
38. Короткопалість домінує над нормальною довжиною пальців. У жінки – короткопалість (брахідактилія), а у чоловіка – нормальна довжина пальців. У батьків чоловіка та жінки були короткі пальці. Яких дітей можна очікувати від цього шлюбу короткопалих чи з нормальною довжиною пальців?
39. Сколіоз успадковується як домінантна ознака. В матері та у батька сколіоз. У подружжя четверо дітей, і четверо онуків. Виявлено, що тільки в одного онука немає сколіозу. Які можливі генотипи бабусі, дідуса та батьків цього онука?
40. У подружжя в обох батьків природжена деформація зубів. Із трьох дітей тільки в одного нормальні зуби. Яка ймовірність, що в четвертій дитини будуть нормальні зуби?
41. Чи треба побоюватися, що дитина буде глухонімою, якщо в її батьків уже є глухоніма дитина, однак вони, батьки не мають цієї аномалії?
42. Глюкозурія – захворювання, що успадковується за аутосомно-рецесивним типом. У здорових батьків двоє дітей страждають на глюкозурію. Яка ймовірність народження третьої дитини здоровою?
43. У здорових батьків народилося двоє дітей: син, що хворіє на фенілкетонурію та здорова донька. Якою є ймовірність того, що донька є носієм гена фенілкетонурії?
44. У Мирослава та його рідного брата Миколи сірі очі, а у сестри Марини – блакитні. Відомо, що мати цих дітей – блакитноока, на відміну від своїх батьків, які мають сірі очі. Як успадковується блакитне та сіре забарвлення очей, визначте який колір очей у батька Мирослава, Миколи та Марини? Встановіть генотипи всіх членів сім'ї. Надайте аргументовану відповідь.
45. У людини ген полідактилії (шестипалості) домінує над геном нормальної будови руки. Від шлюбу гетерозиготного шестипалого чоловіка з п'ятипалою жінкою народилося п'ятеро дітей: двоє – п'ятипалі, і троє - шестипалі. Які генотипи у дітей?
46. У людини ген однієї з форм спадкової глухонімоти є рецесивним щодо гена нормального слуху. Глухоніма жінка вийшла заміж за чоловіка з нормальним слухом. Їхня дитина – глухоніма. Визначте генотип жінки, її чоловіка та дитини.
47. Наявність пігменту волосся у людини домінує над альбінізмом (відсутністю пігменту). Чоловік і дружина – гетерозиготні за пігментацією волосся. Чи можливе народження від цього шлюбу дитини-альбіноса?
48. Одна з форм гемералопії (нездатність бачити у сутінках і при нічному освітленні) успадковується як домінантна аутосомна ознака. Яка ймовірність народження хворих дітей від шлюбу гомозиготних батьків, один із яких хворий, а інший – здоровий?
49. В одній з сімей протягом чотирьох років народилися двоє дітей з патологією черепа, третя дитина – нормальний син, у якого пізніше, народилося дитина з

аномаліями черепа. Відомо, що батьки фенотипово нормальні. Яким чином можна пояснити ці факти?

50. У представників білої раси зустрічаються особини з шерстистим волоссям. Цю ознаку вивчено в родинах, в яких один з батьків (чоловік або жінка) мав шерстисте волосся, а другий – звичайне. Серед нащадків цих шлюбів було 145 дітей (приблизно порівну синів і доньок) з шерстистим і 130 дітей (приблизно порівну синів і доньок) із звичайним волоссям. У шлюбах між людьми, що мають звичайне волосся, однак серед родичів зустрічаються особи з шерстистим волоссям, завжди народжуються діти зі звичайним волоссям. Як успадковується ознака шерстистого волосся?

51. У людини полідактилія (шестипалість) детермінована домінантним геном. Від шлюбу гетерозиготного шестипалого чоловіка з жінкою з нормальною будовою руки народилось двоє дітей, одна дитина п'ятипала, друга – шестипала. Які генотипи у дітей?

52. Гіпофосфатемія успадковується як аутосомна рецесивна ознака. Яка ймовірність народження хворих дітей в сім'ї, в якій один з батьків гетерозиготний, а інший гомозиготний за цією ознакою?

53. Парагемофілія успадковується як рецесивна аутосомна ознака. Яка ймовірність народження хворих дітей з в сім'ї, в якій батьки хворіють на парагемофілію?

54. Відсутність малих корінних зубів успадковується як домінантно аутосомна ознака. Яка ймовірність народження хворих дітей в сім'ї, в якій батьки гетерозиготні за цією ознакою?

55. Пізня дегенерація рогівки, що розвивається після 50 років успадковується як домінантна аутосомна ознака. Визначте ймовірність виникнення захворювання в сім'ї, якщо відомо, що бабуся, дідусь та усі родичі за материнською лінією страждали на пізню дегенерацію рогівки, на відміну від батьківської лінії, в якій всі предки були здоровими.

Дигібридне і полігібридне схрещування

При схрещуванні однорідних гібридів першого покоління між собою (самозапилення або споріднене схрещування) у другому поколінні (F_2) з'являються особини як з домінантними, так і з рецесивними проявами ознаки, тобто спостерігається розщеплення проявів ознаки у певних відсоткових співвідношеннях, а саме: 75 % особин мають домінантні прояви ознаки, 25 % – рецесивні. Ця закономірність отримала назву *другого закону Менделя*, або *закону розщеплення* (рис. 2, 3).

З другого закону Менделя можна зробити висновок, що:

- 1) алелі гена, перебуваючи у гетерозиготному стані, не змінюють один одного;
- 2) при дозріванні гамет у гібридів утворюється приблизно однакова кількість гамет з домінантними і рецесивними алелями;
- 3) при заплідненні чоловічі й жіночі гамети, що несуть домінантні і рецесивні алелі, вільно комбінуються.

При схрещуванні двох гетерозигот (Aa), у кожної з яких утворюється два типи гамет, – половина з домінантним алелем (A), половина з рецесивним алелем (a), отже, необхідно очікувати чотири можливих поєднання. За зовнішнім виглядом (фенотипом) особини AA і Aa не відрізняються, тому розщеплення відбувається у співвідношенні 3:1. Проте за генотипом співвідношення залишиться $1AA:2Aa:1aa$.

Таким чином, *при схрещуванні двох гетерозиготних особин, тобто гібридів, які аналізуються за однією парою альтернативних виявів ознаки, у нащадків*

спостерігається розщеплення за фенотипом у співвідношенні 3:1 і за генотипом 1:2:1.

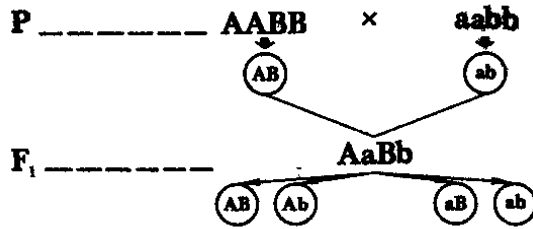
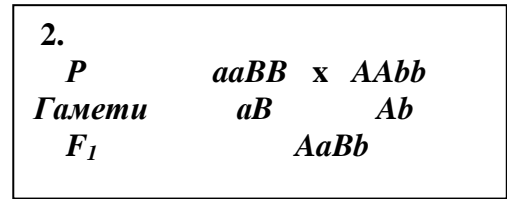
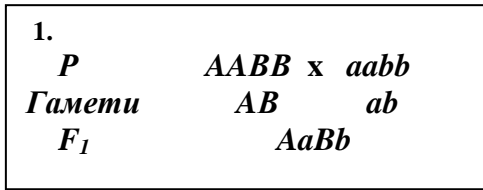
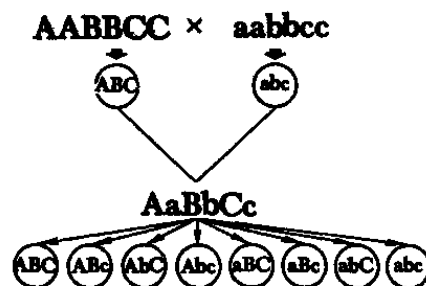


Рис.2. Схема запису двох прикладів дигібридного схрещування

♂♀	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>Ab</i>	<i>AABb</i>	<i>AAbb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

Рис. 3. Схема дигібридного схрещування і аналіз за допомогою решітки Пеннета

Полігібридне схрещування. Дигібридне схрещування як приклад полігібридного схрещування. Визначити генотипну різноманітність між організмами за одним-двома генами як практично, так і теоретично неможливо, оскільки в організмі є мільйони генів, які разом організують генетичний гомеостаз індивіда і визначають його розвиток. При полігібридному схрещуванні батьківські організми аналізуються за кількома ознаками (рис. 4, 5). Прикладом полігібридного схрещування може бути дигібридне, при якому у батьківських організмів беруть до уваги відмінності за парами альтернативних виявів двох ознак. Перше покоління гібридів у цьому випадку виявляється однорідним, проявляються тільки домінантні алелі, причому домінування не залежить від того, як ознаки були розподілені між батьками.



♂♀	ABC	ABc	AbC	Abc	aBC	aBc	abC	abc
ABC	AABBCC	AABBcc	AABbCC	AABbCc	AaBbCC	AaBBcC	AaBbCC	AaBbCc
ABc	AABBcC	AABBcc	AABbCc	AABbcc	AaBBcC	AaBbcc	AaBbCc	AaBbcc
AbC	AABbCC	AABbCc	AAbbCC	AAbbCc	AaBbCC	AaBbCc	AabbCC	AabbCc
Abc	AABbCc	AABbcc	AAbbCc	Aabbcc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	Aabbcc
aBC	AaBBCC	AaBBcC	AaBbCC	AaBbCc	aaBBCC	aaBBcC	aaBbCC	aaBbCc
aBc	AaBBcC	AaBBcc	AaBbCc	AaBbcc	aaBbCc	aaBBcc	aaBbCc	aaBbcc
abC	AaBbCC	AaBbCc	AabbCC	AabbCc	aaBbCC	aaBbCc	aabbCc	aabbCc
abc	AaBbCc	AaBbcc	AabbCc	Aabbcc	aaBbCc	aaBbcc	aabbCc	aabbcc

Рис. 4. Схема тригібридного схрещування і аналіз за допомогою решітки Пеннета

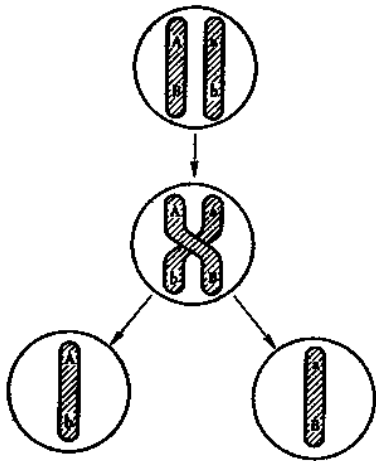


Рис. 5. Схема можливих перекомбінацій в гаметах дигібридів у випадку розміщення аналізуючих пар генів в різних парах хромосом

56. Випишіть типи гамет, які утворюються у особин з генотипом: а) *aabb*; б) *AaBB*; в) *AaBb*.

Розв'язання: За формулою $N = 2^n$, де N – число типів гамет, n – кількість ознак за якими дана ознака гетерозиготна. Визначаємо число типів гамет у особин наступних генотипів:

- а) у осіб з генотипом *aabb* - один тип гамет ($2^0=1$). Отже, $P - aabb$, $G - ab$;
 б) у осіб з генотипом *AaBB* - два типи гамет ($2^1=2$). Отже, $P - AaBB$, $G - AB, aB$;
 в) у осіб з генотипом *AaBb* - один тип гамет ($2^2=4$). Отже, $P - AaBb$, $G - AB, aB, Ab, ab$.

Відповідь: а) $P - aabb$, $G - ab$; б) $P - AaBB$, $G - AB, aB$; в)

57. У людини короткозорість домінує над нормальним зором, а карий колір очей над блакитним. Єдина дитина в сім'ї короткозорих карооких батьків має блакитні очі та нормальний зір. Встановіть генотипи всіх членів в цій сім'ї?

Розв'язання:

Ознаки	Ген	Генотип
Короткозорість	B	BB, Bb
Нормальний зір	b	Bb
Карі очі	C	CC, Cc
Голубі очі	c	Cc

а) P ♀ B_C_ x ♂ B_C_
 Гамети (G) bc bc
 F₁ bbcc

б) P ♀ B^bC^c x ♂ B^bC^c
 Гамети (G) bc bc
 F₁ bbcc

Відомо, що батьки короткозорі та кароокі, в генотипі кожного з них повинен бути домінантний ген. Їхня дитина – рецесивна гомозиготна. Отже, батьки повинні бути гетерозиготними за обома ознаками.

Відповідь: батьки повинні бути гетерозиготними за обома ознаками.

58. У людини карі очі *B* домінують над блакитними *b*, темне забарвлення волосся *R* над світлим *r*. Блакитноокий брүнет, батько якого був блондином одружився з карокою блондинкою з родини у якої усі члени протягом кількох поколінь мали карі очі. Яких нащадків за цими ознаками можна очікувати від цього шлюбу?

Розв'язання: за умовою задачі відомі батьківські ознаки та ознаки їх дітей у F₁, необхідно визначити генотипи і фенотипи онуків у F₂. Розписуючи, слід пам'ятати, що рецесивна ознака блакитноокість та світле забарвлення волосся може виявитись тільки в гомозиготному стані, домінантна ознака – кароокість та темне забарвлення волосся – у гомо-та гетерозиготному станах. Блакитні очі - рецесивна ознака – *bb*, темне забарвлення волосся – *Rr*, а його генотип – *bbRr*. За умови задачі відомо, що батько брүнета був блондином, однак ми не знаємо кольору очей батька, вони могли бути як карі, так і блакитні – *bbrr* або *Bbrr*. Генотип та фенотип матері невідомі. Відомо, що син – брүнет з блакитними очима, а батько – кароокий блондин, отже мати повинна бути брүнеткою з блакитними або карими очима, а її генотип за цими ознаками або *Rrbb*, або *RRBb*, або *RRbb*, тобто за кольором волосся вона може бути як гомо-, так і гетерозиготною. Тепер треба розписати генотип дружини та її батьків. В умові задачі вказано, що вона кароока блондинка і в її родоводі всі предки мали карі очі, завдяки цим відомостям можна записати генотип забарвлення очей та кольору волосся матері *BBrr*. Її батьки були кароокі, проте невідомий колір їхнього волосся, вони могли б бути або блондинами, або гетерозиготними брүнетами, тобто їх генотип *BBrr* або *BBRr*. Стать дітей не береться до уваги, оскільки розглядувані ознаки не зчеплені із статтю.

Розв'язання:

Дано:

Bb – блакитні очі

Rr – темне забарвлення волосся

rr – світле забарвлення волосся

P ♀ *BBRr* x ♂ *BBRr* або P ♀ *BBrr* x ♂ *BBrr*
 мати батько мати батько

P ♀ *BBRr* x ♂ *BBRr*
 P ♀ *BBrr* x ♂ *BBrr*

батьки дружини

P	♀ bbR__	x	♂ bbrr	або	P	♀ BbR__	x	♂ Bbrr
	батьки чоловіка				батьки чоловіка			
F ₁	♀ BBrr	x	♂ bbRr					

♀ ♂	bR	br
Br	BbRr	Bbrr

Відповідь: стать дітей не береться до уваги, оскільки розглядувані ознаки не зчеплені із статтю.

59. Глаукома дорослих успадковується декількома шляхами. Одна з форм глаукоми визначається домінантним аутосомним геном, друга – рецесивним також аутосомним незчепленим з попереднім геном.

А. Яка ймовірність народження дитини з аномалією у випадку, якщо обоє батьків гетерозиготні за обома парами патологічних генів?

Б. Яка ймовірність народження дитини з аномалією в сім'ї, в якій один з батьків гетерозиготний за обома парами патологічних генів, а другий нормальний, щодо зору і гомозиготний за обома парами генів?

Розв'язання:

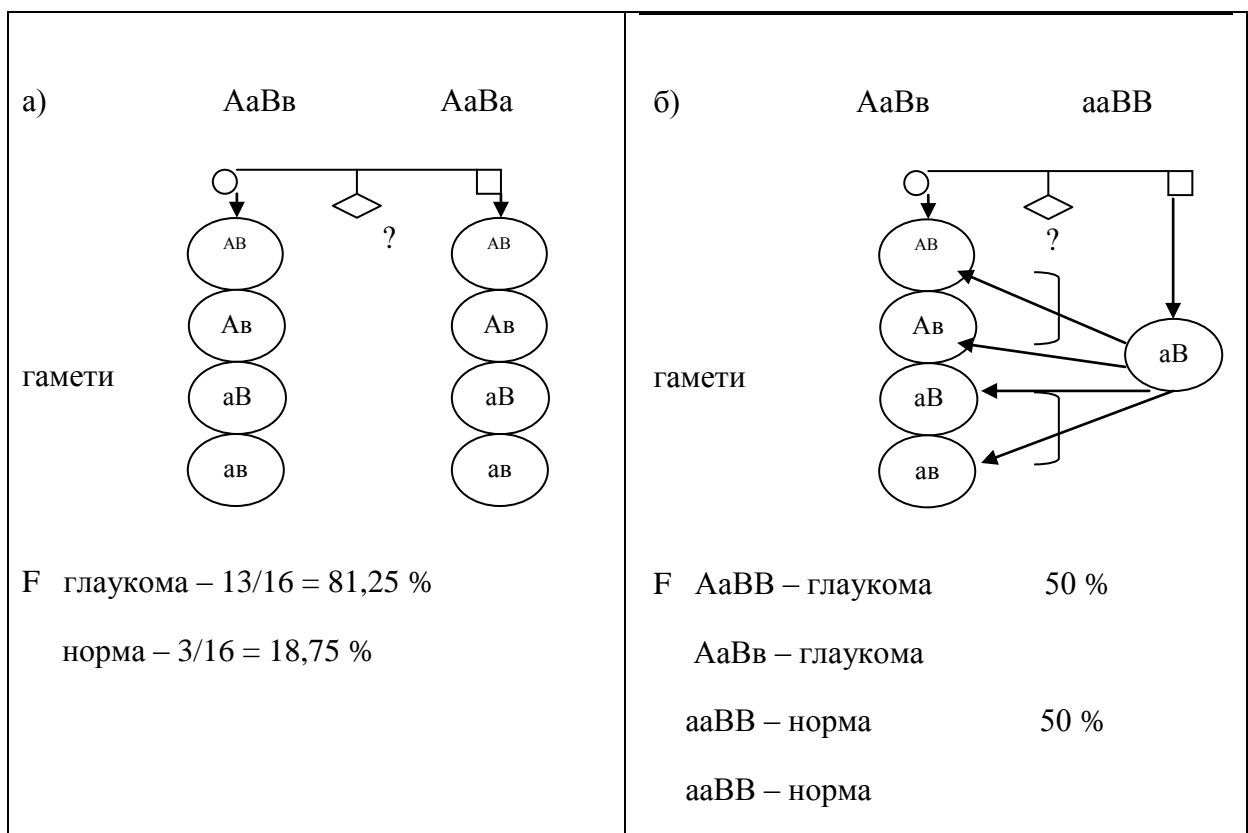
Дано:

A – глаукома AA – глаукома

a – норма Aa – глаукома

B – норма BB – норма

aa – норма vv – глаукома v – глаукома Vv – норма



F	AB	Ab	aB	Ab
AB	ААВВ глаукома	ААВв глаукома	АаВВ глаукома	АаВв глаукома
Ab	ААВв глаукома	ААВВ глаукома	АаВв глаукома	Аавв глаукома
aB	АаВВ глаукома	АаВв глаукома	aaВВ норма	aaВв глаукома
ab	АаВв глаукома	Аавв глаукома	aaВв норма	аавв глаукома

Відповідь: а) у випадку, якщо обоє батьків гетерозиготні за обома парами патологічних генів ймовірність народження дитини в цій сім'ї з аномалією становить $13/16$ або $81,25\%$; б) у випадку, якщо один з батьків гетерозиготний за обома парами патологічних генів, а другий нормальний, щодо зору і гомозиготний за обома парами генів ймовірність народження дитини хворої дитини в цій сім'ї становить $1/2 = 50\%$.

60. У подружжя, в якій батько з нормальним слухом і гладким волоссям, а мати – з хвилястим волоссям і нормальним слухом, народилась одна глухоніма дитина з гладким волоссям, наступна, друга дитина з нормальним слухом і з хвилястим волоссям. Яка ймовірність народження глухонімих дітей з хвилястим волоссям в сім'ї, якщо відомо, що ген з хвилястого волосся домінує над гладким, глухонімота – ознака рецесивна, а обидві пари генів знаходяться в різних хромосомах?

Розв'язання:

Дано:

А – нормальний слух

а – глухонімота

В – хвилясте волосся

в – гладке волосся

АА – нормальний слух

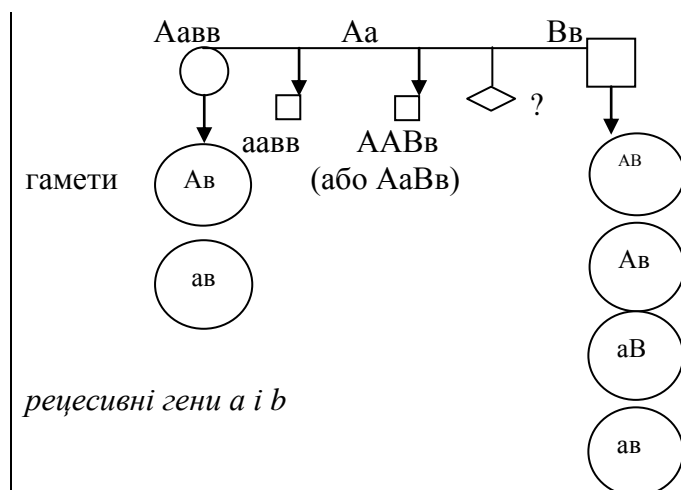
Аа – нормальний слух

aa – глухонімота

ВВ – хвилясте волосся

Вв – хвилясте волосся

vv – гладке волосся



Серед нащадків можливі варіанти дітей:

нормальний слух і хвилясте волосся – $3/8 = 37,5\%$;

нормальний слух і гладке волосся – $3/8 = 37,5\%$;

глухонімота і хвилясте волосся – $1/8 = 12,5\%$;

глухонімота і гладке волосся – $1/8 = 12,5\%$

F	AB	Ab	aB	ab
Ab	ААВв нормальний слух хвилясте волосся	ААВВ нормальний слух гладке волосся	АаВв нормальний слух хвилясте волосся	Аавв нормальний слух гладке волосся
ab	АаВв нормальний слух хвилясте волосся	Аавв нормальний слух гладке волосся	aaВв глухонімота хвилясте волосся	аавв глухонімота гладке волосся

Відповідь: ймовірність народження наступної дитини в цій сім'ї глухонімої з хвилястим волоссям 12,5 %.

61. У людини відомо два типи сліпоти і кожна визначається рецесивним аутосомним геном. Гени обох ознак знаходяться в різних парах хромосом.

А. Яка ймовірність народження майбутньої дитини сліпою, якщо мати і батько страждають одним і тим самим видом спадкової сліпоти за однією парою генів, а за другою парою генів сліпоти вони нормальні?

Б. Яка ймовірність народження майбутньої дитини сліпою у випадку, якщо мати і батько страждають різними видами спадкової сліпоти, якщо відомо, що за обома парами генів вони гомозиготні?

В. Визначте ймовірність народження дитини сліпою, якщо відомо, що батьки її зрячі, обидві бабусі страждають однаковим видом спадкової сліпоти, а за другою парою аналізованих генів вони нормальні і гомозиготні? В родоводі з боку дідусів спадкової сліпоти не виявлено.

Г. Визначте ймовірність народження дітей сліпими в сім'ї, про яку відомо: батьки зрячі, бабусі страждають різними видами спадкової сліпоти, а за другою парою аналізованих генів вони нормальні і гомозиготні; в родоводі дідусів спадкової сліпоти не виявлено.

Розв'язання:

Дано:

А – нормальний зір

АА – нормальний зір

Аа – нормальний зір

а – сліпота

аа – сліпота

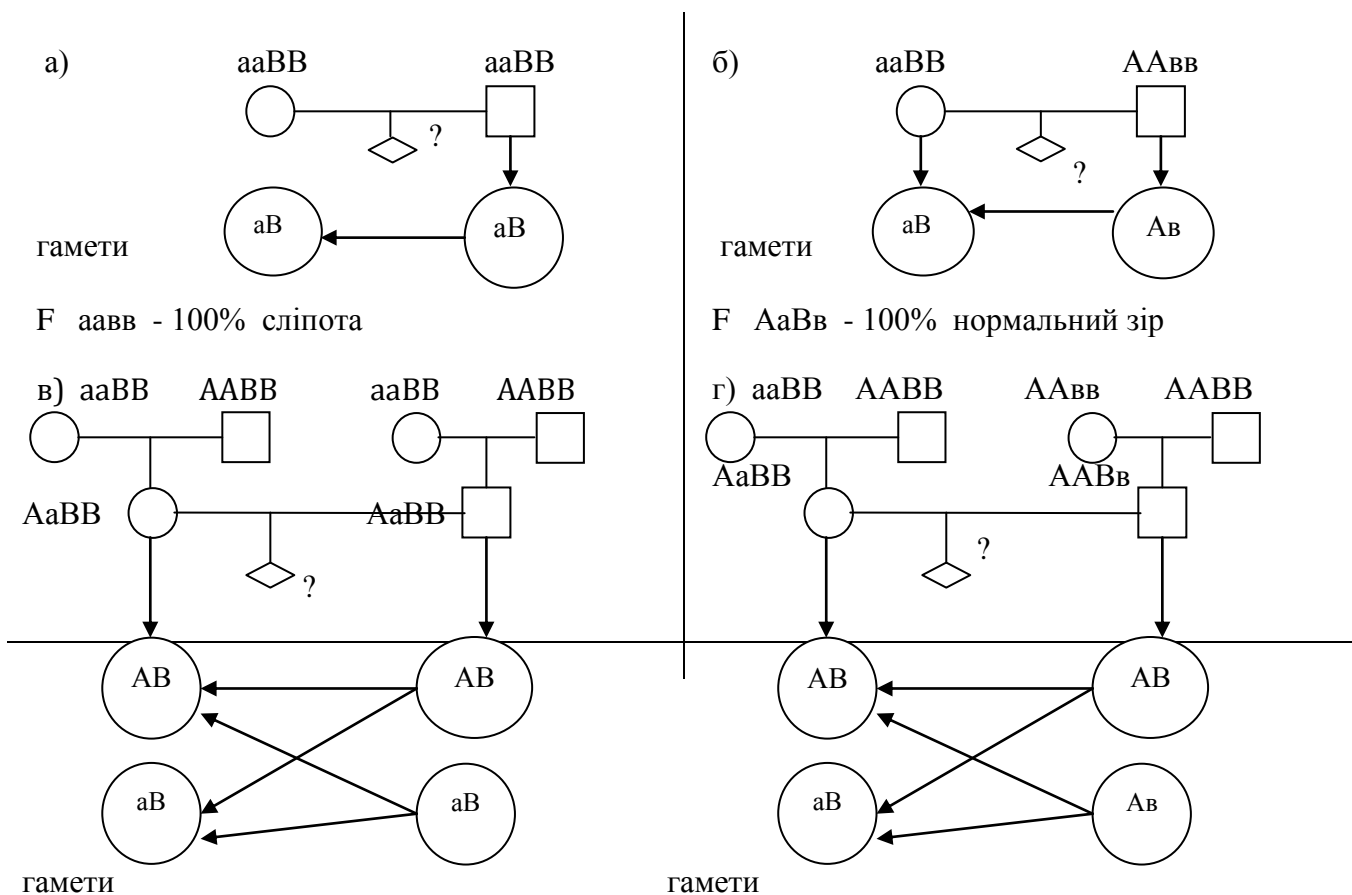
Вв – нормальний зір

ВВ – сліпота

В – нормальний зір

ВВ – нормальний зір

в – сліпота



F AABV – нормальний зір
AaBV – нормальний зір 75%
AABV – нормальний зір
aaBV – сліпота 25%

F AABV – нормальний зір
AaBV – нормальний зір 100%
AABV – нормальний зір
AaBV – нормальний зір

Відповідь: а) ймовірність народження дитини сліпою в цій сім'ї становить 100 %; б) в цій сім'ї діти будуть мати нормальний зір; в) ймовірність народження дитини сліпою в цій сім'ї становить 25 %; г) діти в цій сім'ї будуть народжуватись з нормальним зором з ймовірністю 100 %.

62. Фенілкетонурія – одна з рецесивних форм агамаглобулінемії швейцарського типу, що призводить до смерті в шестимісячному віці та успадковується як аутосомна рецесивна ознака.

А. Яка ймовірність народження здорових дітей, якщо в сім'ї батьки гетерозиготні за обома парами патологічних генів?

Б. Визначте ймовірність народження хворих на фенілкетонурію в сім'ї батьки гетерозиготні за обома парами генів?

Розв'язання: за умовою задачі ми маємо справу з двома хворобами, і відповідно, з двома парами неалельних генів. Відомо, що в шлюб вступають два гетерозиготних за обома парами генів батьків – їх генотипи $AaBb$.

В пункті А необхідно визначити ймовірність народження здорових дітей, тобто це ті діти, в яких в генотипі є у наявності хоча б по-одному домінантному гену з кожного алеля. Ймовірність народження таких дітей складає $9/16$, або $56,25\%$. Ймовірність народження дітей, які матимуть домінантний ген одного алеля - $3/4$, ті, які матимуть домінантний ген другого алеля - $3/4$.

Отже, ймовірність народження дітей, які матимуть хоча б один домінантний ген з кожного алеля дорівнює $3/4 \times 3/4 = 9/16$, або $56,25\%$.

В пункті Б необхідно встановити можливості появи дітей хворих на фенілкетонурію, тобто три особини із 16, у яких можливе виявлення тільки фенілкетонурії, однак на фенілкетонурію будуть хворіти тільки четверо осіб з 16, трьох з них можна спасти. Отже, в 75% випадках народження хворих осіб на фенілкетонурію можна спасти. Цю задачу можна вирішувати іншим шляхом виходячи з ймовірності співпадання двох незалежних явищ. Спасити можна тільки тих хворих осіб, які гомозиготні за рецесивним геном одного алеля, у яких буде хоча б один домінантний ген другого алеля. Ймовірність першого явища $1/4$, другого - $3/4$. Отже, ймовірність спасіння складатиме $1/4 \times 3/4 = 3/16$. Приймавши кількість хворих на фенілкетонурію $1/4$ за 100% , при вирахуванні кількість хворих на фенілкетонурію складатиме $3/4$ або 75% .

Відповідь: а) ймовірність народження дітей, які матимуть хоча б один домінантний ген з кожного алеля $56,25\%$; б) ймовірність народження хворих на фенілкетонурію в сім'ї батьки гетерозиготні за обома парами генів складатиме 75% .

63. У людини карі очі B домінують над блакитними b , а здатність краще володіти правою рукою R – над здатністю краще володіти лівою r . Кароокій правша одружився з блакитноокою правшою. Перша дитина має блакитні очі і виявляється лівшою. Якими фенотипно будуть нащадки цієї пари?

Розв'язання: у зв'язку з тим, що блакитний колір очей та володіння лівою рукою є рецесивними ознаками, вони виявляються тільки в гомозиготному стані, а ознаки кароокості та володіння правою рукою – як у гомо-, так і гетерозиготному стані, оскільки вони домінантні. Можливі фенотипові радикали жінки і чоловіка можна записати таким чином:

$PP \text{♀ } bbR_ \times \text{♂} B_R_$

За умови задачі видно, що одна дитина має дві рецесивні ознаки - блакитний колір очей та здатність володіти лівою рукою. Отже, батьки повинні бути гетерозиготними, мати – за однією, батько – за однією або двома ознаками, тобто:

$PP \text{♀ } bbRr \times \text{♂} BbRr$

Такий висновок випливає із закономірностей виявлення ознак.

Відповідь: щоб визначити фенотипні ознаки нащадків цієї пари, треба розписати всі можливі типи гамет, які утворюватимуться у цих батьків.

64. Припустімо, що у людини різниця в кольорі шкіри обумовлюється в основному двома парами генів, які розщеплюються незалежно: $A_1A_1A_2A_2$ – чорна шкіра, $a_1a_1a_2a_2$ – біла шкіра. Будь-які три домінуючі гени дають темну шкіру, будь-які два – смугляву, один – світлу.

А. Визначте генотип батьків, які обидва смагляві і мають одну чорну і одну білу дитину.

Б. Смагляві батьки мають смаглявих дітей. Визначте генотипи батьків.

В. Один з батьків смаглявий, другий – світлий. З великої кількості дітей $3/8$ – світлих, $1/8$ темних і $1/8$ білих. Визначте генотипи батьків.

65. Людина має кілька форм спадкової короткозорості. Помірна форма (від $-2,0$ до $-4,0$ діоптрій) і висока (більше $-6,0$) передаються як аутосомні незчеплені ознаки. Причому в людей, що мають гени обох форм короткозорості, проявляється тільки одна – висока форма.

А. У сім'ї, в якій мати короткозора, а у батька нормальний зір, народилося двоє дітей: дівчинка та хлопець, у доньки проявилась помірна форма короткозорості, а у сина - висока. Яка ймовірність народження наступної дитини в сім'ї без аномалії, якщо відомо, що за материнською лінією короткозорістю страждав тільки один з батьків?

Б. У сім'ї, де батьки страждали помірною короткозорістю, народилася дитина з нормальним зором. Визначте генотипи батьків, і можливі генотипи і фенотипи у дітей.

66. Чоловік з маленькими очима і тонкими губами одружився з жінкою з великими очима і товстими губами. У них народився син, у якого були великі очі та товсті губи. Син у свою чергу одружився з жінкою, в якій були великі очі та тонкі губи. У них народилось двоє дітей – хлопчик і дівчинка. Хлопчик з великими очима і тонкими губами, а дівчинка з маленькими очима і товстими губами. Визначте генотипи всіх батьків. Великі очі і товсті губи – ознаки домінуючі.

67. Жінка, що страждає на цукровий діабет (у її батьків вуглеводний обмін не порушений), резус-позитивна (її мати також резус-позитивна, тоді як батько – резус-негативний), її чоловік, не має цукрового діабету (не дивлячись на те, що у його матері цукор в крові впродовж останніх 10 років був значно вищий за допустиму норму), резус-позитивний (відомо, що його батько був резус-негативним), народили спільну дитину – резус-негативну, хвору на цукровий діабет вже з дитинства. Скільки шансів у дитини народитися саме такою, якщо врахувати всю наявну у вашому розпорядженні інформацію про близьких і далеких родичів цієї дитини? Ген резус-позитивності - домінуючий ген як і ген, що контролює нормальний вуглеводний обмін.

68. Скільки типів гамет, і які саме гамети, утворюють організми з такими генотипами: а) організм з генотипом $CCPP$; б) організм з генотипом $ccPP$; в) організм рецесивний за генами c, p ?

69. Скільки типів гамет, і які саме гамети, утворюють наступні організми: а) організм з генотипом $CcPp$; б) дигібрид $CcPp$; в) тригібрид $CcPpEe$ та $CcPpEE$; г) з генотипами $AABB$; д) $CcBB$; е) $AaBb$; є) з генотипом, що містить рецесивні гени a і b ?

70. При схрещуванні нащадків $AabbCcEe$ і $AaBbCCee$. Яку частину нащадків складають особини з генотипом а) $AAbbCCee$, б) $aabbcc ee$, в) $AaBbCcEE$?

71. У резус-негативної жінки з I групою крові народилася дитина з II групою крові, в якій спостерігається гемолітична хвороба внаслідок резус-конфлікту.

Яка ймовірність «несприятливої» наступної вагітності, якщо в дитини буде той же батько?

72. Блакитноока жінка-шульга, в якої батьки були кароокими правшами, одружилася з чоловіком з карими очима, який добре володіє правою рукою, в його батька були карі очі, в матері – блакитні, в сім'ї не було шульг. Яких нащадків можна очікувати від цього шлюбу?

73. Ген кароокості домінує над геном блакитноокості. Блакитноокий чоловік, батьки якого мали карі очі, одружився з кароокою жінкою, у батька якої очі були блакитні, а у матері – карі. Якого кольору очей можна очікувати у дітей від цього шлюбу?

74. Частина людей відчуває смак фенілтіокарбаміду як гіркий, а інша - цього смаку не відчуває. Відчуття смаку є домінантною ознакою. В сім'ї, в якій батько й мати блакитнооки з відчуттям смаку фенілтіокарбаміду, народилася дитина з блакитними очима, без відчуття смаку фенілтіокарбаміду. Визначте можливі генотипи цих особин.

75. Батько з кучерявим волоссям (домінантна ознака) без ластовиння і мати з прямим волоссям і ластовинням (домінантна ознака) мають трьох дітей: з кучерявим волоссям і ластовинням, з кучерявим волоссям і без ластовиння, з прямим волоссям і ластовинням. Визначте генотипи батьків та можливі генотипи дітей.

76. У людини відомо дві форми глухонімоти, які визначаються рецесивними аутосомними незчепленими генами.

А. Яка ймовірність народження глухонімих дітей у сім'ї, в якій мати і батько страждають однією і тією ж формою глухонімоти, а за другою формою глухонімоти вони гетерозиготні?

Б. Яка ймовірність народження дітей глухонімими в сім'ї, в якій обоє батьків страждають різними формами глухонімоти, а за другою парою генів глухонімоти кожний з них гетерозиготний?

77. У людини деякі форми короткозорості домінують над нормальним зором, а карі очі – над блакитними. Гени обох пар знаходяться в різних хромосомах.

А. Яких нащадків можна очікувати від шлюбу гетерозиготних за обома ознаками батьків?

Б. Яких нащадків можна очікувати від шлюбу гетерозиготного чоловіка з жінкою з блакитними очима і нормальним зором?

78. Кароокість і здатність краще володіти правою рукою – домінантні ознаки. Блакитноокий правша, батько якого був шульгою (лівшею), одружився з кароокою лівшею із сім'ї, в якій всі родичі впродовж декількох поколінь мали карі очі. Яких нащадків можна очікувати від цього шлюбу?

79. У людини кароокість і наявність ластовиння – домінантні ознаки. Кароокий без ластовиння чоловік одружився з блакитноокою жінкою з ластовинням. Визначте, яких дітей можна очікувати від цього шлюбу, якщо чоловік гетерозиготний за ознакою кароокості, а жінка – гетерозиготна за ознакою ластовиння.

80. Чоловік, хворий на аніридію (відсутність райдужної оболонки ока), без зміщення кришталика, одружився з жінкою зі зміщенням кришталика та наявністю райдужної оболонки. Аніридія і зміщення кришталика – домінантні ознаки. Від цього шлюбу народилося п'ятеро дітей, які мають обидві аномалії. Визначте генотипи батьків.

81. Відомо, що ген шестипалості і ген, що контролює наявність ластовиння є домінантними, і розташовані в різних парах аутосом. Жінка з нормальною кількістю пальців на руках (з п'ятьма пальцями) і з ластовинням на обличчі одружується з чоловіком, у якого також по п'ять пальців на кожній руці, але не

від народження, а після перенесеної в дитинстві операції з видалення зайвого (шостого) пальця на кожній руці. Ластовиння на обличчі чоловіка не виявлено. У цій сім'ї є єдина дитина хлопчик: п'ятипалий, як мати, і без ластовиння, як батько. Яка ймовірність народження від цього шлюбу дитини з вадами?

82. Відомо, що катаракта і руде волосся у людини контролюються домінантними генами, локалізованими в різних парах аутосом. Рудоволоса жінка, що не страждає на катаракту, вийшла заміж за світловолосого чоловіка, який недавно переніс операцію по видаленню катаракти. Визначте, які діти можуть народитися у цього подружжя, якщо, відомо, що матір чоловіка має подібний фенотип, як і його дружина (тобто вона рудоволоса без аномалії очей).

83. У блакитноокого батька з темним волоссям та карою жінки з світлим волоссям четверо дітей, кожний з них, відрізняється один від одного за однією з вказаних ознак. Які генотипи батьків у цій сім'ї?

84. У батьків, які мають нормальну пігментацію шкіри та кучеряве волосся (обидві ознаки домінантні), народилася дитина альбінос з гладким волоссям. Які генотипи батьків можна очікувати від цього шлюбу в майбутньому?

85. Чоловік з світлим волоссям та карими очима походить з сім'ї в якій всі члени мали карі очі одружився на дівчині з темним волоссям мати якої мала світле волосся. Визначте, який фенотип можна очікувати у майбутніх дітей?

86. Глухота у людини обумовлена рецесивними генами d і e , які розміщені в різних парах хромосом. Для нормального слуху необхідна наявність обох домінантних генів. Глуха жінка ($DDee$) вступає в шлюб з глухим чоловіком ($ddEE$). Визначте, яких дітей хворих чи здорових, можна очікувати від цього шлюбу?

87. Катаракти мають кілька різних спадкових форм. Яка ймовірність того, що дитина буде мати цю хворобу, якщо обидва батьки страждають її аутосомно-домінантною формою, і гетерозиготні за нею, та гетерозиготні за двома рецесивно-аутосомними не зчепленими між собою формами із домінантною формою?

88. У матері II група крові, кругле лице, тонкі кістки; у батька III група крові, довгасте обличчя та нормальна товщина кісток. Вкажіть, яка ймовірність появи в цій сім'ї дитини з I групою крові, зовні схожої на батька (довгасте обличчя, нормальна товщина кісток), якщо відомо, що гени, які контролюють формування кісток нормальної товщини і довгастого обличчя - рецесивні гени, розташовані в різних парах аутосом?

89. Короткозорість (домінантна ознака) лівша (рецесивна ознака) вступає в шлюб з нормальною жінкою за обома ознаками. Відомо, що у батьків були брати і сестри, які хворіли на фенілкетонурію, однак самі батьки, нормальні у відношенні щодо цієї аномалії. В цій сім'ї перша дитина була нормальна у відношенні щодо трьох ознак, друга – короткозора шкульга, а у третьої – виявили фенілкетонурію. Визначте генотипи батьків та їх дітей. Визначте ймовірність народження наступної четвертої дитини нормальною у відношенні до всіх трьох ознак.

90. Причинами уродженої сліпоти можуть бути аномалії кришталика та рогівки ока, які успадковуються як рецесивні ознаки.

А. Яка ймовірність народження сліпої дитини в сім'ї, в якій батько сліпий внаслідок аномалії кришталика, а мати – внаслідок аномалії рогівки, за другим геном вони нормальні та гомозиготні?

Б. Яка ймовірність народження сліпої дитини в сім'ї, в якій батько та мати здорові, однак гетерозиготні за генами аномалії кришталика та рогівки?

91. Катаракти мають кілька різних спадкових форм. Яка ймовірність того, що дитина буде мати цю хворобу, якщо обидва батьки страждають аутосомно-

домінантною формою і гетерозиготні за нею, та й ще гетерозиготні за двома рецесивно-аутосомними незчепленими між собою формами із домінантною формою?

92. Полідактилія, короткозорість і відсутність малих кутніх зубів передаються як домінантні аутосомні ознаки. Гени всіх трьох ознак знаходяться в різних парах хромосом.

А. Яка ймовірність народження дітей без аномалій в сім'ї, в якій обоє батьків страждають на полідактилію, короткозорість і відсутність малих кутніх зубів, і гетерозиготні за всіма трьома парами генів?

Б. Визначте ймовірність народження дітей без аномалій в сім'ї, про яку відомо наступне: бабуся за материнською лінією шестипала, дідусь - короткозорий, щодо інших ознак – вони нормальні. Донька успадкувала від своїх батьків обидві аномалії. Бабуся за батьківською лінією не мала малих кутніх зубів, однак мала нормальний зір і п'ятипалу кисть. Дідусь був нормальним стосовно всіх трьох ознак. Відомо, що син успадкував аномалію від матері.

93. У людини багатопалість домінує над нормальною будовою кисті. Гомозиготи за геном багатопалості гинуть при народженні через численні аномалії скелета. Який прогноз щодо нащадків можна зробити для подружжя, якщо і чоловік, і жінка, будучи далекими родичами, є багатопалими?

Неповне домінування

Домінування проявляється у випадках, коли один алель гена повністю приховує присутність іншого алеля (за фенотипом при *повному домінуванні* гібриди подібні лише до одного з батьків). За повного домінування розщеплення 1:2:1, не збігається з розщепленням за фенотипом 3:1. Проте, мабуть, найчастіше присутність рецесивного алеля якимось проявляється і звичайно доводиться зустрічатися з різною мірою *неповного домінування*. Це пояснюється тим, що домінантний алель відповідає за активну форму білка-ферменту, а рецесивні алелі часто детермінують ті ж білки-ферменти, але зі зниженою ферментативною активністю. Це явище і реалізується у гетерозиготних форм у вигляді неповного домінування.

Явище *неповного домінування* характеризується формуванням проміжного значення ознаки порівняно з її крайніми альтернативними формами (нащадки другого покоління розщеплюються у співвідношенні 1:2:1). Явище неповного домінування практично можна спостерігати при схрещуванні не тільки за моногібридної, але і за дигібридної та полігібридної схем. Проміжне домінування характерне для багатьох кількісних ознак.

У людини неповне домінування спостерігається при серпоподібно-клітинній анемії, пельгерівській анемії тощо.

При пельгерівській анемії у гомозигот не відбувається сегментації ядер лейкоцитів, а у гетерозигот ця сегментація незвичайна. У гомозигот за цистинурією відбувається утворення цистинових каменів у нирках, а в гетерозигот – збільшений вміст цистина в сечі. При акаталазелії у гомозигот відсутня каталаза в крові, у гетерозигот концентрація її знижується.

94. Серповидноподібна клітинна анемія успадковується як неповністю домінантна аутосомна ознака. Гомозиготні особини помирають звичайно до настання статевого дозрівання, гетерозиготні - життєздатні, анемія у них найчастіше проявляється субклінічно. Малярійний плазмодій не використовує для свого живлення S-гемоглобін, саме тому люди, які мають цю форму гемоглобіну, не хворіють на малярію.

А. Яка ймовірність народження дітей, стійких до малярії, в сім'ї, в якій один з батьків гетерозиготний стосовно серповидноподібної клітинної анемії, а другий – нормальний стосовно цієї ознаки?

Б. Яка ймовірність народження дітей, нестійких до малярії, в сім'ї, в якій обоє батьків стійкі до цього паразиту?

Розв'язання:

Дано:

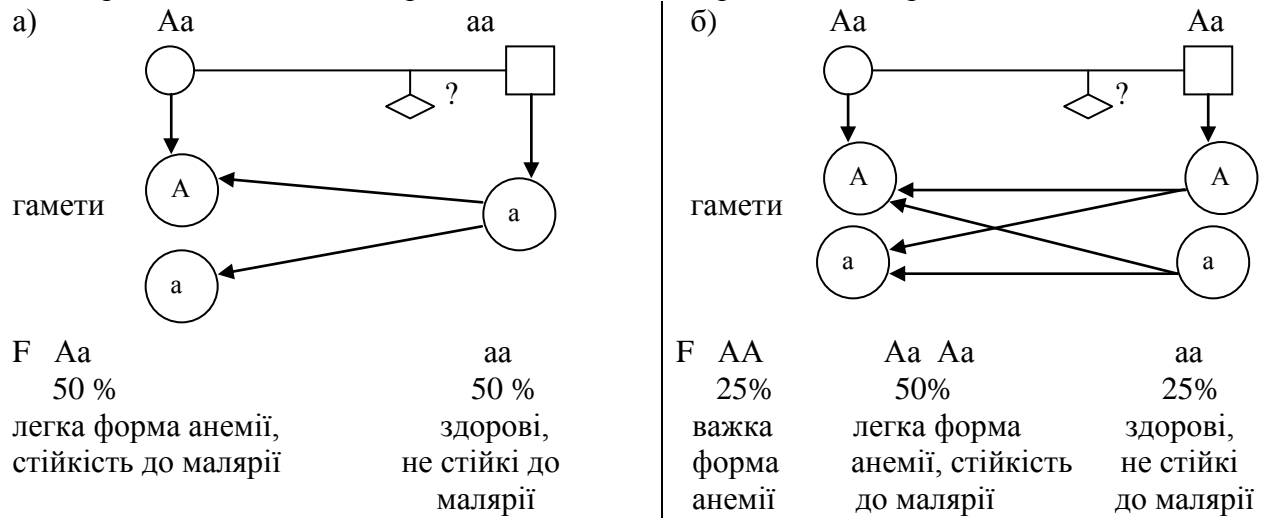
А - серповидноклітинна анемія

а – норма

АА – важка форма серповидноклітинної анемії, рання смерть

Аа – легка форма, субклінічний прояв серповидноклітинної анемії, стійкість до малярійного плазмодія, не хворіють малярією

аа – здорові, не стійкі до малярійного плазмодія, хворіють на малярію



Відповідь: а) ймовірність народження дітей, стійких до малярії, в цій сім'ї становить 50%; б) ймовірність народження дітей, не стійких до малярії, в цій сім'ї становить 25%.

95. Визначте можливі фенотипи дітей в сім'ї, в якій один з батьків страждає на акаталазію - відсутність каталази в крові, а інший – має її понижену активність.

Розв'язання:

Ознаки	Ген	Генотип
Акаталазія	A	A^1A^1
Наявність каталази	A	AA
Понижений вміст каталази	A, A^1	AA^1

P $\text{♀ } A^1A^1 \times \text{♂ } AA^1$
 G $A^1 \quad A, A^1$
 F₁ AA^1, A^1A^1

Відповідь: у дітей можливі прояви як відсутності каталази, так і прояви пониження її вмісту.

96. Таласемія успадковується як неповністю домінантна аутосомна ознака. У гомозигот захворювання закінчується смертю в 90-95% випадків, в гетерозигот – протікає у відносно легкій формі.

А. Яка ймовірність народження здорових дітей в сім'ї, в якій один з батьків страждає легкою формою таласемії, а другий – нормальний щодо аналізованої ознаки?

Б. Яка ймовірність народження здорових дітей в сім'ї, в якій обоє батьків страждають легкою формою таласемії?

Розв'язання:

Дано:

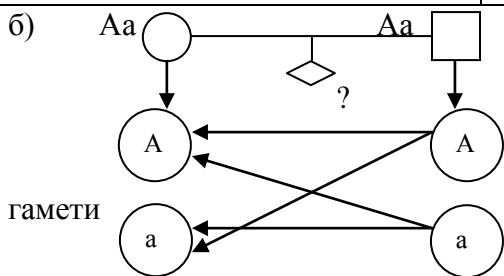
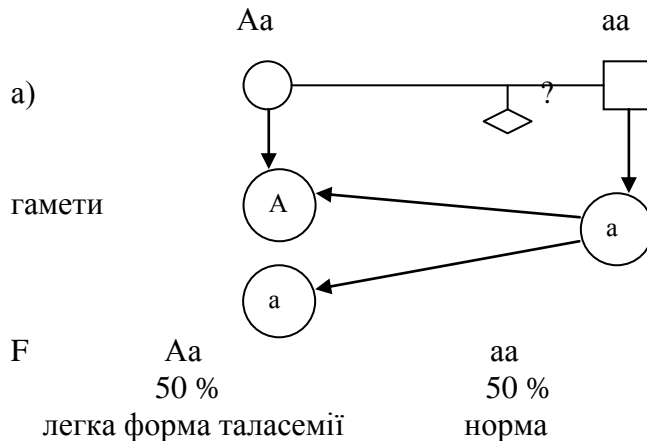
A – таласемія

a – норма

AA – важка форма таласемії, смерть 90-95% випадків

Aa – легка форма таласемії

aa – норма



Відповідь: а) ймовірність народження здорової дитини в цій сім'ї – 50 %; б) ймовірність народження здорової дитини в цій сім'ї – 25 %.

97. В людини полідактилія детермінована домінантним геном. Від шлюбу гетерозиготного шестипалого чоловіка з жінкою з нормальною будовою руки народилося двоє хлопчиків: один – п'ятипалий, другий хлопчик – шестипалий. Які генотипи у дітей?

Розв'язання:

Дано:

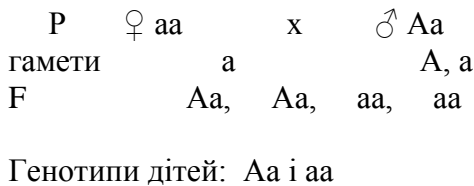
A – полідактилія

a – норма

AA – полідактилія

Aa – полідактилія

aa – норма



Відповідь: генотипи дітей: Aa і aa

98. Дитяча форма амавротичної сімейної ідіотії (Тя-Сакса) успадковується як аутосомна рецесивна ознака і закінчується звичайно смертю (летально) до 4-5 років. Перша дитина в сім'ї померла від амавротичної сімейної ідіотії, в той час, коли повинна була народитися друга. Яка ймовірність народження другої дитини хворою на дитячу форму амавротичної сімейної ідіотії?

Розв'язання:

Дано:

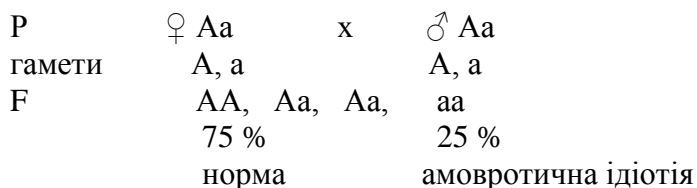
A – норма

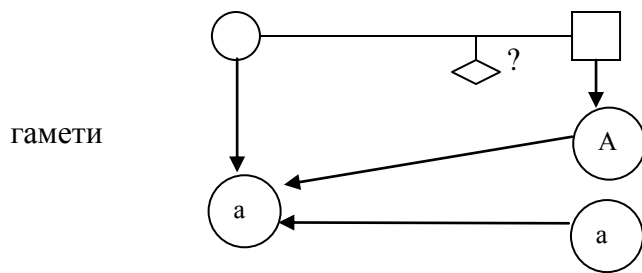
a – амавротична ідіотія

AA – норма

Aa – норма

aa – амавротична ідіотія





F Aa 50% aa 50%

дещо понижена активність каталази акаталазія

Відповідь: а) ймовірність народження наступної дитини без аномалій в цій сім'ї становить 25 %; б) ймовірність народження дитини з акаталазією – 50 %, з дещо пониженою активністю каталази становить 50 %.

101. У людини кучеряве волосся домінує над гладеньким. Кучерявий батько і мати з гладеньким волоссям мають трьох кучерявих і двох дітей з гладеньким волоссям. Які генотипи усіх членів сім'ї? Поясніть одержані розчеплення.

Розв'язання:

Дано:

A – кучеряве волосся

a – гладеньке волосся

AA – кучеряве волосся

Aa – кучеряве волосся

aa – гладеньке волосся

P	♀ aa	x	♂ Aa
гамети	a		A, a
F	Aa, Aa, Aa,		aa, aa
	кучеряве волосся		гладеньке волосся

Відповідь: мати дітей гомозиготна рецесивна (aa), батько – гетерозиготний (Aa), троє дітей гетерозиготні (Aa), двоє дітей гомозиготні рецесивні (aa).

102. Рецесивний алель a викликає у людини спадкову хворобу анофтальмію (відсутність очних яблук). Домінантний алель A визначає нормальний розвиток очей.

А. Визначте розчеплення у F₁ за генотипом та фенотипом, якщо чоловік гетерозиготний за геном A одружився з жінкою з нормальним розвитком очей.

Б. Яке розчеплення за фенотипом виявиться у його дітей?

Розв'язання:

Дано:

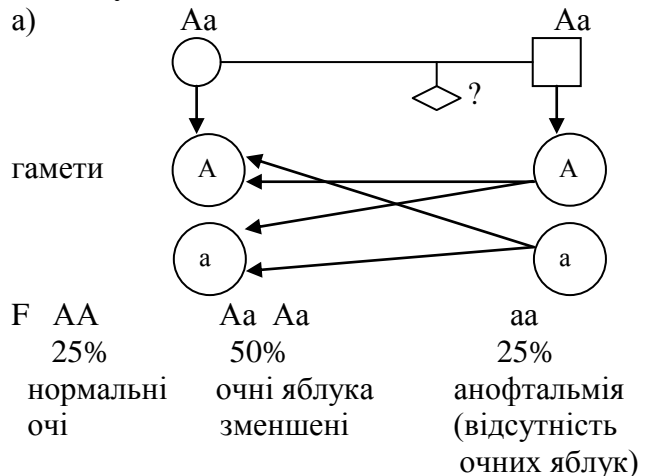
A – нормальний розвиток очей

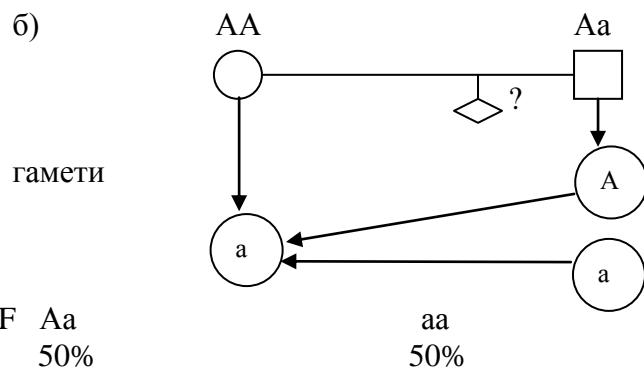
a – анофтальмія (відсутність очних яблук)

AA – нормальний розвиток очей

Aa – очні яблука зменшені

aa – анофтальмія (відсутність очних яблук)





нормальні очі очні яблука зменшені

Відповідь: а) ймовірність народження дітей в цій сім'ї з аномальними очима (AA) – 25 %, зі зменшеними очними яблуками (Aa) – 50 %, з анофтальмією (відсутністю очних яблук) (aa) – 25 %; б) ймовірність народження дітей в цій сім'ї з нормальними очима (AA) – 50%, зі зменшеними очними яблуками (Aa) – 50 %.

103. Одна з форм цистонурії – порушення метаболізму деяких амінокислот, внаслідок чого в сечі хворих виявляють цистин, лізин, аргінін і орнітин, успадковуються як аутосомно рецесивна ознака. У гетерозигот фіксується тільки підвищений вміст цистину в сечі, у гомозигот – цистинові каміння в нирках. Визначте, можливі форми прояву цистинурії у дітей в сім'ї, в якій, один з батьків страждає цим захворюванням, а в іншого при біохімічному обстеженні виявляли підвищений вміст цистину в сечі. Які форми цистонурії можливі у дітей, народжених в сім'ї, де один з батьків страждав на наявність каміння у нирках, інший - нормальний у відношенні щодо аналізуючої ознаки?

104. Чоловік, гетерозиготний за геном A (зі зменшеними очними яблуками), одружився на жінці з нормальним розвитком очей. Яке розщеплення за фенотипом можна чекати в F_2 ?

105. Важка форма анемії зумовлюється гомозиготністю за мутантним геном гемоглобіну. В гетерозигот анемія виражена в легкій формі. Мати та батько мають слабо виражену форму цієї хвороби. Яка ймовірність розвитку важкої форми хвороби в дитини?

106. У людини ген дрібно-кучерявого волосся є геном неповного домінування по відношенню до гену прямого волосся. Від шлюбу жінки з прямим волоссям і чоловіка з хвилястим волоссям народжується дитина з прямим як у матері, волоссям. Чи може народитися у цій родині дитина з хвилястим волоссям? З дрібно-кучерявим волоссям, якщо відомо, що у гетерозигот волосся хвилясте.

107. Анофтальмія (відсутність очних яблук) - це спадкове захворювання, за розвиток якого відповідає рецесивний ген. Алельний, не повністю домінуючий ген обумовлює нормальний розмір очей. У гетерозигот розмір очних яблук дещо зменшений. Якщо жінка із зменшеним розміром очних яблук вийде заміж за чоловіка з нормальними очима, то як виглядатимуть їхні діти?

108. Сімейна гіперхолестеринемія успадковується за домітно аутосомним типом. У гетерозигот це захворювання проявляється високою концентрацією холестерину в крові, у гомозигот, крім цього розвиваються ксантоми (доброякісні пухлини) шкіри, сухожилля та атеросклероз.

А. Визначте ймовірну ступінь розвитку гіперхолестеринемії у дітей в сім'ї, в якій у батьків виявлено тільки високу концентрацію холестерину в крові.

Б. Визначте ймовірність народження дітей з аномалією в сім'ї, в якій один з батьків, крім високої концентрацією холестерину в крові, відмічали розвиток ксантоми шкіри та атеросклероз, а інший, нормальний, щодо аналізуючої ознаки.

109. Серповидноподібна клітинна анемія і таласемія успадковуються як дві ознаки з неповним домінуванням, гени зчеплені між собою і розміщені в аутосомах. У гетерозигот за серповидноподібною клітинною анемією, так як і у гетерозигот за таласемією, захворювання не має чітко вираженої картини. В усіх випадках, носії гена таласемії та серповидноподібною клітинною анемії стійкі (резистентні) до малярії. У подвійних гетерозигот (дигібриди за двома парами аналізуючих ознак) розвивається мікродрепаноцитарна анемія. Гомозиготи за таласемією та серповидноподібною клітинною анемією, у більшості випадків, помирають у дитинстві. Визначте ймовірність народження здорових дітей в сім'ї, в якій батько гетерозиготний по відношенню до серповидноподібною клітинною анемії, однак нормальний по відношенню до таласемії, а мати – гетерозиготна за таласемією, однак нормальна щодо серповидноподібною клітинною анемії.

Множинні алелі. Успадкування груп крові за системою АВ0

Множинні алелі (грец. *allelon* – один одного). Іноді до алельних можуть відноситися не два, а більше алелів. Тоді їх називають **серією множинних алелів**. Виникають множинні алелі шляхом мутацій в одному локусі хромосоми і відрізняються своїм фенотиповим проявом. Так, окрім основних домінантного і рецесивного алелів гена з'являються проміжні алелі, які по відношенню до домінантного ведуть себе як рецесивні, а по відношенню до рецесивного – як домінантні алелі того ж гена. Це явище є одним із головних феноменів у процесі спадкової мінливості організмів. Воно показує, що кожний ген може багаторазово змінюватись, по-різному впливаючи на розвиток ознак.

У людини за типом множинних алелей успадковуються групи крові за системою АВ0.

Успадкування груп крові у людини і явище кодомінування. Відкриття АВ0 – системи груп крові належить Ландштейнеру (1901), а через 7 років Янський виділив IV групу АВ. Система груп крові АВ0 успадковується за типом множинних алелів. Вона має чотири фенотипи: група I (0), Група II (А), група III (В), група IV (АВ). Кожний із цих фенотипів відрізняється специфічними білками-антигенами, які містяться у еритроцитах, і антитілами – які зосереджуються у сироватці крові. Фенотип I (0) зумовлений відсутністю у еритроцитах антигенів А і В і наявністю у сироватці крові антитіл α і β . Фенотип II (А) характеризує наявність у еритроцитах антигена А і антитіл β у сироватці. Фенотип III (В) пов'язаний з наявністю у еритроцитах антигена В, а у сироватці крові – антитіла α . Фенотип IV (АВ) залежить від наявності у еритроцитах антигенів А і В та відсутності у сироватці крові антитіл α і β (рис. 6).

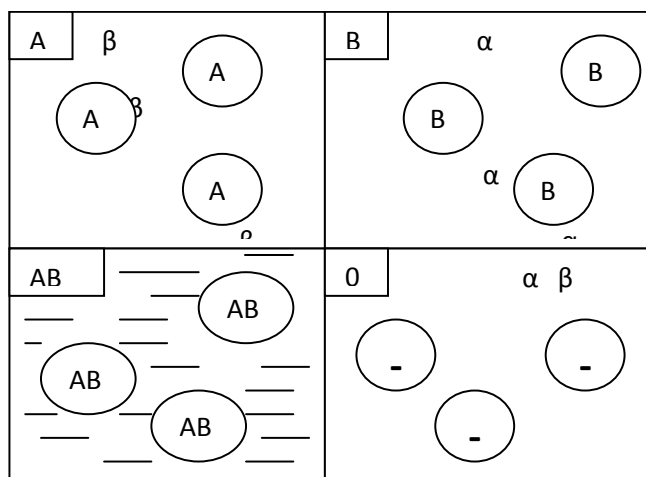


Рис. 6. Схема локалізації антигенів (аглютиногенів) у еритроцитах і антитіл (аглютининів) у плазмі крові

Встановлено, що чотири групи крові людини зумовлені успадкуванням трьох алелів одного гена (I^A , I^B , I). При цьому I (нульова) група зумовлена рецесивним алелем (I^0), над яким домінують як алель I^A , який визначає II групу, так і алель, I^B від якого залежить III група. Алелі I^A і I^B у гетерозиготі визначають IV групу, тобто має місце кодомінування. Таки чином, I група крові буває лише при генотипі I^0I^0 , II – при генотипах I^AI^A і I^AI^0 , III – при генотипах I^BI^B і I^BI^0 , IV – при генотипі I^AI^B .

Люди з генотипом I^AI^A фенотипічно зовсім не відрізняються від людей з генотипом I^AI^0 , але мають особливості їх діти. У дітей від шлюбу, в якому один із батьків має генотип I^AI^0 , а інший I^0I^0 , одна половина дітей має фенотип А (при генотипі I^AI^0), а друга – фенотип I^0 . Якщо один з батьків має генотип I^AI^A , а другий I^0I^0 , то всі діти мають фенотип А (при генотипі I^AI^0). Така ж різниця спостерігається і в людей з генотипами I^BI^B і I^BI^0 .

Алельні гени I^A і I^B у осіб IV групи ведуть себе незалежно один від другого: ген I^A детермінує антиген А, а ген I^B – антиген В. Така взаємодія алельних генів отримала назву **кодомінування** (лат. *co* – з, разом + лат. *dominantis* – домінуючий, володарюючий) – прояв обох алелів гена при одночасній наявності їх у гетерозиготі (кожний алельний ген визначає свою ознаку). Успадкування АВ (IV) групи крові не відповідає закономірностям, встановленим Г. Менделем.

Групи крові А (II) і В (III) системи АВ0 успадковуються за аутосомно-домінантним типом, а 0 (I) група – за аутосомно-рецесивним типом. Фенотипічні прояви АВ0-системи груп крові відносяться до найбільш стійких ознак і за життя людини ніколи не зазнають змін. Принцип успадкування груп крові, зокрема за системою АВ0, використовується у судовій практиці з метою експертизи батьківства. При цьому необхідно пам'ятати таке: за групою крові не можна встановити, що певний чоловік є батьком дитини. Можна лише сказати, чи міг він бути батьком дитини, чи батьківство виключене (табл. 1).

Таблиця 1

Успадкування груп крові за системою АВ0

Групи	Гени, які визначають синтез специфічних еритроцитарних білків	Можливі генотипи
I (0)	I^0	I^0I^0
II (A)	I^A	I^AI^A , I^AI^0
III (B)	I^B	I^BI^B , I^BI^0
IV (AB)	I^AI^B	I^AI^B

Важливою є система груп крові – Rh (резус) система. В 1940 р. Ландштейнер і Вінер відкрили систему резус-антигенів. На відміну від АВ0-системи, антитіла до антигенів містяться в еритроцитах Rh-позитивних людей (Rh^+), в крові Rh-негативних людей (Rh^-) вони відсутні і з'являються при повторних переливаннях Rh-позитивної (Rh^+) крові.

Резус-фактор – це сполука білкової природи, яка знаходиться на мембранах еритроцитів. Серед населення Європи 15% резус-негативних (Rh^-) і 85% резус-позитивних (Rh^+).

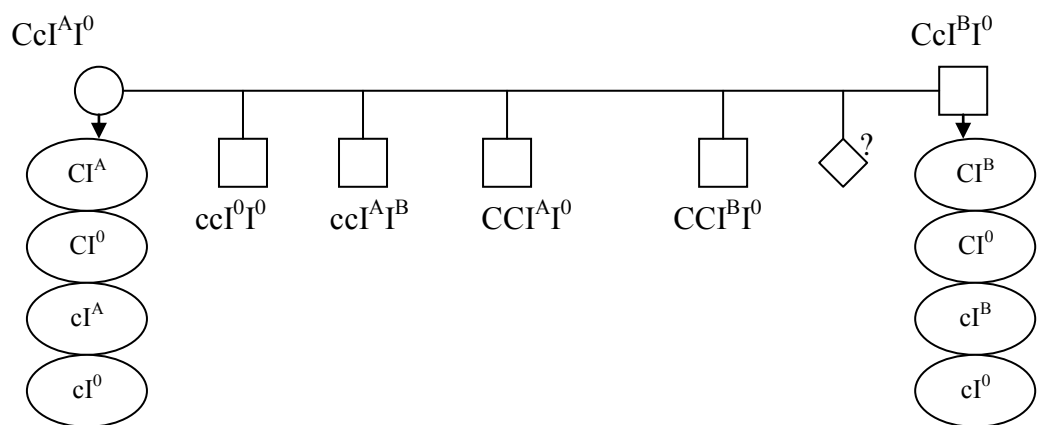
Резус-фактор має важливе медичне значення. Несумісність матері та плоду за резус-фактором призводить до імунологічного конфлікту, який без медичної допомоги може стати причиною загибелі дитини. Резус-конфлікт виникає між резус-негативною жінкою та резус-позитивним плодом.

Встановлено, що утворення антигену Rh^+ контролюється трьома парами зчеплених генів С, D і Е, а резус-негативні люди – трійні рецесиви і мають генотип cde.

Група крові Rh^+ може бути гомозиготна (DD) і гетерозиготна (Dh), Rh^- – тільки гомозиготна (dd). Якщо у матері генотип cc (фенотип Rh^-), а в батька – генотип CC (фенотип Rh^+), то всі діти матимуть генотип Cc (а фенотип Rh^+). У випадку, коли така жінка вступить у шлюб з чоловіком, який має генотип Cc (Rh^+), то у одній половині їх дітей буде генотип Cc (Rh^+), а в другій – генотип cc (Rh^-). Якщо батько має генотип Cc, плоди з генотипом Cc (Rh^+) чергуються з плодами cc (Rh^-). Якщо дружина має генотип cc (Rh^-), а чоловік гомозиготний за геном C, то їх перша дитина народиться нормальною і життєздатною. Але якщо резус-негативній жінці до вступу в шлюб було зроблено переливання Rh^+ крові, то вже перша їх дитина буде нежиттєздатною. Тому навіть одноразове переливання Rh^+ крові особам жіночої статі (дівчаткам і дівчатам) з резус-негативною кров'ю абсолютно неприпустиме.

110. Карий колір очей домінує над блакитним і обумовлений аутосомним геном. В сім'ї в карооких батьків є четверо дітей. Двоє блакитнооких мають I і II групу крові, двоє карооких – II і III. Визначте ймовірність народження наступної дитини кароокою з I групою крові.

Розв'язання:	C – карі очі
Дано:	c – блакитні очі
I^0I^0 – I група крові	CC – карі очі
I^AI^A або I^AI^0 – II група крові	Cc – карі очі
I^BI^B або I^BI^0 – III група крові	cc – блакитні очі
I^aI^b – IV група крові	



гамети

(або CcI^AI^0) (або CcI^BI^0)

F	CI^B	CI^0	cI^B	cI^0
CI^A	$CC I^AI^B$ карі IV	$CC I^AI^0$ карі II	$Cc I^AI^B$ карі IV	$Cc I^AI^0$ карі II
CI^0	$CC I^BI^0$ карі III	$CC I^0I^0$ карі I	$Cc I^BI^0$ карі III	$Cc I^0I^0$ карі I
cI^A	$Cc I^AI^B$ карі IV	$Cc I^AI^0$ карі II	$CC I^AI^B$ голубі IV	$cc I^AI^0$ голубі II
cI^0	$Cc I^BI^0$ карі III	$Cc I^0I^0$ карі I	$cc I^BI^0$ голубі III	$cc I^0I^0$ голубі I

Відповідь: ймовірність народження наступної дитини кароокою з I групою крові складає 18,75 %.

111. У людини раннє облісіння домінує над відсутністю лисини у чоловіків, а в жінок воно рецесивне. Кароокій не лисий правша одружується з кароокою лівшою з густим волоссям. Від цього шлюбу народилися троє дітей: кароокій син правша з раннім облісінням, блакитноока донька правша з густим волоссям і кароокій син лівша з густим волоссям. Які генотипи у батьків, у дітей?

Розв'язання:

Дано:

A – кароокість

a – голубоокість

B – правша

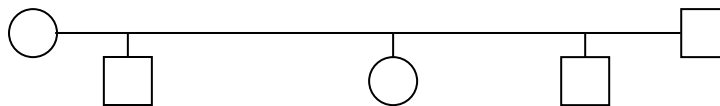
b – лівша

C₁ – раннє облісіння

C₂ – відсутність раннього облісіння

AaBbC₁C₂

aBbC₂C₂



AA BB C₁C₂

aa BB C₁C₂

AA BB C₂C₂

(або AaBbC₁C₂)

(або BbC₁C₂)

(або AaBbC₂C₂)

Відповідь: генотип батька – AaBbC₂C₂, матері - AaBbC₁C₂, кароокій син правша з раннім облісінням - AA BB C₁C₂ або AaBbC₁C₂, блакитноока дочка правша з густим волоссям - aa BB C₁C₂ або BbC₁C₂, кароокій син лівша з густим волоссям - AA BB C₂C₂ або AaBbC₂C₂.

112. У пологовому будинку переплутали двох дівчаток. Батьки однієї з них мають 0 і A групи крові, а іншої - A і AB. Лабораторні дослідження показали, що дівчата мають 0 і A групи крові.

А. Визначте хто чия донька?

Б. В яких випадках можна було б з впевненістю без дослідження визначити групи крові батьків?

Розв'язання:

Дано:

I⁰I⁰ – I група крові (0)

I^AI^A або I^AI⁰ – II група крові (A)

I^BI^B або I^BI⁰ – III група крові (B)

I^AI^B – IV група крові (AB)

У людини групи крові за системою АВ0 визначаються трьома алелями одного гена: I^A, I^B, I⁰. Перші два алелі є кодомінантними, а третій – рецесивний по відношенню до попередніх. Різні співвідношення цих алелей можуть призвести до розвитку різних чотирьох груп крові. За умовою задачі батьки однієї з новонароджених мали групи крові 0 і А. У них в залежності від генотипу батьків А групи крові змогли б народитися діти:

- у першій парі батьків:

P I⁰I⁰ x I^AI^A

P I⁰I⁰ x I^AI⁰

F₁ I^AI⁰

F₁ 1/2 I^AI⁰

1/2 I⁰I⁰

- у другій парі батьків:

P I^AI^A x I^AI^B

P I^AI⁰ x I^AI^B

F₁ 1/2 I^AI^A

F₁ 1/4 I^AI^A

1/4 I^AI⁰

1/4 I^BI⁰

Відповідь: народжені дівчата мали 0 і А групи крові, очевидно, що дівчинка з групою крові I (0) не змогла б народитися у другій парі, саме тому цю дівчинку можна віддати батькам першої пари, дівчинку з групою крові II (A) - до другої, однак дитину з цією групою крові можна було б також віддати батькам першої пари. На жаль, не у всіх випадках з легкістю можна визначити хто чия дитина. Наприклад, дитина з групою крові може народитися у батьків з групами крові А і В, 0 і А, і В і 0,

0 і 0. Дитина з групою крові В – у батьків з групами крові АВ і АВ, В і В, А і В, В і 0, АВ і 0, В і АВ.

Отже, визначити без досліджень хто чия дитина досить часто буває неможливим. Без дослідження груп крові батька можна було б обійтись, наприклад, у випадку якщо дитина мала б групу крові В, а її мати - В або АВ, а мати дитини з групою крові 0 також б мала групу крові 0.

113. У матері I група крові, а в батька – II. Які групи крові можуть бути в їхніх дітей?

Розв'язання: II групу визначають два генотипи $I^A I^0$ та $I^A I^A$, III - $I^B I^0$ та $I^B I^B$

Можливі генотипи батьків	Можливі генотипи і групи крові дітей
$I^A I^0 - I^B I^0$	$I^0 I^0$ (I), $I^A I^0$ (II), $I^B I^0$ (III), $I^A I^B$ (IV)
$I^A I^A - I^B I^0$	$I^A I^0$ (II), $I^A I^B$ (IV)
$I^A I^0 - I^B I^B$	$I^B I^0$ (III), $I^A I^B$ (IV)
$I^A I^A - I^B I^B$	$I^A I^B$ (IV)

Отже, можливі чотири варіанти розв'язку.

Відповідь: можливі чотири варіанти розв'язку.

114. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. У батьків одного з них I та II групи крові, в батьків другого I та IV групи. Лабораторний аналіз показав, що діти мають I та IV групи крові. Визначте, хто чий син?

Розв'язання: для розв'язування задачі складемо таблицю можливих ймовірних генотипів батьків та дітей. З таблиці видно, що при будь-яких генотипах першої пари в них не можуть бути діти з четвертою групою крові, однак можливо можуть народитися діти з першою групою крові. В той же час, у батьків другої пари, не можуть народитися діти з першою групою, однак можуть народитися діти з четвертою групою крові.

Батьки	Можливі генотипи батьків		Можливі генотипи та групи крові дітей
	першого	другого	
Перша пара	$I^0 I^0$	$I^A I^A, I^A I^0$	$I^0 I^0$ (I), $I^A I^0$ (II),
Друга пара	$I^A I^A$	$I^A I^B$	$I^A I^0$ (II), $I^A I^A$ (II), $I^B I^0$ (III), $I^A I^B$ (IV)

Отже, хлопчик з першою групою крові належить першій парі, а другий – з четвертою групою – другій парі.

Відповідь: хлопчик з першою групою крові належить першій парі, а другий – з четвертою групою – другій парі.

115. У людини нормальні червоні кров'яні тільця (еритроцити) мають круглу форму. Понад сто мільйонів осіб серед населення тропічних районів Африки та Азії мають еритроцити серповидноподібної форми. Таке велике поширення серповидноподібних еритроцитів пов'язане з підвищеною стійкістю до тропічної малярії. Проте, 25 % дітей від таких шлюбів гине протягом перших 2-3 років життя від серповидноподібної клітинної анемії. Визначте за яким генотипом та за формою еритроцитів спостерігається летальність у дітей?

116. У людини відомий домінуючий ген, що викликає явище павучі пальці. Такі люди відрізняються великими розмірами верхніх та нижніх кінцівок, особливо ніг та пальців рук. Крім цього, цей ген викликає дефект кристалика ока. Визначте ймовірність успадкування захворювання нащадками, якщо один з батьків хворий.

117. Серповидноподібна клітинна анемія у аборигенів Африки обумовлена домінуючим геном S, який як відомо, в гомозиготному стані викликає загибель особин від анемії. Особини з генотипом ss в місцевих умовах гинуть від малярії,

однак не страждають на малокров'я, гетерозиготи Ss виживають, однак не страждають на малокров'я та не хворіють на малярію. Визначте частку життєздатних нащадків у гетерозиготних батьків, у гетерозиготної матері та здорового батька.

118. У людини летальний ген обумовлює в гетерозиготному стані брахідактилію, тобто вкорочення середньої фаланги пальців. У гомозигот, цей ген є причиною аномального розвитку скелета. Відомо, що діти гомозиготні за цим геном народжуються без пальців та з порушеннями опорно-рухової системи, які призводять до смерті у ранньому віці.

А. Яка ймовірність народження здорової дитини у батьків, які страждають на брахідактилію?

Б. Яке співвідношення фенотипів слід очікувати у нащадків від шлюбу здорової нормальної жінки та хворого на брахідактилію чоловіка?

119. Вкажіть при яких умовах можна отримати наступні фенотипові співвідношення: а) $3 : 1$; б) $1 : 2 : 1$; в) $9 : 3 : 3 : 1$; г) $9 : 7$; д) $1 : 4 : 6 : 4 : 1$; е) $2 : 1$.

120. У багатопалих резус-позитивних батьків народилася п'ятипала резус-негативна донька.

А. Яких дітей можна очікувати від цього шлюбу в майбутньому?

Б. Назвіть і сформулюйте закон, який проявляється в даній ситуації.

121. Чоловік з резус-негативною кров'ю IV групи одружився з жінкою з резус-позитивною кров'ю III групи. У батька жінки кров була резус-негативна I групи. У сім'ї народилось двоє дітей: резус-негативна дитина з III групою крові і резус-позитивна з I групою крові. Судово-медична експертиза встановила, що одна дитина є позашлюбною. За якою ознакою можна виключити батьківство?

122. В шлюбах людей, які мали групу крові MN у 151 дитини було виявлено наступні групи крові: 39 дітей з групою крові N , 70 – з MN , 42 дитини з групою крові M . Як успадкуються групи крові системи MN ?

123. У багатодітній родині народилися діти: а) всі з IV групою крові; б) одна дитина з IV, одна з III та одна з I групами крові. В батька II група крові, в матері – III. Визначте генотипи батьків.

124. Батьки гетерозиготні за III групою крові. Визначте ймовірність народження дитини з III або з I групою крові.

125. Дві подружні пари розшуковують синів, загублених у ранньому дитинстві. Знайдено дитину, яка за достовірною інформацією належить одній з цих пар. У дитини I група крові. В одного подружжя I та IV групи крові, у другого – II та III. Чия це дитина?

126. В одному пологовому будинку в трьох жінок в один день народилися хлопчики з групами крові: I M, III N та II MN. Групи крові батьків: II M та IV N, II N та III N, II M та II MN. Хто чий син?

127. Для встановлення батьківства було досліджено групи крові в системі ABO , MN та Rh . Отримано такі результати:

перше подружжя – $ABM Rh^-$ та $ABN Rh^+$;

друге подружжя – $OM Rh^+$ та $ABMN Rh^-$;

хлопчик – $ABMN Rh^+$.

Чий він син?

128. У матері група крові $Xg(a^-)$, у батька – $Xg(a^+)$. Чи може хлопчик із групою крові $Xg(a^+)$ бути їхнім сином?

129. Жінка резус-негативна, її чоловік резус-позитивний. Вони мають двох дітей - резус-позитивного та резус-позитивного та очікують на третю дитину. Якою є ймовірність резус-конфлікту для третьої дитини?

130. Чоловік та жінка очікують народження першої дитини. Батьки є резус-негативними. Яка ймовірність резус-конфлікту для очікуваної дитини?

131. Фінансовий магнат написав заповіт, у якому розподілив своє майно між доньками: Ганною від першого шлюбу та Марією від другого. Ганна звернулася до суду із заявою, що Марія не може бути спадкоємницею, тому що вона позашлюбна дитина. Ганна аргументувала це тим, що її батько одружився вдруге уже в роках, і молода дружина була йому невірною. Скориставшись інформацією про групи крові (в першій та в другій дружини була I група крові, в Ганни – I, в Марії – III, в їхнього батька - IV), зробіть висновок, чи може Марія претендувати на спадщину.

132. В одній сім'ї в кароокх батьків є четверо дітей. Двоє блакитнооких мають I і II групу крові, двоє кароокх – II і III. Визначте ймовірність народження наступної дитини кароокою з I групою крові. Карий колір очей домінує над блакитним і обумовлений аутосомним геном.

133. У дитини група крові A, а у батька – 0. Визначте, яка група крові у матері?

134. Гетерозиготна мати має A (II) групу крові, гомозиготний батько – B (III) групу крові. Які групи крові можливі у їхніх дітей?

135. У хлопчика 0 (I) група крові, у його сестри – AB (IV). Визначте групи крові і генотипи їхніх батьків.

136. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків, батьки одного з яких мають 0 (I) і A (II) групи крові, а батьки іншого – A (II) і AB (IV) групи крові. Аналіз показав, що у дітей 0 (I) і AB (IV) групи крові. Визначте, хто чий син.

137. Резус-позитивна жінка з кров'ю II групи, батько якої мав резус-негативну кров I групи, одружилася з резус-негативним чоловіком з I групою крові. Яка ймовірність того, що дитина успадкує батьки іншого – A (II) і AB (IV) групи крові. Аналіз показав, що у дітей 0 (I) і AB (IV) групи крові. Визначте, хто чий син.

137. Резус-позитивна жінка з кров'ю II групи, батько якої мав резус-негативну кров I групи, одружилася з резус-негативним чоловіком з I групою крові. Яка ймовірність того, що дитина успадкує обидві ознаки батька?

139. Чию кров успадкував син, якщо відомо, що мати резус-негативна з I (0) групою крові, а батько – резус-позитивний з III (B) групою крові і за цими двома ознаками гомозиготний?

140. Перед судово-медичним експертом поставлене завдання виявити, рідний чи прийомний син в сім'ї батьків. Дослідження крові всіх трьох членів сім'ї показало такі результати: у жінки резус-позитивна кров IV групи, у чоловіка – резус-негативна I групи, у дитини резус-позитивна кров I групи. Яке заключення надасть експерт і на чому воно базується?

141. У дітей II і IV групи крові, вони обоє резус-негативні. Які генотипи крові можливі у їхніх батьків?

142. Відомо, що мати резус-негативної дівчинки з III групою крові була резус-позитивною з I групою. У двох синів кров II групи резус-негативна. Який генотип та фенотипи батька за групою крові та Rh-фактором?

143. У батька IV група крові, у матері – I. Батьки резус-позитивні (гетерозиготні). Чи можуть діти успадкувати групу крові одного з батьків? Вкажіть можливі генотипи всіх згаданих осіб.

144. Жінка з ластовинням (домінантна ознака) та з III групою крові одружилася з чоловіком з I групою крові без ластовиння. Трьох дітей від цього шлюбу були без ластовиння з I групою крові, а одна дитина з групою крові з ластовинням. Визначте генотипи батьків та нащадків.

145. У матері I група крові MM, у батька IV група NN. Визначте можливі варіанти груп крові у їхніх дітей.

146. Молоді батьки здивовані, що, хоча вони мають однакову групу крові (II), у них з'явилася несхожа на них дитина з I групою крові. Яка ймовірність народження такої дитини в цій сім'ї?
147. Після перенесеної операції молодша дитина з багатодітної сім'ї потребує донорської крові. Кожен член цієї родини готовий здати свою кров. Але чи дійсно будь-який з них може стати донором у даному випадку, якщо відомо, що батьки цієї дитини мають II і III групи крові, а у прооперованої дитини II група крові.
148. Незважаючи на застереження лікарів резус-негативна жінка, що перебуває у шлюбі з резус-позитивним чоловіком, в родині якого, наскільки відомо, резус-негативних людей серед близьких і далеких родичів начебто не було, все-таки ризикнула перервати свою першу вагітність. Яка ймовірність виникнення резус-конфліктної ситуації у випадку, якщо жінка захоче коли-небудь мати нащадків і вирішить зберегти другу і (чи-) наступні вагітності, якщо відомо, що ген резус-позитивності – домінантний, а ген резус-негативності – рецесивний.
149. Резус-позитивна жінка, мати якої була резус-негативною, а батько - резус-позитивним, вийшла за резус-позитивного чоловіка, батьки якого були резус-позитивними. Від цього шлюбу народилася резус-негативна дитина. Яка ймовірність народження такої дитини в цій сім'ї, якщо відомо, що ген резус-позитивності - домінантний, а ген резус-негативності – рецесивний?
150. У дівчинки II група крові, а у її брата III. Що можна сказати про групи крові та генотипи батьків?
151. В пологовому будинку в одну і ту ж ніч народилися три дитини з 0, A і AB. Групи крові чотирьох батьківських пар такі: 1) 0 і 0; 2) AB і 0; 4) B і B. Трьох новонароджених можна з повною достовірністю розподілити за батьківськими парами. Як це зробити?
152. Вкажіть, які групи крові могли б бути у матерів, які мають дітей з такими групами крові A, B і AB та які групи крові не могли б бути у їх батьків. У матері I група крові, а у батька – IV. Чи можуть діти успадкувати групу крові одного з батьків?
153. Яких чоловіків – 0, A, B і AB несправедливо звинуватили в батьківстві, і які з них мають більше всього шансів на підтвердження батьківства, якщо припустити, що частота усіх трьох алелей однакова, а суперечки про батьківство виникають досить часто по відношенню до дітей з групами крові A, B, AB і 0? Аргументуйте свій вибір.
154. У чоловіка з групою крові IV(AB) і жінки з групою крові II(A) було двоє дітей з групами крові IV(AB) і I(0). Визначте генотипи дітей та батьків.
155. У дитини група крові A, а у батька – B. Визначте, яка група крові у матері?
156. Гетерозиготна мати має A (II) групу крові, гомозиготний батько – B (III) групу крові. Які групи крові можливі у їхніх дітей?
157. Незважаючи на застереження лікарів резус-негативна жінка, що перебуває у шлюбі з резус-позитивним чоловіком, в родині якого, наскільки відомо, резус-негативних людей серед близьких і далеких родичів начебто не було, все-таки ризикнула перервати свою першу вагітність. Яка ймовірність виникнення резус-конфліктної ситуації у випадку, якщо жінка захоче коли-небудь мати нащадків і вирішить зберегти другу і (чи-) наступні вагітності якщо відомо, що ген резус-позитивності – домінантний, а ген резус-негативності – рецесивний.
158. Резус-позитивна жінка, мати якої була резус-негативною, а батько — резус-позитивним, вийшла за резус-позитивного чоловіка, батьки якого були резус-позитивними людьми. Від цього шлюбу народилася резус-негативна дитина. Яка ймовірність народження такої дитини в цій сім'ї, якщо відомо, що ген резус-позитивності - домінантний, а ген резус-негативності – рецесивний?

159. У батька з групою крові 0 (I) *MM* є дитина з В (III) групою крові *MN*. Який генотип у матері? Яка форма взаємодії генів діє в даному випадку? Дайте їй визначення.
160. У батька з групами крові *M* і 0 є дитина з групами крові *MN* і *B*. Який генотип у матері дитини?
161. У дітей I і IV групи крові, вони обоє резус-негативні. Які генотипи крові можливі у батьків?
162. У матері I група крові, а в батька – IV. Які групи крові можуть бути в їхніх дітей?
163. У хлопчика I група крові, а в його сестри – IV. Які групи крові можуть бути в їхніх батьків?
164. У низькорослих резус-позитивних батьків народилася високоросла резус-негативна донька. Яких дітей і з якою ймовірністю слід очікувати в подальшому у цього подружжя? Який закон діє в даній ситуації? Назвіть і сформулюйте його.
165. У суді слухається справа про стягнення аліментів. У матері I група крові, у дитини – II. Чи може бути батьком дитини чоловік з III групою крові? Яка група крові можлива у батька? Яка форма взаємодії генів діє в даному випадку? Дайте їй визначення.
166. Бомбейське подружжя має IV групу крові, а їх єдиний син – I.
 А. Напишіть генотипи батьків і сина.
 Б. Які групи крові можливі у дітей сина, якщо його дружина матиме I групу крові і не матиме бомбейського гена.
 В. Яка форма взаємодії генів діє в даному випадку? Дайте їй визначення.
167. Дідусь Ольги з боку матері має АВ групу крові, а її бабусі та другий дідусь – мали 0 групи крові. Яка ймовірність того, що Ольга матиме групи крові А, В, АВ і 0?
168. Карий колір очей домінує над блакитним і обумовлений аутосомним геном. В одній сім'ї в карооких батьків є четверо дітей. Двоє блакитнооких мають I і II групу крові, двоє карооких – II і III. Визначте ймовірність народження наступної дитини кароокою з I групою крові.
169. В сім'ї, в якій дружина має I групу крові, а чоловік IV, народився син дальтонік з III групою крові. Обоє батьків розрізняють кольори нормально. Визначте ймовірність народження здорового сина і його можливі групи крові. Дальтонізм успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака.
170. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. У одного з них II група крові, а у другого – III. Чи можливо шляхом дослідження груп крові точно встановити, хто чий син, якщо батьки одного з них мають I і IV групи крові, а батьки другого – II і III?
171. Чоловік, батьки якого мали I і IV групи крові, одружився з жінкою з III групою крові. Від цього шлюбу народилося троє дітей з I, II і IV групами крові. Яка група крові у батька дітей і чи можливе народження в цій сім'ї дитини з III групою крові?
172. Жінка з ластовинням (домінантна ознака) і з III групою крові одружилася з чоловіком з I групою крові без ластовиння. Всі діти від цього шлюбу були без ластовиння, а одна дитина народилася з I групою крові. Визначте генотипи батьків і всі генотипи потомства.
173. У короткозорій резус-позитивній жінки з II групою крові народилася дитина з нормальним зором і резус-негативною кров'ю I групи. Напишіть генотипи матері і дитини. Визначте генотип батька (короткозорість – домінантна ознака).
174. Резус-позитивна жінка з III групою крові, батько якої мав резус-негативну кров I групи, одружилася з резус-негативним чоловіком з I групою крові. Яка ймовірність того, що дитина успадкує обидві ознаки батька?

175. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків (назвемо їх умовно X та Y). У батьків одного з них I та IV групи крові, в батьків другого I та III групи. Лабораторний аналіз показав, що в Y - I група крові, а в X - II група крові. Визначте, хто чий син?

176. У резус-позитивних (домінантна ознака) батьків з II групою крові народилася резус-негативна дитина з I групою крові. Визначте генотипи батьків і можливі генотипи майбутніх дітей від цього шлюбу.

Полімерна взаємодія генів

Полімерія (грец. *polymereia* – багатоскладність) – форма взаємодії неалельних генів.

Різні домінантні неалельні гени можуть впливати на одну і ту ж ознаку, підсилюючи її прояв. Такі гени називають однозначними, або полімерними, а ознаки, які ними визначаються – полігенними.

Отже, полімерні гени – це гени однозначної дії. Своєю функцією вони обумовлюють формування кількісних ознак. Слід відзначити, що переважна кількість ознак у видів живих організмів успадковується кількісно. При цьому характер фенотипового прояву кількісної ознаки обумовлюється сумарною дією блоку полімерних генів однозначної дії. Сумарну дію генів, від яких залежить формування певної ознаки, ще називають кумулятивною, або адитивною дією. У цьому випадку два або більше домінантних алелів однаковою мірою впливають на розвиток однієї і тієї ж ознаки. Тому полімерні гени прийнято позначати однією літерою латинського алфавіту з цифровим індексом, наприклад: A_1A_1 і a_1a_1 ; A_2A_2 і a_2a_2 ; A_3A_3 і a_3a_3 і т. д.

Пігментація шкіри у людини визначається п'ятьма або шістьма полімерними генами. У корінних жителів Африки (негроїдної раси) переважають домінантні алелі, у представників європейської раси – рецесивні. Тому мулати мають проміжну пігментацію, але при шлюбах мулатів у них можлива поява як більш, так і менш інтенсивно пігментованих дітей.

Багато морфологічних, фізіологічних і патологічних особливостей людини визначається полімерними генами: зріст, маса тіла, величина артеріального тиску. Розвиток таких ознак у людини підпорядковується загальним законам полігенного успадкування і дуже залежить від впливу умов середовища. У цих випадках спостерігається, наприклад, схильність до гіпертонічної хвороби, ожиріння тощо. Такі ознаки при сприятливих умовах середовища можуть і не проявлятися або проявлятися незначною мірою.

177. Зріст людини контролюється трьома парами незчеплених генів, які взаємодіють за типом полімерії. Низькорослі люди мають всі рецесивні гени і їх ріст становить 150 см, високі – всі домінантні з зростом 180 см. Визначте зріст людей гетерозиготних за трьома парами генів: $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$.

Розв'язання:

Ознаки	Ген	Ген
Високий зріст, 180 см	A_1, A_2, A_3	$A_1a_1A_2a_2A_3a_3$
Низький зріст, 150 см	a_1, a_2, a_3	$a_1a_1a_2a_2a_3a_3$

Відповідь: зріст буде дорівнювати середній величині зросту гомозигот за домінантним та рецесивним генами.

178. Від шлюбу чорних і білих батьків народжуються мулати. Аналіз нащадків від кількості шлюбів між мулатами складає 1:4:6:4:1. За фенотипом це чорні та білі нащадки, мулати, а також темні та світлі мулати.

А. Визначте кількість генів, що обумовлюють колір шкіри, характер їх взаємодії, генотипи батьків та їх нащадків.

Б. Чи можливо від шлюбу білої жінки з мулатом або африканським чорним чоловіком народитися дитина з чорним кольором шкіри?

Розв'язання: розчеплення, яке ми отримали у нащадків від шлюбів між мулатами: 1 частина - чорні, 4 - темні мулати, 6 - мулати, 4 – світлі мулати, 1 частина білі, які відповідають випадку розчеплення при дигібридному успадкуванні.

	A_1A_2	A_1a_2	a_1A_2	a_1a_2
A_1A_2	$A_1A_1A_2A_2$	$A_1A_1A_2a_2$	$A_1a_1A_2A_2$	$A_1a_1A_2a_2$
A_1a_2	$A_1A_1A_2a_2$	$A_1A_1a_2a_2$	$A_1a_1A_2a_2$	$A_1a_1a_2a_2$
a_1A_2	$A_1a_1A_2A_2$	$A_1a_1A_2a_2$	$a_1a_1A_2A_2$	$a_1a_1A_2a_2$
a_1a_2	$A_1a_1A_2a_2$	$A_1a_1a_2a_2$	$a_1a_1A_2a_2$	$a_1a_1a_2a_2$

Отже, у визначенні забарвлення шкіри у людини беруть участь два алельних гена, які мають однакові фенотипові прояви та взаємодіють за типом кумулятивної полімерії, при цьому ступінь пігментації залежить від кількості домінуючих алелей.

Таким чином позначимо гени як A_1 та A_2 , генотип чорних людей $A_1A_1A_2A_2$, генотип білих людей $a_1a_1a_2a_2$, мулата $A_1a_1A_2a_2$. На запитання чи може від шлюбу білої жінки і чорного чоловіка народитися чорна дитина можна відповісти що Ні, оскільки відбувається схрещування $A_1A_1A_2A_2$ x $a_1a_1a_2a_2$. В такому випадку, дитина завжди матиме проміжне забарвлення шкіри – мулат. Від шлюбу білої жінки з мулатом (можливі генотипи $A_1a_1A_2a_2$, $A_1A_1a_2a_2$, $a_1a_1A_2A_2$), і тим більш ймовірним є народження мулатів, світлих мулатів і білих, однак не чорних (негрів).

Відповідь: від шлюбу білої жінки з мулатом (можливі генотипи $A_1a_1A_2a_2$, $A_1A_1a_2a_2$, $a_1a_1A_2A_2$) і тим більш можливим є народження мулатів, світлих мулатів і білих, однак не чорних (негрів).

179. Глухота у людини обумовлена рецесивними генами d і e , які розміщені в різних парах хромосом. Відомо, що для нормального слуху необхідна наявність обох домінуючих генів. Глухоніма жінка $DDee$ бере шлюб з глухонімим чоловіком $ddEE$. Визначте, чи будуть їх майбутні діти глухонімими?

Розв'язання:

Ознаки	Ген	Генотип
Глухота	d, e	$ddee, DDee, Ddee, ddEE, ddEe$
Нормальний слух	D, E	$DDEE, DdEe$

P ♀ $DDee$ x ♂ $ddEE$
 G D, E d, E
 F₁ $DdEe$

Відповідь: всі майбутні діти матимуть нормальний слух.

180. У людини є два типи сліпоти і кожна визначається своїм рецесивним аутосомним геном. Гени обох ознак знаходяться в різних парах хромосом.

А. Яка ймовірність того, що дитина народиться сліпою, якщо мати і батько страждають одним і тим самим видом спадкової сліпоти, а за другою парою генів сліпоти нормальні?

Б. Яка ймовірність того, що дитина народиться сліпою в тому випадку, якщо мати і батько страждають різними видами спадкової сліпоти, якщо відомо, що за обома парами генів вони гомозиготні?

В. Визначте ймовірність народження дитини сліпою, якщо відомо, що батьки зрячі, обидві бабусі страждають однаковим видом спадкової сліпоти, а за другою парою аналізованих генів вони нормальні і гомозиготні? В родоводі з боку дідусів спадкової сліпоти не відмічено.

Г. Визначте ймовірність народження дітей сліпими в сім'ї, про яку відомо: батьки зрячі, бабусі страждають різними видами спадкової сліпоти, а за другою парою аналізованих генів вони нормальні і гомозиготні; в родоводі дідусів спадкової сліпоти не виявлено.

181. Причинами уродженої сліпоти можуть бути аномалії кришталика та рогівки ока. Такі аномалії успадковуються як рецесивні ознаки.

А. Яка ймовірність народження сліпої дитини в сім'ї, в якій батько сліпий внаслідок аномалії кришталика, а мати – внаслідок аномалії рогівки, за другим геном вони нормальні та гомозиготні?

Б. Яка ймовірність народження сліпої дитини у сім'ї, в якій батько і мати здорові та гетерозиготні за генами аномалії кришталика та рогівки?

182. Глаукома дорослих успадковується декількома шляхами. Одна з форм визначається домінантним аутосомним геном, друга – рецесивним аутосомним незчепленим з попереднім геном.

А. Яка ймовірність народження дитини з аномалією у випадку, якщо обоє батьків гетерозиготні за обома парами патологічних генів?

Б. Яка ймовірність народження дитини з аномалією в сім'ї, в якій один з батьків гетерозиготний за обома парами патологічних генів, а другий, нормальний, щодо зору і гомозиготний за обома парами генів?

183. У людини описано дві форми глухоти, які визначаються рецесивними аутосомними незчепленими генами. Яка ймовірність народження хворих дітей в сім'ї, в якій батьки страждають однією з форм глухоти і є гетерозиготними за другим геном. Яка ймовірність народження глухих дітей в сім'ї, в якій батьки страждають різними формами захворювання і одночасно є гетерозиготними за другим геном глухоти?

184. У людини описано декілька форм спадкової короткозорості. Помірна форма (від -2,0 до -4,0) і висока (вище -0,5) передається як аутосомні домінантні незчеплені між собою ознаки. В сім'ї в якій мати була близоручою, а батько мав нормальний зір народилося двоє дітей – донька та син. В доньки виявлено помірну форму короткозорості, на відміну від сина. Яка ймовірність народження наступної дитини в сім'ї без аномалій, якщо відомо, що батько матері страждав на близорукість?

185. Зріст людини контролюється декількома парами незчеплених генів, що взаємодіють за типом полімерії. Відомо, що в популяції низькорослі люди мають всі рецесивні гени і ріст 150 см, а високі – домінантні і зріст 180 см.

А. Визначте зріст людей, гетерозиготних за трьома парами генів.

Б. Жінка з низьким зростом вийшла заміж за чоловіка з середнім зростом. Від цього шлюбу народилося четверо дітей, які мали зріст 165 см, 160 см, 155 см і 150 см. Яка ймовірність народження наступної дитини з зростом 180 см?

186. Відомо, що група крові у людей успадковується незвичайним шляхом, спостерігається «бомбейський феномен». Дівчина з першою групою, батько якої мав також першу групу, а мати – третю, вийшла заміж за чоловіка з другою

групою. В цій сім'ї народилися дві дівчинки: одна з четвертою групою, а друга – з першою. Таке незвичайне явище пов'язане з епістатичним рецесивним геном, здатним пригнічувати дію генів А і В. Визначте можливі генотипи трьох поколінь в «бомбейському феномені».

187. В сім'ї, в якій батько мав першу групу крові, а мати – третю, народилася дівчинка з першою групою крові. Народження в третьому поколінні дівчинки з четвертою групою крові від матері з першою групою крові викликало непорозуміння.

А. Встановіть ймовірні генотипи всіх трьох поколінь, описаних в «бомбейському феномені».

Б. Визначте ймовірність народження дітей з першою групою крові в сім'ї першої доньки з третього покоління, якщо вона вийде заміж за чоловіка з четвертою групою крові гетерозиготного за рецесивним епістатичним геном.

188. Відомо, що спадкова сліпота обумовлена декількома рецесивними генами, які успадковуються незалежно один від одного. Яка ймовірність народження хворої дитини в цій сім'ї, якщо її батько і мати страждають:

А. Одним і тим же видом спадкової сліпоти.

Б. Різними видами? Яка форма взаємодії генів діє в данному випадку? Дайте їй визначення.

189. У людини відомо декілька захворювань, наприклад схильність до гастритів в основі яких лежить полігенне успадкування, тобто дія цілого ряду генів. Для таких захворювань характерним є те, що частота прояву захворювання у близьких родичів хворого пробанда є значно вищою, а при зниженні ступеню родинності вона швидко спадає. Ці захворювання виникають у осіб з полігенною схильністю, яка перевищує певний поріг, при дії факторів довкілля. Чи можливо передбачити народження дитини з таким захворюванням в сім'ї, в якій обидва батьки мають полігенну схильність до гіперацидного гастриту, та в сім'ї, в якій обидва батьки страждають на це захворювання і є гетерозиготними за 7 генами, які взаємодіють за принципом кумулятивної полімерії.

Криптомерія

190. Жінка з групою крові АВ, несекретор має в слюні антиген Le^a виходить заміж за чоловіка з АВ групою крові, секретора, в слині якого виявлено антиген Le^b та антигени А і В. Які комбінації за антигенним складом секреторних виділень можуть виникнути у їхніх майбутніх дітей?

Розв'язання. Відомо, що ген Le контролює фермент фукозилтрансферазу. За його наявності утворюється антигенна детермінанта системи Льюїс Le^a . Ген H контролює і визначає синтез другого фермента. За їх сумісної дії утворюється детермінанта Le^b . Домінантний алель гена H наявний майже у всіх людей, оскільки рецесивний алель цього гена зустрічається в популяціях людей досить рідко. Тим не менше, антиген Le^b виявлено не у всіх людей. Відомо, що фермент фукозилтрансфераза кодується геном H функціонує в секреторних тканинах тільки за умови, що особина є секретером. У особин se/se антиген Le^b не виявлено. Таким чином, ген Se в рецесивному стані виступає як супресор гена H (криптомерна взаємодія генів). У особин – несекреторів одночасно не виявлено в секретах антигени групи крові системи АВО і антиген H . Генотип жінки з групою крові системи ступним АВ, несекретор може бути наступним $I^{A}I^{B} H-Le-se/se$. Про наявність домінантного алеля Le свідчить наявність антигенів Le^a . Генотип чоловіка $I^{A}I^{B} H-Le- Se$, оскільки в нього в секретах виявлені антигени Le^b , А, В, Н. Встановити точно генотипи наведених з умови задачі даних неможливо, можна тільки з впевністю вказати, що батьки не є одночасно гетерозиготними за геном H , тому що його рецесивний алель зустрічається досить рідко. Отже, у дітей від цього

шлюбу не буде відбуватися розчеплення за геном *H*, і тому ми будемо вважати їх гомозиготними за даним геном. У відношенні гена *Le*, будемо вважати, що батьки гетерозиготні, а чоловік, окрім цього, гетерозиготний за геном *Se*.

P	♀ I ^A I ^B HH Lele sese	x	♂ I ^A I ^B HH Lele Sese
F ₁	3/32 I ^A I ^A HH Le-	Se-	антигени A, H, Le ^b
	3/32 I ^B I ^B HH Le-	Se-	антигени B, H, Le ^b
	6/32 I ^B HH Le-	Se-	антигени A, B, H, Le ^b
	1/32 I ^A I ^A HH lele	Se-	антигени A, H
	1/32 I ^B I ^B HH lele	Se-	антигени B, H
	2/32 I ^A I ^B HH lele	Se-	антигени A, B, H
	3/32 I ^A I ^A HH Le-	sese-	тільки Le ^a
	3/32 I ^B I ^B HH Le-	sese-	тільки Le ^a
	6/32 I ^A I ^B HH lele	sese-	тільки Le ^a
	1/32 I ^A I ^A HH Le-	sese-	не виявлено
	1/32 I ^B I ^B HH Le-	sese-	не виявлено
	2/32 I ^A I ^B HH lele	sese-	не виявлено

Відповідь: теоретично очікується, що у половини дітей від цього шлюбу (останні шість віриантів) продукти генів *I*, *H* не можуть бути виявлені в секретах за наявності в генотипі рецесивних алелей *se* в гомозиготному стані.

191. Система секреторних антигенів системи Льюїса наявних в плазмі крові людини визначається алелями гена *Le* і пов'язана проявом секреторності, що обумовлено доміантним алелем *Se*. За наявності доміантних алелей генів *Le* і *Se* в слині та інших секретах виявлено антиген *Le^b*, а також антигени групи крові системи АВ0 в залежності від генотипа даного індивідуума за локусом *J*. Крім вищевказаних антигенів, в цьому випадку, виявлена незначна кількість антигена *H*. За гомозиготним рецесивним алелем гена *Se* (відсутність секреторності) виявлено інший антиген системи Льюїса - *Le^a*, а інші – не виявлені. Відомо, що антигени системи Льюїса повністю відсутні в виділеннях (секретах) особин гомозиготних за рецесивним алелем *Le* (генотип *le/le*). Успадкування всіх вищевказаних генів відбувається незалежно один від одного, оскільки вони розміщені в різних групах зчеплення. Жінка секретор з групою крові А без наявності антигенів системи Льюїса виходить заміж за чоловіка з 0 групою крові та антигеном *Le^b*. Від цього шлюбу народився син з 0 групою крові. Яка ймовірність народження в цій сім'ї другої дитини з подібним фенотипом?

192. Відомо, що бомбейський феномен полягає в тому, що у сім'ї в якій батько мав 0 групу крові, а мати – IV народилася дівчинка з 0 групою крові. Пізніше, вона вийшла заміж за чоловіка з групою крові А. Від цього шлюбу народилися дві дівчинки – перша - з групою крові АВ, а друга – 0. Народження дівчинки з групою крові АВ від матері з групою крові 0 викликало у лікарів та батьків непорозуміння. Однак, в літературі вже були описані такі випадки. За Маккьюсиком, деякі генетики пояснюють таке явище наявністю рецесивного

епістатичного гена, що пригнічує дію генів, та визначає групи крові А і В. Враховуючи гіпотезу про наявність рецесивного алеля гена Н, встановіть генотипи особин трьох поколінь, описаних в бомбейському феномені.

А. Визначте ймовірність народження дітей з групою крові 0 в сім'ї першої доньки з третього покоління, якщо вона вийде заміж за чоловіка з подібним генотипом як у неї.

Б. Визначте можливі групи крові у дітей в сім'ї другої доньки з третього покоління при умові, якщо вона вийде заміж за чоловіка з групою крові АВ, однак гетерозиготного за рецесивним епістатичним геном Н.

193. В шлюб вступили два альбіноси, які не перебували в родинних зв'язках. В них народилося вісім дітей: – чотири - альбіноси та чотири – неальбіноси. Як можна пояснити таке співвідношення?

194. У чоловіка в слюні виявлено антигени А і В системи АВ0 і антиген Le^b системи Льюїса. Фенотип батька невідомо, оскільки він помер. Чи можливо, що цей чоловік є сином у матері у якої група крові А несекретор, відсутні секреторні виділення продуктів системи Льюїс?

Кросинговер

Кросинговер – обмін ділянками гомологічних хромосом у процесі клітинного поділу, переважно в профазі першого мейотичного поділу, іноді в мітозі. Кросинговер відбувається тільки тоді, коли гени знаходяться в гетерозиготному стані (АВ/ав). Якщо гени в гомозиготному стані (АВ/АВ або ав/ав/), обмін ідентичними ділянками не дає повних комбінацій генів в гаметах і в поколінні. Частота (відсоток) перехресту між генами (кросинговеру) залежить від відстані між ними, і чим далі вони містяться один від одного, тим частіше здійснюється кросинговер. Морган запропонував відстань між генами виражати кросинговерним відсотком, який обчислюють за допомогою:

$$\frac{n_1}{n} \times 100 = \% \text{ кросинговеру}$$

n (перехрест), де

n – загальна кількість особин в F_2 ; n_1 – сумарне число кросинговерних особин.

Відстань між генами в % кросинговеру дорівнює одній **морганіді** (умовна міра відстані між генами).

195. У людини рецесивний ген гемофілії (h) і рецесивний ген кольорової сліпоти (c) локалізовані в Х-хромосомі, за відомостями деяких родовідних, на відстані приблизно 9,8 морганід. Визначте, які типи гамет, і в якій кількості утворюють особи, що мають такі генотипи:

а) жінка з генотипом – $\frac{XCh}{XcH}$; б) чоловік з обома рецесивними генами.

Розв'язання:

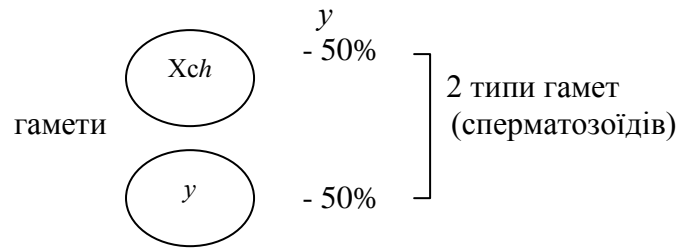
а) жінка з генотипом – $\frac{XCh}{XcH}$

XcH
некросинговерні
гамети 90,2%

$$\left[\begin{array}{l} XCh - 45,1\% \\ XcH - 45,1\% \\ \\ XCH - 4,9\% \\ XcH - 4,9\% \end{array} \right]$$

4 типи гамет
(яйцеклітини)

б) чоловік з обома рецесивними генами Xch



Відповідь: 9,8 морганід = 9,8% кросинговеру.

196. Із 1000 клітин – попередників статевих клітин – в процесі мейозу кросинговер відбувся у 100 вихідних клітинах. Який відсоток кросинговерних гамет дає особина з генотипом AB ?

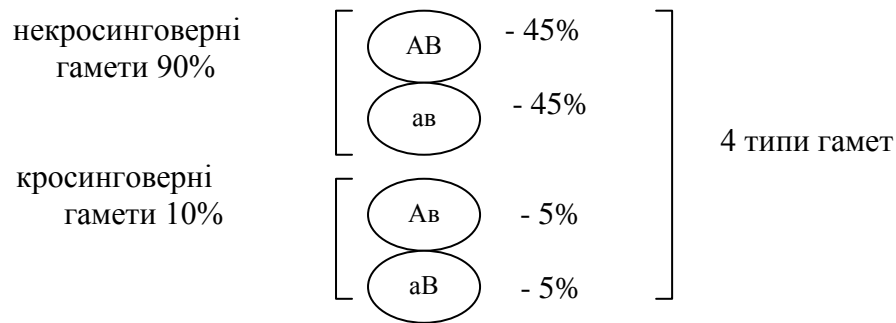
Розв'язання: визначаємо % кросинговеру ав

Всього 1000 клітин – 100%

Кросинговер в 100 клітинах – x%,

$$X = \frac{100 \times 100}{1000} = 10\% \text{ кросинговеру}$$

Визначаємо гамети і їх % кількість у цього організму $\frac{AB}{av}$



Відповідь: некросинговерні гамети 90%, кросинговерні гамети 10%

197. Марина та Ірина - однойцеві сестри-близнючки. Олексій та Сергій - однойцеві брати-близнюки. Олексій одружився з Мариною, а Ірина – з Сергієм. В обох сім'ях народилися хлопчики – сини. Чи будуть хлопчики схожими один на одного як однойцеві близнюки? Чому?

198. У людини локус резус-фактора зчеплений з локусом, що визначає форму еритроцитів і розміщені на відстані 3 кросоверних одиниці. Резус-позитивність і еліптоцитоз визначається домінантним аутосомними генами. Один з батьків гетерозиготний за обома ознаками. При цьому резус-позитивність він успадкував від одного з батька, а еліптоцитоз – від матері. Другий з батьків резус-негативний та має еритроцити нормальної форми. Визначте відсоткове співвідношення ймовірних генотипів і фенотипів дітей в цій сім'ї.

199. Жінка з четвертою групою крові гетерозиготна з дефектом нігтів та колінної чашечки виходить заміж за чоловіка з першою групою крові та без аномалій. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дітей без аналізованих аномалій та їх групи крові, якщо відомо, що батько матері з другою групою крові страждав одночасно на гемофілію, дальтонізм та дефекти нігтів та колінної чашечки.

200. Синдром дефекту нігтів та колінної чашечки визначається повністю домінантним аутосомним геном. На відстані 10 морганід від нього розміщений локус груп крові системи АВ0. Один з чоловіків має другу групу крові та страждає на дефекти нігтів та колінної чашечки, а мати – третю. Відомо, що батько чоловіка мав першу групу крові та без аномалій, а мати – четверту та

обидва дефекти. Чоловік з третьою групою крові є нормальним щодо дефекту нігтів і колінної чашечки та гомозиготний за обома парами аналізуючих генів. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дітей, які страждатимуть на дефекти нігтів та колінної чашечки.

Пенетрантність

Пенетрантність (лат. *penetranse* – аутополіплоїдія) – частота фенотипового прояву гена в популяції. Вона виражається у відсотках і може бути повною, якщо ген виявляється у всіх особин популяції, і неповною, якщо не всі особини, які несуть даний ген, мають його фенотиповий вияв. Пенетрантність визначає взаємодію гена з генотиповим та зовнішнім середовищем.

201. Отосклероз успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Відсутність бічних верхніх різців успадковується як зчеплена з X-хромосою рецесивна ознака з повною пенетрантністю. Визначте ймовірність прояву у дітей обох аномалій одночасно в сім'ї, в якій мати гетерозиготна стосовно обох ознак, а батько – нормальний за обома парами генів.

Розв'язання:

Дано:

A – отосклероз

a – норма

B – норма

b – відсутність верхніх бічних різців

AA – отосклероз

Aa – отосклероз

aa – норма

Пенетрантність гена отосклерозу – 30%

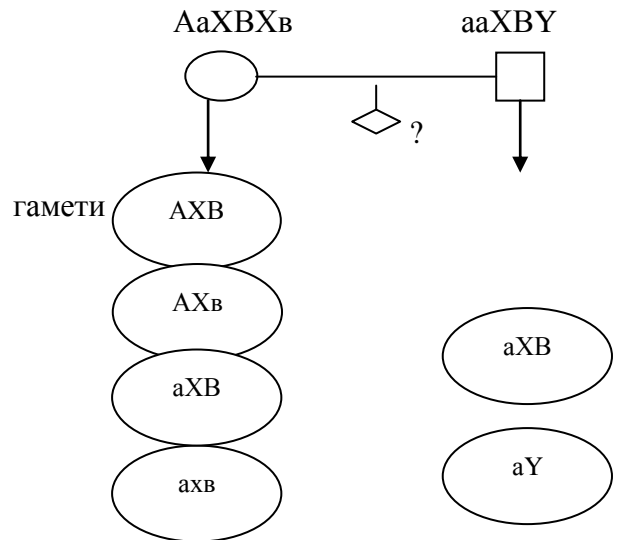
XBXB – нормальні зуби в жінки

XBXb – нормальні зуби в жінки, носія рецесивного гена

XbXb – відсутність бічних верхніх різців у жінки

XBY – нормальні зуби в чоловіка

XbY – відсутність бічних верхніх різців у чоловіка



Пенетрантність гена відсутності бічних різців – 100 %

	AXB	AXb	aXB	axb
F				
aXB	AaXBXB дівчинка отосклероз норма	AaXBXb дівчинка отосклероз норма	aaXBXB дівчинка норма норма	aaXBXb дівчинка норма норма
ay	AaXBY хлопчик отосклероз норма	AaXbY хлопчик отосклероз відсутність бічних верхніх різців	aaXBY хлопчик норма норма	aaXbY хлопчик норма відсутність бічних верхніх різців

Ймовірність народження дітей з обома аномаліями в цій сім'ї – $1/8 = 12,5\%$. Пенетрантність гена отосклерозу 30% , визначаємо ймовірність прояву отосклерозу в дітей цієї сім'ї, які мають обидві аномалії: $1/8 \times 1/3,3 = 1/26,66 (3,75\%)$. Виходячи з того, що пенетрантність гена відсутності бічних різців 100% , ймовірність прояву обох аномалій в дітей цієї сім'ї складатиме $3,75\%$.

Відповідь: пенетрантність гена відсутності бічних різців 100% , ймовірність прояву обох аномалій в дітей цієї сім'ї становить $3,75\%$.

202. За результатами шведських генетиків, деякі форми шизофренії успадковуються як домінантно аутосомні ознаки. При цьому у гомозигот пенетрантність дорівнює 100% , у гетерозигот – 20% .

А. Визначте ймовірність народження хворих дітей в сім'ї, в якій один з батьків гетерозиготний, а інший, нормальний у відношенні щодо аналізуючої ознаки.

Б. Визначте ймовірність народження хворих дітей в сім'ї двох гетерозиготних батьків.

Розв'язання: за умовою задачі деякі форми шизофренії успадковуються як домінантно аутосомна ознака з неповною пенетрантністю. У першому випадку (А) один з чоловіків нормальний у відношенні до аналізуючої ознаки, а інший – гетерозиготний. А – ген шизофренії.

P ♀ Aa x ♂ aa

G A,a a

F₁ Aa aa

♂ ♀	A	a
a	Aa	aa

Ймовірність народження дитини, що має ген шизофренії становить $1/2$. У гетерозигот пенетрантність ознаки складає 20% або $1/5$. Перемноживши ймовірність носійства гена на ймовірність його прояву отримаємо $0,5 \times 0,2 = 0,1$ або 10% . У другому випадку (Б), випадку, коли обидва батьки гетерозиготні, тоді:

P ♀ Aa x ♂ Aa

G A,a A,a

F₁ AA, Aa, Aa, aa

♀ ♂	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Ймовірність народження гомозиготи AA $1/4$, гетерозиготи $1/2$. Пенетрантність гена у гомозигот дорівнює 100% , тобто всі вони будуть хворі. Для гетерозигот, пенетрантність гена – 20% або $1/5$. Хворі діти можуть народжуватися у батьків з ймовірністю $0,5 \times 0,2 = 0,1$. Отже, ймовірність народження хворої дитини в такому шлюбі становитиме $0,25 + 0,1 = 0,35$ або 35% .

Відповідь: а) ймовірність народження хворої дитини в шлюбі становитиме 10% ; б) ймовірність народження хворих дітей в сім'ї двох гетерозиготних батьків становитиме – 35% .

203. Ангіоматоз сітчастої оболонки успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 50% . Визначте ймовірність захворювання дітей у сім'ї, в якій батьки є гетерозиготними носіями ангіоматозу.

204. Синдром Ван дер Хеве спадкується як домінантний аутосомний плейотропний ген, що визначає забарвлення склери, хрупкість кісток і глухоту.

Пенетрантність ознак мінлива. В ряді випадків вона складає за блакитною склерою майже 100 %, за хрупкістю кісток – 63 %, за глухотою – 60 %.

А. Носій блакитної склери, нормальний щодо інших ознак синдрому, вступає в шлюб з нормальною жінкою, яка походить з благополучної стосовно синдрому Ван дер Хеве сім'ї. Визначте ймовірність прояву у дітей ознаки хрупкості кісток, якщо відомо, що за лінією чоловіка ознаками синдрому володіє лише один з його батьків.

Б. У шлюб вступають два гетерозиготні носії блакитної склери, нормальні щодо інших ознак синдрому. Визначте ймовірність прояву в дітей глухоти.

205. Природжений вивих стегна – аутосомно-домінантне захворювання з пенетрантністю 20 %. Мати страждає природженим вивихом стегна, батько і його рідні – здорові. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї хворої дитини з пенетрантністю 30 %. Визначте ймовірність аномалії дітей в сім'ї, в якій батьки гетерозиготні за даним геном, і в них вже народилася дитина з аномалією.

206. Арахнодактилія успадковується як домінантно аутосомна ознака з пенетрантністю 30 %. Ліворукість - рецесивна аутосомна ознака з повною пенетрантністю. Визначте ймовірність прояву обох аномалій одночасно у дітей, в сім'ї, в якій батьки гетерозиготні за двома парами генів.

207. Ретинобластома (злоякісна пухлина очей) визначається домінантно аутосомним геном. Пенетрантність ретинобластоми складає 60 %. Визначте, яка ймовірність народження хворих та здорових дітей в сім'ї двох гетерозиготних батьків та у випадку шлюбу здорової жінки з гетерозиготним хворим чоловіком?

208. Ретинобластома дітей (пухлина ока) – аутосомно-домінантне захворювання з пенетрантністю 90%. У здорових батьків народилася дитина з ретинобластою. Яка ймовірність народження другої дитини також з пухлиною ока, якщо припустити, що один із батьків – гетерозиготний носій патологічного гена?

209. Епілепсія – захворювання з аутосомно-рецесивним типом успадкування (пенетрантність гена 67 %). Яка ймовірність народження хворої дитини в сім'ї, в якій батьки – гетерозиготні носії гена епілепсії?

210. Колобома – дефект оболонки очей – успадковується за аутосомно-домінантним типом. Пенетрантність цього гена 50 %. У родоводі чоловіка такої хвороби не було, у батька жінки була колобома, а мати і всі її родичі були здоровими. Визначте ймовірність проявлення колобоми у дітей цієї пари.

211. Черепно-лицьовий дизостоз успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 50 %. Визначте ймовірність захворювання дітей в сім'ї, в якій один з батьків гетерозиготний за даним геном, а другий – нормальний щодо аналізованої ознаки.

212. Нефробластома успадковується за аутосомно-домінантним типом. 40 % дітей з нефробластою одужують. Один з подружжя здоровий, другий в дитинстві хворів на нефробластому. Яка ймовірність, що нащадки цієї пари будуть здоровими, якщо їм буде надано медичну допомогу?

213. Отосклероз успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Гіпертріхоз успадковується як ознака зчеплена з Y-хромосою з повним проявом в 17 років. Визначте ймовірність появи одночасно обох аномалій у дітей в сім'ї в якій дружина нормальна і гомозиготна, а чоловік має обидві аномалії, однак відомо, що його мати була нормальною гомозиготною жінкою.

214. Карий колір очей домінує над блакитним і визначається аутосомним геном. Ретинобластома визначається другим домінантним геном. Пенетрантність ретино-бластоми складає 60 %.

А. Яка ймовірність того, що хворими від шлюбу гетерозиготних за обома ознаками батьків будуть блакитноокі діти?

Б. Яка ймовірність того, що здоровими від шлюбу гетерозиготних за обома ознаками батьків будуть кароокі діти?

215. Подагра визначається домінантним аутосомним геном. За деякими даними, пенетрантність гена в чоловіків складає 20%, а в жінок вона дорівнює нулю.

А. Яка ймовірність захворювання подагрою в сім'ї гетерозиготних батьків?

Б. Яка ймовірність прояву захворювання на подагру в сім'ї, в якій один з батьків гетерозиготний, а другий нормальний щодо аналізованої ознаки?

Успадкування ознак зчеплених зі статтю

Успадкування, зчеплене із статтю. Ознаки, які успадковуються через статеві хромосоми називають *зчепленими із статтю*. У людини ознаки, які успадковуються через Y-хромосому, можуть бути тільки в осіб чоловічої статі, а успадковані через X-хромосому – в осіб як однієї, так і іншої статі. Особина жіночої статі може бути як гомо-, так і гетерозиготною за генами, які локалізовані у X-хромосомі, а рецесивні алелі генів у неї проявляються тільки у гомозиготному стані. Оскільки в осіб чоловічої статі тільки одна X-хромосома, всі локалізовані у ній гени, навіть рецесивні, проявляються у фенотипі. Такий організм називають *гемізіготним*.

У людини деякі патологічні стани успадковуються зчеплено зі статтю. До них належить гемофілія (знижена швидкість зсідання крові, що зумовлює підвищену кровотечу). Алель гена, який контролює нормальне зсідання крові (H) і його алельна пара “ген гемофілії” (h) знаходяться у X-хромосомі і перший домінує над другим. Запис генотипу жінки гетерозиготної за цією ознакою матиме вигляд $X^H X^h$ – така жінка матиме нормальний процес зсідання крові, але вона є носієм цієї вади. У чоловіків лише одна X-хромосома.

Отже, якщо у нього в X-хромосомі знаходиться алель H, він буде мати нормальний процес зсідання крові. Якщо ж X-хромосома чоловіка має алель h, то він буде хворіти на гемофілію: Y-хромосома не несе генів, які визначають механізм зсідання крові.

216. У людини кольорова сліпота обумовлена кольоровим геном (c), а нормальний кольоровий зір його домінантною алеллю (C). Ген кольорової сліпоти локалізований в X-хромосомі.

А. Жінка, яка страждає кольоровою сліпотою, одружилась з чоловіком з нормальним зором. Яким буде сприйняття кольорів у синів і доньок від цього шлюбу?

Б. Від шлюбу батьків з нормальним зором народилась дитина, що страждає кольоровою сліпотою. Встановіть генотипи батьків.

В. Жінка з нормальним зором, батько якої страждав кольоровою сліпотою, одружилась з чоловіком з нормальним зором. Встановіть ймовірність народження дитини з кольоровою сліпотою.

Розв'язання:

Дано:

C – нормальний зір

c- кольорова сліпота

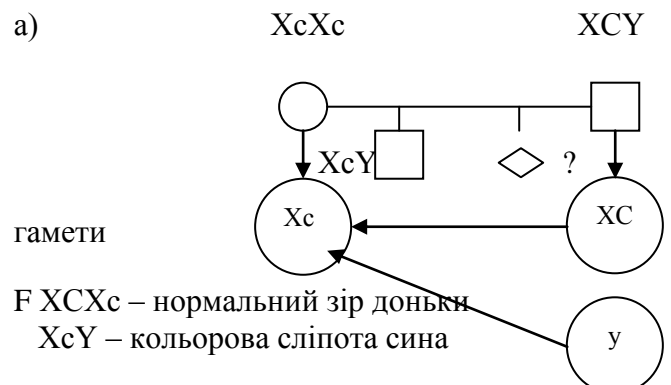
$X^C X^C$ – нормальний зір жінки

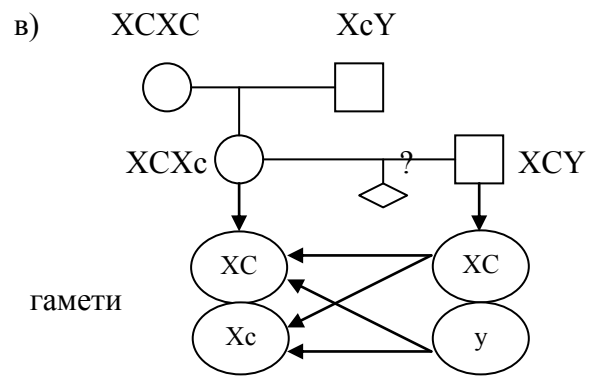
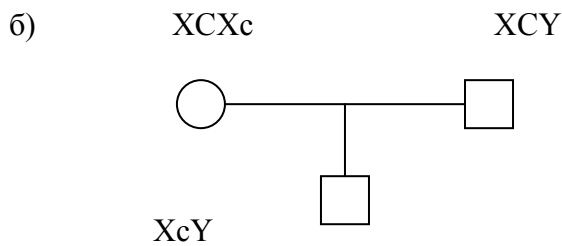
$X^D X^c$ – нормальний зір жінки, носій кольорової сліпоти

$X^c X^c$ – кольорова сліпота в жінки

$X^C Y$ – нормальний зір чоловіка

$X^c Y$ – кольорова сліпота в чоловіка





F $XCXC$ – нормальний зір доньки – 50 %
 $XCXc$ – нормальний зір доньки – 50 %
 XCY – нормальний зір сина – 25 %
 XcY – кольорова сліпота сина – 25 %

Відповідь: а) у доньок буде нормальний зір, у синів – кольорова сліпота; б) генотип матері – $XCXc$, батька – XC ; в) ймовірність народження дитини з кольоровою сліпотою в цій сім'ї становитиме 25 %, і це буде син.

217. Гіпоплазія емалі (тонка зерниста емаль, зуби світло-бурого кольору) спадкується як зчеплена з X-хромосомою домінуюча ознака. В сім'ї, в якій обоє батьків страждають цією аномалією, народився син з нормальними зубами. Визначте ймовірність народження наступної дитини з нормальними зубами.

Розв'язання:

Дано:

A – гіпоплазія емалі зубів

a – нормальні зуби

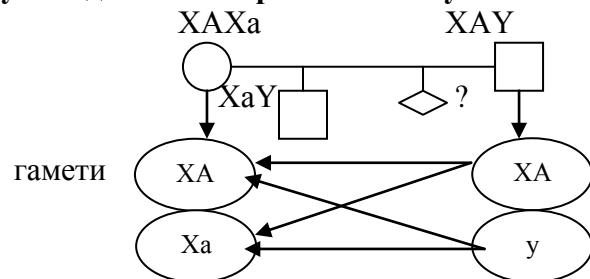
$XAXA$ – гіпоплазія емалі зубів у жінки

$XAXa$ – гіпоплазія емалі зубів у жінки

$XaXa$ – нормальні зуби в жінки

XAY – гіпоплазія емалі зубів у чоловіка

XaY – нормальні зуби в чоловіка



F $XAXA$ – гіпоплазія емалі зубів у доньки
 $XAXa$ – гіпоплазія емалі зубів у доньки 75 %
 XAY – гіпоплазія емалі зубів у сина
 XaY – нормальні зуби у сина 25 %

Відповідь: ймовірність народження наступної дитини в цій сім'ї з нормальними зубами – 25 %, і це буде син.

218. В сім'ї, в якій дружина має I групу крові, а чоловік IV, народився син дальтонік з III групою крові. Обоє батьків розрізняють кольори нормально. Визначте ймовірність народження здорового сина і його можливі групи крові. Дальтонізм спадкується як рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака.

Розв'язання:

Дано:

I^0I^0 – I група крові

I^AI^A або I^AI^0 – II група крові

I^BI^B або I^BI^0 – III група крові

I^AI^B – IV група крові

D – нормальний зір

d – дальтонізм

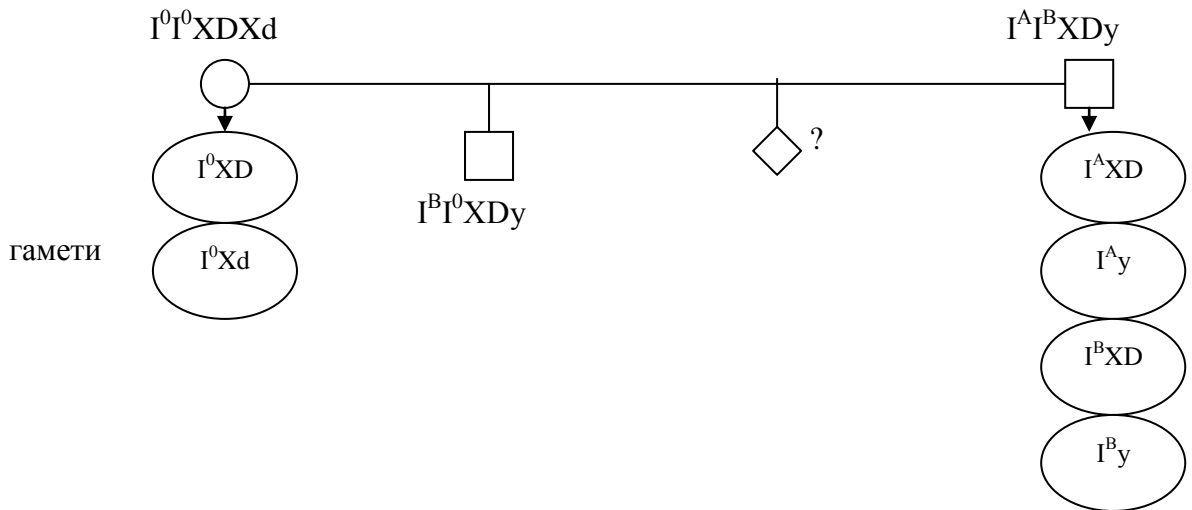
$XDxD$ – нормальний зір жінки

$XDXd$ – нормальний зір жінки, носія гену дальтонізму

$XdXd$ – жінка дальтонік

XDY – нормальний зір чоловіка

XdY – чоловік дальтонік



F	$I^A XD$	$I^A y$	$I^B XD$	$I^B y$
$I^0 XD$	$I^A I^0 XDXD$ дочка II нормальний зір	$I^A I^0 XDy$ син II нормальний зір	$I^B I^0 XDXD$ дочка III нормальний зір	$I^B I^0 XDy$ син III нормальний зір
$I^0 Xd$	$I^A I^0 XDXd$ дочка II нормальний зір	$I^A I^0 Xdy$ син II дальтонік	$I^B I^0 XDXd$ дочка III нормальний зір	$I^B I^0 Xdy$ син III дальтонік

Відповідь: ймовірність народження сина з нормальним зором $2/8$ (25 %), він може мати II або III групу крові, його генотип $I^A I^0 XDY$ або $I^B I^0 XDY$.

219. У людини ангідротична дисплазія ектодерми (відсутність потових залоз) проявляється як зчеплена з X-хромосомою рецесивна ознака. Альбінізм (відсутність пігментації) обумовлений аутосомним рецесивним геном. У подружжя, нормального за цими двома ознаками, народився син з обома означеними аномаліями.

А. Вкажіть генотип батька і матері.

Б. Яка ймовірність прояву обох аномалій у наступної дитини (хлопчика)?

В. Яка ймовірність народження нормальної здорової дитини (дівчинки)?

Розв'язання:

Дано:

A – нормальна пігментація

AA – норма

a – альбінізм

Aa – норма

aa – альбінізм

D – норма

d – дисплазія ектодерми

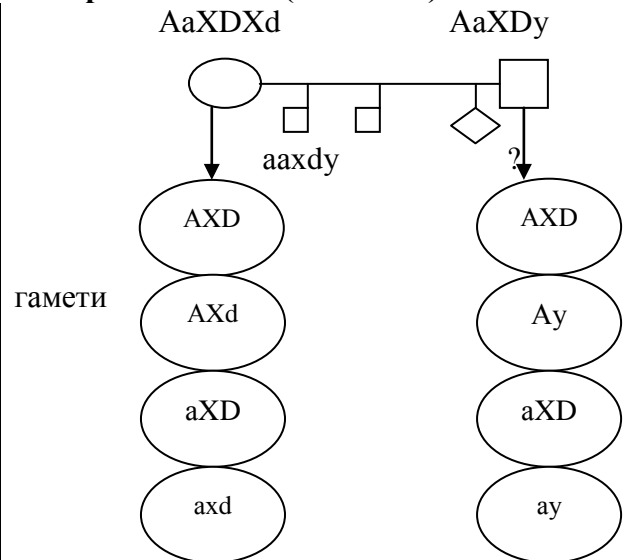
XDXD – здорова жінка

XDXd – здорова жінка, носій гена дисплазії ектодерми

XdXd – дисплазія ектодерми в жінки

XDY – здоровий чоловік

XdY – дисплазія ектодерми в чоловіка



F	AxD	Ay	aXD	ay
AxD	AAXDxD донька норма норма	AAxDy син норма норма	AaXDxD донька норма норма	AaXDy син норма норма
AXd	AAXDXd донька норма норма	AAxdy син норма дисплазія	AaXDXd донька норма норма	Aaxdy син норма дисплазія
aXD	AaXDxD донька норма норма	AaxDy син норма норма	aaXDxD донька альбінізм норма	aaXDy син альбінізм норма
aXd	AaXDxd донька норма норма	Aaxdy син норма дисплазія	aaXDxd донька альбінізм норма	aaxdy син альбінізм дисплазія

Відповідь: а) генотип батька – AaXDy, матері – AaXDXd; б) ймовірність народження наступного сина з обома аномаліями – 1/16 (6,25 %); в) ймовірність народження наступної дитини дівчинки, нормальної за обома ознаками – 6/16 (37,5 %).

220. Потемніння зубів може визначатися двома доміантними генами, один з яких розташований в X-хромосомі. В сім'ї батьків з темними зубами народились донька і син з нормальним кольором зубів. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї наступної дитини без аномалій, якщо відомо, що темні зуби матері обумовлені тільки геном, зчепленим з X-хромосою, а темні зуби батька – аутосомним геном, за якими він гетерозиготний.

Розв'язання:

Дано:

A – темні зуби

a – білі зуби

B – темні зуби

b – білі зуби

AA – темні зуби

Aa – темні зуби

aa – білі зуби

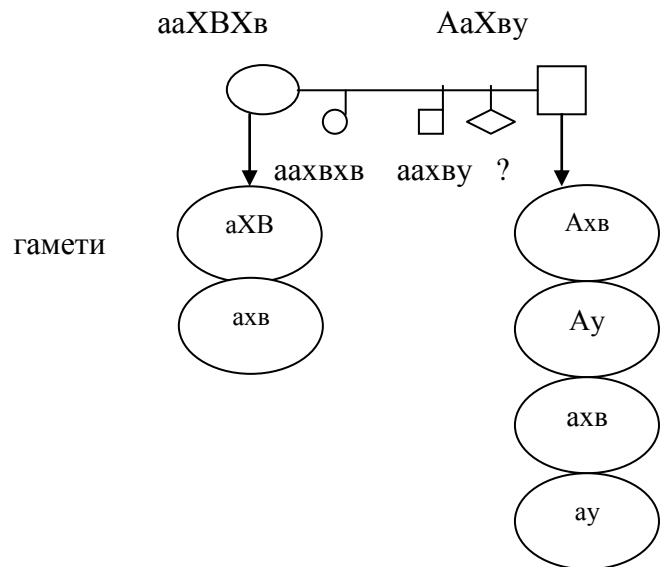
XBXB – темні зуби жінки

XBXb – темні зуби жінки

XbXB – білі зуби жінки

XBY – темні зуби чоловіка

XbY – білі зуби чоловіка



F	Axв	Ay	axв	ay
axB	AaXBXb донька темні зуби	AaXbY син темні зуби	aaXBXb донька темні зуби	aaXbY син темні зуби
axв	Aaaxbв донька темні зуби	Aaaxbу син темні зуби	aaaxbв донька білі зуби 12,5 %	aaaxbу син білі зуби 12,5 %

схрещування, усі нащадки чоловічої статі матимуть одне тільце Барра, а серед жінок - половина нащадків матиме два тільця в соматичних клітинах, а половина – жодного.
Відповідь: у випадку даного схрещування, усі нащадки чоловічої статі матимуть одне тільце Барра, а серед жінок - половина нащадків матиме два тільця в соматичних клітинах, а половина – жодного.

224. У батьків з нормальним зором народилося дві доньки з нормальним зором та син – дальтонік. Які генотипи батьків?

Розв'язання:

Ознаки	Ген	Генотип
Нормальний зір	X^D	$X^D X^D, X^D X^d, X^D Y$
Дальтонізм	X^d	$X^d X^d, X^d Y$

P ♀ $X^D X^d$ x ♂ $X^D Y$
 (G) X^D, X^d X^D, Y
 F₁ $X^D X^D, X^D X^d, X^D Y, X^d Y$

Відповідь: генотип матері $X^D X^d$, тільки мати могла передати сину ген X^d , генотип батька $X^D Y$ за умовою задачі він має нормальний зір.

225. Жінка-альбінос вийшла заміж за хворого на гемофілію чоловіка. Відомо, що у чоловіка та жінки сприятливі генотипи по відношенню до багатьох захворювань. Які ознаки та генотипи матимуть їх діти?

Розв'язання:

Ознаки	Ген	Генотип
Альбінізм	a	aa
Нормальна пігментація	A	AA, Aa
Гемофілія	X^h	$X^h X^h, X^h Y$
Нормальна згортваність крові	X^H	$X^H X^H, X^H X^h, X^H Y$

P ♀ aa $X^H X^H$ x ♂ AA $X^h Y$
 (G) a X^H A $X^h AY$
 F₁ Aa $X^H X^h$ Aa $X^H Y$

Відповідь: доньки будуть носіями гемофілії і альбінізму, а сини гетерозиготні за геном альбінізму з нормальною згортваністю крові.

226. Отосклероз успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Відсутність бічних верхніх різців спадкується як зчеплена з X-хромосомою рецесивна ознака з повною пенетрантністю. Визначте ймовірність прояву у дітей обох аномалій одночасно в сім'ї, в якій мати гетерозиготна стосовно обох ознак, а батько – нормальний за обома парами генів.

227. Отосклероз успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Гіпертріхоз успадковується як ознака зчеплена з Y-хромосомою. Визначте ймовірність прояву одночасно обох аномалій у дітей в сім'ї, в якій дружина – жінка нормальна і гомозиготна, а батько-чоловік має обидві аномалії.

228. У людини деякі форми короткозорості домінують над нормальним зором, а колір карих очей над блакитним. Гени обох пар не зчеплені. Яке потомство можна очікувати від шлюбу гетерозиготних за обома ознаками батьків? Яке потомство можна очікувати від шлюбу гетерозиготного чоловіка з жінкою, яка має блакитні очі і нормальний зір? Який закон діє в даній ситуації? Назвіть і сформулюйте його.

229. Яка ймовірність того, що дитина успадкувала від своєї бабусі за батьком тільки одну хромосому?

230. Яка ймовірність для чоловіка успадкувати від своєї бабусі за батьком 22 хромосоми, а від бабусі по матері – всі інші аутосоми? Яка ймовірність того, що дитина успадкує від своєї бабусі за батьком 11 аутосом із загальної кількості 22 успадкованих ним від свого батька?

231. Чому дорівнює ймовірність для жінки якщо вона:

А. Не успадкує жодну зі своїх 22 материнських аутосом від своєї бабусі по матері?

Б. Успадкує всі 22 батьківських аутосом від своїх дідусів.

232. Рецесивний ген гемофілії (не згортання крові) перебуває в X-хромосомі.

А. Батько дівчини хворіє на гемофілію, тоді як мати її здорова і походить з сім'ї, в якій ніхто не хворіє на цю хворобу. Дівчина виходить заміж за здорового юнака. Що можна сказати про їхніх майбутніх дітей?

Б. Здорова жінка, брат якої хворіє на гемофілію, вийшла заміж за здорового чоловіка. У них народилась дитина, хвора на гемофілію. Яка ймовірність того, що й друга дитина буде гемофіліком?

В. Яке потомство слід чекати від шлюбу, якщо чоловік хворий, а жінка є носієм гена гемофілії?

233. Одна з форм агамаглобулінемії спадкується як аутосомна рецесивна ознака, друга – як рецесивна, зчеплена з X-хромосомою. Визначте ймовірність народження хворих дітей в сім'ї, якщо відомо, що мати гетерозиготна за обома парами генів, а батько здоровий і має лише домінуючі гени аналізованих ознак.

234. У людини дальтонізм обумовлений зчепленим з X-хромосомою рецесивним геном. Таласемія спадкується як аутосомна домінуюча ознака і спостерігається в двох формах: в гомозигот важка, часто летальна (смертельна), у гетерозигот – легка форма. Жінка з нормальним зором та легкою формою таласемії вступає в шлюб зі здоровим чоловіком- дальтоніком. Від цього шлюбу народився син-дальтонік з легкою формою таласемії. Яка ймовірність народження наступного сина без аномалій?

235. Гіпертріхоз передається через Y- хромосому, а полідактілія – як аутосомний ознака. У сім'ї, в якій батько мав гіпертріхоз, а мати – полідактілію, народилася нормальна відносно обох ознак донька. Яка ймовірність народження сина без обох аномалій?

236. Гемофілія успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосомою, ознака. У батьків з II групою крові народився син з I групою крові і гемофілік. Відомо, що батьки не страждають цією хворобою. Визначте ймовірність народження наступної другої дитини здоровою і визначте можливі групи крові.

237. Яка ймовірність народження хлопчиків і дівчаток у сім'ї, в якій мати – носій рецесивного летального гена, зчепленого зі статтю, що викликає загибель і розсмоктування зародка на ранніх стадіях розвитку?

238. Гіпертріхоз успадковується як зчеплена з Y-хромосомою ознака, яка проявляється до 17 років життя. Одна з форм іхтіозу успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосомою, ознака. В сім'ї, в якій жінка нормальна за обома ознаками, а чоловік з гіпертріхозом народився хлопчик з ознаками іхтіозу.

А. Визначте ймовірність прояву у хлопчика гіпертріхозу.

Б. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дітей без обох аномалій і вкажіть їх стать?

239. Пігментний ретиніт успадковується трьома шляхами: аутосомно домінуючим, аутосомно рецесивним і рецесивним, зчепленим з X-хромосомою. Визначте ймовірність народження хворих дітей у сім'ї, в якій мати хвора на пігментний ретиніт і є гетерозиготною за всіма трьома парами генів, а батько здоровий і нормальний за всіма трьома ознаками.

240. Дівчина має батька, який хворіє на дальтонізм і гемофілію, і здорову матір. Вона одружується з чоловіком, який не має цих аномалій. Яких нащадків (синів) можна очікувати від цього шлюбу внаслідок розвитку кросоверних і некросоверних яйцеклітин?

241. У людини спадкове алергічне захворювання – гемораргічний діатез викликається рецесивним геном *a*. Алелі цього гена знаходяться в X- і в Y-хромосомах. Спробуйте визначити, якими будуть діти і онуки, якщо батьки:
 А. Жінка здорова, чоловік хворий (обоє гомозиготні).
 Б. Чоловік здоровий, жінка хвора (обоє гомозиготні).
242. Відомо, що недолік утворення деяких статевих гормонів у чоловіків пов'язаний з наявністю у Y-хромосомі рецесивного алеля гена, що відповідає за синтез антигена H-Y. Яким чином буде успадковуватися гормональна нестача у ряді поколінь? Вкажіть, від кого саме, від матері чи від батька, хлопець успадкував цей дефект?
243. У людини дальтонізм – рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака. Альбінізм (відсутність пігментації) зумовлений аутосомним рецесивним геном. В родині, в якій чоловік та жінка нормально пігментовані з нормальним зором народився син з обома аномаліями.
 А. Вкажіть генотипи батьків.
 Б. Яка ймовірність прояву обох аномалій у другого сина?
 В. Яка ймовірність народження здорової дівчинки?
244. Рецесивний ген дальтонізму знаходиться в X-хромосомі.
 А. Яка ймовірність народження хворої дитини, якщо батько дівчинки хворіє на дальтонізм, а мати та батько матері розрізняють кольори нормально?
 Б. Від кого з батьків син успадкував ген дальтонізму, якщо батько – дальтонік, а мати розрізняє кольори нормально?
245. Здоровий юнак одружився з дівчиною, батько якої хворіє на відсутність потових залоз, а її мати здорова. Яка ймовірність народження хворих дітей від цього шлюбу, якщо ця аномалія зумовлена рецесивним, зчепленим з X-хромосомою геном?
246. Рецесивний ген гемофілії (не згортання крові) знаходиться в X-хромосомі.
 А. Батько дівчини хворіє на гемофілію, тоді як мати здорова і походить із родини, в якій ніхто не мав цього захворювання. Дівчина одружується зі здоровим юнаком. Що можна сказати про їхніх майбутніх дітей?
 Б. Здорова жінка, брат якої хворіє на гемофілію, одружилася зі здоровим чоловіком. У них народилася хвора на гемофілію дитина. Яка ймовірність народження другої дитини хворою на гемофілію?
 В. Яке потомство слід очікувати від шлюбу, якщо чоловік хворий, а жінка – гетерозиготний носій гена гемофілії?
247. У людини гемофілія детермінована зчепленим зі статтю рецесивним геном *h*. Мати та батько здорові. Виявилось, що їх єдина дитина хворіє на гемофілію. Визначте, від кого з батьків дитина успадкувала ген гемофілії?
248. Чоловік, який хворіє на гемофілію одружився з здоровою жінкою, батько якої хворіє на гемофілію. Визначте, які генотипи у чоловіка та його дружини?
249. Чи можуть нормальні за гемофілією чоловіка та його дружина мати сина хворого на гемофілію?
250. В якому випадку у хворого на гемофілію може народитися син хворий на гемофілію?
251. Жінка, яка страждає на кольорову сліпоту має нормальних за цією ознакою батьків і брата. Яка ймовірність того, що її перший син буде дальтоніком?
252. Кароока жінка, яка має нормальний зір, батько якої мав блакитні очі і страждав кольоровою сліпотою, виходить за блакитноокого чоловіка, з нормальним зором. Яких нащадків можна очікувати від цієї пари, якщо відомо, що ген карих очей успадковується як аутосомна домінуюча ознака, а ген кольорової сліпоти - рецесивний і зчеплений з X-хромосомою?

253. Від шлюбу чоловіка, у якого немає рахіту, стійкого до лікування вітаміном D, і жінки, яка страждає цим захворюванням, народжується здорова дівчинка. Відомо, що ген, який відповідає за розвиток цієї хвороби є домінантним з повним домінуванням і локалізований в X-хромосомі. Чи може дана сім'я бути абсолютно впевненою у тому, що її майбутні діти, будуть здоровими, як і дівчинка-первісток?

254. У сім'ї молодих здорових батьків, не схильних до інфекційних захворювань (пневмонія, отити і ін.), народжуються три дівчинки з різницею у віці в один рік. Чи можна вважати, що і вони, і всі майбутні доньки в цій сім'ї надалі, виявляться такими ж стійкими до бактеріальних інфекційних захворювань, як і їх батьки? Відомо, що бабуся цих дітей за материнською лінією і дідусь за батьківською лінією мають дуже слабе здоров'я, що пов'язане хворобою Брутона, тобто вроджений недолік γ -глобулінів, що приводить до схильності до частих інфекційних захворювань. Ген, що відповідає за розвиток стану дефіциту глобулінів - рецесивний і локалізований в X-хромосомі.

255. Кароока жінка з нормальним зором, батько якої мав блакитні очі і страждав кольоровою сліпотою виходить заміж за блакитноокого чоловіка з нормальним зором. Яких нащадків можна очікувати від цього шлюбу, якщо відомо, що ген кароокості успадковується як аутосомна домінантна ознака, а ген кольорової сліпоти рецесивний і зчеплений з X-хромосомою?

256. У людини псевдогіпертрофічна мускульна дистрофія смерть від якої настає в 10 – 20 років в деяких сім'ях залежить від рецесивного зчепленого зі статтю гена. Захворювання реєструється тільки у хлопчиків. Чому? Якщо хворі хлопчики помирають до дітонародження, і ця хвороба не елімінується з популяції?

257. У медико-генетичну консультацію звернулись наречений і наречена. Вони стурбовані здоров'ям майбутніх дітей, тому що в сім'ї нареченої матери, сестра матери і брат страждають тяжкою формою рахіту, що резистентна до кальциферолів (віт. D) і визначається домінантним геном, локалізованим у X-хромосомі. Визначте ймовірність народження хворої дитини, у випадку, якщо наречений і наречена здорові.

258. Ген, що відповідає за розвиток гіпертріхозу (обволосіння краю мочки вуха), — один з небагатьох рецесивних генів, локалізованих в Y-хромосомі. Чоловік з гіпертріхозом одружився на жінці, у якої, природно, гіпертріхоз відсутній. Який реальний відсоток появи в цій сім'ї дітей з гіпертріхозом: хлопчиків? дівчаток?

259. Жінка схвильована від випадково одержаної інформації про таємницю сім'ї свого чоловіка. Виявилось, що в сім'ї чоловіка є природжений дефект, який усувається завдяки хірургічному втручанню. Відомо, що її чоловіку, його братам, та батьку в ранньому дитинстві була зроблена однотипні операції по усуненню перетинки між вказівним і середнім пальцями рук. Чи можуть успадкувати таку ознаку нащадки – хлопчики і дівчатка народжені від цього шлюбу?

260. Гіпертріхоз передається через Y- хромосому, а полідактілія – як аутосомний ознака. У сім'ї, в якій батько мав гіпертріхоз, а матери – полідактілію, народилася нормальна відносно обох ознак донька. Яка ймовірність народження сина без обох аномалій?

261. Класична гемофілія передається як рецесивна зчеплена з X-хромосомою ознака. Чоловік, хворий гемофілією, одружується з нормальною жінкою, батько якої страждав гемофілією. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї здорових дітей.

РОЗДІЛ 2
ДЕЯКІ МЕТОДИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ
Аналіз родоводів

Основні генетичні закономірності є загальними для всіх організмів, у тому числі і для людського. Відомо, що не усі методи генетики можна застосовувати щодо аналізу успадкування тих чи інших ознак у людини. Дослідження фенотипів у ряді поколінь родичів дозволяє встановити характер успадкування ознаки та генотипи окремих членів сім'ї, визначити ймовірність прояву та ступінь ризику для нащадків певного конкретного захворювання.

У медицині широко застосовують генетичні дослідження передусім для вивчення спадкових хвороб. Медична генетика має великий арсенал методів, які дають змогу всебічно вивчати спадкові патології. Одним з них є метод родоvodu, за яким збирають відомості не тільки від людини, що звернулась до клініки, а й від родичів по висхідній та низхідній лініях.

Для складання родоvodu проводять короткі записи про кожного члена родоvodu з точною вказівкою його спорідненості у відношенні до пробанда. Потім роблять графічні зображення родоvodu; для складання схеми прийняті стандартні символи (рис.6).

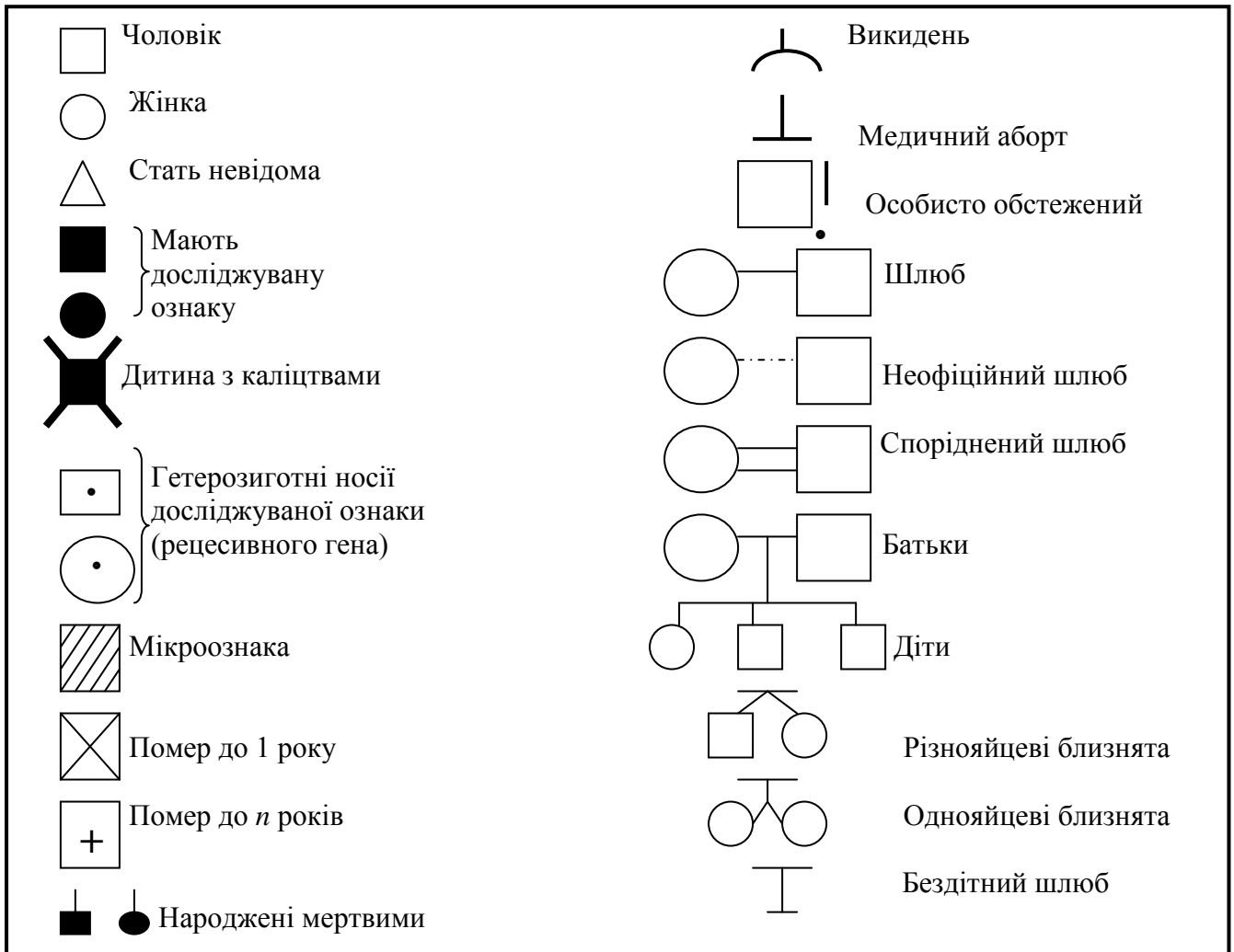


Рис.6. Генетична символіка для складання схеми родоvodu

Генеалогічний метод аналізу родоводів займає провідне місце в генетичних дослідженнях людини. За цими даними складають генеалогічні схеми, які є важливою ланкою обстеження хворого. Їх укладанню передують клінічно-лабораторне дослідження. На основі ретельного вивчення попередніх відомостей щодо родини пацієнтів дають медико-генетичну консультацію. Завданням медико-генетичних консультацій є інформація про ризик появи якої-небудь спадкової хвороби чи дефекту та можливості проведення профілактики та її лікування. Ступінь ризику буває великий (якщо ймовірність становить 1 : 1 - 1 : 10), середній (ймовірність - 1 : 11 - 1 : 20) і малий (ймовірність - 1 : 21 або менше).

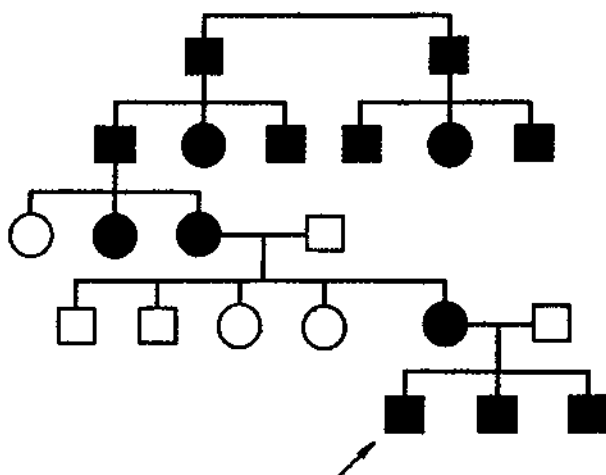
262. Пробанд має нормального кольору зуби. В його сестри зуби коричневі. У матері пробанда зуби коричневі, у батька – нормального кольору. Сім сестер матері пробанда з коричневими зубами, а чотири брати – з нормальними зубами.

Одна тітка пробанда за материнською лінією має коричневі зуби, одружена з чоловіком з нормальними зубами. Від цього шлюбу народилося троє дітей: донька і син з коричневими зубами і донька з нормальними.

Два дядьки пробанда за материнською лінією одружені на жінках з нормальним кольором зубів. В одного з них, два сина і донька, в другого – дві доньки і син, також всі вони з нормальними зубами. Відомо, що коричневі зуби мав дід пробанда за материнською лінією, а в бабусі за материнською лінією були нормальні зуби. Двоє братів діда за материнською лінією з нормальним кольором зубів. Прабабуся (мати діда по лінії матері) і прапрабабуся (мати цієї прабабусі) мали коричневі зуби, однак їхні чоловіки були з нормальним забарвленням зубів.

Визначте, які діти можуть бути в пробанда, якщо він вступить у шлюб з жінкою, гетерозиготною за цією ознакою.

Розв'язання: аналіз родоводу показує, що ознака коричневого кольору емалі зубів успадковується за домінантним типом. Про це говорить, той факт, що діти з коричневими зубами народжуються від шлюбів, в яких один з батьків страждає на таку аномалію, а інший – нормальний по відношенню до цієї ознаки. У випадку, коли обоє батьків з нормальним кольором зубів (діти нормальні в двох сім'ях з четвертого покоління всі діти без аномалії). В четвертому поколінні з 12 sibсів четверо мають нормальне забарвлення зубів, а вісім осіб – коричневі зуби. Мати цих дітей мала нормальні білі зуби, а батько коричневий.



Цікаво, що нормальне забарвлення зубів успадкував тільки один чоловік з цього покоління, на відміну від усіх жінок, в яких виявляли цю аномалію. Відомо, що ген коричневого забарвлення емалі зубів перебуває в X-хромосомі. Тільки в цьому

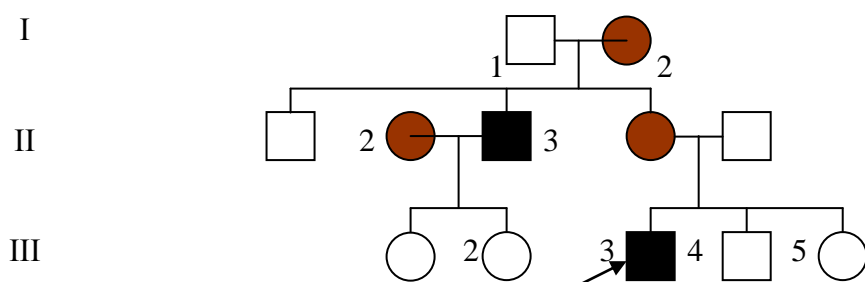
випадку він не зміг попасти до чоловічої частини нащадків від ураженого на цю аномалію батька, однак він обов'язково повинен попасти до доньок. В зв'язку з тим, що ген домінуючий, він проявився у всіх доньок. Відомо, що ймовірність співпадіння розподілу ознак між синами та доньками в цій пропорції в аналізованому родоводі четвертого покоління є досить низькою і становить $0,5^{12}$. Отже, пробанд не несе гену коричневого забарвлення емалі зубів. Якщо цей ген позначити через X^A , то генотип пробанда буде X^AY . Гетерозиготна жінка з якою пробанд вступає в шлюб матиме генотип X^AX^a .

Отже, генотипи дітей від цього шлюбу: 25 % X^AX^a , 25 % X^AY , 25 % X^AX^a , 25 % X^AY або 50 % з коричневим забарвленням зубів, 50 % - з нормальними білими зубами.

Відповідь: генотипи дітей від цього шлюбу: 25 % X^AX^a , 25 % X^AY , 25 % X^AX^a , 25 % X^AY або 50 % з коричневим забарвленням зубів, 50 % - з нормальними білими зубами.

263. Пробанд – хлопчик, який добре володіє правою рукою. Брати і сестри його – шульги (лівші). Мати – правша, а батько – лівша. У матері пробанда два брати, один із них – правша, другий – шульга. Бабуся пробанда за материнською лінією – правша, а дід – лівша. Брат матері пробанда (дядько пробанда) – правша, одружився з жінкою-правшою. Від цього шлюбу народилися дві доньки – лівші. Складіть родовід сім'ї, визначте характер успадкування ознаки і генотипи всіх членів сім'ї.

Розв'язування:



Аутосомно-домінантний тип успадкування.

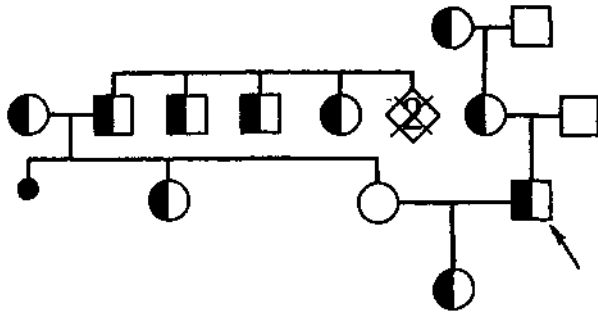
Генотип I – 1 – aa ; I – 2 – Aa ; II – 1 – aa ; II – 2 – Aa ; II – 3 – Aa ; II – 4 – Aa ; II – 5 – aa ; III – 1, 2, 4, 5 – aa ; III – 3 – Aa .

Відповідь: генотип I – 1 – aa ; I – 2 – Aa ; II – 1 – aa ; II – 2 – Aa ; II – 3 – Aa ; II – 4 – Aa ; II – 5 – aa ; III – 1, 2, 4, 5 – aa ; III – 3 – Aa .

264. Пробанд та його два брати страждають на нічну сліпоту. За лінією батька цієї аномалії не виявлено. Мати пробанда хвора. Дві її сестри і два брати пробанда здорові та мають здорових дітей. За материнською лінією відомо, що бабуся хвора, дідусь – здоровий. Сестра бабусі хвора, брат – здоровий, прадідусь (батько матері) страждав на нічну сліпоту, сестра і брат прадідуса були хворими, прапрадідусь – хворий, його брат та рідна донька та два сини – також хворі. Дружина пробанда та її батьки – здорові. Визначте ймовірність народження хворих дітей в сім'ї пробанда.

Розв'язання: розв'язування задачі розпочинається складанням родоводу та його аналізу. Він показує, що дана форма нічної сліпоти успадковується як домінують аутосомна ознака – A .

Отже, пробанд має генотип Aa , а його здоровий батько – aa . Знаючи генотипи подружжя, ймовірність народження здорових та хворих дітей в сім'ї пробанда складатиме 50 %.

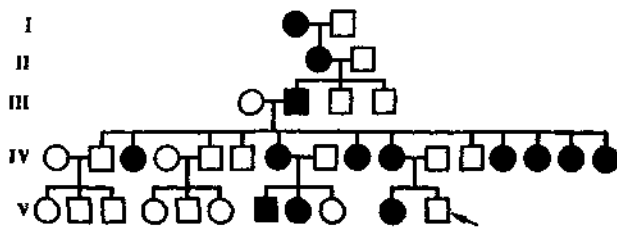


Відповідь: ймовірність народження здорових та хворих дітей в сім'ї пробанда складатиме 50 %.

265. Пробанд страждає легкою формою серповидноклітинної анемії. Його дружина здорова, однак у доньки лікарі виявили легку форму анемії. Мати та бабуся пробанда також страждали на легку форму анемії, однак інші сибси та їх батько були здоровими. У жінки пробанда є сестра, хвора на легку форму анемії, друга сестра – померла від анемії. Мати та батько дружини пробанда страждали на анемію, окрім цього відомо, що у батька було два брати та сестра з легкою формою анемії та, що в сім'ї сестри батька двоє дітей померли від серповидноподібної клітинної анемії.

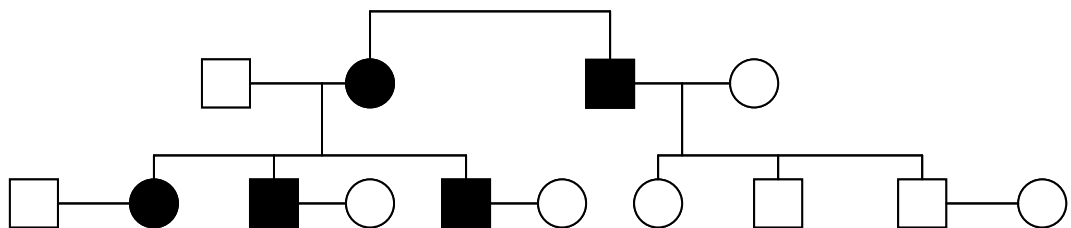
Визначте ймовірність народження дітей з важкою формою анемії в сім'ї доньки пробанда, якщо вона вийде заміж за також чоловіка як її батько.

Розв'язання: розв'язування задачі розпочинається складанням родоводу та його аналізу. Він показує, що хвороба успадковується як аутосомна ознака з неповним домінуванням. Пробанд гетерозиготний (Pp), а його дружина здорова (pp), однак їх донька гетерозиготна.



266. Вважають, що у людини хвилясте волосся – домінантна ознака. В сім'ї троє дітей: дівчинка Катерина з прямим волоссям, а два її брати - Олександр з прямим волоссям, Олексій – з хвилястим. Відомо, що у матері цих дітей хвилясте волосся, а у батька – пряме. Складіть родовід цієї сім'ї та визначте генотипи всіх членів сім'ї.

267. Міокардіопатія (хвороба серця) зумовлена мутацією мітохондріального гена. На рисунку наведено родовід сім'ї, в якій зустрічається ця хвороба. Визначте ймовірність народження хворих представників третього покоління.

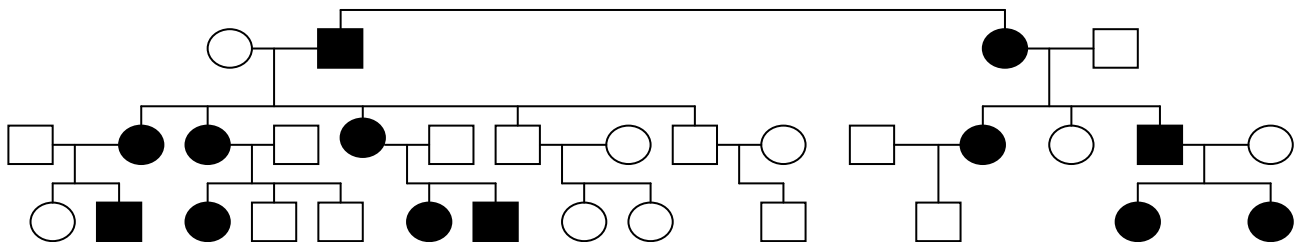


Гопкінс-2. Останні, тобто двоюрідні сестри пробанда одружилися з чоловіками з нормальним гемоглобіном. У однієї з них, народилися дві доньки, одна дівчинка з нормальним гемоглобіном А, а друга, з гемоглобіном S та гемоглобіном Гопкінс-2 одночасно, у іншій сестри два сини: один - з гемоглобіном S, інший, з гемоглобіном Гопкінс-2. Від другого шлюбу, з чоловіком в якого у наявності нормальний гемоглобін А народилися син та донька з гемоглобіном Гопкінс-2.

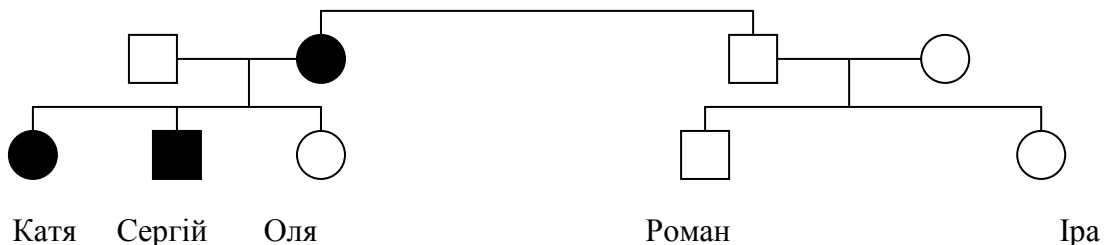
Запишіть родовід та визначте характер успадкування аномальних гемоглобінів. Визначте, яка ймовірність народження дітей в сім'ї пробанда одночасно з обома аномальними гемоглобінами, якщо він вступить до шлюбу з індивідом з подібним генотипом? За наведеною легендою складіть родовід і проаналізуйте його. Визначте:

- А. Чи ця хвороба успадкована і чому?
- Б. Який тип успадкування має тут місце?
- В. Які особливості цього типу успадкування?

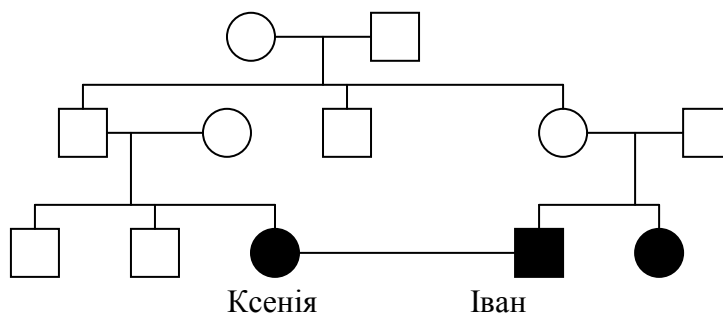
272. На рисунку наведено родовід сім'ї, у деяких членів якої темні зуби. Як успадковується ця ознака?



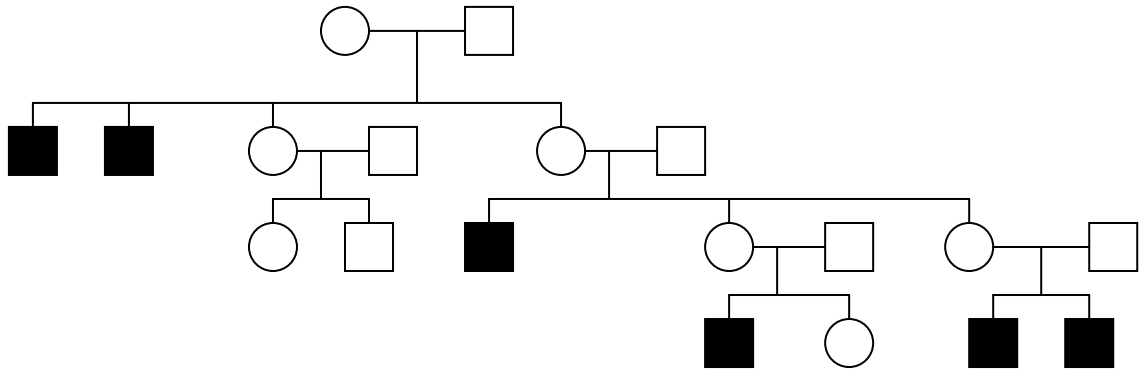
273. Рахіт, який не підлягає лікуванню вітаміном D, успадковується як домінуюча ознака, зчеплена з X-хромосомою. Якою є ймовірність розвитку рахіту в дітей наймолодшого покоління, якщо подружжя будуть здорові?



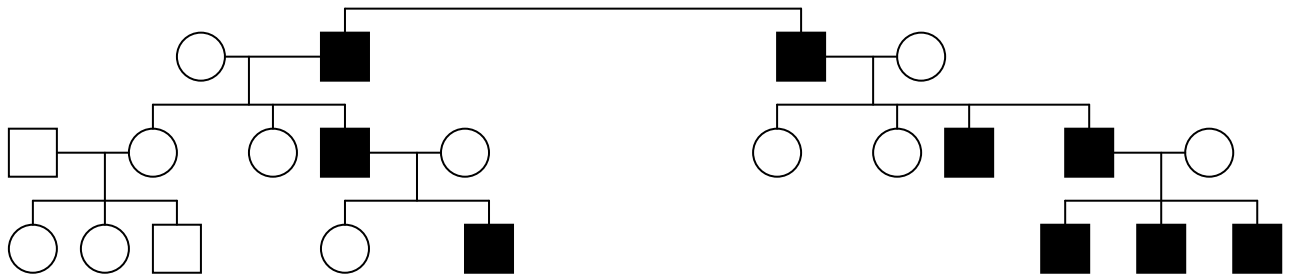
274. Альбінізм є аутосомно-рецесивною ознакою. За допомогою наведеного родоводу визначте ймовірність народження альбіносів у родині Івана та Ксенії.



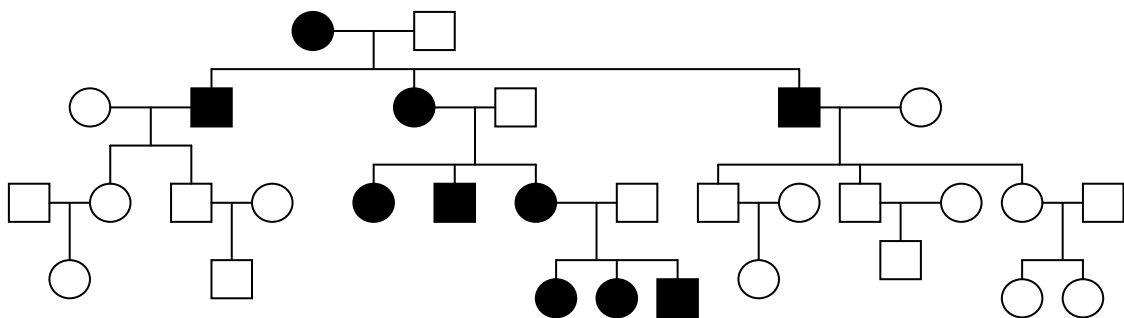
275. Розумова відсталість має різні генетичні причини. Встановіть причину розумової відсталості в членів сім'ї, родовід якої наведено на рисунку.



276. Як успадковується гіпертрихоз (надмірне заволошення) вушної раковини, який виявляється у членів родини (див. родовід на рисунку)?

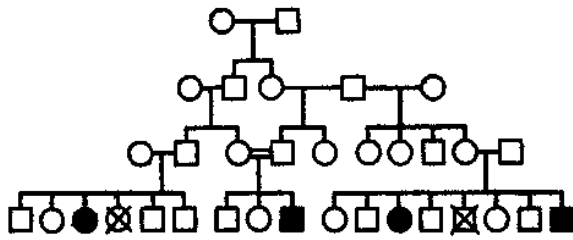


277. На рисунку наведено родовід сім'ї з випадками дегенерації сітківки ока (захворювання, що призводить до сліпоти). Визначте генетичну природу цього захворювання.



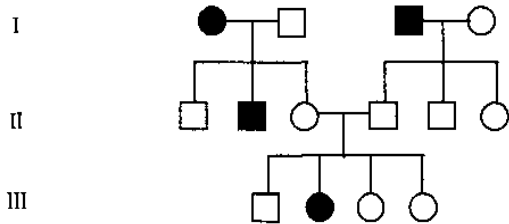
278. У чоловіка за краєм вушної раковини надмірно розвинений волосяний покрив. У його батька, діда та прадіда вуха також були волохатими. Два сини цього чоловіка, на відміну від його єдиної доньки також успадкували від батька цей дефект – надмірну волохатість вух. Складіть родовід даної сім'ї та визначте характер успадкування ознак, якщо відомо, що зі сторони дружини чоловіка в родоводі ніколи не виявляли проявів таких дефектів.

279. На рисунку представлена схема родоводу. Як успадковується в сім'ї випадки дегенерації сітківки ока?



Проведіть аналіз та визначте характер успадкування ознаки.

280. На рисунку представлена схема родоуду. Проведіть аналіз та визначте характер успадкування ознаки.

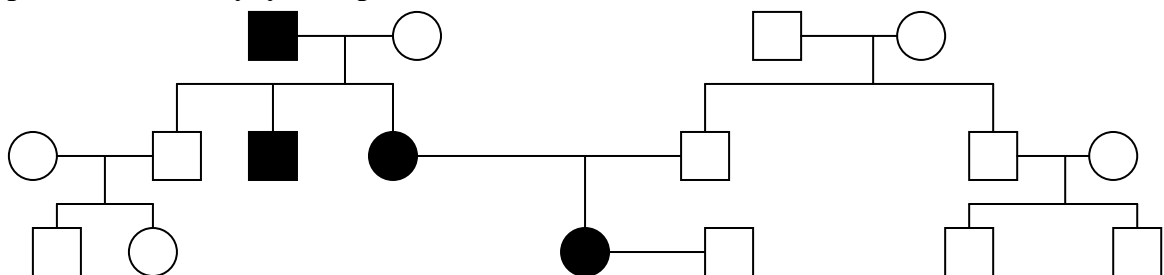


А. Ліворукість. Б. Плямистість (на шкірі і волоссі білі плями). В. Атрофія зорового нерву.

281. В одній з сімей четверо дітей. Настя та Олена - рідні сестри і обидві страждають на нічну сліпоту. У них є сестра Марина з нормальним зором і брат Микола, який страждає на нічну сліпоту. Настя та Олена вийшли заміж за чоловіків з нормальним зором. У Насті народилося дві нормальні доньки і 4 сини, один з яких страждає на нічну сліпоту. У Олені - 2 сини і донька з нормальним зором, а один син має нічну сліпоту. Батьки Насті та Олені здорові.

282. Олеся та Лариса – рідні сестри, які так як і їх батьки, страждають на нічну сліпоту. Відомо, що у них є ще одна старша сестра з нормальним зором та брат і сестра, які страждають на нічну сліпоту. Олеся та Лариса вийшли заміж за чоловіків з нормальним зором. У Олесі народилися дві дівчинки та чотири хлопчики, у яких проявлялася родинна патологія зору - нічна сліпоту. У Ларисі народилося четверо дітей – два сини та донька - з нормальним зором, у четвертій дитині – виявили порушення зору. Спробуйте визначити генотипи Олесі, Ларисі, їх батьків та усіх дітей. Складіть родовід сім'ї. Яка ймовірність появи у Олесі та Ларисі онуків з патологією органів зору, у випадку, якщо усі діти візьмуть шлюби з чоловіками з нормальним зором.

283. На рисунку наведено родовід із випадками карликовості, яка успадковується за аутосомно-домінантним типом. Яка ймовірність, що діти Марії та Миколи будуть карликами?



Марія Микола

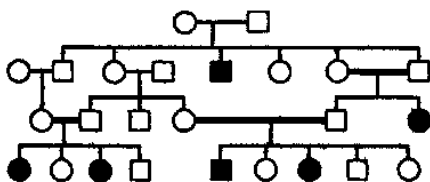
284. Пробанд – хвора на мозочкову атаксію жінка. Її чоловік здоровий. Від цього шлюбу народилися 6 синів та 3 доньки. Один син та одна донька були хворими на мозочкову атаксію, інші діти – здорові. Пробанд має здорову сестру та трьох хворих братів. Здорова за станом здоров'я сестра вийшла заміж за здорового чоловіка, у них народилася здорова дитина. Три хворих брати пробанда одружилися з здоровими жінками. В сім'ї одного з братів, народилися два здорових сини та одна здорова донька, в сім'ї другого - здоровий син та хвора донька, в сім'ї третього - два сини та три доньки – всі здорові. Відомо, що батько пробанда хворів, а мати - здорова. Яка ймовірність появи хворих дітей у хворій доньки пробанда, якщо вона вийде заміж за здорового чоловіка? Скласти родовід вказаної сім'ї.

285. Пробанд – дівчина, що має нормальну будову пальців. Її мати і батько з нормальною будовою пальців. У батька пробанда є сестра з брахідактилією і брат з нормальною будовою пальців. Тітка пробанда за батьківською лінією має нормальну брахідактилію і перебуває в шлюбі з чоловіком без ознак брахідактилії. Від цього шлюбу народився син з брахідактилією. У бабусі пробанда за лінією батька та її сестри – брахідактилія, дід без аномалій. Прабабуся і прадід (батько й мати бабусі пробанда за батьківською лінією) мають брахідактилію. Прадід був одружений двічі. Його друга дружина без брахідактилії. Від другого шлюбу у прадіда було дві доньки без аномалій і чотири сини з брахідактилією. Всі діти прадіда були одружені. Їхні чоловіки і жінки без аномалій. У однієї з його доньок народились дві дівчинки та хлопчик без брахідактилії; у другій – хлопчик без аномалій, у одного сина – дівчинка з брахідактилією, у другого сина – донька без аномалій і дві дівчинки – монозиготні близнята з брахідактилією. У двох інших синів, народились здорові сини. Визначте ймовірність народження дитини з аномалією в сім'ї пробанда за умови, що вона вступить до шлюбу з чоловіком, який має такий самий генотип, що й у неї.

286. У членів однієї сім'ї спостерігається глухонімота. Пробанд-глухоніма дівчинка. Її брат, мати і батько здорові. З боку батька пробанда тітка і дід здорові, а бабуся глухоніма. У матері пробанда є глухоніми брат і здорові брат і сестра. Складіть родовід. Визначте тип успадкування ознаки і генотипи членів родоуду.

287. У людини відсутність потових залоз кодується рецесивним геном. У сім'ї народився син, у якого відсутні потові залози. Батьки дитини, а також бабусі і діди за материнською і батьківською лініями були з нормальною шкірою, однак сестра бабусі страждала на відсутність потових залоз. Визначте генотипи заданих осіб і складіть схему родоуду цього роду. Як успадковується дане захворювання?

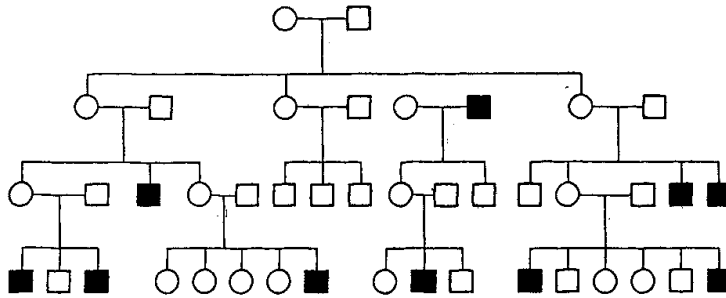
288. Проведіть аналіз та визначте характер успадкування ознаки у родоводі, представленоу на рисунку.



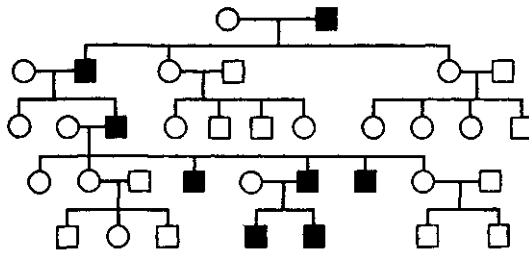
289. Складіть родовід сім'ї, використовуючи наступні ознаки:

1. Колір очей (карі домінують над голубим та сірим).
2. Руде волосся (рецесивна ознака).

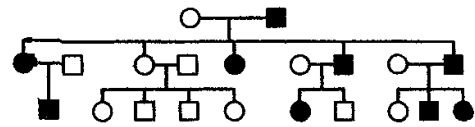
3. Світле волосся (рецесивна по відношенню щодо темного та рудого волосся).
 4. Близорукість (домінантна ознака).
 5. Товсті губи (домінантна ознака).
 6. Наявність веснянок (ознака азвичай обумовлена наявністю домінантного гену, однак на нього, окрім цього впливає ген рудого волосся та сонячні промені).
 7. Наявність резус-фактора (резус-позитивна кров визначається домінантним геном)
 8. Ліворукість (рецесивна ознака).
290. На рисунку представлена частина родоводу корелеви Вікторії, нащадки, якої страждали на гемофілію. Вкажіть кондукторів гемофілії для кожного покоління.



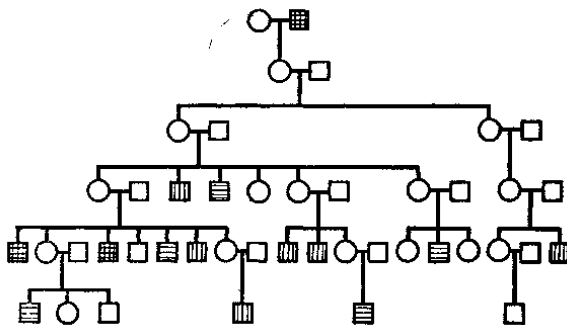
291. Проведіть аналіз родоводів, представлених на рисунках А - 3.



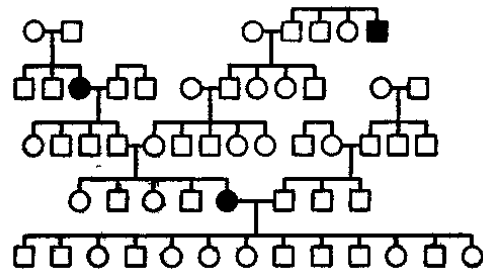
А



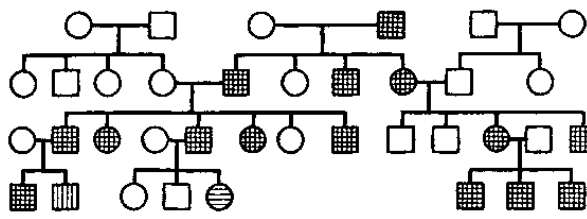
Б



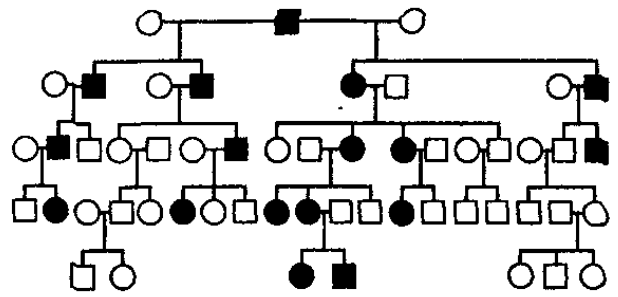
В



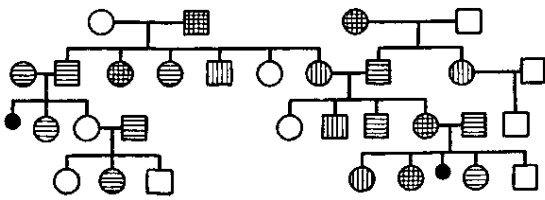
Г



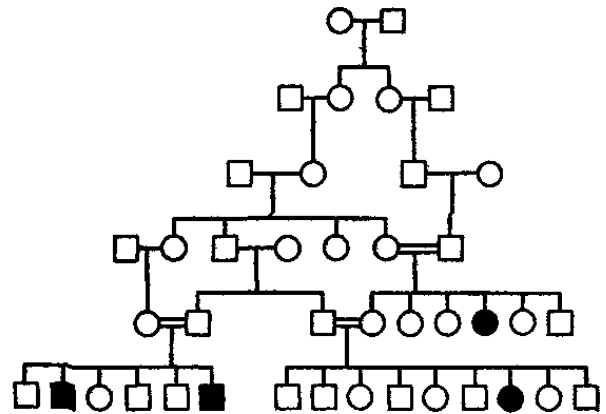
Д



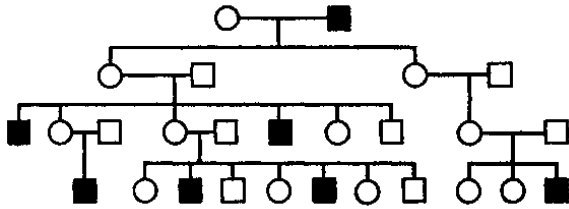
Е



Є



Ж



З

292. А.Г. Галачан (1967) наводить такі генеалогічні відомості про сім'ю О.С. Пушкіна. Батько поета Сергій Львович Пушкін був одружений на триюрідній племінниці Надії Осипівні Ганнібал. Від цього шлюбу народилися син Лев та донька Ольга. Батько Сергія Львовича – Лев Олександрович перебував у шлюбі двічі. Від першої дружини Воевкової у них було три сини: Микола, Петро і Олександр, від другої – Чічеріної – два сини і дві доньки: Сергій, Василь, Анна і Єлизавета. У Льва Олександровича була сестра Марія. Батько Льва Олександровича і Марії Олександрівни – Олександр Петрович – Петро Пушкін був одружений на Єсиповій. Петро Петрович, крім Олександра мав чотирьох синів: Івана, Леонтія, Іллю, Федора та доньку Аграфену. Федір Петрович перебував у шлюбі з Корневою і мав сина Олександра у якого було два сини та дві доньки: Юрій та Михайло, Надія і Марія. Марія Олександрівна Пушкіна була одружена за Осипом Ганнібалом, а їх донька Надія Осипівна була дружиною Сергія Львовича Пушкіна, і відповідно, матір'ю Олександра Сергійовича Пушкіна.

Складіть родовід сім'ї Пушкіних за вказаними даними.

293. Збірник «Спогади про Рахманінова» не тільки розкриває специфіку життя і творчості композитора, однак і дозволяє детально встановити його родовід. Прадідусем Сергія Васильовича був Герасим Ієвлевич Рахманінов. Його син Олександр Герасимович одружився на Марії Аркадіївні Бахмєтьєвой. Овдовівши, Марії Аркадіївна вийшла заміж вдруге за М.Ф. Мамановича. Аркадій Олександрович Рахманінов був одружений з Варварою Василівною Павловою. Від цього шлюбу народилося дев'ять дітей: Василь, Варвара, Марія, Юлія, Анна, Олександр та інші, які в збірнику по-іменню не вказані. Василь Аркадійович одружився на Любові Петрівні Літвіновій. Від цього шлюбу народилося шестеро дітей: Олена, Володимир, Сергій, Софія, Варвара і Аркадій. Сестра Василя Аркадійовича - Марія Аркадіївна вийшла заміж за Андрія Івановича Трубнікова, у них народилися дві доньки Ольга і Анна. Друга тітка Рахманінова – Варвара Аркадіївна вийшла заміж за Олександра Олександровича Сатіна. Від цього шлюбу народилося п'ятеро дітей: Олександр, Наталя, Софія, Володимир і Марія. Наталя Олександрівна в 1902 році стала дружиною Сергія Васильовича. Юлія Аркадіївна – третя тітка композитора була одружена з Іллем Матвійовичем Зілоті, вони мали доньку Варвару і двох синів Олександра і Дмитра. Олександр Зілоті був на десять років старшим від свого двоюрідного брата Сергія. Олександр Зілоті був одружений на Вірі Павлівні Третьяковій доньці Павла Михайловича Третьякова. Від цього шлюбу народилося п'ятеро дітей: Олександр, Лев, Віра, Оксана і Каріна. Четверта тітка Рахманінова – Анна Аркадіївна була одружена з Григорієм Філіповичем Прібитковим. Їх син Аркадій був одружений з Зоєю Миколаївною. Від цього шлюбу народилося три доньки: – Зоя, Олена, Татяна. Складіть родовід сім'ї Рахманінових.

294. Н.П. Кончаловська в книзі «Безцінний дар» (1974) описує родовід свого діда Василя Івановича Сурікова. Козацький рід Сурікових з давна вів караульну службу. Сину Петра Сурікова, есаулу Петру Петровичу вибили очі стрілою з луку – з тих пір його прозвали Петром Кривим. У останнього, було три сини: Іван, Матвій та Степан. У кожного з них, теж були сини Василь Матвійович, Василь Іванович та Олександр Степанович. У Василя Івановича був син Іван, а у Івана – син Василь – художник. Батько художника – Іван Васильович Суріков був регістратор в суді. Його дружина – Прасковья Федорівна Торгошіна – рукодільниця. За батьківською лінією у Василя було два дядьки – Марк і Іван. За материнською лінією у Василя було три рідних дядьки: Іван Федорович, Гаврило Федорович і Степан Федорович і один двоюрідний дядько Іван Олександрович Торгошін. У Івана Васильовича і Прасковьи Федорівни ще були діти - рідні брат і сестра Васі – Катерина і Олександр. Окрім них у Василя була ще двоюрідна сестра – Тетяна – донька Степана Федоровича та дві двоюрідні сестри – доньки Івана Олександровича Торгошіна. Сестра Василя Катерина вийшла заміж за Сергія Васильовича Виноградова. Василь Іванович Суріков одружився з Єлизаветою де Шарет. Від цього шлюбу народилися дві доньки Ольга і Олена. Складіть родовідне дерево сім'ї художника.

Використання теоретичного ризику в генетичному прогнозуванні

295. Прогресуюча м'язова дистрофія, що спричиняє атрофію м'язів обличчя і плечового поясу починається з 17-30 років. Перебіг хвороби повільний. Захворювання успадковується за домінантно-аутосомним типом. Чоловік з таким захворюванням звернувся до медико-генетичної консультації з метою визначення ризику прояву хвороби у його нащадків. Яка ймовірність того, що здорова родина є носієм гена, який визначає дану хворобу.

Розв'язання: при домінантно-аутосомному успадкуванні серед нащадків хворого слід очікувати 50 % хворих і 50 % здорових осіб. Але те, що можна назвати теоретичним ризиком, не можна безпосередньо переносити в практику. Треба знати пенетрантність (тобто частоту прояву) гена, яка в даному разі становить 90%, що встановлено на основі статистичних даних. Який же практичний ризик вияву цього захворювання у нащадків досліджуваної особи? Для визначення ризику треба помножити показник теоретичного ризику на показник пенетрантності $0,5 \times 0,9 = 0,45$. У цьому випадку, через високу пенетрантність, ступінь практичного ризику мало відрізняється від теоретичного. При цьому важливо знати ймовірність передачі захворювання нащадкам здорового гена родини для досліджуваної особи. Для цього слід помножити коефіцієнт спорідненості (по відношенню до хворого батька) досліджуваної особи (0,5) на ймовірність відсутності пенетрантності, тобто $0,5 \times 100 = 0,05$. Це означає, що при прогресуючій м'язовій дистрофії є 5 % ймовірності того, що здорова родина є носієм гена, який визначає дану хворобу. Такі розрахунки надто важливі при захворюваннях з низькою пенетрантністю гена, коли досить ймовірно, що здорові члени родини дадуть хворе потомство.

Відповідь: при прогресуючій м'язовій дистрофії є 5 % ймовірності того, що здорова родина є носієм гена, який визначає дану хворобу.

298. Прогресуюча м'язова дистрофія у 87 % виявляється до 20 року життя. Чоловік, мати якого ймовірно була носієм цього гена, звернувся до консультації з проханням прогнозувати у нього це захворювання надалі, оскільки до 25 років хвороба у нього не виявилась.

Розв'язання: досить часто ознаки, які здаються зумовленими дією домінантних генів і з покоління в покоління передаються від батьків дітям, можуть в окремих поколіннях не виявлятися, «перестрибувати» через них. Явище, коли ген не виявляється в окремих організмів, які, проте, залишаються його носіями, дістало назву неповної пенетрантності даного гена. Гени, які виявляють повне домінування, тобто зумовлюють розвиток певної ознаки у 100 % організмів, що мають цей ген, характеризуються повною, або 100%-ною, пенетрантністю даного гена. Якщо ознака фенотипно виявляється лише у 60% особин, які мають цей ген, то він має 60 %-ну пенетрантність. Відоме й таке явище, коли фенотипно ген виявляє свою дію по-різному у різних організмів. Зміна характеру прояву гена у різних індивідів дістала назву експресивності гена. Ризик захворювання чоловіка дорівнює $1/2$. Якщо у обстежуваної особи ще не виявилось захворювання, то ймовірність появи симптомів визначається за рівнянням $1 - 0,87/2 = 0,115$. Отже, ймовірність вияву у даної особи симптомів м'язової дистрофії дорівнює 11,5 %.

Відповідь: ймовірність вияву у даної особи симптомів м'язової дистрофії дорівнює 11,5%.

299. До медико-генетичної консультації звернулася здорова жінка 38 років, у якої друга дитина страждає синдромом Дауна. Встановіть ступінь ризику народження наступних дітей з цим синдромом.

Розв'язання: розв'язуючи задачі такого типу, можна виходити із статистичних популяційних даних поширення синдрому у тієї популяції, до якої належить ця жінка. Наприклад, для її популяції відомі такі дані щодо впливу віку матерів, які

народили дітей із синдромом Дауна, порівняно з загальними популяційними показниками. Знаючи частоту синдрому Дауна серед новонароджених від матерів віком 35-39 років, можна встановити ризик народження хворої дитини у цієї жінки.

Вік матері, роки	Відносна частота синдрому
до 20	1 : 2300
21 - 25	1 : 1600
26 - 30	1 : 1200
31 - 35	1 : 890
36 - 40	1 : 290
41 - 45	1 : 100
46 та більше	1 : 46

Якщо конкретних даних популяції немає, для розв'язування задачі можна використати загальні статистичні дані, наприклад: дитина може бути діагностована також за відсутністю середньої складки на руці, що свідчить про наявність синдрому Дауна.

Відповідь: ступінь ризику народження наступних дітей з синдромом 1 : 290.

Методи визначення вірогідності генетично зумовлених подій

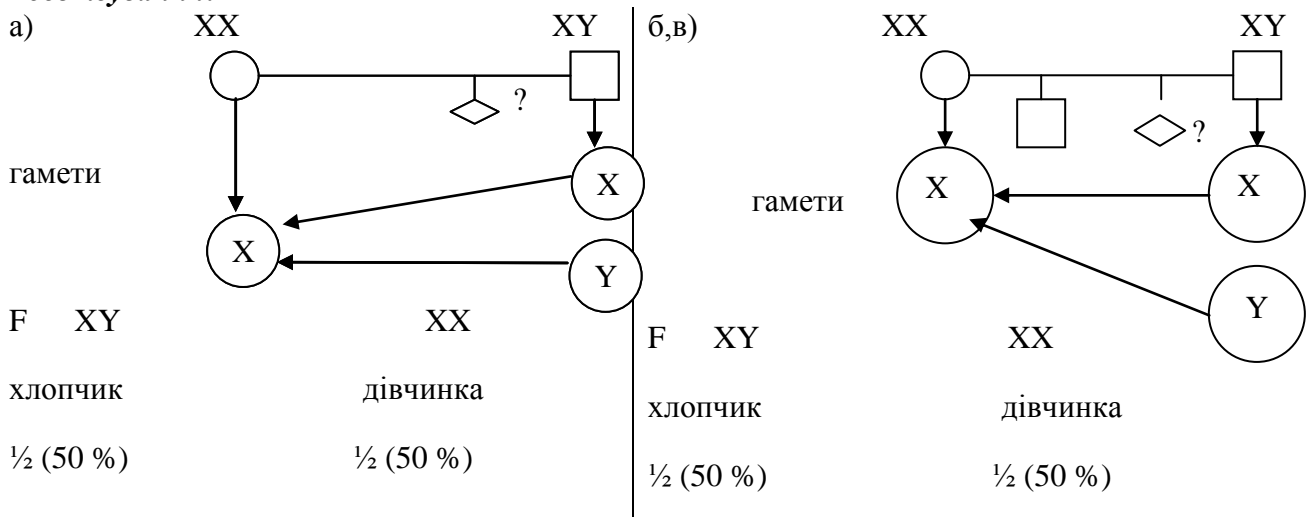
300. У людини при сперматогенезі утворюються в рівних кількостях сперматозоїди двох типів. Сперматозоїди з X-хромосою при заплідненні яйцеклітини детермінують розвиток особини жіночої статі, а сперматозоїди з Y-хромосою – чоловічої.

А. Яка ймовірність того, що в сім'ї першою дитиною буде хлопчик?

Б. В сім'ї Н. першою дитиною був хлопчик. Яка ймовірність того, що другою дитиною в цій сім'ї буде дівчинка?

В. Яка ймовірність того, що другою дитиною в сім'ї Н. буде хлопчик?

Розв'язування:



Відповідь: а) ймовірність народження хлопчика - 1/2 (50%); б) ймовірність того, що другою дитиною буде дівчинка - 1/2 (50%); в) ймовірність того, що другою дитиною буде хлопчик - 1/2 (50%).

301. Сім'я Рейнхард вирішила мати двох дітей.

А. Яка ймовірність того, що обоє дітей будуть дівчата?

Б. Яка ймовірність того, що при народженні трьох дітей всі вони будуть здорові?

В. Яка частина їхніх дітей буде або хворими, або носіями гена n ?

Розв'язання:

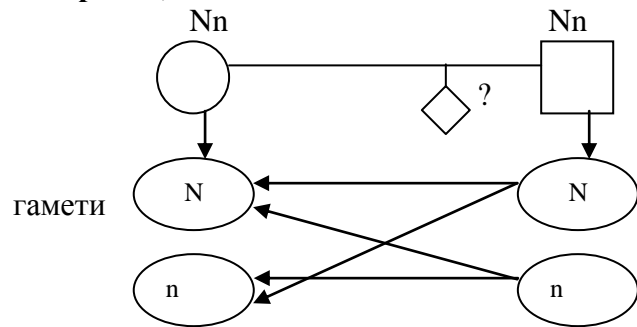
Дано:

N - норма

N - хвороба

NN - норма

Nn - хвороба



F $\frac{NNNnNn}{3/4 (75\%)} \quad \frac{nn}{1/4 (25\%)}$
норма хвора дитина

Відповідь: а) ймовірність того, що перша дитина буде хворою дорівнює 25 % або $1/4$; б) ймовірність того, що троє дітей будуть здорові - 42,2 % ($3/4 \times 3/4 \times 3/4 = 37/64$, або 42,2 %); в) діти з патологічним геном n (хворі і гетерозиготні носії) становлять 75 % (або $3/4$).

304. Домінантний аутосомний ген P зумовлює хворобу.

А. Батько - гетерозиготний за геном P ; мати - здорова (pp). Яка ймовірність того, що батько передасть патологічний ген своїй дитині?

Б. Дід з боку батька гетерозиготний за геном P . Другий дід і обидві бабусі здорові (pp). Яка ймовірність того, що хворий дід передасть патологічну алель (P) своєму внуку?

В. Одна прабабуся мала патологічну алель P у гетерозиготному стані. Інші 7 прабабусь і прадідів були здорові (pp). Яка ймовірність того, що правнук одержить патологічну алель (P)?

Г. Мати дитини - гомозиготна за патологічним алелем P , батько - здоровий. Яка ймовірність того, що мати передасть дитині патологічну алель?

Д. Бабуся з боку матері гомозиготна за патологічним геном P . Друга бабуся і обидва діди здорові. Яка ймовірність того, що хвора бабуся передасть своєму внуку патологічну алель?

Е. Один з прадідів гомозиготний по патологічній алелі P . Інші 7 прадідів і прабабусь здорові. Яка ймовірність того, що правнук одержить патологічну алель?

Розв'язання: а) ймовірність того, що гетерозиготний батько передасть дитині патологічний ген P , дорівнює $1/2$ (50 %);

б) ймовірність того, що гетерозиготний дід Pp передасть своєму внукові патологічну алель P , дорівнює 25 %, $P=1/4$ (25 %);

в) ймовірність того, що гетерозиготна прабабуся передасть патологічну алель своєму правнуку, дорівнює $1/8$, або 12,5 %;

$\frac{1 \times 1 \times 1}{2 \times 2 \times 2} = \frac{1}{8}$ або $\frac{50\% \times 50\% \times 50\%}{100\% \times 100\%} = 12,5\%$.

$\frac{1 \times 1 \times 1}{2 \times 2 \times 2} = \frac{1}{8}$ або $\frac{50\% \times 50\% \times 50\%}{100\% \times 100\%} = 12,5\%$.

г) ймовірність одержати патологічну алель (P) від гомозиготної матері в дитини цієї сім'ї дорівнює 100 %; д) ймовірність одержати патологічну алель (P) від гомозиготної бабусі дорівнює 50 % ($1/2$); е) ймовірність одержати патологічну алель (P) від гомозиготного прадіда дорівнює 20 % ($1/4$) для правнука: ($1 \times 1/2 \times 1/2 = 1/4$, або 25 %).

Відповідь: ймовірність того, що: а) гетерозиготний батько передасть дитині патологічний ген P , дорівнює 50 %; б) гетерозиготний дід Pp передасть

своєму внукові патологічну алель P дорівнює 25 %; в) гетерозиготна прабабуся передасть патологічну алель своєму правнуку, дорівнює 12,5 %; г) ймовірність одержати патологічну алель P від гомозиготної матері в дитини цієї сім'ї дорівнює 100 %; д) ймовірність одержати патологічну алель P від гомозиготної бабусі дорівнює 50%; е) ймовірність одержати патологічну алель P від гомозиготного прадіда 20 % (1/4) для правнука: 25 %.

305. Визначте ймовірність для особини успадкувати:

а) один з пари патологічних алелей (n) від гетерозиготної бабусі з боку батька, а другий – з боку матері від гетерозиготної бабусі; б) один з пари патологічних алелей від гомозиготного (nn) діда з боку батька, а другий – від гетерозиготної (Nn) бабусі з боку матері.

Медико-генетичне консультування

306. Пробанд-гемофілік. Його здоровий брат і здорова сестра звернулися до лікаря з питанням щодо прогнозу нащадків. Диференційна діагностика форми гемофілії пробанда показала недостатність антигемофілічного глобуліну (успадкування рецесивне, зчеплена зі статтю гемофілія А). Аналіз родоводу підтвердив зчеплене зі статтю успадкування в даній сім'ї. Пенетрантність гена гемофілії в гемізигот повна.

А. Чи може здоровий брат пробанда передати своїй дитині ген гемофілії?

Б. Яку пораду повинен надати лікар-генетик брату пробанда?

В. Яка ймовірність того, що здорова сестра пробанда передасть своїй дитині ген гемофілії?

Г. Яка ймовірність того, що при трьох дітях у сім'ї сестри пробанда одна дитина буде хворою?

Розв'язання: а) здоровий брат пробанда, хворого гемофілією А, не має гена гемофілії, у зв'язку з чим можливість передачі цього гена дитині виключена;

б) лікар повинен розвіяти помилкові уявлення про можливість передавання здоровим братом гемофіліка хвороби своїм дітям;

в) ймовірність того, що здорова сестра гемофіліка передасть своїй дитині ген гемофілії складає 12,5% за умови, що сестра гетерозиготна за даним геном гемофілії, і дитиною буде хлопчик;

г) ймовірність того, що при трьох дітях одна буде хворою, складає 37,5 % (12,5 % + 12,5 % + 12,5 % = 37,5%).

Відповідь: а) у здорового брата пробанда, хворого на гемофілію А відсутній ген гемофілії, у зв'язку з чим можливість передачі цього гена дитині виключена; б) лікар повинен розвіяти помилкові уявлення про можливість передавання здоровим братом гемофіліка хвороби своїм дітям; в) ймовірність того, що здорова сестра гемофіліка передасть своїй дитині ген гемофілії складає 12,5 %; г) ймовірність того, що при трьох дітях одна буде хворою складає 37,5 %

307. Здорова жінка, брат якої гемофілік, одружилася із здоровим чоловіком. При диференційній діагностиці хвороби брата встановлена гемофілія В, яка спадкується як зчеплена зі статтю рецесивна ознака, що підтверджено при аналізі родоводу. Пенетрантність гемофілії В повна.

А. Визначте ймовірність того, що перша дитина буде гемофіліком.

Б. Визначте ймовірність того, що за наявності в сім'ї двох дітей одне з них буде хворим.

В. Яку пораду потрібно дати жінці, яка звернулася за консультацією?

Г. Жінка, яка звернулася за консультацією, має хвору дитину-гемофіліка. Яка ймовірність того, що друга дитина буде хворіти на гемофілію?

ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ

Генетична рівновага і динаміка популяції

В межах ареалу вид займає не всю територію, а певні ділянки, де є умови для його існування. Такі внутрішньовидові територіальні угруповання називаються **популяціями**. Зародження нових видів починається з генетичних перебудов, що відбуваються в окремих популяціях.

Генетична структура популяції тісно пов'язана із способом розмноження організмів. Панміктичні популяції (із довільним схрещуванням організмів) здебільшого мають різну кількість доміантних (AA) і рецесивних (aa) гомозигот та гетерозигот (Aa).

У 1908 р. вийшли праці англійського математика Г. Харді і німецького лікаря В. Вайнберга, присвячені генетичній структурі популяцій із довільним схрещуванням. Учені математично обґрунтували принцип, що всяка популяція за її генетичною структурою підпорядковується менделівським законам спадковості, які виявляються не в межах окремого схрещування, а в цілій сукупності особин. *Закон Харді-Вайнберга* показує закономірне співвідношення гомо- і гетерозигот, яке встановлюється в панміктичній (довільно схрещуваній) популяції. Певне співвідношення генів устанавлюється на основі їх частоти, або концентрації, за формулою:

$$p^2AA + 2pqAa + q^2aa,$$

де p - частота гомозигот AA ; q - частота гомозигот aa .

Згідно з цією формулою, кількість гомозигот дорівнює квадратам їх частот, а кількість гетерозигот - подвійному добутку частот обох алелів. Формула впливає з того, що при рівному розподілі генів серед самців і самок у популяції утворюється p чоловічих гамет з геном A і q з геном a . Отже, частота чоловічих гамет дорівнює двочлену ($pA + qa$) і жіночих - теж двочлену ($pA + qa$). Від довільного злиття гамет утворюються такі комбінації:

$$(pA + qa) \times (pA + qa) = p^2AA + 2pqAa + q^2aa.$$

Частота генів виражається у відсотках або частках одиниці, а суму частот алелів у гомо- і гетерозиготному стані беруть відповідно за 100 % чи одиницю:

$$p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 100\%; p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1. \text{ Звідси } p=1-q; q=1-p.$$

Закономірної рівноваги популяція досягає за одне покоління і надалі залишається в такому самому стані. Наприклад, у популяції ген A найчастіше має частоту 0,20, а ген a - частоту 0,80. У першому поколінні буде таке співвідношення генотипів: 0,04 AA +0,32 Aa +0,64 aa . У цьому поколінні гамети A утворюються знову з частотою 0,20 (0,04 від гомозиготи AA + 0,16 від гетерозиготи Aa), а гамети a - з частотою 0,80 (0,64 від aa + 0,16 від Aa). Тому в другому поколінні буде таке саме співвідношення генотипів. Це співвідношення зберігатиметься і в наступних поколіннях.

Отже, зберігання відносної постійної частоти генів зумовлює рівновагу генотипів у панміктичній популяції.

Закон Харді-Вайнберга поширюється на популяції за певних умов:

- 1) якщо популяції багаточисленні;
- 2) схрещування в них відбувається випадково, без вибору;
- 3) немає процесу мутагенезу або мутації виникають настільки рідко, що їх частоту можна не брати до уваги;
- 4) гомозиготні та гетерозиготні особини однаково життєздатні і не підлягають добору.

У природних популяціях ці умови далеко не завжди здійснюються. Рівновага порушується під впливом мутаційної мінливості, добору, збільшення чи зменшення чисельності популяції, ізоляції, а в популяціях людини, крім того, часто панміксія

обмежується тим, що шлюби складаються на основі суспільного стану, релігійних, расових, національних та інших розподілів суспільства.

Таким чином, генетична структура популяцій є динамічною.

Першим джерелом спадкової мінливості в популяціях є мутації. Вони виникають у кожному поколінні, поповнюючи генофонд популяції мутантними генами. Процес нагромадження мутацій називається *мутаційним тиском*.

Збереження і загибель нових мутацій залежить від пристосованості мутантів до умов середовища, тобто від того, наскільки їх підхоплює чи знищує природний добір. Якщо мутант виживає і розмножується, то його адаптивна цінність дорівнює 1, а коефіцієнт добору – 0, якщо ж мутанти зовсім не здатні до розмноження в популяції, їх адаптивна цінність дорівнює 0, а коефіцієнт добору – 1. У більшості випадків, адаптивна цінність мутацій і коефіцієнт добору коливається між 0 і 1. Припустимо, що особини, гомозиготні за рецесивним геном (aa), на кожні 100 нащадків дають 93 нащадки, які утворюють особини з домінантними генами AA і Aa . Адаптивну цінність останніх можна взяти за 1, тоді адаптивна цінність рецесивних гомозигот становитиме 0,93. У цьому разі коефіцієнт добору 5 дорівнюватиме $1 - 0,93 = 0,07$. Якщо домінантні і рецесивні генотипи мають однакову адаптивність, тоді коефіцієнт добору цих генів дорівнює 0. Отже, коефіцієнт добору виражає міру зменшення чи збільшення частоти гена внаслідок добору.

Зміна частоти генів у популяції називається *генетичним дрейфом*. Частота домінантних і рецесивних генів змінюється під дією добору з різною швидкістю. Домінантні мутації підлягають добору зразу після виникнення. На відміну від них, рецесивні мутації певний час зберігаються в гетерозиготному стані. Тільки при переході в гомозиготний стан вони підлягають дії добору. Тому добір рецесивних генів менш ефективний: у кожному наступному поколінні рецесивні гомозиготи aa виникатимуть з гетерозигот Aa .

Таким чином, в результаті дії добору в ряді поколінь співвідношення генотипів у популяції змінюється. При повній елімінації рецесивних гомозигот зростає відносна кількість домінантних гомозигот AA і зменшується кількість гетерозигот Aa і гомозигот aa .

Задачі розв'язують, користуючись формулою Харді-Вайнберга про певний розподіл генотипів у панміктичній популяції - $p^2 + 2pq + q^2$. Якщо частоту генів виразити в частках одиниці, то весь генофонд популяції дорівнюватиме одиниці, і формула набуває такого вигляду: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$, де $p = 1 - q$, а $q = 1 - p$. При встановленні частоти генів чи генотипів за відомими домінантним чи рецесивним фенотипом треба виходити з рецесивного гомозиготного фенотипу (aa), подібно до того, як розв'язувались цим методом задачі попередніх розділів. Визначаючи числове співвідношення генотипів у популяції за всіма відомими фенотипами, які відповідають генотипам, роблять тільки математичні розрахунки.

308. Система груп крові Кідд визначається двома генами: I_k^a , I_k^b , I_k^a – домінантний ген по відношенню до I_k^b . Індивідуми, які мають цей ген називають кідд-позитивними. Відомо, що частота гена I_k^a серед європейців становить 0,458. Частота гена кідд-позитивних людей у «чорних» складає 80 %. Визначте генетичну структуру європейської популяції і популяції «чорних» за системою Кідд.

Розв'язання: за умовою задачі частота домінантного гена за системою груп крові Кідд серед європейців становить 0,458. Тоді частота рецесивного гена $q = 1 - 0,458 = 0,542$. Генетична структура популяції складається з гомозигот за домінантним геном p^2 , гетерозигот $2pq$ і гомозигот за рецесивним геном q^2 . Звідси $p^2 = 0,2098$; $2pq = 0,4965$; $q^2 = 0,2937$. В популяції осіб з генотипом $I_k^a I_k^a$ – 20,98 %; $I_k^a I_k^b$ – 49,65 %; $I_k^b I_k^b$ – 29,37 %. Для «чорних» за умовою задачі відома кількість кідд-позитивних

людей для яких характерно наявність в генотипі домінантного гена I_k^a : $I_k^a I_k^a$ і $I_k^b I_k^b$, тобто $p^2 + 2pq = 80\%$ або в частинах одиниці 0,8. Частота гена кідд-позитивних людей у «чорних» з генотипом $I_k^b I_k^b$. $q^2 = 100\% - 80\% = 20\%$ або в частині одиниці: $1 - 0,8 = 0,2$. Частота рецесивного гена $q = \sqrt{0,2} = 0,45$. Частота домінантного гена $I_k^a - p = 1 - 0,45 = 0,55$. Частота гомозигот за домінантним геном (p^2) $p^2 = 0,33$ або 30%. Частота гетерозигот $I_k^a I_k^b$ ($2pq$) $2pq = 0,495$ або близько 50%.

Відповідь: частота гена кідд-позитивних людей у «чорних» з генотипом $I_k^b I_k^b$ становить 20%, частота рецесивного гена - 0,45, частота домінантного гена I_k^a - 0,55, частота гомозигот за домінантним геном 0,33 або 30%, частота гетерозигот $I_k^a I_k^b$ - 0,495 або близько 50%.

309. При визначенні MN груп крові в популяції ескімосів східної Гренландії встановлено, що з 3 000 обстежених 2 505 мали генотип $L^M L^M$, 27 - генотип $L^N L^N$, 468 - генотип LL . Визначте частоту всіх трьох генотипів відсотках і у частках одиниці.

Розв'язання: у задачі всі генотипи відомі. Частоту генотипів відсотках і у частках одиниці визначаємо за допомогою математичних розрахунків. Загальну кількість обстежених (3 000) беремо за 100%. Для того щоб частоту генотипів виразити у частках одиниці, треба загальну кількість обстежених взяти за одиницю й визначити відносні величини:

$$L^M L^M = 2505/3000 = 0,835;$$

$$L^N L^N = 27/3000 = 0,009;$$

$$L^M L^N = 468/3000 = 0,156$$

Перевіряємо відповідь: $0,835 + 0,009 + 0,156 = 1$.

Відповідь: частота генотипів у популяції людини становить 1.

310. У групі студентів, прийнятій за популяцію, підрахуйте частоту генів, що зумовлюють колір очей. Визначте відсоток відношення домінантної (карі) і рецесивної (блакитні) ознак. Визначте частоту домінантних і рецесивних генів у популяції.

Розв'язання: частота рецесивного гена дорівнює кореню квадратному з числа гомозиготних рецесивних особин, вираженому в частках одиниці. Наприклад, $aa = 25\% = 0,25$; 50% . Частоту домінантного гена визначають відніманням частоти рецесивного гена від 100%: $A\% = 100\% - a\%$. У наведеному прикладі відсоток домінантного гена А дорівнює: $100\% - 50\% = 50\%$.

Відповідь: відсоток домінантного гена А дорівнює 50%.

311. Вроджений вивих бедра успадковується як домінантно середня пенетрантність 25%. Захворювання зустрічається з частотою 6:10 000. Визначте кількість гетерозигот за рецесивним геном.

Розв'язання: генотипи осіб, які мають вроджений вивих бедра АА та Аа. Здорові особини мають генотип аа. Приведене в задачі число хворих 6 : 10 000 - це 25% носіїв гена. Отже, $p^2 + 2pq = (4 \times 6)/10\,000 = 24/10\,000$. Тоді q^2 (число гомозиготних за рецесивною ознакою особин) дорівнює $1 - (24/10\,000) = 9976/10\,000 = 99,76\%$

Відповідь: кількість гетерозигот за рецесивним геном 99,76%.

312. П.Ф. Рокитський (1958) наводить наступні частоти груп крові в популяції: I – 0,33; II – 0,36; III – 0,23; IV – 0,08. Визначте частоти генів, які визначають групи крові в системі АВ0 в даній популяції.

Розв'язання: згадаймо, що групи крові в системі АВ0 визначаються трьома алельними генами I^0, I^A, I^B . Особини з I групою крові мають генотип $I^0 I^0$, II – $I^A I^A$ або $I^A I^0$; III – $I^B I^0$; IV – $I^A I^B$. Позначимо частоти генів I^A через p, I^B через q, I^0 – r. Формула частот генів $p + q + r = 1$, а частот генотипів $p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1$. Особини з I групою крові мають генотип $I^0 I^0 - r^2 = 0,33$, II – $I^A I^A - p^2$ або $I^A I^0 - 2pr = 0,36$; III – $I^B I^0 - 2qr = 0,23$; IV – $I^A I^B - q^2 = 0,08$.

$$\text{Частота гена } I^0: r = \sqrt{0,33} = 0,574, p^2 + 2pr + r^2 = 0,69,$$

$$p+r=\sqrt{0,69}=0,831, p=0,831-0,574=0,257.$$

Отже, частота гена $I^A=0,257$. Частота гена I^B - $q^2+2qr+r^2=(q+r)^2=0,56$, $q+r=0,56=0,748$, $q=0,748-0,574=0,174$. Отже, частота гена гена $I^B=0,174$

Відповідь: частоти генів, які визначають групи крові в системі АВО в даній популяції дорівнюють для $I^A=0,257$, для $I^B=0,174$.

313. Загальний альбінізм успадковується як рецесивна аутосомна ознака. Захворювання зустрічається з частотою 1:20 000. Визначте кількість гетерозигот в популяції.

Розв'язання: альбінізм успадковується рецесивно. Величина 1/20 000 – це q^2 . Частота гена а - $q=\sqrt{1/20\ 000}=1/41$. Частота гена $p=1-q$; $p=1-1/41=40/41$. Кількість гетерозигот в популяції дорівнює $2pq=2 \times (40/41) \times (1/41)=1/70$ або 1,4 %.

Відповідь: кількість гетерозигот в популяції становить 1,4 %.

314. У популяції населення одного італійського міста в період з 1928 по 1942 р. XX століття народилося понад 26 000 дітей, з яких 11 були гомозиготними за рецесивним геном *th*, який спричинює анемію Кулі (таласемію).

А. Визначте частоту алелів *th* і *Th* у популяції.

Б. Визначити генетичну структуру популяції (частоту генотипів *ThTh*, *Thth* і *thth*).

315. В регіоні з населенням 500 000 чоловік зареєстровано четверо хворих на алькаптонурию. Визначте кількість гетерозигот в даній популяції.

316. Загальний альбінізм успадковується як рецесивна аутосомна ознака. Захворювання зустрічається з частотою 1 : 20 000. Визначте кількість гетерозигот в популяції.

317. Алькаптонурия успадковується як рецесивна аутосомна ознака. Захворювання зустрічається з частотою 1 : 100 000. Визначте кількість гетерозигот в популяції.

318. Одна з форм фруктозурії проявляється субклінічно. Дефекти обміну понижуються при виключенні фруктози з раціону харчування. Захворювання успадковується аутосомно-рецесивно та зустрічається з частотою 7:1000 000. Визначте кількість гетерозигот в популяції.

319. Пентозурия есенціальна успадковується як аутосомно рецесивна ознака. Захворювання зустрічається з частотою 1 : 50 000. Визначте частоту домінантного та рецесивного алелів в популяції.

320. Спадкова метгемоглобулінемія успадковується як рецесивно аутосомна ознака і зустрічається серед ескімосів Аляски з частотою 0,09 %. Визначте генетичну структуру популяції щодо метгемоглобулінемії.

321. Глухонімота пов'язана з вродженою глухотою. Захворювання успадковується аутосомно-рецесивно та зустрічається з частотою 2:10 000. Середня частота захворювання у світі коливається по-різному. Визначте кількість гетерозигот в популяції, в якій проживає 8 000 000 осіб.

322. Аніридія успадковується як домінантна аутосомна ознака і зустрічається з частотою 1 : 10 000. Визначте генетичну структуру популяції.

323. Система груп крові Лютеран визначається двома генами: Lu^a (лютеран-позитивні) та Lu^b – лютеран-негативні. Гетерозиготи Lu^aLu^b є лютеран-позитивними. На Сході Європи лютеран-позитивні особини складають 8 % населення, а в центральних районах – 11,5 %. Визначте частоти генів Lu^a та Lu^b у двох популяціях.

324. При обстеженні населення одного з європейських міст виявлено 11 163 особи з *MM* групою крові, *MN* – 15 267, *NN* – 5134. Визначте частоту генів L^M і L^N серед обстеженого населення.

325. Подагра зустрічається у 2 % людей і обумовлена аутосомним доміантним геном. У жінок ген подагри не проявляється, а у чоловіків пенетрантність гена дорівнює 20 %. Визначте генетичну структуру популяції за цією ознакою.

326. Ретинобластома і арахнодактилія успадковуються за аутосомно-доміантним типом. Відомо, що пенетрантність ретинобластоми становить 80 %, арахнодактилії – 40 %. В Європі частота появи захворювання на ретинобластому становить 0,04, на арахнодактилію – 0,06 на 100 (Н.П. Бочков, 1989). Визначте частоту генів щодо обох захворювань у європеців.

РОЗДІЛ 3

МОЛЕКУЛЯРНА ГЕНЕТИКА

Молекулярна генетика вивчає процеси, які насамперед пов'язані з спадковістю на молекулярному рівні. Запропоновані задачі в основному пов'язані з розшифруванням структури ДНК та її зворотнього аналізу.

Встановлено, що спадкова інформація від одного покоління клітини до другого переноситься молекулами ДНК, які складаються з чотирьох мономерів нуклеотидів, тобто з поєднання трьох різних речовин: азотистої основи, простого вуглеводу (пентози) та фосфорної кислоти. Молекулярна вага одного нуклеотида в середньому дорівнює 330. Молекулярна вага одного ланцюга ДНК дорівнює 100 млн. Звідси можна встановити кількість нуклеотидів ДНК.

Азотисті основи взаємодіють одна з одною за принципом комплементарності: аденін з тиміном, гуанін з цитозином внаслідок встановлення між ними водневого зв'язку. При цьому між гуаніном і цитозином утворюється три водневих зв'язки, а між аденіном і тиміном – два. Отже, за принципом комплементарності легко побудувати другий ланцюжок ДНК.

Внаслідок великої кількості нуклеотидів у ДНК слабкі водневі зв'язки утворюють стійку рухому структуру, яка легко розкручується і встановлює дволанцюгову структуру.

Принцип комплементарності, який лежить в основі взаємодії азотистих основ ДНК при поділі клітини, дає можливість зрозуміти, як відбувається синтез нового ланцюжка ДНК, заснований на здатності молекули ДНК до подвоєння. Він лежить в основі передачі спадкових властивостей від материнської клітини дочірній. Перед поділом клітини ДНК подвоюється. Спіральний двотяжовий ланцюг ДНК починає розходитися з одного кінця й на цій одноланцюжковій ДНК за принципом комплементарності будується новий ланцюг ДНК. Напроти А стає Т, проти Г – Ц і т. д. Внаслідок цього з однієї молекули ДНК утворюються дві, такого ж нуклеотидного складу, як і вихідна. Цей **процес подвоєння називається редуплікацією**. Процес ферментативний, він здійснюється в результаті дії фермента ДНК-полімерази. ДНК безпосередньої участі у синтезі білка не бере, вона містить і зберігає тільки інформацію про структуру білків. Щоб можна було передати інформацію з ядра у цитоплазму, в клітині існують так звані інформаційні РНК (і-РНК). і-РНК синтезується на ДНК завдяки ферменту РНК-полімерази.

Таким чином, інформація, що міститься в структурі гена, мовби переписується на РНК. Цей процес називається **транскрипцією**. З кожного гена можна зняти будь-яку кількість копій РНК так, як знімають копії з матриць під час друкування тексту. Щоб зрозуміти, яким чином передається склад і послідовність нуклеотидів у гені, треба пам'ятати принцип комплементарності азотистих основ нуклеїнових кислот, а також знати схожість і відмінність між ДНК та і-РНК.

Структура РНК дуже подібна до структури ДНК, але є й відмінності. РНК, як і ДНК полімер, її мономерами є нуклеотиди - аденіновий, цитозинний, гуаніновий, урациловий. Нуклеотиди РНК складаються з азотистої основи, вуглеводу та фосфатного залишку. РНК відрізняється від ДНК відсутністю подвійної спіралі, замість тимінового нуклеотиду в ній міститься, близький за змістом урациловий, замість вуглеводу дезоксирибози міститься вуглевод рибоза. В РНК відносно низька молекулярна вага – 100 000 – 1000 000.

У процесі транскрипції проти кожного нуклеотиду одного з ланцюжків ДНК розташовується комплементарний йому нуклеотид і-РНК. У середньому і-РНК становить 500 мононуклеотидів, тобто має довжину близько 2000 Å. Така і-РНК

мігрує у цитоплазмі і підходить до рибосом, де з існуючих амінокислот синтезується білок. Амінокислоти потрапляють у рибосому не самостійно, а завдяки їх активуванню, трансляції і сполученню з особливими молекулами і-РНК.

Трансляція — перенесення записаної в і-РНК інформації у вигляді нуклеотидів у певну послідовність амінокислот, що визначають структуру білка. Перша рибосома вступає на нитковидну молекулу і-РНК з лівого боку і починає синтезувати білок. Рибосома рухається по і-РНК переривчасто, триплет за триплетом. Після проходження 50-100 Å, з того ж кінця і-РНК приєднуються друга, третя, четверта і т. д. рибосоми і повторюють шлях першої. За рухом рибосоми можна судити про об'єм синтезу первинної структури білка. Комплекс і-РНК з нанизаними на ній рибосомами має назву **полісоми**.

До кожної рибосоми, яка входить до складу полісоми, з цитоплазми безперервним потоком надходять молекули транспортної РНК (т-РНК) з «навішаними» на них амінокислотами. Ці т-РНК рухаються, зачеплюючи своїм антикодоном місце контакту рибосоми та і-РНК і, кели антикодон комплементарний кодону і-РНК, доставлена за призначенням амінокислота, відділившись від кінця т-РНК, потрапляє до складу білка.

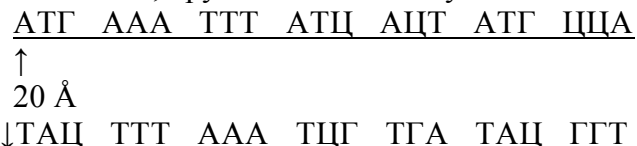
Рибосома робить «крок» вперед на один триплет по і-РНК і скидає звільнену т-РНК у навколишнє середовище. Далі цей процес повторюється знов.

Після досягнення правого кінця і-РНК синтез закінчується, і рибосома разом із синтезованим білком відходить від і-РНК. Тут вони розходяться: рибосома - на будь-яку і-РНК (оскільки вона здатна до синтезу будь-якого білка; характер білка залежить від матриці), синтезована білкова молекула мігрує до ендоплазматичної сітки і рухається по ній в ту ділянку клітини, де цей білок потрібний. Через короткий час закінчує роботу друга рибосома, потім третя і т. д. Час синтезу молекули білка у різних організмів різний. Так, у ретикулоцитах синтез молекули гемоглобіну здійснюється за 1 хв, в клітинах бактерій білки синтезуються ще повільніше - 10 хв.

327. Реплікація і біосинтез ДНК- ДНК-полімераза синтезує комплементарний ланцюжок ДНК-матриці: АТГ, ААА, ТТТ, АТЦ, АЦТ, АТГ, ЦЦА. Напишіть комплементарний ланцюжок основ до ДНК-матриці.

Розв'язання: Відомо, що аденін комплементарний тиміну, гуанін - цитозину. Взаємодія А=Т, Г=Ц основана на фізико-хімічних обмеженнях: аденін і гуанін займають по 12 Å, тимін і цитозин - по 8 Å довжини ланцюга ДНК. Взаємодія аденін - тимін відбувається через два водневі зв'язки, а гуанін і цитозин - через три.

Відповідь: отже, другий ланцюжок буде такий:



328. Біосинтез і-РНК. Відомо, що затравна ДНК визначає не тільки сумарний склад і-РНК, а й послідовність її кодонів. Процес транспортування нуклеотидів веде РНК-полімераза. Напишіть послідовність кодонів у і-РНК з таким ланцюжком ДНК-затравки: ДНК- матриця АТГ ААЦ ААГ ГАТ АТЦ.

Розв'язання: залежна від ДНК РНК-полімераза з'єднує між собою рибонуклеотиди, каталізуючи створення скелета молекули і-РНК:



Відповідь: ДНК- матриця АТГ ААЦ ААГ ГАТ АТЦ
 і-РНК → УАЦ УУГ УУЦ ЦУА УАГ

329. Фрагмент молекули ДНК містить 20 % аденінових нуклеотидів у загальній кількості нуклеотидів. Усього в цьому фрагменті 700 аденінових нуклеотидів.

А. Визначте кількість у цьому фрагменті гуанінових, цитидинових, тимінових нуклеотидів.

Б. Визначте розмір цього фрагмента.

Розв'язання: а) $A=T$; $T=700$; $A+T=700+700=1400$; $1400=20\%+20\%=40\%$;

б) у цьому фрагменті $2100+1400=3500$ нуклеотидів, тобто 1 750 пар. Довжина комплементарної пари 0,34 нм. Довжина фрагмента молекули ДНК: $1750 \times 0,34 \text{ нм} = 595 \text{ нм}$

Відповідь: $T=700$; $G=C=1050$; довжина фрагмента молекули ДНК 595 нм.

330. Скільки нуклеотидів входить до складу гена (обох ланцюгів ДНК), який містить інформацію про білок, що складається з 80 амінокислот?

Розв'язання: одна амінокислота кодується трьома нуклеотидами. Ділянка одного ланцюга ДНК, яка містить інформацію про білок з 80 амінокислот, складається з $80 \times 3 = 240$ нуклеотидів. Оскільки до гена входять два ланцюги ДНК, кількість нуклеотидів подвоюється: $240 \times 2 = 480$.

Відповідь: 480 нуклеотидів.

331. Ланцюг іРНК містить: А – 10 %; Г – 14 %; У – 34 %; Ц – 42 %. Визначте відсотковий вміст нуклеотидів у молекулі ДНК, яка послужила матрицею для цієї і-РНК.

Розв'язання: Склад і-РНК: А – 10; Г – 14; У – 34; Ц – 42, тоді склад ДНК: Т – 10; Ц – 14; А – 34; Г – 42; А – 10; Г – 14; Т – 34; Ц – 42; $A=T=(34+10)/2=22$; $G=C=(14+42)/2=28$.

Відповідь: відсотковий вміст нуклеотидів у молекулі ДНК такий: А – 22 %; Г – 28 %; Т – 22 %; Ц – 28 %.

332. До складу білка входить 500 амінокислот. Якою може бути довжина інформативної частини гена, що кодує цей білок?

Розв'язання: Відповідна ділянка одного ланцюга ДНК складається з $500 \times 3 = 1500$ нуклеотидів, а ген складається з 1500 пар нуклеотидів. Довжина однієї пари нуклеотидів 0,34 нм. Отже, довжина гена: $1500 \times 0,34 = 510$ (нм).

Відповідь: довжина інформативної частини гена 510 нм.

333. Поліпептид складається з наступних амінокислот: валін-аланін-гліцин-лізин-триптофан-валін-серин-глутамінова кислота. Визначте структуру ділянки ДНК, яка кодує вказаний поліпептид використовуючи таблицю 2.

Розв'язання: за умовою задачі послідовність амінокислот в поліпептиді відома.

Таблиця 2

Таблиця генетичного коду (за Н.П. Дубініним, 1976)

Амінокислота	Структура кодуючого триплету іРНК	Амінокислота	Структура кодуючого триплету іРНК
Гліцин	ГГУ	Серин	УЦУ
Аланін	ГЦУ	Треонін	АЦУ
Валін	ГУУ	Аспарагінова кислота	ГАУ
Ізолейцин	АУУ	Глютамінова кислота	ГАА
Лейцин	УУА	Триптофан	УГГ
Лізин	ААА	Цистеїн	УГУ
Аргінін	ЦГУ	Метіонін	АУГ
Гістидин	ЦАУ	Аспарагін	ААУ
Пролін	ЦЦУ	Глютамін	ЦАГ
Тирозин	АУА	Фенілаланін	УУУ

Знаходимо за таблицею структуру триплету для валіна (ГУУ), для аланіна (ГЦУ), для гліцина (ГГУ), лізіна (ААА), триптофана (УГГ), валіна (ГУУ), серина (УЦУ) та глютамінової кислоти (ГАА). Підібравши кодуючі триплети складаємо

іРНК для представленого поліпептида: ГУУГЦУГГУАААГУУУЦУГАА. За ланцюжком іРНК можна встановити ділянку нитки ДНК з якої вона знята.

Отже, ділянка нитки ДНК матиме наступну будову: ЦААЦГАЦЦАТТТЦАААГАЦТТ.

Відомо, що ДНК складається з двох ниток, тобто дволанцюгова. Знаючи будову однієї нитки, за принципом доповнення добудуємо другу, наступну. Повністю ділянка ДНК, що кодує даний поліпептид матиме наступну будову:

ЦААЦГАЦЦАТТТЦАААГАЦТТ

Відповідь: ЦААЦГАЦЦАТТТЦАААГАЦТТ ЦААЦГАЦЦАТТТЦАААГАЦТТ

334. Молекулярна маса білка 18 000. Визначте довжину інформативної частини гена, який кодує цей білок.

Розв'язання: Білок складається з амінокислот, молекулярна маса амінокислоти 100г/моль. Білок складається з амінокислот $18000:100=180$ (амінокислот). Відомо, що кожен амінокислоту кодує три нуклеотиди. Всього $180 \times 3 = 540$ (нуклеотидів). Відстань між сусідніми нуклеотидами 0,34 нм. Довжина гена: $540 \times 0,34 = 183,6$ (нм).

Відповідь: довжина інформативної частини гена 183,6 нм.

335. Визначте кількість мономерів білка, який закодовано в ДНК із молекулярною масою, що дорівнює 144 900.

Розв'язання: один триплет має молекулярну масу $345 \times 3 = 1035$. Триплет кодує одну амінокислоту. Всього амінокислот у цьому білку: $144\,900 : 1035 = 140$.

Відповідь: 140 амінокислот (мономерів) у білку, який закодовано в ДНК.

336. Один з ланцюгів ДНК має молекулярну масу 68 310. Визначте кількість мономерів білка, запрограмованого в цьому ланцюгу ДНК.

337. Хімічне дослідження показало, що 30 % від загальної кількості нуклеотидів даної інформативної РНК припадає на урацил, 26% - на цитозин і 24 % - на аденін. Що можна сказати про нуклеотидний склад відповідної ділянки дволанцюгової ДНК, “зліпком” з якої є досліджувана РНК.

338. Ланцюжок молекули ДНК складається з 1 444 нуклеотидів, який кодує поліпептид, містить 5 інтронних ділянок довжиною 100, 120, 135 і два по 150 нуклеотидів. Скільки амінокислот міститься в білку?

339. Хімічний аналіз показав, що до складу іРНК входить 20 % аденінових нуклеотидів, 16 % урацилових, 30 % цитозинових. Визначте співвідношення нуклеотидів у ДНК, з якої була знята інформація на цю РНК.

340. Скільки нуклеотидів містить ген (обидва ланцюги ДНК), у якому запрограмований білок, що складається із 100 амінокислот? Яка вага і розмір цього гена?

341. Яка молекулярна маса гена (двох ланцюгів ДНК), якщо в одному його ланцюгу запрограмований білок з молекулярною масою 3 000?

342. Білок складається з 248 амінокислот. Що має більшу молекулярну масу: білок чи ген, який його кодує?

343. Молекула РНК вірусу тютюнової мозаїки (ВТМ) складається із 6500 нуклеотидів. Одна молекула ВТМ складається із 158 амінокислот.

А. Визначте довжину гена, який несе інформацію про структуру цього білка.

Б. Визначте у скільки разів молекулярна маса гена більша від молекулярної маси білка; в) скільки видів білка закодовано в РНК ВТМ?

344. Скільки молекул рибози й ортофосфорної кислоти міститься в молекулі іРНК, якщо кількість цитозину – 1 000, урацилу – 500, гуаніну – 600, аденіну – 400?

345. У хворого на серпоподібно клітинну анемію склад амінокислот 4-го пептида: вал-гіо-лей-тре-про-вал-глу-ліз. Визначте відсотковий склад нуклеотидів і довжину відповідного фрагмента ДНК.

346. Білковий ланцюг складається з таких амінокислот: валін-лейцин-гістидин-серин-ізолейцин. Яка послідовність нуклеотидів гена, що кодує цей білок?
347. Як зміниться структура білка, якщо з кодуєчою його ділянкою ДНК – ААТАЦАГГТТАААГТЦ – видалити 5 і 13-й зліва нуклеотиди?
348. Чому дорівнює довжина молекули ДНК, якщо в ній число тимідинових нуклеотидів 600 тис., а гуанінових – 2400 тис.?
349. Молекулярна маса білка $x=100\ 000$. Визначте довжину і молекулярну масу фрагмента молекули відповідного гена.
350. Аспарагін-гліцин-фенілаланін-пролін-треонін-амінокислоти, які входять до складу поліпептиду. Визначте структуру ділянки ДНК, що кодує даний поліпептид.
351. Перші десять амінокислот в ланцюгу В інсуліна: фенілаланін-валін-аспарагінова кислота-глутамін-гістидин-лейцин-цистеїн-гліцин-серин-гістидин. Визначте структуру ділянки ДНК, що кодує цю частину ділянки інсуліна.
352. При одній із форм синдрому Фанконі (порушення утворення кісткової тканини) у хворого з сечею виділяються амінокислоти, яким відповідають відповідні триплети і-РНК: ААА, ЦГУ, ГАА, АЦУ, ГУУ, УУА, УГУ, УАУ. Визначте виявлення яких амінокислот з сечею характерно для синдрому Фанконі.
353. Один з ланцюгів рибонуклеази підшлункової залози складається з наступних 14 амінокислот: глутамін-гліцин-аспарагінова кислота-пролін-тирозин-валін-пролін-валін-гістидин-фенілаланін-аспарагін-аланін-серин-валін. Визначте будову ділянки ДНК, що кодує цю частину ділянки рибонуклеази.
354. Один з ланцюгів глюкоагона має наступний порядок амінокислот: треонін-серин-аспарагін-тирозин-серин-лізин-тирозин. Визначте будову ділянки ДНК, що кодує цю частину ділянки глюкоагона.
355. Ділянка молекули ДНК, кодує частину поліпептида і має наступну будову: АЦЦААТАГТЦЦААГГА. Визначте послідовність амінокислот в поліпептиді.
356. Як видозміниться структура білка, якщо з кодуєчою ділянкою ДНК – ААТАЦАТГТТАААГТЦ видалити 4, 5 та 12 зліва нуклеотиди?
361. Ділянка молекули ДНК в нормі має такий порядок азотистих основ: ААААЦЦААААТАЦТТАТАЦАА. Під час реплікації третій зліва аденін випав з ланцюга. Визначте структуру поліпептидного ланцюга в нормі та після випадіння аденіна.
357. Четвертий пептид в нормальному гемоглобіні (гемоглобін А) складається з наступних амінокислот: валін-гістидин-лейцин-треонін-пролін-глутамінова кислота-глутамінова кислота-лізин. А. У хворого з симптомом спленомегалії при помірній анемії виявили наступний склад четвертого пептиду валін-гістидин-лейцин-треонін-пролін-лізин-глутамінова кислота-лізин. Визначте, які зміни виникли в ДНК, що кодує четвертий пептид гемоглобіна після мутації. Б. У хворого на серповидноподібну клітинну анемію виявили наступний склад амінокислот четвертого пептиду валін-гістидин-лейцин-треонін-пролін-валін-глутамінова кислота-лізин. Визначте, які зміни виникли в ДНК, що кодує четвертий пептид гемоглобіна і сприяли появі захворювання.
358. У клітині є величезна кількість молекул пуринових (А-Г), піримідинових (Г-Ц) основ, рибози, дезоксирибози, фосфорної кислоти.
Побудуйте довільну ділянку молекули ДНК, що складається з 10 нуклеотидів.
359. У людини відсоткове співвідношення азотистих основ у молекулі ДНК таке: гуаніну - 19,9, аденіну - 30,9, цитозину - 19,8, тиміну - 29,9. За наведеними даними встановіть комплементарність основ у молекулі ДНК.
360. Фермент ДНК-полімераза синтезує комплементарний ланцюжок ДНК-матриці. Відтворіть комплементарний ланцюжок основ до ДНК-матриці:

Порядок амінокислот первинної структури білка	Нод амінокислот записаний на і-РНК	Нод амінокислот записаний на ДНК			
		спіраль I		спіраль II	
		Г	Ц	Т	А
Валін	Г → У	Ц → А	Г → Т	Ц → А	
Лізин	А → А	Т → Т	А → А	А → А	
Серин	У → Ц	А → Г	Т → Ц	А → Ц	
	А → Г	Т → Ц	А → Г	А → Г	
Пролін	Ц → Ц	Г → Г	Ц → Ц	Ц → Ц	
	Ц → Ц	Г → Г	Ц → Ц	Ц → Ц	
Аланін	Г → Ц	Ц → Г	Г → Ц	Г → Ц	
	Г → Ц	Ц → Г	Г → Ц	Г → Ц	
Треонін	А → Ц	Г → Г	А → Ц	А → Ц	
	А → Ц	Г → Г	А → Ц	А → Ц	

Рис. 8. Таблиця кодонів і-РНК. Перекодування інформації з і-РНК на ДНК

365. За первинною структурою ланцюга білка: валін-лізин-аргінін-пролін-аланін-треонін – амінокислоти. Вказати ділянки ДНК, що кодується її геном. Розглянемо, як кодується на і-РНК амінокислота валін.

З кругової діаграми видно, що вона кодується чотирма триплетами (ГУА, ГУУ, ГУЦ, ГУГ). Виходячи з принципу комплементарності, на першій спіралі ДНК інформація про цю амінокислоту буде виражена таким чином: ЦАТ, ЦАА, ЦАГ, ЦАЦ, а на другій – відповідатиме кодуванню на і-РНК, тільки урацил заміниться на тимін (ГТА, ГТТ, ГТЦ, ГТГ). Так само визначається кодуєчий геном ДНК наступних амінокислот первинної структури ланцюга білка.

366. На основі наведеної первинної структури α-ланцюга гемоглобіну визначте можливий кодуєчий її геном ділянки і-РНК:

- | | | | |
|-------------|--------------|------------|------------|
| а) 1. Вал | б) 15. Тре | в) 30. Глу | г) 45. Тир |
| 2. Лей | 16. Глі | 31. Арг | 46. Фен |
| 3. Сер | 17. Ліз | 32. Мет | 47. Глі |
| 4. Про | 18. Вал | 33. Фен | 48. Гис |
| 5. Ала | 19. Ала | 34. Лей | 49. Лей |
| 6. Асп к-та | 20. Гіс | 35. Сер | 50. Сер |
| 7. Ліз | 21. Ала | 36. Фен | 51. Сер |
| 8. Тре | 22. Глі | 37. Про | 52. Асп |
| 9. Асп к-та | 23. Глу к-та | 38. Тре | 53. Ала |
| 10. Вал | 24. Тир | 39. Тре | |
| 11. Ліз | 25. Глі | 40. Ліз | |

12. Ала	26. Глу	41. Тре
13. Ала	27. Ала	42. Тир
14. Ала	28. Ала	43. Фен
	29. Лей	44. Про

367. Фермент ДНК-полімераза синтезує комплементарний ланцюжок ДНК-матриці. Відтворіть комплементарний ланцюжок основ до ДНК-матриці:

А. АГА ГТГ ТГЦ ТАЦ ГАТ АТТ;

Б. ААА ТАТ ТТТ АЦГ АТТ АЦЦ.

ЛІТЕРАТУРА

1. Айала Ф., Кайгер Дж.: В 3 т. – Современная генетика. – М., Мир. 1987. – Т. 1. – 269 с.
2. Атраментова Л.А. Генетика человека.: Учебное пособие. – Харьков, 1990. – 89 с.
3. Барияк І.Р., Ковальчук Л.Є., Скибан Г.В. Медико-генетичний тлумачний словник. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2000. – 376 с.
4. Барна І.В., Барна М.М. Збірник задач і розв'язків з біології. Навч. посібник у 4-х частинах. – Тернопіль: Мандрівець. – 1998. – Ч. IV. – 80 с.
5. Бердишев Г.Д., Криворучко І.Ф. Медична генетика: навч. посібник. – К.: Вища школа, 1993. – 336 с.
6. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики. – К.: Здоров'я, 2001. – 136 с.
7. Гайсинович А.Е. Зарождение и развитие генетики. М.: Наука, 1988. – 423 с.
8. Гершензон С.М. Тропуєю генетики. – К.: Наук. думка, 1992. – 175 с.
9. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика – Из-во Новосибирского университета, 2002. – 458 с.
10. Малых С. Б., Егорова М. С., Мешкова Т. А. Психогенетика – Спб, Питер, 2008, т.2. – 336 с.
11. Медична біологія / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Бажори. Підручник. -М.: Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с.
12. Пішак В.П., Мещишен І.Ф., Пішак О.В., Мислицьки В.Ф. Основи медичної генетики.: – Чернівці: Мед академія, 2000 – 248 с.
13. Слюсарев А.О., Жукова С.В. Біологія: Підручник / Пер. з рос. В.О.Мотузний. – К.: Вища шк. 1992. – 422 с.
14. Гоцький В.М. Генетика. – Одеса: Астропринт, 2002. – 710 с.
15. Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека: Учеб. для студ. высш. учеб. заведений. 2-е изд., испр. и доп. – М.: Гуманит. изд. центр Владивос, 2004. – 240 с.

ГЛОСАРІЙ

А

Агамоглобулінемія – відсутність або різке зменшення концентрації білкової фракції гама-глобулінів в плазмі крові.

Акаталазія (акаталаземія) – відсутність каталази в крові та тканинах.

Алелі множинні (нім. allele multiple; англ. alleles multiple) – кілька алельних станів гена, які виникли шляхом мутацій в одному локусі хромосоми і відрізняються своїм фенотиповим проявом.

Алелі, алеломорфи, парні гени (грец. allelon – взаємно; англ. alleles) – різні варіанти станів одного генного локусу, які виникають внаслідок мутації або за рахунок внутрішніх рекомбінацій у гетерозигот за двома мутантними алелями, що веде до появи нових алелів гена.

Алель – один з двох чи більше альтернативних варіантів гена, що має унікальну послідовність нуклеотидів.

Алопеція – відсутність волосся, полисіння.

Альбінізм (лат. albus - білий) – вроджена відсутність пігментації волосся, шкіри та райдужної оболонки очей.

Алькаптонурія – супроводжується виділенням з сечею гомогентизинової кислоти, під луження сечі при цій аномалії сприяє її потемнінню.

Амавротична ідіотія – група спадкових захворювань, які характеризуються прогресуючим зниженням зору й інтелекту в поєднанні з іншими неврологічними симптомами.

Аналізуюче схрещування, зворотне (англ. zeverse hybridization) – схрещування гібридної особини (з невідомим генотипом) будь-якого покоління з гомозиготною за рецесивною ознакою особиною (aa) для визначення генотипу гібридної особини. Якщо в результаті схрещування одержимо однотипних нащадків, то це свідчитиме про те, що гібридна особина – гомозиготна домінантна (AA). Якщо відбудеться розщеплення за фенотипом (1:1), то гібридна особина – гетерозиготна (Aa).

Ангідрозна ектодермальна дисплазія – характеризується комплексом ознак: відсутність потовиділення, частини зубів, порушенням терморегуляції.

Анофтальм (від грец. anophthalmos – відсутність ока) – вроджена аномалія розвитку органу зору як наслідок патологічного пренатального розвитку дитини.

Аніридія – відсутність райдужної оболонки

Антикодон – специфічне для кожної тРНК чергування 3-х нуклеотидів (триплет), комплементарне кодону матричної РНК.

Антимутаген – речовина, яка запобігає або протидіє мутагенному впливу інших речовин.

Апатія (грец. apatheia - нечутливість) – байдужість до себе, оточення та подій, відсутність бажань, спонукань тощо.

Аплазія – природжена відсутність органа.

Арахнодактилія – довгі, тонкі пальці кистей та стоп.

Атрофія (грец. a – заперечна частка, trophe – живлення) – зменшення об'єму певного органу, м'язів внаслідок порушення живлення.

Аутополіплоїдія (грец. autos – сам + polyplos – багаторазовий; англ. autopolyploidy) – багаторазове збільшення в клітинах організму вихідного, характерного для виду, хромосомного набору. Відбувається внаслідок нерозходження хроматид у мітозі та гомологічних хромосом у мейозі.

Аутосоми (грец. autos – сам; нім. Autosomen; англ. autosomes) – хромосоми соматичних клітин, які мають однакову будову в самця і самки (всі хромосоми, крім

статевих). У диплоїдному наборі клітин людини містяться 22 пари аутосом і 1 пара статевих хромосом.

Б

Близнюки – два і більше нащадків, народжених однією матір'ю майже одночасно, у людини і тих ссавців, які народжують переважно одне маля (у птахів – у випадку двожовткових яєць).

Брахідактилія – короткопалість.

Брахіцефалія – збільшення поперечного розміру голови.

В

Взаємодія генів (англ. genes interaction) – вплив багатьох генів на одну ознаку. Оскільки будь-який білок складається з амінокислот, то в синтезі білка бере участь як ген, що контролює його первинну структуру, так і гени, які забезпечують синтез самих амінокислот.

Вільямса синдром – рідкісна спадкова аномалія, для якої характерне специфічне поєднання розумової відсталості, вродженого пороку серця і своєрідної будови обличчя.

Вставки, інсерції транспозиції (нім. Insertion, англ. insertion) – включення в яке-небудь місце хромосоми невеликого фрагмента іншої негомологічної хромосоми, що містить ген.

Вторинна перетинка – постійне звуження на хромосомному плечі.

Г

Гамета – статеві клітини.

Гаметогенез – процес розвитку гамет.

Гаплоїд – клітини (наприклад, гамети), що містять половину хромосом соматичних клітин.

Гаплоїдний набір хромосом – одинарний набір хромосом, який міститься в зрілих статевих клітинах.

Гемералопія – нічна або куряча сліпота

Гемізіготний ген – ген, що знаходиться в генотипі в одному екземплярі.

Гемізіготний стан (англ. hemizygote state) – явище, при якому ген в особини є в однині, а не у формі пари алелів. У нормі це властиве генам, які локалізуються у статевих хромосомах в особин гетерогаметної статі.

Гемофілія – незгорткування крові

Гемізіготність (грец. hemi – пів + грец. zygotes – з'єднаний разом; англ. hemizygoty) – стан генотипу, при якому один ген з пари алельних генів відсутній.

Ген (грец. *генос* – рід) - елементарна одиниця спадковості, що являє собою ділянку молекули нуклеїнової кислоти, яка визначає спадкові ознаки організмів. Термін запровадив датський біолог, генетик В. Йогансен (1909 р.).

Генеалогія – схема, яка характеризує родинні зв'язки групи особин.

Генетика (грец. *генезіс* – походження) - наука про явища спадковості та мінливості організмів. Термін запровадив англійський біолог і генетик У. Бетсон (1906 р.).

Генетична інженерія (від грец. *генезіс* – походження) – галузь молекулярної біології, яка розробляє методи перебудови геномів організмів вилученням або введенням окремих генів чи їхніх груп.

Генетичний код – властива організмам єдина система “запису” спадкової (генетичної) інформації в молекулах нуклеїнових кислот у вигляді послідовно розташованих нуклеотидів.

Генетичний моніторинг – слідкування за темпом та спектром мутаційного процесу.

Ген-модифікатор – ген, який впливає на зміну ознаки, яка утворюється під дією іншого гена.

Ген-мутатор – ген, що підсилює виникнення мутації.

Генний баланс – сукупність дії ряду генів, які впливають на розвиток певної ознаки.

Генокопії – захворювання, що мають ту ж саму або подібну клінічну картину.

Геном (грец. *генос* – рід) - це сукупність генів гаплоїдного набору хромосом організмів певного виду. Термін запровадив німецький ботанік Г. Вінклер (1920 р).

Ген-оператор – ген, який знаходиться на початку оперона і активізує синтез мРНК на опероні. Функціонує як пусковий механізм.

Генотип (грец. *генос* – рід, *типос* – образ, форма) – сукупність усіх спадкових ознак організму, що контролює його розвиток, будову і життєдіяльність. Термін запровадив датський біолог, генетик В. Йогансен (1909р.).

Генофонд, генетична структура популяції – сукупність генів однієї популяції, групи популяцій або виду організмів.

Ген-репресор (ген-супресор) – ген, який виробляє речовину, гальмуючу синтез мРНК на іншому певному рівні. При виникненні гена-супресора спостерігається нібито зворотна мутація із рецесивного стану в домінуючий.

Ген-супресор – ген, відсутність продукту якого стимулює утворення пухлин.

Гетероалелі – алелі, розміщені в різних місцях комплексного гена, що визначаються шляхом рекомбінації або іншим способом.

Гетерогаметна стать – стать, яка має різні статеві хромосоми і утворює два типи гамет. Та стать, яка утворює тільки один тип гамет (наприклад, з X-хромосоною) називається гомогаметною.

Гетерогаметність (англ. *heterohamety*) – утворення в організмі гамет з різними статевими хромосомами (X, Y або X, O).

Гетерозигота (нім. *Heterozygote*; англ. *heterozygote*) – клітина або організм, у яких гомологічні хромосоми несуть різні алелі (Aa) одного і того ж гена (тобто один алель домінуючий, другий – рецесивний).

Гетерозиготність (грец. *гетерос* – інший, *зиготос* – з'єднаний) – спадкова неоднорідність організму, що виникає при злитті різноякісних за генним або структурним складом гамет. Термін запровадив англійський генетик У. Бетсон (1902 р.).

Гіпергідроз – надмірна пітливість.

Гіпертрихоз – надмірний ріст волосся у вушній раковині.

Гіперхолестеринемія - дефект обміну холестерину

Гіпогевзія – послаблення відчуття смаку.

Гіпокінезія (грец. *гіро* – префікс, що означає зменшення, *kinesis* – рухливість) – зниження рухової активності.

Гіпоплазія – вроджений недорозвиток гена, який характеризується дефіцитом маси або розміру органа.

Гіпостаз – тип взаємодії генів, за якої ознака, що розвивається під дією одного гена, прикривається ознакою обумовленою впливом другого, йому не алельного гена.

Гіпостезія (грец. *гіро* – префікс, що означає зменшення, *stesis* – відчуття, почуття) – зниження чутливості до зовнішніх подразників.

Гіпотрихоз – недостатній ріст волосся.

Гірсутизм – аномальне оволосіння, збільшений ріст волосся.

Гістони (англ. *histones*) – білки, які мають лужні властивості, знаходяться в ядрах клітин рослин і тварин і утворюють т. з. нуклеосоми, на яких “укладена” молекула ДНК.

Глаукома (грец. *glaukas* – зелений) – захворювання очей, яке є найчастішою причиною сліпоти.

Гомогаметна стать (англ. homogamete sex) – стать, що характеризується наявністю двох однакових статевих хромосом.

Гомогаметність (грец. homois – рівний, однаковий + гамета) – утворення в організмі гамет з однаковими статевими хромосомами. Стать, яка має однакові гамети, називається гомогаметною.

Гомозигота (грец. homois – рівний, однаковий + зигота; англ. homozygote) – запліднена яйцеклітина або організм, який розвивається з неї. Їх гомологічні хромосоми несуть однакові алелі (*AA* або *aa*) одного і того ж гена.

Гомозиготність (грец. гомос – однаковий, зиготос – з'єднаний) - спадкова однорідність організму, що виникає при злитті рівноякісних за генним або структурним складом гамет.

Гомологічні хромосоми (англ. homologous chromosomes) – однакові за формою, розмірами, розташуванням еу- та гетерохроматинових ділянок і набором генів хромосоми, одна із яких батьківська, а друга – материнська.

Група зчеплення – сукупність всіх генів, локалізованих в одній хромосомі.

Д

Дальтонізм (протанопія) – вроджений розлад кольорового зору.

Дауна хвороба (синдром) – трисомія за 21-ю хромосомою. В основі хвороби – нерозходження 21-ї пари аутосом при мейозі.

Делеції (лат. deletio – знищення) ДНП (нім. Deletion; англ. deletion) – випадіння і втрата середньої (прицентромірної) ділянки хромосоми; різновидність хромосомних перебудов – аберацій, які відносяться до нестач. Д. Виникають внаслідок двох розривів хромосоми, втрати проміжного фрагмента без центромери і з'єднання двох залишених частин.

Деменція (лат. dementia - безумство) – набуте слабоумство.

Депресивний стан (лат. depressio, deprimo – придушую, пригнічую) – хворобливий стан пригніченості, безвиході, відчаю.

Дефект (лат. defectus - недолік) – фізичний чи психічний недолік, який порушує хід нормального розвитку.

Дефект розвитку – психічна чи фізична вада, що спричиняє порушення нормального розвитку дитини.

Диплоїд (грец. диплоос - подвійний, ейдос – вигляд) - організм, що має парний набір хромосом (2n). Диплоїдною є зигота, в яку один набір надійшов із жіночої гамети, а другий – з чоловічої.

Диплоїдний набір хромосом (грец. диплоос - подвійний, ейдос – вигляд) - парний набір хромосом (2n) у соматичних клітинах.

Дискордантність – неспівпадання за певною ознакою у парі

Дистрофія м'язова (міопатія) – група спадкових недуг м'язів.

Дитячий церебральний параліч – захворювання, що виникає у дітей внаслідок уражень головного мозку у пренатальний період, під час пологів.

Дицентрична хромосома – хромосома, яка містить дві центромери.

Діакінез – остання стадія профазі мейозу перед зникненням ядерної оболонки.

Діастема – широка щілина між першими верхніми різцями.

ДНК – дезоксирибонуклеїнова кислота – стадовий матеріал, котрий визначає будову білків організму.

Доліхостеномелія – довгі, тонкі кінцівки.

Доліхоцефалія – подовжена форма черепа.

Домінантна ознака (лат. домінантіс - панівний) - ознака однієї із батьківських форм, що переважає в першому поколінні гібрида.

Домінантний – алель або ознака, що проявляється в гетерозиготі.

Домінантність – властивість одного гена переважати над дією іншого алельного йому гена.

Домінування (лат. *dominantis* - панівний) - явище пригнічення прояву однієї алелі іншою. Термін увів чеський природодослідник Г. Мендель (1865 р.).

Дрейф генів – це випадкова зміна генетичної структури популяцій (частоти генів, або алелів), не пов'язана з дією природного добору, мутаційного процесу і міграцій.

Дуплікація (нім. *duplikation*; англ. *duplikation*) – хромосомна перебудова, при якій відбувається подвоєння якої-небудь ділянки хромосоми. Д. відбувається внаслідок делеції ділянки в одній хромосомі та наступного переміщення цієї ділянки (транслокація) у гомологічну хромосому.

Е

Екзиція – вивільнення певного фрагмента ДНК гена чи його частини з хромосоми.

Екзони (англ. *exons*) – ділянки гена (ДНК) еукаріотів, що несуть генетичну інформацію, яка, на відміну від інтронів, повністю представлена в молекулі матричної РНК, що кодує первинну структуру білка.

Екзофтальм (грец. *exophthalmos* – витрішкуватий або банькуватий) – зміщення очного яблука вперед.

Експресивність – ступінь прояву гена.

Ектопія кришталика – вивих кришталика ока.

Еліптоцитоз – зміна форми частини еритроцитів.

Емпатія (грец. *empathia* - співпереживання) – проникнення в емоційний стан іншої людини.

Епістаз (нім. *epistasis*; англ. *epistasis*) – пригнічення експресії одного гена другим неалельним геном.

Еухроматин – речовина хромосом, яка в ядрі на стадії спокою не забарвлюється або забарвлюється слабо.

Ефект положення – вплив розташування гена в хромосомі на його дію.

З

Зворотна мутація – мутація, внаслідок якої мутагенний алель знову перетворюється в висхідний алель. Це переважно мутація рецесивного алеля в домінантний алель дикого типу.

Зигота (грец. *zygotos* – з'єднання докупи) – диплоїдна клітина, що утворюється внаслідок злиття чоловічої й жіночої статевих клітин (гамет). Термін запровадив англійський генетик У. Бетсон (1902 р.).

Зчеплення (генів) (нім. *Kopplung*; англ. *linkage*) – сумісна передача нащадкам від кожного з батьків генів, розміщених в одній хромосомі, які складають одну групу.

Зчеплення зі статтю (нім. *geschlechtskopplung*; англ. *sex linkage*) – успадкування ознак, які визначаються генами, що локалізовані в статевих хромосомах.

І

Ідіограма – схематичне зображення хромосомного набору, яке показує відносний розмір хромосом і розміщення центрів ери, супутників і вторинних перетяжок.

Ізогенний – має однаковий генотип.

Інбридинг (англ. *in* – в, усередині та *breeding* – розведення) – схрещування близькоспоріднених форм, внаслідок чого виникає група особин з однаковим гомозиготним генотипом.

Інверсія – повертання на 180⁰ ділянки хромосоми внаслідок мутації, яка викликала розрив хромосоми в одному або в двох місцях.

Індукція генів – один з видів генної регуляції білкового синтезу.
Інсерція – мутації, які викликані хімічними мутагенами і полягають у включенні певних нуклеотидів у ДНК-бактеріофаги.
Ініціація білкового синтезу – початок синтезу білка на рибосомах.
Інсерція (лат. insertio – вставка; англ. insertion) – вставка додаткової послідовності ДНК в геном: переміщення ділянок всередині хромосом зумовлює внутрішньохромосомні перебудови.
Інтерфаза – це період між двома поділами.
Інтерференція – пригнічення кросинговером в одному місці кросинговера в інших близько розміщених ділянках.
Інтрон (англ. intron) – ділянка гена (ДНК) еукаріотів, яка, як правило, не несе генетичної інформації про білок, структура якого кодується певним геном; розташована між іншими змістовними фрагментами структурного гена – екзонами.
Інфантилізм (лат. infantilis - дитячий) – збереження у психіці і поведінці дорослої людини особливостей, властивих дитячому віку.
Інформаційна РНК – рибонуклеїнова кислота, яка є матрицею білкового синтезу, утворюється на певній, відповідній гену ділянці ДНК.
Іридодонез – дрижання райдужки при вивиху кришталика ока.

К

Каріотип (грец. каріон - ядро, типос - форма) - сукупність ознак хромосомного набору (кількість хромосом, їхня форма і розміри).
Карта хромосоми – карта, яка вказує послідовність розташування генів у хромосомі і відстань між ними.
Катаракта (грец. katarata - каламутити) – помутніння кришталика ока або його капсули.
Клітинний цикл – багатостадійний повторювальний процес, який завершується поділом клітини.
Кодомінантність – феномен спільного фенотипного прояву обох алелів у гетерозиготі.
Кодон – послідовність трьох нуклеотидів в ДНК і РНК, яка визначає включення в білок певної амінокислоти.
Кодон-нонсенс (беззмістовний) – кодон, за якого не відбувається включення амінокислоти у білок.
Колобома – природжений щілинний дефект, що найчастіше зустрічається при аномаліях очного яблука.
Комплементарні фактори – фактори, які викликають при спільній дії, розвиток ознаки, нездатної до утворення за відсутності хоча би одного з них.
Комплементарність (англ. complementarity) – одна з форм взаємодії неалельних генів.
Конкордантність – спів падання за певною ознакою між парами
Кондуктор – батьки, яким властивий ген в рецесивному стані, тобто сама особина не хворіє, однак вона передає ген своїм нащадкам.
Короткозорість (міопія) – різновид аномалії рефракції, при якому паралельні промені з'єднуються перед сітківкою у вигляді розсіяного пучка.

Косоокість – зміна положення очного яблука в очній щілині.
Кретинізм – стан, що характеризується незворотними порушеннями нервового та соматичного розвитку.
Крипторхізм – затримка яєчка на його природному шляху спускання в калитку.
Криптофтальм – природжене повне зрощення повік.
Кросинговер (перехрест хромосом) (нім. crossing-over; англ. crossing-over) – взаємний обмін фрагментами хромосом (ДНК), який відбувається у профазі I поділу мейозу.
Головна умова К. – кон'югація гомологічних ділянок гомологічних хромосом

(гомологічний К.) або гомологічних ділянок не гомологічних хромосом (гетерологічний К.).

Л

Лагофталъм – неповне змикання повік.

Латентність (нім. latenz; англ. latence) – явище, при якому певний ген, наявний у геномі, фенотипічно не проявляється.

Летальний ген – ген, який викликає (особливо в гомозиготному стані) порушення розвитку організму, призводить до загибелі або вродливості.

Локус (лат. locus – місцезнаходження) – ділянка хромосоми з локалізованим в ній геном. Термін запропонували американські біологи Т. Морган та ін. (1915 р.).

М

Макроглосія (грец. macros – великий, лат. glossa - язик) – гіпертрофія (розростання) м'язів язика.

Макросомія (гігантизм) – збільшення розмірів тіла, внутрішніх органів.

Макроцефалія (від грец. macros – великий, kephale – голова) – збільшення голови, що є наслідком збільшення головного мозку.

Матричний синтез – процес передачі інформації в живих системах, при якому будова утвореного біополімера (білка і нуклеїнових кислот) визначається первинною структурою матриці, на якій здійснюється його синтез.

Менделя закон, правила Менделя (нім. Mendel's Gesetze; англ. Mendel's law) – встановлені Г. Менделем основні закономірності успадкування гібридами батьківських ознак, які є основою вчення про спадковість.

Менінгіт (грец. meningh – мозкова оболонка) – запалення мозкових оболонок і спинного мозку.

Метацентрична хромосома – хромосома, в якій центромера розміщена приблизно посередині.

Метод популяційно-статистичний – вивчає виникнення мутацій у певній географічній зоні, в популяції, взаємозв'язок цього процесу з природним добром, розповсюдження спадкових хвороб у групах населення, генетичні особливості груп населення з близькоспорідними шлюбами і великою концентрацією патологічних генів, що перебувають у рецесивному стані.

Метод цитогенетичний – метод, який ґрунтується на дослідженні особливостей хромосомного набору (каріотипу) організму.

Міопатія – прогресивна атрофія мускулатури.

Міоплегамія – періодичні паралічі, пов'язані з втратою м'язевими клітинами калію.

Мікрофакія – зменшення кришталика ока, що зумовлене зупинкою його розвитку.

Мікрофталъм (грец. ophthalmos - око) – вроджена аномалія розвитку ока.

Мікроцефалія (грец. micros – малий, kephale – голова) – значне зменшення розмірів черепа при нормальних розмірах інших частин тіла та недостатність розумового розвитку.

Моногібрид – особина, гетерозигота за однією парою алелів, утворена внаслідок схрещування особин які відрізняються за однією ознакою.

Моноплегія (грец. monos – один, лат. oculus - око) – бачення одним оком.

Моносомік – організм, у якого не вистачає в диплоїдному наборі однієї хромосоми.

Морганіда - відстань між двома генами, при якій кросинговер відбувається у 1% гамет.

Мутагенез (грец. muto – зміною + грец. genes – походження; англ. mutagenesis) – виникнення спадкових змін – мутацій.

Мутагени – чинники, що провокують мутації.

Мутант – організм, що несе мутантний алель.

Мутації (лат. mutatio - зміна) - стійкі зміни генотипу, які виникають раптово і призводять до зміни тих чи інших спадкових ознак організму. Термін запропонував голландський учений Гуго де Фріз.

Мутації генні – з'являються на молекулярному рівні, в основі яких є зміна молекул ДНК; делеція (випадання) однієї пари або групи основ; вставка однієї пари або групи основ; перестановка місцями нуклеотидів усередині гена.

Мутації геномні – виникають унаслідок зміни числа хромосом і поділяються на декілька видів.

Мутації соматичні – мутації, які виникають у соматичній клітині. Під час поділу такої клітини виникають нові ознаки, які передаються її нащадкам.

Мутації спонтанні – мутації, що виникають у клітині під впливом природного радіоактивного фону, ультрафіолетових променів, вірусів, які уражують клітини, а також продукти метаболізму клітин.

Мутації хромосомні – зміни в будові хромосом, що виникають унаслідок морфологічних змін у хромосомах.

Мутація – стійка зміна генетичного апарату, що виникає раптово та призводить як до переходу гена з одного алельного стану до іншого, так і до різних змін кількості чи будови хромосом.

Мутизм (грец. mutus - німий) – порушення мовленнєвого спілкування внаслідок психічної травми.

Мутон – мінімальна частина гена, яка може зазнати мутації.

Мутування – процес, унаслідок якого в генетичній програмі з'являються зміни, що успадковуються.

Н

Наддомінування (англ. superdominance, overdominance) – явище, пов'язане з більш високим рівнем розвитку ознак у гетерозиготи (*Aa*) в порівнянні з гомозиготними комбінаціями алелів *AA*.

Напівсибси – напівбрати і напівсестри, тобто нащадки, які мають спільного батька або спільну мати.

Нередукована гамета – гамета, яка містить подвійне число хромосом замість звичайного, половинного. Напівлетальний або летальний ефект.

Нехватка – втрата гомологічної ділянки, здебільшого кінцевої.

Ністагм (грец. nistagmos - кивання) – мимовільні, швидкі, ритмічні рухи очей.

Норма реакції – всі можливі фенотипи, які можуть сформуватися на основі певного генотипу в різних умовах середовища.

Нуклеотиди – трикомпонентні сполуки, що складаються з азотистих основ пуринового чи піримідинового ряду, залишків рибози чи дезоксирибози та фосфорної кислоти.

О

Овогенез – процес утворення жіночих статевих клітин.

Овоцит – клітина, з якої утворюється яйцеклітина у людини і в тварин.

Ознака (merkmal; character, trait) – морфологічна або фізіологічна властивість, розвиток якої залежить від певного гена і від впливу зовнішнього середовища.

Ознаки, обмежені статтю – генетично зумовлені ознаки, що фенотипічно проявляються у особин однієї статі.

Олігофренія (грец. oligos – малий, phren - розум) – одна з найпоширеніших форм психічної недорозвиненості, що виникає внаслідок ураження ЦНС.

Онтогенез (грец. ontos - істота, genesis - розвиток) – індивідуальний розвиток живого організму з моменту зародження до природної смерті. Термін запропонував німецький вчений Е. Геккель (1866 р.).

Оперон (англ. operon) – система координованої генетичної регуляції, яка включає сукупність розташованих лінійно послідовно структурних генів і зчеплених з ними відповідних акцепторних генів (регуляторних).

Отосклероз (грец. otos – вухо, scleros – твердий, жорсткий) – хвороба органа слуху.

П

Парагемофілія – одна з форм незгорткування крові, характеризується нестачею проакселерина.

Панміксія - виключно вільне схрещування особин у межах популяцій, причому всі комбінації схрещування мають однакову ймовірність.

Патологія (грец. pathos – страждання, logos - навчання) – 1) загальна назва медичних наук, які визначають хворобливі процеси в організмі людини і тварин.

Пельгерівська аномалія - порушення дозрівання сегментування ядер лейкоцитів.

Пенетрантність (нім. penetranz; англ. penetrance) – частково фенотипового прояву алеля певного гена в популяції особин, які є його носієм.

Перехране успадкування – успадкування дочкою від батька, сином від матері ознак, гени яких знаходяться в статевій хромосомі.

Перехрест – обмін між гомологічними ділянками гомологічних хромосом.

Плазмаген – ген, який локалізований в цитоплазмі.

Плазмиди (англ. plasmids) – дуже короткі додаткові кільцеві молекули ДНК бактерій, які містять один або кілька генів і знаходяться поза хромосомами. Вони автономно реплікуються, незалежно від решти генетичного матеріалу, і часто переходять з однієї клітини в іншу, передаючи при цьому клітині-реципієнту властивості клітини-донора.

Плазмон – сукупність генетичних властивостей цитоплазми цього виду.

Плейотропія – вплив одного гена на кілька фенотипічних ознак.

Подагра - порушення обміну сечової кислоти в організмі людини.

Поліген – ген, який визначає розвиток кількісних ознак.

Полідактилія (багатопапість) – збільшення кількості пальців на кистях чи стопах.

Полімерія – вміст різних генів, які мають поєднаний вплив на розвиток однієї і тієї ж ознаки.

Поліморфізм – наявність у популяції кількох форм гена.

Поліплоїдія (грец. polerploos - багаторазовий, eidos - вид, вигляд) - кратне збільшення (більше, ніж у двічі) кількості хромосом у клітинах організмів порівняно з гаплоїдним набором. Термін запровадив німецький ботанік Г. Вінклер.

Популяція (лат. populus - народ, населення) – елементарна структурна одиниця виду; природна сукупність особин одного виду, які вільно схрещуються, дають плодюче потомство, займають певне місце в ареалі виду та певним чином ізольовані від подібних угруповань цього ж виду.

Постнатальний (лат. post – після, natalis – той, що відноситься до народження) – той, що відноситься до періоду після народження, тобто після пологів.

Пренатальний (лат. praе - перед, natalis – той, що відноситься до періоду перед народженням) – у медицині застосовується визначення періоду розвитку організму до моменту пологів.

Пробанд – людина (хвора, здорова), яка звернулася за консультацією.

Проміжне успадкування – явище, коли в гібридів першого покоління з'являються ознаки проміжні порівняно з батьківськими формами.

Промотор – ділянка молекули ДНК перед початком гена, до якого прикріплюється фермент РНК полімераза, що викликає синтез мРНК на цьому гені.

Профаза – стадія мітозу або мейозу від перетворення клітинного ядра до розчинення ядерної оболонки.

Р

мРНК – рибонуклеїнова кислота, яка синтезується на ДНК і має тільки один ланцюг, комплементарний ланцюгові ДНК за послідовністю основ.

Регресія – часткове повернення нащадків до середнього для популяції при відборі кращих і гірших за кількісними ознаками батьків.

Резус-фактор – особлива антигенна речовина, яка вперше була виявлена у крові мавпи.

Рекомбінація (лат. re- – префікс, що означає повторну дію + лат. combinatio – об'єднання) - перерозподіл генетичної інформації у нащадків, або обмін аелями, перерозподіл структур, що несуть генетичну інформацію, сполучення їх у нових варіаціях.

Рекон – найменша частина гена в межах цитрону, яка може бути обміняна шляхом кросинговеру з іншою гомологічною ділянкою аельного йому гена, що знаходиться в іншій хромосомі.

Репресор – ген, який пригнічує дію іншого гена.

Репарація ДНК – виправлення пошкоджень ДНК, які зумовлені дією різних хімічних і фізичних факторів.

Ретиніт (лат. retina - сітківка) – запалення сітківки ока.

Ретинобластома – злоякісна пухлина очей, пов'язана з нервовими елементами сітківки.

Ретрогнатія – зміщення верхньої щелепи назад, порівняно із звичайним абрисом.

Рецесивна ознака (лат. recessus - відступ, видалення) - ознака батьківських форм, що не виявляється у першому поколінні гібридів.

Рецесивний ген – ген, який впливає на розвиток ознаки тільки в гомозиготному стані.

Розмноження – здатність організму відтворювати собі подібних, яка забезпечує безперервність або спадкоємність життя.

Розщеплення (нім. aufspaltung, spaltung, segregation) – розходження генів у різні гамети на основі незалежного розподілу хромосом під час мейозу.

Розщілина губи та піднебіння – уроджена аномалія верхньої губи та піднебіння.

С

Сибси (англ. sibs) – нащадки однієї пари батьків у тварин та людини, рідні брати і сестри.

Синдактилія – зрощення двох чи більше пальців частково або повністю.

Синдром (грец. syndrome - збіг) – сполучення симптомів хвороби.

Синестезії (грец. syn – разом, aishesis – почуття, відчуття) – несправжні відчуття дотику.

Синкінезії (грец. sen – разом, kinesis - рух) – додаткові рухи, що мимовільно додаються до довільних.

Синофриз – збільшення та зрощення вій.

Сиреномелія – злиття нижніх кінцівок.

Сибси – брати і сестри пробанда.

Складний дефект – поєднання двох і більше дефектів розвитку.

Склероз (грец. scleros – твердий, жорсткий) – патологічне ущільнення органа.

Спадковість (нім. vererbung) – здатність живих організмів передавати від покоління до покоління анатомічні, фізіологічні, біохімічні властивості своєї організації.

Спленомегалія – хронічне збільшення розмірів селезінки.

Сперматогенез – процес утворення чоловічих статевих клітин сперматозоонів.

Статевий хроматин – інтенсивно забарвлене тільки в клітинному ядрі, яке властиве самкам, але не самцям.

Статеві хромосоми – хромосоми, які відрізняються у представників різної статі та визначають стать особи.

Страбізм – косоокість.

Стрес (англ. stress - напруга) – емоційний стан людини у складній ситуації.

Структурний ген – ген, який в поєднанні з геном-оператором і геном-регулятором здатний продукувати специфічний фермент або пептид.

Супресори (інгібітори) (лат. suppressio – тиск) – гени, які в гомо- або гетерозиготному стані пригнічують дію неалельних до них мутантних генів.

Супутник – коротка кінцева ділянка хромосоми, відділена від всієї її частини ниткоподібною вторинною перетяжкою.

Схрещування – 1) У рослинництві – процес перенесення спрямованою дією людини пилку з квітки однієї рослини на приймочку маточки іншої рослини з метою одержання гетерозиготних гібридів. 2) У тваринництві – метод розведення сільськогосподарських тварин, за якого спаровують тварин різних порід. 3) У генетиці, селекції – один з методів дослідження закономірностей успадкування ознак організмів та одержання нових і поліпшення існуючих порід тварин і сортів рослин.

Схрещування дигібридне – схрещування між собою особин, які відрізняються одна від одної за двома ознаками.

Схрещування моногібридне – схрещування особин, відмінних за однією парою альтернативних ознак.

Схрещування полігібридне – схрещування особин, що відрізняються більш ніж двома парами альтернативних ознак.

Т

Телофаза – стадія мітозу і мейозу, яка є перехідною між анафазою і інтеркінезом.

Телоцентрична хромосома – хромосома, яка несе центромеру на одному із своїх кінців.

Тетраплоїд – організм, клітини якого містять чотири геноми.

Тисомік – особина, у якої певний тип хромосом представлений тричі.

Точкова мутація – мутація, яка залучає мінімальну ділянку хромосоми.

Трансверсія (лат. transversus – відведений) – можлива заміна пуринової основи піримідиною.

Транзиція (лат. transitio – проходження мимо) – заміна однієї азотистої основи на іншу (пуринової пуриною, або піримідиною піримідиною).

Транскрипція – запис на молекулах мРНК послідовності генів молекули ДНК.

Транслокація – структурна перебудова хромосом, за якої переміщуються сегменти між гомологічними й негомологічними хромосомами.

Трансляція – перенесення послідовності мононуклеотидів у молекулі мРНК, що утворюють кодони, на послідовність амінокислот в поліпептидному ланцюгу, який синтезується на мРНК.

Транспозони – мобільні гени, виявлені в ДНК хромосом.

Транспортна РНК – розчинна і низькомолекулярна, яка є переносником до рибосом під час синтезу поліпептидного ланцюга.

Трансформація – перехід клітини у стан, незалежно від звичайних регуляторів росту.

Трахома (грец. trachs – шорсткий, oma - пухлина) – хронічне двостороннє запалення слизової оболонки ока.

Триплет – кодуюча одиниця, набір трьох нуклеотидів.

Ф

Фенілкетонурія – особлива форма недоумства, в основі якої – спадково обумовлене порушення білкового обміну.

Фенокопії – неспадкові фенотипічні модифікації, що імітують подібний фенотип спадкової мутації.

Фенотип (грец. phaino – являю + грец. typos – відбиток) – сукупність всіх зовнішніх і внутрішніх ознак особини, детермінованих генотипом певного індивіда (або однорідної популяції організмів), реалізованих за відповідних умов зовнішнього середовища.

Фрагментація – розрив хромосом на дві або більше ділянок.

Х

Хромосоми (грец. chroma – колір + грец. soma – тіло) – нуклеопротейнові ниткоподібні само-відтворювані ядерні структури, які позитивно реагують на основні барвники.

Хромосоми гомологічні (нім. chromosomen homologe) – в цитогенетичному аспекті – структурно ідентичні хромосоми.

Хромосомна теорія спадковості (нім. chromosomentheorie der Vererbung) – теорія, згідно з якою гени локалізовані в хромосомах у лінійному порядку, а відстані між ними пропорційні процесу кросинговеру.

Хромосомний набір (нім. chromosomensatz) – сукупність хромосом у ядрі нормальної гамети або зиготи.

Хроматида – одна із двох ниток, які утворюють хромосому.

Хроматин – частина генотипу, локалізована в хромосомах.

Хромосома – тільце, яке знаходиться в клітинному ядрі і помітне під час мітозу або мейозу.

Хромосомна нестача – втрата внаслідок мутації кінця хромосоми.

Ц

Центромера або кінетохор – ділянка хромосоми, яка спрямовує рух хромосом до полюсів у мейозі і мітозі.

Центросома – уособлене тільце, яке бере участь в утворенні веретина.

Цистрон (англ. cistron) – послідовність нуклеотидів ДНК, що визначає окрему генетичну функцію, яка виявляється в цис-транс-тесті, і кодує окремий поліпептидний ланцюг. Термін запропонований С. Бензером (1957).

Цистонурія – підвищений вміст цистину та амінокислот в сечі.

Ч

Чисті лінії - це генотипно однорідні нащадки однієї особини, гомозиготні за більшістю генів і одержані внаслідок самозапилення або самозапліднення.

Черепно-лицевий дизостоз - група скелетних аномалій.

Ш

Шизофренія (грец. schizo – розділяю, розсікаю, phren – розум, думка, душа) – психічне захворювання, яке характеризується глибокими змінами особистості.