

**Министерство здравоохранения Украины  
Донецкий национальный медицинский университет им. М. Горького  
Кафедра медицинской биологии, микробиологии,  
вирусологии и иммунологии**

**СБОРНИК ЗАДАЧ ПО  
МЕДИЦИНСКОЙ БИОЛОГИИ**

Краматорск – 2015

**УДК 616 – 085\615.332**

**Сборник задач по медицинской биологии/Сост. Таллер Е.Ю. – Краматорск: Донецкий национальный медицинский университет им. М. Горького. – 2015. – 126 с.**

Пособие составлено в форме набора ситуационных и расчетных задач по медицинской биологии. Материал пособия охватывает модули **1 и 2 (вставить название)**. Включенные в сборник задачи предназначены для решения на практических занятиях, самостоятельной работы студентов (домашнее задание), а также для подготовки к итоговым модульным занятиям. Сборник может быть использован при составлении контрольных работ для студентов заочного отделения (фармацевтического факультета).

Основой для составления пособия является рабочая программа, составленная в рамках модульного обучения для студентов медицинских ВУЗов и студентов фармацевтических факультетов ВУЗов, которые обучаются на дневном отделении.

**Рецензенты:**

**Утвержден на заседании ученого совета  
ДонНМУ им. М. Горького  
протокол № \_\_\_\_\_ от \_\_\_\_\_ 201\_ г.**

## **Введение**

## Модуль 1. Смысловой модуль 1.

### *1.1. Энергетический обмен.*

1. В процессе диссимиляции в мышцах человека произошло расщепление двух моль глюкозы, из которых полному кислородному расщеплению подверглась лишь половина. Определить:
  - а) сколько граммов молочной кислоты накопилось в мышцах человека;
  - б) сколько всего выделилось энергии, кДж.
2. В процессе диссимиляции в тканях человека состоялось расщепление 6 моль глюкозы, из которых полного расщепления достигла лишь половина. Сколько граммов  $\text{CO}_2$  образовалось?
3. В процессе диссимиляции в тканях человека состоялось расщепление 8 моль глюкозы, из которых полного расщепления достигла лишь половина. Определите, сколько моль АТФ образовалось в тканях.
4. В процессе диссимиляции в тканях человека состоялось расщепление 10 моль глюкозы, из которых полного расщепления достигла лишь половина. Определите, сколько энергии аккумулировано в макроэргических связях АТФ.
5. Гликолизу подверглось четыре молекулы глюкозы, окислению только две. Определите количество затраченных молекул кислорода и количество молекул молочной кислоты накопившейся в клетке.
6. Гликолизу подверглось две молекулы глюкозы, окислению только одна. Определите количество образованных молекул АТФ, воды и затраченных молекул кислорода.
7. Гликолизу подверглось пять молекул глюкозы, а окислению только три. Определите, сколько молекул молочной кислоты накопилось в клетке, образовалось молекул АТФ и выделилось молекул углекислого газа.
8. Гликолизу подверглось семь молекул глюкозы, а окислению четыре из них. Сколько молекул молочной кислоты накопилось в клетке, образовалось молекул АТФ и воды.
9. Гликолизу подверглось семь молекул глюкозы, а окислению только три. Сколько молекул кислорода затрачено и молекул АТФ образовалось в клетке.
10. Гликолизу подверглось три молекулы глюкозы, а окислению только одна. Сколько молекул воды образовалось и молекул кислорода расходовалось.
11. Окислению подверглось три молекулы глюкозы. Определите, сколько молекул молочной кислоты накопилось в клетке, молекул воды, углекислого газа и АТФ образовалось, молекул кислорода расходовалось в клетке.
12. Гликолизу подверглось четыре молекулы глюкозы а, окислению только три. Определите, сколько молекул молочной кислоты накопилось, молекул воды и АТФ, углекислого газа образовалось, молекул кислорода расходовалось в клетке.
13. В процессе энергетического обмена в клетке накопилось 4 молекулы молочной кислоты и выделилось 12 молекул углекислого газа. Определите количество молекул глюкозы подвергшихся гликолизу и сколько из них окислению до конечных продуктов.

14. В процессе энергетического обмена в клетке накопилось 2 молекулы молочной кислоты и выделилось 18 молекул углекислого газа. Определите количество молекул глюкозы подвергшихся гликолизу и сколько из них окислению до конечных продуктов
15. В процессе энергетического обмена в клетке накопилось 6 молекул молочной кислоты и расходовалось 18 молекул кислорода. Определите количество молекул глюкозы подвергшихся гликолизу и сколько из них окислению до конечных продуктов.
16. В процессе энергетического обмена в клетке накопилось 2 молекулы молочной кислоты и расходовалось 6 молекул кислорода. Определите количество молекул глюкозы подвергшихся гликолизу и сколько из них окислению до конечных продуктов.
17. В процессе энергетического обмена в клетке образовалось 42 молекулы АТФ. Определите количество молекул глюкозы подвергшихся гликолизу и сколько из них окислению до конечных продуктов.
18. В процессе энергетического обмена в клетке образовалось 40 молекул АТФ. Определите количество молекул глюкозы подвергшихся гликолизу и сколько из них окислению до конечных продуктов.
19. В процессе энергетического обмена в клетке образовалось 78 молекул АТФ и 12 молекул углекислого газа. Определите количество молекул глюкозы подвергшихся гликолизу и сколько из них окислению до конечных продуктов.
20. В процессе энергетического обмена в клетке образовалось 116 молекул АТФ и затрачено 18 молекул кислорода. Определите количество молекул глюкозы подвергшихся гликолизу и сколько из них окислению до конечных продуктов.
21. Расщеплению и окислению подверглось 6 молекул глюкозы, на это расходовалось 24 молекулы кислорода. Определите, сколько молекул воды и углекислого газа выделилось при этом.
22. Расщеплению и окислению подверглось 8 молекул глюкозы, на это расходовалось 18 молекулы кислорода. Определите, сколько молекул воды и углекислого газа выделилось при этом.

## **1.2. Генетический аппарат.**

23. Участок ДНК имеет такой нуклеотидный состав:

АГЦ-ГЦА-ТТА-АГТ  
ТЦГ-ЦГТ-ААТ-ТЦА;

Напишите нуклеотидный состав обеих цепей дочерней ДНК, которая образовалась вследствие репликации этого участка.

24. В одной из цепей фрагмента ДНК нуклеотиды размещены в таком порядке: 5' ГГЦ-ЦЦЦ-ЦАА-ГТА-ТГЦ 3'. Определите последовательность нуклеотидов в комплиментарной цепи. Покажите стрелкой направление синтеза новых цепей ДНК во время репликации.
25. Часть гена имеет такое строение: ЦГГ-ЦГЦ-ТЦА-ААА-ТЦГ. Какую последовательность будет иметь иРНК? Определите последовательность аминокислот в полипептидной цепи.

27. Фрагмент кодирующей цепи ДНК имеет следующую последовательность ТГААЦТГАГГТЦГАЦ. Определите последовательность нуклеотидов и-РНК транскрибируемой с данного фрагмента. Определите последовательность аминокислот в полипептидной цепи.
28. Фрагмент кодирующей цепи ДНК имеет следующую последовательность ГЦАГТЦАТТАГГГЦА. Определите последовательность нуклеотидов и-РНК, транскрибируемой с данного фрагмента. Определите последовательность аминокислот в полипептидной цепи.
29. Фрагмент кодирующей цепи ДНК имеет следующую последовательность ТТТГАЦГГАТЦЦАТА. Восстановите вторую цепь ДНК и определите последовательность нуклеотидов и-РНК, транскрибируемой с данного фрагмента. Определите последовательность аминокислот в полипептидной цепи.
30. Фрагмент кодирующей цепи ДНК имеет следующую последовательность АГАЦТТАГЦТЦАГТЦ. Восстановите вторую цепь ДНК и определите последовательность нуклеотидов и-РНК, транскрибируемой с данного фрагмента. Определите последовательность аминокислот в полипептидной цепи.
31. Фрагмент и-РНК имеет следующую последовательность нуклеотидов УГАГЦАУЦАГАЦУГУ. Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы ДНК с которой транскрибирован данный фрагмент и-РНК
32. Фрагмент и-РНК имеет следующую последовательность нуклеотидов ГЦАУАГЦЦГАУЦУАА. Определите последовательность нуклеотидов фрагмента молекулы ДНК с которой транскрибирован данный фрагмент и-РНК
33. Участок молекулы ДНК имеет такую последовательность нуклеотидов: АЦЦ-АТА-ГЦТ-ЦАА-ГГА. Определите последовательность аминокислот в полипептидной цепи.
34. На одной из цепочек ДНК синтезирована иРНК, в которой А-14%, Г-20%, У-40%, Ц-26%. Определите процентное соотношение нуклеотидов в молекуле ДНК.
35. В фрагменте ДНК найдено 1040 гуаниновых нуклеотидов, что составляет 26% от общего числа нуклеотидов. Определите:
  - а) содержание других типов нуклеотидов;
  - б) длину данного фрагмента молекулы ДНК;
  - в) массу данного фрагмента ДНК;
  - г) массу соответствующей молекулы иРНК;
  - д) сколько аминокислот будет иметь полипептид, если в про-иРНК 86 нуклеотидов интронные.
36. Химический анализ показал, что в про-иРНК 26% (520 нуклеотидов) – урацил, 18% - гуанин; 32 – аденин. Определить:
  - а) нуклеотидный состав фрагмента ДНК;
  - б) массу ДНК;
  - в) массу РНК;
  - г) количество аминокислот в полипептиде, если 50 оснований интронные.
37. Химический анализ показал, что в иРНК 28% (520 нуклеотидов) – аденин, 22% - гуанин; 24 – урацил. Определить:
  - а) нуклеотидный состав фрагмента ДНК;
  - б) массу ДНК;

- в) массу РНК;
- г) количество аминокислот в полипептиде, если 50 оснований интронные.
38. Какова длина и масса гена, который кодирует инсулин? В состав инсулина входит 51 аминокислота.
39. Длина фрагмента ДНК 680 нм. Какое количество азотистых оснований в данном фрагменте?
40. Какова молекулярная масса гена (двух цепочек ДНК), если в одной его цепочке запрограммирован белок с молекулярной массой 3000?
41. В молекуле ДНК 20% Т. Определите процентное содержание других нуклеотидов?
42. В молекуле ДНК два гена имеют 663 и 1530 нуклеотидов. Какое количество триплетов закодировано в этих генах? Какое количество аминокислот закодировано?
43. Фрагмент молекулы ДНК состоит из 6000 нуклеотидов. Определите длину и массу данного фрагмента ДНК.
44. Фрагмент молекулы ДНК состоит из 4500 нуклеотидов. Определите длину и массу данного фрагмента ДНК.
45. Фрагмент молекулы ДНК состоит из 700 пар нуклеотидов. Определите длину данного фрагмента ДНК.
46. Фрагмент молекулы ДНК состоит из 560 пар нуклеотидов. Определите массу данного фрагмента ДНК.
47. Фрагмент молекулы ДНК состоит из 3000 нуклеотидов, из них цитидиловых нуклеотидов 650. Определите длину данного фрагмента и количество адениловых, тимидиловых и гуаниловых нуклеотидов.
48. Фрагмент молекулы ДНК состоит из 5760 нуклеотидов, из них тимидиловых нуклеотидов 1125. Определите длину данного фрагмента и количество адениловых, гуаниловых и цитидиловых нуклеотидов.
49. Фрагмент молекулы ДНК состоит из 730 пар нуклеотидов, из них гуаниловых нуклеотидов 425. Определите длину данного фрагмента и количество адениловых, тимидиловых и цитидиловых нуклеотидов.
50. Фрагмент молекулы ДНК состоит из 950 пар нуклеотидов, из них адениловых нуклеотидов 340. Определите длину данного фрагмента и количество гуаниловых, тимидиловых и цитидиловых нуклеотидов.
51. Длина участка молекулы ДНК составляет 850 нм. Определите количество нуклеотидов в одной цепи ДНК.
52. Длина участка молекулы ДНК составляет 272 нм. Определите количество нуклеотидов в одной цепи ДНК.
53. Длина участка молекулы ДНК составляет 544 нм. Определите количество нуклеотидов в ДНК.
54. Длина участка молекулы ДНК составляет 578 нм. Определите количество нуклеотидов в ДНК.
55. Фрагмент молекулы ДНК состоит из 1000 нуклеотидов, из них адениловых нуклеотидов 23%. Определите количество гуаниловых, тимидиловых и цитидиловых нуклеотидов.
56. Фрагмент молекулы ДНК состоит из 2000 нуклеотидов, из них гуаниловых нуклеотидов 18%. Определите количество адениловых, тимидиловых и цитидиловых нуклеотидов.

57. Фрагмент молекулы ДНК содержит 210 адениловых нуклеотидов, что составляет 10% от общего количества нуклеотидов. Определить сколько в данном фрагменте гуаниловых, тимидиловых, цитидиловых нуклеотидов и его молекулярную массу.
58. Фрагмент молекулы ДНК содержит 350 цитидиловых нуклеотидов, что составляет 28% от общего количества нуклеотидов. Определить сколько в данном фрагменте адениловых, гуаниловых, тимидиловых, нуклеотидов и его молекулярную массу
59. Длина участка молекулы ДНК составляет 272 нм, адениловых нуклеотидов в молекуле 31%. Определить молекулярную массу молекулы, процентное содержание других нуклеотидов.
60. Длина участка молекулы ДНК составляет 245,48 нм, тимидиловых нуклеотидов в молекуле 12%. Определить молекулярную массу молекулы, процентное содержание других нуклеотидов
61. Длина участка молекулы ДНК составляет 204 нм, цитидиловых нуклеотидов в молекуле 15%. Определить молекулярную массу молекулы и численное содержание других нуклеотидов.
62. Длина участка молекулы ДНК составляет 136 нм, адениловых нуклеотидов в молекуле 18%. Определить молекулярную массу молекулы и численное содержание других нуклеотидов.
63. Учитывая среднюю массу аминокислоты и нуклеотида, определить, что тяжелее: ген или белок.
64. Нуклеиновая кислота фага имеет молекулярную массу порядка  $10^7$ . Сколько, примерно белков закодировано в ней, если принять, что типичный белок состоит в среднем из 400 мономеров, а молекулярная масса нуклеотида около 300?
65. У человека, больного цистинурией (содержание в моче большего, чем в норме числа аминокислот) с мочой выделяются аминокислоты, которым соответствуют следующие триплеты информационной РНК: УЦУ, УГУ, ГЦУ, ГГУ, ЦАА, АГА, ААА. У здорового человека в моче обнаруживается аланин, серин, глутаминовая кислота и глицин. Выделение каких аминокислот с мочой характерно для больных цистинурией.
66. Первые 9 аминокислот в  $\beta$ -цепи инсулина: фенилаланин-валин-аспарагиновая кислота-глутамин-гистидин-лейцин-цистеин-глицин-серин. Определите один из вариантов структуры участка ДНК, кодирующего эту часть цепи инсулина.
67. Определите в условных единицах массу оперона бактерии, в котором промотор с инициатором состоит из 10 пар нуклеотидов, оператор и терминатор – из 10 пар нуклеотидов каждый, а каждый из трех структурных генов содержит информацию о структуре белка, состоящего из 50 аминокислот. Можно ли, располагая такой информацией, определить массу транскрипта в эукариотической клетке? Ответ поясните.
68. Ферменты, осуществляющие репликацию ДНК, движутся со скоростью 0,6 мкм в минуту. Сколько времени понадобится для удвоения ДНК в хромосоме, имеющей 500 репликонов, если длина каждого репликона 60 мкм?
69. У больных с серповидноклеточной анемией в 6-ом положении  $\beta$ -цепи молекулы гемоглобина глутаминовая кислота замещена на валин. Чем отличается

ДНК человека, больного серповидноклеточной анемией, от ДНК здорового человека?

70. Известно 26 форм гемоглобина, в молекулах которых произошла замена одной из аминокислот в  $\beta$ -цепи (Эфроимсон В.П., 1968). В таблице приведены некоторые из этих замещений:

Форма гемоглобина	Порядковый номер аминокислоты в цепи	Аминокислотные замещения
Токучи	2	Гистидин-тирозин
Кушатта	22	Глутамин-аланин
Айбадан	46	Глицин-глутамин
Цюрих	63	Гистидин-аргинин
Милуоки	67	Валин-глутамин
Ибадан	87	Треонин-лизин
Балтимор	95	Лизин-глутамин
Кельн	98	Валин-метионин
Кенвуд	143	Гистидин-аспарагин

Напишите изменения в триплетях ДНК, приведших к изменениям гемоглобина.

71. Фрагмент молекулы миоглобина имеет следующие аминокислоты: валин-аланин-глутаминовая кислота-тирозин-серин-глутамин. Определите один из возможных вариантов строения фрагмента молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот.
72. Участок молекулы белка имеет следующее строение: про-лиз-гис-вал-тир. Сколько возможных вариантов строения фрагмента молекулы ДНК кодирует эту часть молекулы белка?

**Модуль 2.**  
**Смысловой модуль 2.**

**2. Генетика**

73. Сколько типов гамет и какие именно образуют лица с такими генотипами: Aa; Aabb; AaBbCc; X<sup>h</sup>eepPpHH.
74. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым. Сколько типов яйцеклеток, различающихся по данной паре генов образуется у гетерозиготной кареглазой женщины? Сколько типов сперматозоидов образуется у голубоглазого мужчины?

**2.1. Моногибридное скрещивание**

75. Ген карих глаз доминирует над геном голубых глаз. Гомозиготный кареглазый мужчина женился на гомозиготной голубоглазой женщине. Какой цвет глаз будут иметь их дети?
76. Женщине с карими глазами выходит замуж за кареглазого мужчину. От этого брака родился один голубоглазый ребенок. Определите генотипы всех членов семьи.
77. У человека карие глаза – доминантный признак, голубые – рецессивный. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, вступил в брак с кареглазой женщиной, у отца которой были голубые глаза, а у матери – карие. Какие глаза могут быть у детей? Определите генотипы всех названных лиц.
78. Прямые волосы у человека – рецессивный признак, кудрявые – не полностью доминируют, гетерозиготы имеют волнистые волосы. Какие дети могут быть у родителей с волнистыми волосами?
79. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы всех членов семьи.
80. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определите генотип родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, а у отца нет. Из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой нет.
81. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определите вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этим заболеванием.
82. Миоплегия (заболевание) передается по наследству как доминантный признак. определить вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.
83. Миоплегия (периодически повторяющиеся параличи, связанные с потерей мышечными клетками калия) передается по наследству как аутосомный доминантный признак. Мужчина гетерозиготен, а его жена не страдает миоплегией. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
84. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?
85. Галактоземия наследуется как аутосомный рецессивный признак. (Это заболевание углеводного обмена, обусловленное неспособностью использовать галактозу. Характеризуется накоплением в крови галактозы и отставанием в физическом и умственном развитии.) Какова вероят-

ность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него предотвращено диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии?

86. У человека полидактилия (многопалость) детерминирована доминантным геном Р. От брака гетерозиготного шестипалого мужчины с женщиной с нормальным строением руки родилось 2 ребенка: пятипалый и шестипалый. Установите генотипы.
87. У человека полидактилия (многопалость) детерминирована доминантным геном Р. Гомозиготный шестипалый мужчина женился на пятипалой женщине. От этого брака родился один ребенок. Установите его генотип и фенотип.
88. Полидактилия (многопалость) – доминантный аутосомный признак. В семье, где муж страдает полидактилией, а жена имеет нормальное строение пальцев, родился ребенок с нормальным строением пальцев. Какова вероятность рождения в этой семье еще одного ребенка без аномалии?
89. Определите возможные фенотипы детей в семье, где один из супругов страдает акаталазией, другой имеет пониженную активность каталазы (Аа).
90. Редкий в популяции ген А' вызывает у человека наследственную анофтальмию (безглазие). Ген А – нормальное развитие глаз, у гетерозигот глазные яблоки уменьшены.
  - а) Супруги гетерозиготны по гену А. Определите расщепление по генотипу и фенотипу в потомстве.
  - б) Мужчина гетерозигота по гену А женился на женщине с нормальными глазами. Какое расщепление по фенотипу ожидать в потомстве?
91. У Володи и его родного брата Коли глаза карие, а у их сестры Наташи – голубые. Мама этих детей голубоглазая, ее родители имели карие глаза. Какой цвет глаз у папы Володи, Коли и Наташи? Каковы наиболее вероятные генотипы всех членов семьи?
92. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как аутосомный признак. У родителей отсутствуют малые коренные зубы, а их сын имеет нормальное строение зубов. Чему равна вероятность рождения в семье ребенка без малых коренных зубов?
93. Альбинизм общий (неспособность образовывать пигмент меланин) наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье родителей, имеющих нормальную пигментацию кожи, родились разнояйцевые близнецы, один из которых альбинос, а другой имеет нормальную пигментацию кожи. Каковы генотипы родителей и детей? Чему равна вероятность того, что следующий ребенок альбинос?
94. Если вступят в брак карлик с карлицей (оба хондродистрофического типа), то какие генотипы и в каких пропорциях следует ожидать среди детей? (предполагается, что в данном случае индивиды с этим редким доминантным заболеванием гетерозиготны).
95. Наследственно глухонемой мужчина женился на женщине с нормальным слухом. От этого брака родился глухонемой ребенок. Каковы генотипы родителей этого ребенка, если нормальный слух обусловлен доминантным геном, а глухонемота – его рецессивным аллелем?

96. Синдактилия (сращение пальцев) у человека наследуется как аутосомный признак. У родителей, имеющих сращение пальцев, двое детей: один имеет нормальное строение пальцев, а другой страдает синдактилией. Какова вероятность рождения в этой семье следующего ребенка с нормальным строением пальцев?
97. Одна из форм пигментного ретинита (прогрессирующее сужение поля зрения и усиливающаяся ночная слепота, нередко приводящая к полной слепоте) наследуется как аутосомный признак. У здоровых родителей родился ребенок, страдающий пигментным ретинитом. Каковы генотипы родителей? Чему равна вероятность рождения у них здорового ребенка?
98. Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя страдают этой аномалией, но один из них гомозиготен, а другой гетерозиготен?
99. Афибриногенемия наследуется как рецессивный аутосомный признак. В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками афибриногенемии. Какова вероятность рождения второго ребенка с той же болезнью?
100. Пельгеровская аномалия сегментирования ядер лейкоцитов наследуется как аутосомный неполностью доминирующий признак. У гомозигот по этому признаку сегментация ядер отсутствует полностью, у гетерозигот она необычна. Определите характер ядра сегментоядерных лейкоцитов у детей в семье, где один супруг имеет лейкоциты с необычной сегментацией ядер, а другой нормален по этому признаку.
101. У человека доминантный ген Д вызывает аномалию развития скелета - черепно-ключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц). Женщина, страдающая черепно-ключичным дизостозом, вышла замуж за мужчину с нормальным строением скелета. Ребенок от этого брака унаследовал от матери дефект скелета. Можно ли определить генотип матери?
102. Оба родителя страдают черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Определите генотипы родителей и ребенка.
103. Одна из форм цистинурии наследуется как аутосомный рецессивный признак. У гомозигот наблюдается образование цистиновых камней в почках. У гетерозигот – лишь повышенное содержание цистина в моче. В одной семье дочь здорова, а сын страдает почечно-каменной болезнью. Чему равна вероятность рождения в семье еще одного здорового ребенка?
104. Семейная гипохолестеринемия наследуется доминантно через аутосомы. У гетерозигот это заболевание выражается в высоком содержании холестерина в крови, у гомозигот, кроме того, развиваются ксантомы (доброкачественные опухоли) кожи и сухожилий, атеросклероз. Определить возможную степень развития гиперхолестеринемии у детей в семье, где оба родителя имеют лишь высокое содержание холестерина в крови.

### **2.1.2 Летальные гены**

105. У человека ген брахидактилии (укороченные пальцы) – аутосомный доминантный признак. Проявляется в гетерозиготном состоянии, а в гомозиготном вызывает гибель зародыша на ранних стадиях развития.

- а) от брака женщины с нормальными пальцами и мужчины с брахидактилией родился ребенок с нормальным строением кисти. Определите генотипы упомянутых лиц и возможность рождения больного ребенка.
- б) Определите вероятность рождения больных и здоровых детей в браке, где оба родителя с брахидактилией.
106. Ген брахидактилии (короткие и толстые пальцы) В в гомозиготном состоянии приводит к гибели зародыша. Гетерозиготы жизнеспособны. Определите процент жизнеспособных детей у гетерозиготных родителей.
107. Хондродистрофия (нарушение развития скелета) в большинстве случаев зависит от доминантного гена с полной пенетрантностью, причем гомозиготы по этому гену погибают до рождения. Супруги больны хондродистрофией. Определите вероятность рождения у них здорового ребенка.
108. Талассемия обусловлена нарушением синтеза гемоглобина и наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. У гомозиготных по доминантному гену особей развивается тяжелая форма заболевания, которая в 90-95% случаев заканчивается смертельным исходом, а у гетерозигот развивается относительно легкая форма заболевания. В брак вступили мужчина, страдающий легкой формой талассемии и женщина, нормальная в отношении анализируемого признака. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
109. Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй-Сакса) наследуется как рецессивный аутосомный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4-5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

## ***2.2. Дигибридное скрещивание***

110. У человека близорукость доминирует над нормальным зрением, умение владеть правой рукой над умением лучше владеть левой рукой.
- а) у близоруких родителей правшей родился сын левша с нормальным зрением. Установите генотипы родителей и ребенка.
- б) мужчина с нормальным зрением, правша, мать которого была левша, вступил в брак с близорукой женщиной левшой. Первый ребенок от этого брака – близорукий правша, второй – правша с нормальным зрением. Установите генотипы родителей и детей.
111. Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек, а мать с прямыми волосами и веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.
112. У родителей, имеющих нормальную пигментацию и курчавые волосы (оба признака доминантные), ребенок – альбинос с гладкими волосами. Каковы генотипы родителей, каких детей можно ожидать от этого брака в дальнейшем?
113. Серповидная анемия и талассемия наследуются как два признака с неполным доминированием; гены не сцеплены между собой, находятся в аутосомах. У гетерозигот в обоих случаях заболевание не имеет выраженной клинической картины. Однако носители гена талассемии или серповидной ане-

мии устойчивы к малярии. У двойных гетерозигот развивается микродрепаноцитарная анемия. Гомозиготы и по первому и второму гену как правило умирают рано в детстве. Определите вероятность рождения совершенно здоровых детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по серповидной анемии, но нормален по талассемии, а второй – гетерозиготен по талассемии, но нормален по серповидной анемии.

114. У человека косолапость доминирует над нормальным строением стопы, а нормальный обмен углеводов над сахарным диабетом. Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен углеводов, вышла замуж за косолапую мужчину, также имеющего нормальный обмен углеводов. От этого брака родилось двое детей, причем у одного была только косолапость, а у другого только сахарный диабет. Определите вероятность рождения в этой семье ребенка страдающего одновременно обеими аномалиями.
115. Признак шерстистых волос (короткие, кудрявые, пышные, не способные сильно отрастать) наследуется по аутосомно-доминантному типу. В семье где муж и жена голубоглазые, имеют шерстистые волосы, растут двое сыновей: голубоглазый с прямыми волосами и сероглазый с шерстистыми. Один из юношей – приемный сын, усыновленный супругами после гибели семьи близкого родственника. Определите какой из сыновей родной, а какой приемный.
116. Отсутствие малых коренных зубов и полидактилия – доминантные аутосомные признаки, гены которых расположены в разных парах хромосом. Женщина страдает только полидактилией, а мужчина только отсутствием малых коренных зубов. Их первый ребенок страдает обеими аномалиями, а второй имеет нормальное строение зубов и пальцев. Чему равна вероятность рождения у них еще одного ребенка без обеих аномалий?
117. Карий цвет глаз – аутосомный доминантный признак, а леворукость – аутосомный рецессивный признак. Признаки не сцеплены друг с другом. У голубоглазой женщины, хорошо владеющей левой рукой, и кареглазого мужчины, хорошо владеющего правой рукой, родилось двое детей: голубоглазый правша и кареглазый левша. Чему равна вероятность рождения в этой семье праворукого кареглазого ребенка?
118. Единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Установите генотипы всех трех членов семьи.
119. Одна из форм пигментного ретинита наследуется как доминантный аутосомный признак, а другая – как рецессивный, не сцепленный с первым. Родители дигетерозиготы. Чему равна вероятность рождения у них здорового ребенка?
120. Слепота имеет несколько разных наследственных форм. Они наследуются как аутосомные признаки, не сцепленные друг с другом. Здоровые мужчина и женщина имеют слепую дочь и слепого сына, причем дети страдают разными формами наследственной слепоты. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
121. Цвет глаз и курчавость волос – аутосомные, не сцепленные друг с другом, признаки. У кареглазых курчавых родителей имеются четверо детей, каждый из которых отличается по одному признаку от другого. Чему равна вероятность рождения в семье голубоглазого гладковолосого ребенка?

122. Фенилкетонурия и одна из форм агаммаглобулинемии швейцарского типа – аутосомные признаки, не сцепленные друг с другом. Женщина, страдающая только агаммаглобулинемией, вышла замуж за здорового мужчину. Отец и мать женщины были здоровы, ее сын страдает агаммаглобулинемией, а дочь – фенилкетонурией. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
123. Близорукость и леворукость – аутосомные признаки, не сцепленные друг с другом. Праворукая женщина с нормальным зрением и праворукой близоруким мужчиной имеют сына, который хорошо владеет левой рукой. Родители женщины были близорукими, а мать мужчины имела нормальное зрение. Определить вероятность рождения в семье близоруким ребенка.
124. Фруктозурия имеет две формы. Одна протекает без клинически выраженных симптомов, вторая ведет к торможению физического и умственного развития. Обе наследуются как рецессивные несцепленные между собой признаки. Один из супругов имеет повышенное содержание фруктозы в моче, следовательно гомозиготен по фруктозурии, не проявляющейся клинически, но гетерозиготен по второй форме заболевания. Второй супруг в свое время прошел успешно курс лечения по второй форме заболевания, но гетерозиготен по бессимптомной ее форме. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клинически выраженной формой фруктозурии?
125. Голубоглазый правша женится на кареглазой правше. У них родились двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака у этого мужчины с другой кареглазой правшей родилось 9 кареглазых детей (все правши). Каковы генотипы каждого из трех родителей?
126. Мужчина гетерозиготен по рецессивному сублетальному гену ихтиоза. Его жена не является гетерозиготным носителем ихтиоза, но гетерозиготна по гену амавротической идиотии. Какова вероятность заболевания будущих детей?
127. Отец глухонемой (рецессивный признак) с белой прядью волос (доминантный признак), мать здорова, без белой пряди. В семье родился глухонемой ребенок с белой прядью. Установить генотипы всех названных лиц. Определить от кого ребенок унаследовал данные признаки.
128. Супруги: гетерозиготный рыжеволосый (доминантный признак) и без веснушек мужчина и русоволосая женщина с веснушками (доминантный признак). Определить вероятность рождения у таких родителей детей с рыжими волосами и веснушками.
129. Ген курчавых волос доминирует над геном прямых волос, гетерозиготы имеют волнистые волосы. Ген, обуславливающий рыжий цвет волос, является рецессивным по отношению к гену темных волос. Гены, определяющие эти признаки, находятся в разных парах хромосом. Определить вероятность рождения курчавого рыжеволосого ребенка в семье, где оба супруга имеют волнистые темные волосы, а их матери – волнистые рыжие волосы.
130. Альбинизм – рецессивный признак. Талассемия – наследственное заболевание крови, обусловленное действием одного гена с неполным доминированием. Этот ген в гомозиготном состоянии вызывает наиболее тяжелую форму заболевания – большую талассемию, обычно смертельную для детей. У гетерозигот проявляется менее тяжелая форма талассемии – малая талассе-

мия. Каковы наиболее вероятные генотипы ребенка-альбиноса, страдающего малой талассемией.

#### **2.4. Взаимодействие неаллельных генов**

131. У человека одна из форм наследственной глухоты определяется двумя рецессивными аллелями разных генов (d и e). Для нормального слуха необходимо наличие двух доминантных аллелей D и E, один из них определяет развитие улитки, а второй – слухового нерва. В семье родители глухие, а двое их детей с нормальным слухом. Определите генотипы членов семьи.
132. Пигментацию кожи у человека определяют три пары полимерных генов. У коренных жителей Африки (негроидная раса) преобладают доминантные гены, а у представителей европеоидной расы – рецессивные. У мулатов промежуточная пигментация.
- определите генотипы негроидной и европеоидной расы.
  - какова вероятность рождения детей с черной пигментацией кожи от брака мулатов один из которых дигетерозигота, второй тригетерозигота по генам пигментации кожи.
133. Причинами врожденной слепоты могут быть аномалии хрусталика и сетчатки. Аномалия хрусталика и сетчатки – рецессивные признаки, наследуемые независимо. Мать и отец здоровы, но являются гетерозиготными носителями генов слепоты. Какова вероятность рождения у них здоровых и больных детей. Определить тип взаимодействия генов.
134. Рост человека контролируют несколько пар несцепленных генов. Если не учитывать влияние внешних факторов в популяции санные низкие люди (рост 150 см) имеют генотип  $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ , а самые высокие (рост 180 см) имеют генотип  $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ .
- Определить рост людей, гетерозиготных по всем парам генов;
  - Женщина, имеющая низкий рост, вышла замуж за мужчину среднего роста. У них родилось четверо детей, рост которых составляет 165, 160, 155 и 150 см. Определить генотип родителей и их рост.
135. Образование в клетках человека специфического белка интерферона связано с комплиментарным взаимодействием двух доминантных неаллельных генов A и B, локализованных в разных хромосомах. У одного из родителей угнетена способность образовывать интерферон вследствие отсутствия гена B, а у другого оба гена в гетерозиготном состоянии. Какова вероятность появления здоровых детей?

#### **2.3. Наследование групп крови**

136. У матери IV группа крови, а у отца II. Какие группы крови могут быть у детей?
137. Женщина, гетерозиготная по A (II) группе крови, вышла замуж за мужчину с АВ (IV) группой крови. Какие группы крови будут иметь дети?
138. У отца первая группа крови, у матери – третья. Могут ли дети унаследовать группу крови своих родителей?
139. Наличие резус-фактора – аутосомный признак. У родителей, в крови которых есть резус-фактор, родился ребенок с резус-отрицательной кровью. Ка-

ковы генотипы родителей? Чему равна вероятность рождения в этой семье ребенка с резус-положительной кровью?

140. Резус отрицательный мужчина с первой группой крови вступил в брак с резус положительной женщиной с четвертой группой крови. Какую группу крови и резус фактор будут иметь дети?
141. У мальчика первая группа крови, а у его сестры – четвертая. Определите группы крови родителей в системе АВ0.
142. У женщины с резус отрицательной кровью третьей группы родился ребенок с четвертой группой крови, у которого была гемолитическая болезнь вследствие резус-конфликта. Какие группы крови возможны у отца ребенка?
143. Резус положительная женщина со второй группой крови, отец которой имел резус отрицательную кровь первой группы, вышла замуж за резус отрицательного мужчину с первой группой крови. Какова вероятность того, что ребенок унаследует оба признака отца?
144. В брак вступают женщина I Rh(-) и мужчина IV Rh(+). Определите вероятность иммунного конфликта и возможные группы крови при этом, если у матери мужа кровь была резус отрицательная.
145. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют первую и вторую группы крови, родители второго вторую и четвертую. Исследование показало, что дети имеют первую и вторую группы крови. Определите, где чей сын.
146. Перед судебно-медицинской экспертизой поставлена задача выяснить: является ли мальчик, имеющийся в семье, родным или приемным. Исследования крови мужа, жены и ребенка показало жена АВ (IV), муж (I) и ребенок (I). Какое заключение должен дать эксперт и на чем оно будет основано?
147. Отец имеет первую группу крови, мать третью. Их дочь имеет первую группу крови, но у нее в генотипе обнаружен ген I<sup>B</sup>. Она вышла замуж за мужчину гетерозиготного по второй группе крови. У них родилось две дочери с четвертой и первой группами крови. Установите вероятные генотипы всех названных лиц.
148. В семье, где отец имел первую группу крови, а мать третью, родилась девочка с первой группой. Она вышла замуж за мужчину со второй группой крови, у них родилось две девочки: первая с четвертой группой крови, вторая с первой группой крови. Появление в третьем поколении девочки с четвертой группой крови от матери с первой группой крови вызвало недоумение. Однако в литературе было описано еще несколько подобных случаев. Генетики склонны объяснять это редкое явление редким рецессивным эпистатическим геном, способным подавлять действие генов, определяющих вторую и третью группы крови.
  - а) Принимая эту гипотезу, установите вероятные генотипы всех трех поколений, описанных в бомбейском феномене.
  - б) Определите вероятность рождения детей с первой группой крови в семье первой дочери из третьего поколения, если она выйдет замуж за такого же по генотипу мужчину как она сама.
  - в) Определите вероятные группы крови у детей в семье второй дочери из третьего поколения, если она выйдет замуж за мужчину с четвертой группой крови, но гетерозиготного по редкому эпистатическому гену.

149. Мужчина, имеющий резус-отрицательную кровь четвертой группы, женился на резус-положительной женщине с третьей группой крови. У отца женщины кровь была резус отрицательная первой группы. В семье родилось двое детей: резус-отрицательный ребенок с третьей группой крови и резус-положительный с первой. Один из этих детей – внебрачный. Определить какой, ответ доказать.
150. Мужчина, родители которого имели первую и четвертую группы крови, женился на женщине с третьей группой крови. От этого брака родилось трое детей с первой, второй и четвертой группами крови. Какая группа крови у отца? Может ли в этой семье родиться ребенок с третьей группой крови?
151. Резус-отрицательная женщина с первой группой крови вышла замуж за резус-положительного мужчину с четвертой группой крови. Какова вероятность рождения в этой семье резус-отрицательного ребенка с третьей группой крови?
152. Близнецы Оля, Лена и Маша имеют соответственно кровь первой, второй и третьей группы. Определить группы крови их родителей и генотипы всех членов семьи.
153. В городе С. Известны две супружеские пары, в которых мужья являются идентичными близнецами. Их жены также идентичные близнецы. Те и другие супруги имеют по одному сыну, причем мальчики очень похожи друг на друга. Обязательно ли эти мальчики будут иметь одинаковую группу крови?
154. Генотипы матери  $I^A i L^M L^M Rh^+ rh^-$ , отца  $I^B i L^N L^N Rh^+ rh^-$ . Какие группы крови возможны у детей?
155. Генотипы матери  $ii L^N L^N Rh^+ rh^-$ , отца  $I^A I^B L^M L^M rh^- rh^-$ . Сколько различных генотипов и какие фенотипы возможны у детей?
156. У женщины с группами крови II и M есть ребенок III и N. Ее супруг, который имеет группы крови II и N, обвиняет определенного мужчину в том, что он является отцом ребенка. Если у этого мужчины оказались группы крови III и N, то какое решение Вы могли бы вынести?
157. У фермера было два сына. Первый родился, когда фермер был еще молод, и вырос красивым и сильным юношей, которым отец гордился. Второй сын, родившийся позже, рос болезненным ребенком и соседи убеждали фермера подать в суд для установления отцовства. Основанием послужило то, что являясь отцом такого складного юноши, каким был его первый сын, фермер, казалось, не мог быть отцом такого слабого создания, как второй. Анализ показал, что группы крови у членов семьи были следующие: отец – IV и N, мать – I и N, первый сын – I и MN, второй сын – III и N. Можно ли на основании этих данных утверждать, что оба юноши являются сыновьями этого фермера?

#### 2.4. Сцепленное наследование

158. Гены А, В и С локализованы в одной хромосоме в указанном порядке. Процент перекреста между А и В – 8%, между В и С – 25%. Определите расстояние между А и С.
159. Гены, влияющие на синтез Rh фактора и форму эритроцитов, находятся в одной аутосоме на расстоянии три морганиды. Женщина отец которой имел Rh(-) и эллиптические эритроциты (доминантный признак), а мать - Rh(+) и

нормальные эритроциты, имеет эллиптические эритроциты и Rh(+). Муж Rh(-) и с нормальными эритроцитами. Определите вероятность рождения ребенка Rh(+) с нормальными эритроцитами.

160. У человека катаракта и многопалость I (полидактилия) детерминируются доминантными аллелями двух генов, расположенных в одной и той же хромосоме на расстоянии 59 морганид. Женщина унаследовала катаракту от отца, а многопалость от матери. Ее муж нормален.

- а) Какова вероятность того, что ребенок будет одновременно страдать обеими болезнями?
- б) Какова вероятность того, что ребенок будет страдать каким-то одним из заболеваний?

161. Полидактилия и катаракта – доминантные аутосомные признаки, гены отвечающие за эти признаки расположены в одной паре хромосом и тесно сцепленные друг с другом. В брак вступили женщина и мужчина. Мужчина страдает только полидактилией, а женщина только катарактой. Их сын здоров. Родители мужчины страдали катарактой, а родители женщины – полидактилией. Чему равна вероятность рождения у них ребенка, страдающего только полидактилией?

162. У нормальной женщины родилось четыре сына: один болен гемофилией и дальтонизмом, двое других – больны гемофилией, но с нормальным зрением и один – нормальный по двум признакам. Установите наиболее вероятный генотип женщины.

163. Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется полностью доминантным аутосомным геном. На расстоянии 10 морганид от него находится локус групп крови по системе АВ0. Один из супругов имеет вторую группу крови, другой – третью. Тот, у которого вторая группа крови, страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Известно, что его отец был с первой группой крови и не имел этих аномалий, а мать – с четвертой группой крови имела оба эти дефекта. Супруг, имеющий третью группу крови, нормален в отношении гена дефекта ногтей и коленной чашечки и гомозиготен по обоим парам анализируемых генов. Определите вероятность рождения в этой семье детей, страдающих дефектом ногтей и коленной чашечки, и возможные группы крови у них.

### ***2.5. Сцепленное с полом наследование***

164. Потемнение зубной эмали у человека наследуется как доминантный, сцепленный с X-хромосомой признак. Женщина с темными зубами вышла замуж за мужчину с нормальным цветом зубов. Их сын имеет нормальный цвет зубов. Чему равна вероятность рождения ребенка с темными зубами?

165. Ген цветовой слепоты (ген дальтонизма) расположен в X-хромосоме. Определите вероятность рождения детей в семье, где жена имеет нормальное зрение, но ее отец страдал цветовой слепотой. В семье мужа дальтонизма нет.

166. У человека одна из форм дальтонизма обусловлена рецессивным, сцепленным с X-хромосомой геном. Гетерозиготная женщина имеет нормальных по этому признаку родителей, брата и мужа. Какова вероятность того, что у нее родиться сын дальтоник?

167. Классическая гемофилия (несвертываемость крови) у человека передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Здоровый мужчина вступает в брак со здоровой женщиной, отец которой страдал гемофилией. Какова вероятность рождения в этой семье здоровых детей?
168. Одна из форм пигментного ретинита наследуется как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. У здоровых родителей родился сын, страдающий пигментным ретинитом. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
169. Гипертрихоз (чрезмерное оволоснение ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой. Мужчина страдает гипертрихозом. Какова вероятность рождения в этой семье детей с этой аномалией? Какого они будут пола?
170. Одна из специфических форм рахита не поддается лечению витамином Д и характеризуется недостатком фосфора в крови. Она обусловлена геном, находящимся в X-хромосоме. В потомстве от брака мужчины, больного этой формой рахита, со здоровой женщиной все дочери страдали недостатком фосфора в крови, а все сыновья были здоровы. Каковы генотипы мужчины, женщины и их детей?
171. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) у человека наследуется как сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Чему равна вероятность рождения у них девочки, страдающей гипоплазией эмали?
172. Одна из форм дальтонизма (цветовая слепота) – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Юноша имеет нормальное цветовосприятие, а его сестра – дальтоник. Какие генотипы и фенотипы были у их родителей?
173. Потемнение эмали зубов у человека наследуется как доминантный, сцепленный с X-хромосомой признак. Юноша имеет темные зубы, а его сестра – зубы нормального цвета. Каковы генотипы и фенотипы их родителей?
174. Одна из форм дальтонизма – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Неспособность воспринимать вкус фенилтиокарбоната (ФТК) - рецессивный аутосомный признак. Здоровые мужчина и женщина, воспринимающие вкус ФТК, имеют сына – дальтоника и дочь, не способную воспринимать вкус ФТК. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового мальчика, воспринимающего вкус ФТК?
175. У человека галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется как аутосомный рецессивный признак, а ихтиоз (чешуйчатость и пятнистое утолщение кожи) как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. У здоровых родителей родилась дочь с галактоземией и сын с ихтиозом. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка в этой семье.
176. У человека способность свертывать язык в трубочку – доминантный аутосомный признак. Дальтонизм – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Здоровые мужчина и женщина, способные свертывать язык в трубочку, имеют здорового сына, не способного сворачивать язык в трубочку. Отец женщины страдал дальтонизмом. Какова вероятность того, что у них родится сын с нормальным зрением, способный свертывать язык в трубочку?

177. Болезнь Вильсона (нарушение синтеза белка, транспортирующего медь, ведущее к отложению меди в организме) – аутосомный признак, а потемнение эмали зубов – сцепленный с X-хромосомой признак. Здоровые мужчина и женщина, имеющие темный цвет зубов, вступили в брак. Их сын здоров и имеет нормальный цвет зубов, а дочь страдает болезнью Вильсона и имеет темный цвет зубов. Чему равна вероятность рождения в семье еще одного здорового ребенка с нормальным цветом зубов?
178. Потемнение эмали зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосоме, а другой – в X-хромосоме. В брак вступили мужчина, имеющий темные зубы, и женщина, имеющая нормальный цвет зубов. Их сын имеет темные зубы, а дочь имеет зубы нормального цвета. Чему равна вероятность рождения еще одного мальчика с темным цветом зубов?
179. Пигментный ретинит (прогрессирующее сужение поля зрения и усиливающаяся ночная слепота, нередко приводящая к полной слепоте) может наследоваться несколькими путями. Один из них – как аутосомный доминантный, а другой как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Женщина страдает ретинитом, а ее муж и сын – здоровы. Отец женщины страдал формой ретинита, обусловленной геном X-хромосомы. Чему равна вероятность рождения в семье больного ребенка?
180. У человека альбинизм общий наследуется как аутосомный признак. Ихтиоз – сцепленный с X-хромосомой признак. У мужчины и женщины фенотипически нормальных по этим двум признакам, родился сын с ихтиозом и дочь-альбинос. Какова вероятность того, что у них родится здоровый сын с нормальной пигментацией кожи?
181. Семейная гиперхолестеринемия наследуется доминантно через аутосомы. У гетерозигот это заболевание проявляется высоким содержанием холестерина в крови. У гомозигот, кроме того, развиваются доброкачественные опухоли кожи и сухожилий, атеросклероз. Гемофилия – рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак. Женщина и мужчина имеют нормальную свертываемость крови и только высокое содержание холестерина. Отец женщины страдает гемофилией. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
182. Одна из форм агаммаглобулинемии наследуется как сцепленный с X хромосомой признак. Одна из форм слепоты – аутосомный признак. У здоровых родителей родилась дочь, страдающая слепотой, и сын, страдающий агаммаглобулинемией. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
183. Оптическая атрофия (тип слепоты) – сцепленный с X-хромосомой признак. Аниридия (другой тип слепоты) – аутосомный признак. Женщина и родители мужа страдают только аниридией, а ее муж и отец – только оптической атрофией. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового мальчика?
184. Одна из форм глауком наследуется как аутосомный признак. Потемнение зубов наследуется как сцепленный с X-хромосомой признак. Здоровые женщина и мужчина, имеющие темный цвет зубов, вступили в брак. Их сын страдает глаукомой и имеет нормальный цвет зубов, а дочь здорова и имеет

темный цвет зубов. Чему равна вероятность рождения в семье здорового сына с темным цветом зубов?

185. Одна из форм агаммоглобулинемии наследуется как сцепленный с X-хромосомой признак, а другая форма – как аутосомный признак. Фенотипически здоровые мужчина и женщина вступили в брак. Их дочь страдает агаммоглобулинемией. Отец женщины также страдал агамаглобулинемией, причем той формой, которая обусловлена геном X-хромосомы. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
186. Миоплегия – аутосомный признак. Ангидротоническая эктодермальная дисплазия – сцепленный с X-хромосомой признак. У супружеской пары, где мужчина и женщина страдали только миоплегией, родился сын, страдающий только дисплазией. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового сына?

## **2.6. Пенетрантность генов.**

187. Ангиоматоз сетчатки глаза детерминирован аутосомным доминантным геном, пенетрантность которого 50%. Какова вероятность в процентах рождения больного ребенка в семье, где оба супруга гетерозиготны по данному гену?
188. Отосклероз (очаговое поражение слуховых косточек, приводящее к глухоте) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Гипертрихоз – голландрический признак с полным проявлением к 17 годам. Женщина имеет нормальный слух, а мужчина обе аномалии. Мать мужчины имела нормальный слух. Определить вероятность появления в семье ребенка с обеими аномалиями.
189. Эпилепсия – заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования (пенетрантность 67%). Какова вероятность рождения больного ребенка в семье, где родители гетерозиготны?
190. Подагра определяется аутосомным доминантным аллелем. Пенетрантность у мужчин – 20%, а у женщин – 0%.
- а) какова вероятность заболевания подагрой в семье гетерозиготных родителей?
- б) какова вероятность заболевания подагрой в семье, где один родитель гетерозигота, а второй нормальный по данному признаку?
191. Отосклероз является аутосомно-доминантным признаком с пенетрантностью 50%. В семье отец страдает отосклерозом, мать здорова. Определить вероятность появления заболевания у детей.
192. Ретинобластома (опухоль глаза) – аутосомно-доминантное заболевание с пенетрантностью 90%. У здоровых родителей родился ребенок с ретинобластомой. Какова вероятность рождения второго ребенка с опухолью глаза, если один из родителей – гетерозиготный носитель ретинобластомы.
193. Арахнодактилия (паучьи пальцы) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 30%. Умение преимущественно владеть левой рукой наследуется как аутосомно-рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определить вероятность проявления обеих аномалий у детей в семье, где оба родителя дигетерозиготы.
194. По данным шведских генетиков, некоторые формы шизофрении наследуются как аутосомно-доминантные признаки. У гомозигот пенетрантность

гена равна 100%, а у гетерозигот – 20%. Определить вероятность рождения больных детей в семье, где оба родителя гетерозиготы.

195. Черепно-лицевой дизостоз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по данному гену, а другой нормален в отношении анализируемого признака.
196. Отосклероз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Отсутствие боковых верхних резцов наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления у детей обеих аномалий одновременно в семье, где мать гетерозиготна в отношении обоих признаков, а отец нормален по обоим парам генов.

### ***2.7. Полигибридное скрещивание и другие сочетания.***

197. Некоторые формы катаракты и глухонемоты у человека наследуются как аутосомно-рецессивные, не сцепленные между собой признаки. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти тоже может передаваться как рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где один из супругов страдает катарактой и глухонемой, но гетерозиготен по третьему признаку, а второй гетерозиготен по катаракте и глухонемоте, но страдает отсутствием клыков и резцов верхней челюсти?
198. Катаракты имеют несколько разных наследственных форм. Большинство из них наследуется как доминантные аутосомные признаки, некоторые – как рецессивные аутосомные несцепленные признаки. Какова вероятность рождения детей с аномалией, если оба родителя страдают ее доминантно наследуемой формой, но гетерозиготны по ней и еще гетерозиготны по двум рецессивным формам катаракты?
199. Женщина с веснушками (доминантный признак) и третьей группой крови вышла замуж за мужчину с первой группой крови без веснушек. Все дети от этого брака были без веснушек, а один ребенок родился с первой группой крови. Определить генотипы родителей и детей.
200. Карий цвет глаз доминирует над голубым и определяется аутосомным геном. Ретинобластома определяется другим аутосомным доминантным геном. Пенетрантность ретинобластомы составляет 60%. Какова вероятность того, что больными будут голубоглазые дети, если родители гетерозиготны по обоим признакам? Какова вероятность того, что кареглазые дети этих родителей будут здоровы?
201. Ген, определяющий группу крови, и доминантный ген, определяющий наличие в крови резус-фактора, находятся в разных парах гомологичных аутосом. Рецессивный ген, определяющий развитие гемофилии находится в X-хромосоме. У здоровых резус-положительных родителей, имеющих третью группу крови родился резус-отрицательный сын-гемофилик имеющий первую группу крови. Чему равна вероятность рождения у них дочери, имеющей такие же признаки как у ее матери?

## **Смысловой модуль 3. Методы генетики человека**

### ***3.1. Близнецовый метод***

202. У однояйцевых и двуяйцевых близнецов с врожденным вывихом бедра конкордантность составила соответственно 51,3 и 5,4%. Свидетельствуют ли эти данные о наследственной обусловленности признака, если различия статистически достоверны?
203. В Дании составлен реестр заболеваний близнецов с 1870 по 1970 гг. В одной из публикаций приведены данные по 10 тысячам пар близнецов. Из них инфаркт миокарда наблюдали у 352 пар. Конкордантность по этой патологии составила для однояйцевых близнецов 41,5%, а для двуяйцевых – только 20 (различия статистически достоверны). Можно ли на основании приведенных данных сделать вывод о генетической предрасположенности к инфаркту миокарда?
204. Частота заболевания корью в группе монозиготных близнецов составляет 98%, а в группе дизиготных близнецов – 94%. Определите какова роль наследственности и факторов среды в развитии данного признака?
205. Рассчитать процент конкордантности для монозиготных и дизиготных близнецов, если в популяции среди 80 пар однояйцевых близнецов 80 конкордантны по группе крови, а среди 320 пар двуяйцевых близнецов 115 пар имели первую группу крови, а 205 пар у одного ребенка первая группа крови, а у другого – вторая.
206. Определите влияние генотипа и среды на формирование признака, если среди 87 пар монозиготных близнецов все оказались конкордантными по наличию веснушек. Среди 247 дизиготных близнецов конкордантны были 29 и дискондантны – 218.
207. В таблице приведены коэффициенты конкордантности близнецов по различным заболеваниям. Определите роль генотипа и окружающей среды в проявлении этих заболеваний.

№	Заболевание	Коэффициент конкордантности, %	
		монозигот	дизигот
1	Корь	97,4	96,7
2	Эндемический зоб	71,0	70,0
3	Рахит	88,0	22,0
4	Косолапость	32,0	3,0
5	Пилоростеноз	67,0	3,0
6	Дисплазия тазобедренного сустава (вывих)	41,0	3,0

### 3.2. Генеалогический метод

208. Составить родословную: Пробанд – здоровая женщина, имеет двух здоровых братьев и двух братьев больных алкаптонурией. Мать пробанда здорова, имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алкаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У отца пробанда есть здоровые брат и сестра. Бабушка по линии отца была в браке со своим здоровым двоюродным братом. Бабушка болела алкаптонурией. Дедушка и бабушка по линии матери здорова. Мать и отец дедушки здоровы. Мать дедушки по линии матери пробанда была родной сестрой дедушки по линии отца. Установить вероят-

ность рождения больных детей в семье пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого болела алкаптонурией.

209. Пробанд и два его брата больны ночной слепотой. По линии отца больных ночной слепоты обнаружено не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы, их дети также здоровы. По материнской линии бабушка и ее сестра больны, дед здоров и брат бабушки здоров. Прадед (отец бабушки) болен, его сестра и брат больны. Прапрадед и его брат больны. Брат имел больную дочь и двух больных сыновей. Жена пробанда и ее родственники здоровы. Составить родословную и вероятность рождения больных детей в семье пробанда.
210. Пробанд и ее сестра нормально различают цвета, а двое братьев страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы, их мужья также здоровы. Про двоюродных сибсов со стороны матери известно, что в одной семье есть больной брат, две сестры и брат здоровы. В двух других семьях по одному больному сыну и по одной здоровой дочке, в четвертой семье – одна здоровая дочь. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, а дед дальтоник. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом нет. Составить родословную и определить тип наследования, вероятность рождения у пробанда больных детей, если она выйдет замуж за здорового мужчину.
211. Пробанд – мужчина и его мать болеют мозжечковой атаксией. Жена пробанда здорова. Они имеют пятеро сыновей и дочку. Один из сыновей и дочка больны. Больной сын со здоровой женщиной имеют двух здоровых сыновей и одного больного. Остальные сыновья пробанда и все их дети здоровы. Составить родословную и определить тип наследования болезни и вероятность рождения больных детей у дочери пробанда, вышедшей замуж за здорового мужчину.
212. Супруги – правши. В семье женщины было две сестры правши, три брата левши. Мать женщины правша, отец – левша. У отца есть сестра и брат левши и сестра и два брата правши. Дед по линии отца правши, бабушка левша. У матери жены есть два брата и сестра правши. Мать мужа правша, отец – левша. Бабушки и дедушки со стороны матери и отца правши. Составить родословную. Определить вероятность рождения в семье леворуких детей.
213. Пробанд – здоровая женщина, имеет пять сестер, две из них – однойцевые близнецы, а две - двуяйцевые. Все сестры имеют шесть пальцев на руках. Мать пробанда – пятипалая, отец – шестипалый. По линии матери все родственники имеют нормальную кисть. У отца пробанда два брата и четыре сестры пятипалые. Бабушка по линии отца шестипалая. У нее было две шестипалых сестры и одна пятипалая. Дедушка по линии отца и все его родственники были пятипалыми. Определить возможность рождения в семье пробанда шестипалых детей, если она выйдет замуж за мужчину с нормальным строением кисти.
214. Пробанд имеет белую прядь волос надо лбом. Брат пробанда без белой пряди. По линии отца пробанда белой пряди не было. Мать пробанда с белой прядью. Из ее трех сестер две с белой прядью, одна – без. У одной из теток пробанда по линии матери сын с белой прядью, а дочь – без. У другой тети сын и одна дочка с белой прядью, а вторая дочь – без. Третья тетя пробанда по линии матери имеет двух сыновей и одну дочь без белой пряди. Дед про-

банда по линии матери имеет двух братьев с белой прядью и двух – без. Прадед и прапрадед имели белую прядь. Составить родословную и определить вероятность рождения детей с белой прядью, если пробанд женится со своей двоюродной сестрой, имеющей белую прядь.

215. Пробанд и пятеро его братьев здоровы. Мать и отец пробанда глухонемые. Два дяди и тетя со стороны отца глухонемые, со стороны матери четыре тети и дядя здоровы, а одна тетя и один дядя – глухонемые. Бабушка и дед по линии матери здоровы. Бабушка и дед по линии отца – глухонемые. Бабушка по линии отца имеет глухонемого брата и двух глухонемых сестер. Дед по линии отца имеет двух братьев, один из них здоров, другой – глухонемой, и пять сестер, две из них глухонемые. Мать и отец деда со стороны отца здоровы, мать и отец бабушки со стороны отца – глухонемые. Составить родословную и определить вероятность рождения глухонемых детей в семье пробанда, если он женится на здоровой женщине, в семье которой не было глухонемых.
216. Пробанд болен катарактой. Он женат на здоровой женщине. Они имеют больную дочь и здорового сына. Отец пробанда также болен катарактой, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дед по линии отца болен, а бабушка здорова. По линии отца пробанд имеет здоровых тетю и дядю. Дядя женат на здоровой женщине, они имеют трех здоровых сыновей. Составить родословную и определить вероятность рождения больных внуков в семье дочери пробанда, если она женилась на гетерозиготном по гену катаракты мужчине.

### **3.3. Популяционно-статистический метод.**

217. Врожденный вывих бедра наследуется доминантно. Средняя пеннетрантность гена 25%. Заболевание встречается с частотой 6/10000. Определить число гомозигот по рецессивному аллелю.
218. Наследственная метгемоглобинемия – аутосомный рецессивный признак, встречающийся у эскимосов Аляски с частотой 0,09%. Определить генетическую структуру популяции.
219. В одном городке с постоянным составом населения в течение пяти лет среди 25 тысяч новорожденных выявлено двое детей больных фенилкетонурией. Определить количество гетерозигот среди населения этого городка.
220. В популяции из 84000 человек выявлено 210 больных гистидинемией. Болезнь наследуется аутоломно-рецессивно. Определить частоту носителей данного гена.
221. Частота генов групп крови по системе АВ0 такая IA – 0,249; IB – 0,189; IO – 0,562. Определить в процентном соотношении частоту людей с первой, второй, третьей и четвертой группами крови.
222. Из 27320 новорожденных детей выявлено 32 ребенка с рецессивным заболеванием – фенилкетонурией. Определить частоту гомозигот по рецессивному гену среди новорожденными (в частях единицы). На какое количество новорожденных приходится один ребенок с генотипом aa?
223. Определить частоту рецессивного гена альбинизма и частоту гетерозиготных носителей гена альбинизма, если известно, что альбиносы рождаются с частотой 1 на 20000 человек.

224. Определить структуру популяции, если известно, что среди итальянского населения в период между 1928-1944 годами родилось 26000 детей среди которых 11 болело талассемией (гомозиготы по рецессивному гену).
225. Фенилкетонурия, которая наследуется аутосомно-рецессивно, встречается с частотой 1:40000. Определить частоту гетерозигот.
226. На территории с населением 280000 человек выявлено 7 больных амавротической идиотией, которая наследуется аутосомно-рецессивно. Определить частоту генотипа  $aa$ , рассчитать количество больных на 1млн населения.
227. На территории с населением 50000 человек выявлено 12 больных муковисцидозом (генотип  $aa$ ). Определить частоту генотипов  $AA$ ,  $Aa$  и  $aa$ .

### **3.4. Цитогенетический метод**

228. В жидкости, полученной в результате амниоцентеза, обнаружены клетки, имеющие три половых хромосомы. Какое заболевание можно предположить? Является ли это основанием для прерывания беременности?

### **Интересные вопросы.**

1. Одинакова ли длина структурных генов у бактерий и у дрожжевой клетки, если в этих генах закодированы белки с одинаковым числом аминокислот? Ответ поясните.
2. Можно ли, зная структуру белка, определить состав структурного гена, в котором он закодирован в клетке человека?
3. Участвуют ли митохондрии в биосинтезе белков клетки?
4. Нервная клетка не делится. Нужны ли ей нуклеотиды ДНК?
5. У двух различных полипептидов оказались совпадающими начальный и концевой участки. Оба полипептида начинаются с аминокислоты метионина (мет.), а заканчиваются аминокислотой аргинином (арг). Всегда ли совпадают первый и последний триплеты у структурных генов, в которых запрограммированы эти полипептиды?
6. Взрослый человек не растет. Обязательно ли он должен получать с пищей белки или их можно заменить равноценным по калорийности количеством углеводов и жиров?
7. Под действием мутагена в клетке А были повреждены обе полинуклеотидные цепочки одной молекулы ДНК в одном и том же участке хромосомы, а в клетке Б повреждена только одна цепочка молекулы ДНК, но во всех хромосомах. Какая клетка пострадала сильнее?
8. В результате интоксикации клетка А перестала синтезировать ферменты, обуславливающие начало процессинга, а у клетки Б прекратился синтез ферментов, обеспечивающих сплайсинг. Как это отразится на биосинтезе белка и жизни клетки?
9. У человека псевдогипертрофическая мышечная дистрофия (смерть в 10-20 лет) в некоторых семьях зависит от рецессивного, сцепленного с X-хромосомой гена. Болезнь зарегистрирована только у мальчиков. Если больные мальчики умирают до деторождения, то почему эта болезнь не элиминируется в популяции людей?