

Дисциплина «Медицинская биология и общая генетика»

СИТУАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ ПО ГЕНЕТИКЕ ДЛЯ СТУДЕНТОВ 1 КУРСА ЛЕЧЕБНОГО, МЕДИКО-ДИАГНОСТИЧЕСКОГО, МЕДИКО- ПРОФИЛАКТИЧЕСКОГО ФАКУЛЬТЕТОВ И ФАКУЛЬТЕТА ИНОСТРАННЫХ СТУДЕНТОВ

1. У человека дальтонизм обусловлен рецессивным, сцепленным с **X** хромосомой геном, а способность различать вкус фенилтиомочевины (**ФТМ**) - аутосомным доминантным геном **T**. Люди, не различающие горький вкус **ФТМ**, имеют генотип - **tt**. Женщина с нормальным зрением, не различающая вкус **ФТМ**, вышла замуж за дальтоника, способного различать этот вкус. У них было две дочери с нормальным зрением, которые различали вкус **ФТМ**, и четыре сына также с нормальным зрением, но два из них не различали вкус **ФТМ**.

Указать вероятные генотипы родителей и детей.

2. В одной семье у кареглазых родителей имеется четверо детей. Двое голубоглазых имеют I и IV группы крови, двое кареглазых - со II и III группой крови.

Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазым с I группой крови. Карий цвет глаз доминирует над голубым и обусловлен аутосомным геном.

3. В семье, где жена имеет I группу крови, а муж - IV, родился сын дальтоник с III группой крови. Оба родителя различают цвета нормально.

Определите вероятность рождения здорового сына и возможные группы крови его. Дальтонизм (цветовая слепота) наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

4. У родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдают этой болезнью.

Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы крови его. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

5. У человека аниридия (вид слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) - от рецессивного сцепленного с полом гена, локализованного в X-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией женился на женщине с аниридией.

Определить возможный фенотип потомства. Предполагается ли рождение ребенка (сына или дочери) с обоими видами слепоты и в каком случае?

6. У человека одна из форм агаммаглобулинемии наследуется как аутосомно-рецессивный признак, другая – как рецессивный сцепленный с X-хромосомой.

Определить вероятность рождения больных детей в семье, где известно, что мать гетерозиготна по обеим парам генов, а отец здоров и имеет лишь доминантные гены анализируемых аллелей.

7. Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с X-хромосомой. Расстояние между генами определено в 9,8 морганид. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать здорова и происходит из благополучной по этим заболеваниям семьи, выходит замуж за здорового мужчину.

Определите вероятность фенотипов детей от этого брака.

8. Катаракта и полидактилия у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными (т.е. не обнаруживающими кроссинговера) генами. Однако сцепленными могут быть необязательно гены указанных аномалий, но и ген катаракты с геном нормального строения кисти и наоборот. Женщина унаследовала катаракту от своей матери, а полидактилию от отца. Ее муж нормален в отношении обоих признаков.

Чего скорее можно ожидать у их детей: одновременного появления катаракты и полидактилии, отсутствия обоих признаков или наличия только одной аномалии – катаракты или полидактилии?

9. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой над способностью лучше владеть левой рукой.

Может ли родиться левша с карими глазами и II группой крови у кареглазой правши со II группой крови, вышедшей замуж за правшу с карими глазами и гомозиготного по III группе крови? Ответ поясните.

10. У человека альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. Ангидротическая эктодермальная дисплазия передается как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. У супружеской пары, нормальной по обоим признакам, родился сын с обеими аномалиями.

Какова вероятность того, что следующим ребенком у них будет нормальный сын?

11. Пробанд - здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их тоже здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери известно: в одной семье - один больной брат, две сестры и брат здоровы; в двух других семьях - по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье - одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено.

Построить родословную пробанда. Определить вероятность рождения у пробанда детей, больных дальтонизмом, при условии, что она выйдет замуж за здорового мужчину.

12. У человека дальтонизм (одна из форм цветовой слепоты) обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Один из видов анемии - талассемия - наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот - тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот - менее тяжелая. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником, имеет сына дальтоника с легкой формой талассемии.

Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?

13. Пробанд страдает дефектом ногтей и коленной чашечки, а его брат - нет. Этот синдром был у отца пробанда, а мать была здорова. Дедушка пробанда по линии отца с синдромом, а бабушка здорова. Отец пробанда имеет трех братьев и четырех сестер; из них: два брата и две сестры с синдромом дефекта ногтей и коленной чашечки. Больной дядя по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все они здоровы.

Построить родословную пробанда и выявить тип наследования синдрома. Определить вероятность появления в семье пробанда детей с заболеванием, если его супруга не будет страдать дефектом ногтей и коленной чашечки.

14. Пробанд имеет белый локон в волосах надо лбом. Брат пробанда без локона. По линии отца пробанда аномалий не отмечено. Мать пробанда с белым локоном. Она имеет трех сестер: две сестры - с локоном, одна - без локона. У одной из теток пробанда со стороны матери: сын - с локоном, дочь - без локона. Третья тетка пробанда со стороны матери - без локона - имеет двух сыновей и одну дочь без локона. Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели белые локоны, а еще двое были без локонов. Прадед и прапрадед также имели белый локон надо лбом.

Построить родословную. Определите вероятность рождения детей с белым локоном надо лбом в случае, если пробанд вступит в брак со своей двоюродной сестрой, имеющей этот локон.

15. Пробанд страдает легкой формой серповидноклеточной анемии. Его супруга здорова. Она имеет дочь также с легкой формой анемии. Мать и бабушка пробанда страдали этой же формой серповидноклеточной анемии, остальные сибсы матери и ее отец - здоровы. У жены пробанда сестра, больная легкой формой анемии. Мать и отец жены пробанда страдали анемией, кроме того, известно, что у отца было два брата и сестра с легкой формой анемии и что в семье сестры отца двое детей умерли от серповидноклеточной анемии.

Построить родословную и выявить тип наследования анемии. Определить вероятность рождения детей с тяжелой формой анемии в семье дочери пробанда, если она выйдет замуж за такого же мужчину, как ее отец.

16. У человека рецессивный ген **b** обуславливает цветовую слепоту, а рецессивный ген **f** - мышечную дистрофию Дюшена. Признаки сцеплены с **X** -хромосомой и между собой. По родословной одной многодетной семьи были получены следующие данные: здоровая женщина с нормальным зрением (отец страдал мышечной дистрофией, мать - нарушением цветового зрения) вышла замуж за здорового мужчину с нормальным цветовым зрением. От этого брака родилось 8 мальчиков и 3 девочки. Все девочки и один мальчик были здоровы и имели нормальное зрение. Из остальных 7 мальчиков: трое страдали мышечной дистрофией, трое - цветовой слепотой, а один имел сразу оба заболевания.

Дать приблизительную оценку расстояния между генами **b** и **f**. Почему не родились больные девочки?

17. У человека синдактилия (сращение пальцев) и глаукома (нарушение оттока внутриглазной жидкости, приводящее в конечном итоге к потере зрения) определяются аутосомными доминантными генами, локализованными в разных парах хромосом. Женщина, страдающая глаукомой, вышла замуж за мужчину с синдактилией. Мать женщины, также как и многие ее родственники, страдала глаукомой, а отец был свободен от этого заболевания. У матери мужчины была синдактилия, а все родственники по линии отца не имели этой аномалии.

Определить вероятность рождения ребенка с двумя заболеваниями сразу и ребенка с одним из этих наследственных нарушений.

18. У человека косолапость (**T**) доминирует над нормальным строением стопы (**t**), а нормальный обмен углеводов (**A**) - над сахарным диабетом (**a**). Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен углеводов, вышла замуж за мужчину, имеющего косолапость. От этого брака родилось двое детей, у одного из которых развилась косолапость, а у другого - сахарный диабет.

Какие генотипы и фенотипы детей еще возможны в данной семье? Можно ли определить генотип родителей по фенотипу их детей?

19. Отосклероз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой, с полным проявлением к 17 годам.

Определите вероятность проявления одновременно обеих аномалий у детей в семье, где жена нормальна и гомозиготна, а муж имеет обе аномалии, но мать его была нормальной гомозиготной женщиной.

20. Перед судебно-медицинским экспертом поставлена задача, выяснить родной или приемный сын в семье супругов. Исследование крови всех трех членов семьи показало следующие результаты: у женщины резус положительная крови IV группы, а у ее супруга - резус отрицательная - I группа, у ребенка - резус положительная кровь I группы.

Какое заключение должен дать эксперт и на чем оно основано?

21. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой доминирует над леворукостью, причем гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом. Голубоглазый правша женится на кареглазой левше. У них родилось двое детей - кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака у этого же мужчины с другой кареглазой правшой родилось 9 кареглазых детей. Все они были правши.

Каковы генотипы каждого из трех родителей?

22. У белокурого и близорукого мужчины и черноволосой женщины с нормальным зрением родилось 4 ребенка: черноволосый с нормальным зрением, белокурый близорукий, черноволосый близорукий и белокурый с нормальным зрением.

Ввести генетические обозначения и определить генотипы родителей и детей.

23. Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна из форм определяется доминантным аутосомным геном, другая - рецессивным тоже аутосомным несцепленным с предыдущим геном.

Какова вероятность рождения ребенка с аномалией в случае, если оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов?

24. Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Леворукость - рецессивный аутосомный признак с полной пенетрантностью.

Определите вероятность одновременного проявления двух признаков у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам генов.

25. У человека глухонмота наследуется как аутосомный рецессивный признак, а подагра - как доминантный признак. Оба гена лежат в разных парах хромосом.

Определите вероятность рождения глухонемого ребенка с предрасположенностью к подагре у глухонемой, но не страдающей подагрой матери (все ее родственники не болели подагрой) и мужчины, болеющего подагрой, но с нормальным слухом и речью.

26. Серповидноклеточная анемия наследуется как не полностью доминантный признак. У аборигенов Африки доминантный ген **S** в гомозиготном состоянии вызывает гибель особей от анемии. Люди с генотипом **ss** в местных условиях гибнут от малярии, но не страдают малокровием. Гетерозиготы выживают, так как не страдают малокровием и не болеют малярией.

Какова доля жизнеспособного потомства у гетерозиготных родителей?

27. Определить вероятность рождения детей с рыжими волосами и с веснушками (доминантные признаки) и не рыжих без веснушек у рыжеволосого и без веснушек мужчины и русоволосой женщины с веснушками.

28. У человека имеется два вида слепоты и каждая определяется своим рецессивным аутосомным геном. Гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом.

Определите вероятность рождения детей слепыми в семье, о которой известно: родители зрячие; бабушки страдают разными видами наследственной слепоты, а по другой паре анализируемых генов они нормальны и гомозиготны; в родословной дедушек наследственной слепоты не было.

29. У человека имеется две формы глухонемоты, которые определяются рецессивными аутосомными несцепленными генами.

Какова вероятность рождения детей глухонемыми в семье, где оба родителя страдают разными формами глухонемоты, а по второй паре генов глухонемоты каждый из них гетерозиготен?

30. Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна из форм определяется доминантным аутосомным геном, другая - рецессивным тоже аутосомным несцепленным с предыдущим геном.

Какова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где один из родителей гетерозиготен по обоим парам патологических генов, а другой нормален в отношении зрения и гомозиготен по обоим парам генов?

31. В семье, где родители хорошо слышали и имели один гладкие волосы, а другой вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Их второй ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы.

Какова вероятность дальнейшего появления глухих детей с вьющимися волосами в семье, если известно, что ген вьющихся волос доминирует над гладкими, глухота - признак рецессивный, и обе пары генов находятся в разных хромосомах?

32. Гипертрихоз передается через Y-хромосому, а полидактилия как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь.

Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет также без обеих аномалий?

33. У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с полом рецессивным геном. Талассемия наследуется как аутосомный признак и наблюдается в двух формах; более тяжелая из этих форм, обычно смертельная для детей – **ТТ**, а менее тяжелая – **Tt**. Женщина-дальтоник с менее тяжелой формой талассемии вышла замуж за мужчину с нормальным зрением и с такой же формой талассемии.

Определить, какой части детей угрожает гибель от талассемии.

34. У человека синдактилия (сращение пальцев) и глаукома (нарушение оттока внутриглазной жидкости, приводящее в конечном итоге к потере зрения) определяются

аутосомными доминантными генами, локализованными в разных парах хромосом. Женщина, страдающая глаукомой, вышла замуж за мужчину с синдактилией. Мать женщины, также как и многие ее родственники, страдала глаукомой, а отец был свободен от этого заболевания. У матери мужчины была синдактилия, а все родственники по линии отца не имели этой аномалии.

Определить вероятность рождения ребенка с двумя заболеваниями сразу и ребенка с одним из этих наследственных нарушений.

35. Семейная гиперхолестеринемия наследуется доминантно через аутосомы. У гетерозигот это заболевание выражается в высоком содержании холестерина в крови, у гомозигот, кроме того, развиваются ксантомы (доброкачественная опухоль) кожи и сухожилий, атеросклероз.

Определите возможную степень развития гиперхолестеринемии у детей в семье, где оба родителя имеют лишь высокое содержание холестерина в крови.

36. Одна из форм цистинурии наследуется как аутосомный рецессивный признак. Но у гетерозигот наблюдается лишь повышенное содержание цистина в моче, у гомозигот - образование цистиновых камней в почках.

Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один из супругов страдал этим заболеванием, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче.

37. У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Талассемия наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот менее тяжелая. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником, имеет сына дальтоника с легкой формой талассемии.

Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?

38. Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосомах, другой - в X-хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились дочка и мальчик с нормальным цветом зубов.

Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка тоже без аномалий, если удалось установить, что темные зубы матери обусловлены лишь геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца - аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.

39. У человека альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. Отсутствие потовых желез проявляется как сцепленный с полом рецессивный признак. У одной супружеской пары, нормальной по этим признакам родился сын с обеими указанными аномалиями.

Указать генотипы отца и матери.

40. Карий цвет глаз доминирует над голубым и определяется аутосомным геном. Ретинобластома определяется другим доминантным аутосомным геном. Пенетрантность ретинобластомы составляет 60%.

Какова вероятность того, что от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей будут больные кареглазые дети?

Зав. кафедрой, д.б.н., доцент

Потенко В.В.