

Тема 1. Генетика: предмет, задачи, методы и история развития

Генеалогический метод

Цели: сформировать умения практического применения метода родословных для обследования детей с нарушением слуха, речи и интеллекта.

Задания

1. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда 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. Составить родословную. Определить тип наследования.

2. Пробанд – здоровая женщина, имеет двух здоровых братьев и двух братьев, больных алкаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алкаптонурией, и является двоюродным дядей своей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца находилась в браке со своим двоюродным братом и была больна. Бабушка и дедушка пробанда по линии матери здоровые, отец и мать дедушки также здоровы, при этом мать дедушки – родная сестра дедушки пробанда со стороны отца.

Определите вероятность рождения больных алкаптонурией детей в семье пробанда при условии, что она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алкаптонурией. Составить родословную.

3. Пробанд – здоровый юноша – имеет четырех братьев, больных мышечной дистрофией типа Дюшена. Мать и отец пробанда здоровые. Мать пробанда имеет двух здоровых сестер, одного здорового брата и двух братьев, больных мышечной дистрофией. Бабушка и дедушка со стороны матери пробанда здоровы. Составить родословную. Определить тип наследования. Установить генотипы членов родословной.

Популяционный метод

Цели: сформировать умение устанавливать количественные соотношения людей с разными генотипами и частоту встречаемости генов среди населения.

Задания

1. Установлено, что доля особей AA в популяции равна $0,09$. Определите, какая часть популяции гетерозиготна по гену A .

2. В популяции, подчиняющейся закону Харди-Вайнберга, частоты аллелей A и a соответственно равны $0,8$ и $0,2$. Определите частоты гомозигот и гетерозигот по этим генам в первой генерации.

3. Альбинизм общий наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой $1:20000$. Вычислите количество гетерозигот в популяции.

4. Глухота наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота заболевания колеблется в разных странах. Для европейских стран она приблизительно равна $2:10000$. Определите возможное число гетерозиготных по глухоте людей в районе, который включает в себя 8000000 жителей.

5. Одна из форм фруктозурии наследуется аутосомно-рецессивно и встречается с частотой $7:1000000$. Определите генетическую структуру популяции.

6. Кистозный фиброз поджелудочной железы поражает индивидуумов с рецессивным гомозиготным генотипом и встречается среди населения с частотой 1 на 2000 . Вычислите частоту носителей.

7. При обследовании населения города N (100000 человек) обнаружено 5 альбиносов. Установите частоту встречаемости гетерозиготных носителей гена альбинизма.

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

9. В популяции встречаются три генотипа по гену альбинизма a в соотношении: $\frac{9}{16} AA$, $\frac{6}{16} Aa$ и $\frac{1}{16} aa$. Находится ли данная популяция в состоянии генетического равновесия?

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

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

12. Доля особей aa в большой популяции равна $0,49$. Какая часть популяции гетерозиготна по гену A ?

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

Близнецовый метод

Цели: формировать умения определять относительную долю среды и наследственности в развитии некоторых признаков и заболеваний.

Задания

1. Обследовано 95 близнецовых пар мужского пола по признаку гомосексуального поведения, из которых 44 были монозиготными и 51 пара – дизиготными. Конкордантными по этому признаку были 44 пары монозиготных и 13 пар дизиготных близнецов. Вычислить конкордантность по признаку гомосексуального поведения отдельно для каждой группы близнецов. Определите коэффициент наследуемости и роль генотипа в формировании данного признака.

2. Обследовано 65 пар однояйцевых (МЗ) близнецов и 87 пар двухяйцевых (ДЗ) близнецов. При опросе выяснилось, что в 63 парах МЗ близнецов одером болели оба, а среди ДЗ близнецов Одером болели оба в 82 парах. Вычислить конкордантность (сходство) в процентах отдельно от каждой группы близнецов. Определить, насколько изучаемый признак обусловлен генотипом, или факторами среды.

3. Зарегистрировано 48 пар однояйцевых (МЗ) близнецов и 38 пар дизиготных близнецов. При опросе выявлено, что в 38 парах однояйцевых близнецов шизофренией болели оба, а в группе ДЗ близнецов – оба болели шизофренией в 14 семьях. Вычислить конкордантность в процентах по этому признаку отдельно для каждой группы близнецов. Определить, насколько изучаемый признак обусловлен генотипом, или факторами среды.

Литература

1. Асанов, А.Ю. Медицинская генетика / А.Ю. Асанов, Н.П. Бочков, Н.А. Жученко. – М.: ГЭОТАР-мадиа, 2008. – 230 с.

2. Заяц, Р.Г. Основы общей и медицинской генетики / Р.Г. Заяц, И.В. Рачковская. – Минск: Вышэйшая школа, 2003. – 232 с.

3. Мастюкова, Е.М. Основы генетики. Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина. – М.: Владос, 2001. – 367 с.