

Учимся решать задачи

*(Решение задач по генетике
как метод формирования
ключевых компетенций)*

Символы:

- P – родительское поколение
- F1 - первое поколение потомков
- F2 – второе поколение потомков
- A – ген, отвечающий за доминантный признак
- a – ген, отвечающий за рецессивный признак
- ♀ - женская особь
- ♂ - мужская особь
- AA – гомозигота по доминантному гену
- aa – гомозигота по рецессивному гену
- Aa - гетерозигота



Дано:

A – карие

a – голубые

B – правша

b – левша

F₁ - ?

Решение:

P: ♂ AaBb^{левша} × ♀ aaBb^{голуб}

G: Ав, ав и аВ, ав

F₁ =

♀♂	Ав	ав
аВ	AaBb	aaBb
ав	Aabb	aabb

Ответ: AaBb – кареглазый правша

Aabb – кареглазый левша

aaBb – голубоглазый правша

aabb – голубоглазый левша

У человека ген, вызывающий гемофилию, рецессивен и находится в X-хромосоме, а альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У родителей, нормальных по этим признакам, родился сын альбинос и гемофилик. 1) Какова вероятность (%) того, что у их следующего сына проявятся оба аномальных признака? 2) Какова вероятность (%) рождения в этой семье здоровых дочерей?

Решение:

X^o - наличие гемофилии (рецессивен),

X – отсутствие гемофилии.

A – нормальный цвет кожи

a – альбинос.

Генотипы родителей: **Мать** - $X^oXaа$ **Отец** – $XYAa$.

Составим решетку Пеннета

$X^{\circ}XAa$	$\frac{1}{4} X^{\circ}A$	$\frac{1}{4} X^{\circ}a$	$\frac{1}{4} XA$	$\frac{1}{4} Xa$
$XUAa$				
$\frac{1}{4} XA$	1/16 дочь - носитель гемофилии нормальная кожа $X^{\circ}XAA$	1/16 дочь - носитель гемофилии и альбинизма $X^{\circ}XAa$	1/16 полностью здоровая дочь $XXAA$	1/16 здоровая дочь по гемофилии, носитель альбинизма $XXAa$
$\frac{1}{4} Xa$	1/16 дочь - носитель гемофилии и альбинизма $X^{\circ}XAa$	1/16 дочь - носитель гемофилии альбинос $X^{\circ}Xaa$	1/16 здоровая дочь по гемофилии, носитель альбинизма $XXAa$	1/16 здоровая дочь по гемофилии альбинос $XXaa$
$\frac{1}{4} YA$	1/16 сын-гемофилик нормальная кожа $X^{\circ}YAA$	1/16 сын-гемофилик носитель альбинизма $X^{\circ}YAa$	1/16 полностью здоровый сын $XUYA$	1/16 здоровый сын по гемофилии носитель альбинизма $XUYAa$
$\frac{1}{4} Ya$	1/16 сын-гемофилик носитель альбинизма $X^{\circ}YAa$	1/16 сын-гемофилик альбинос $X^{\circ}Yaa$	1/16 здоровый сын по гемофилии носитель альбинизма $XUYAa$	1/16 здоровый сын по гемофилии альбинос $XUYaa$

Ответ: вероятность проявления признаков альбинизма и гемофилии (генотип $X^{\circ}Yaa$) – у следующего сына - 6, 25%. Вероятность рождения здоровых дочерей – (генотип $XXAA$) – 6, 25%.

У человека отсутствие потовых желез зависит от рецессивного, сцепленного с полом гена. В семье отец и сын имеют эту аномалию, а мать здорова. 1) Какова вероятность (%), что сын унаследует вышеуказанный признак от отца? 2) Какова вероятность (%) рождения в этой семье дочери с отсутствием потовых желез?

Решение.

Гены:

X – отсутствие болезни

X^o - болезнь.

Так как признак сцеплен с X хромосомой, и болен сын, значит мать – носитель болезни (гетерозигота). Генотипы родителей и потомства:

Р	отец X^oY × мать X^oX			
Гаметы	X^o, Y	X^o, X		
F1	$X^o X^o$	$X^o X$	$X^o Y$	$X Y$

Расщепление: больных дочерей 25%, дочерей носителей 25%, больных сыновей 25%, здоровых сыновей 25%.

1) 25 %

2) 25 %.

Ген I, определяющий группу крови, находится в одной аутосоме с геном, влияющим на развитие ногтей, на расстоянии 10 морганид. Мужчина со 2 группой крови и дефектом ногтей (доминантный признак), у отца которого была первая группа крови и нормальные ногти, а у матери - вторая группа и дефект развития ногтей, женился на женщине с первой группой крови и нормальными ногтями. Определите вероятность (%) рождения у них ребёнка с первой группой крови и дефектом развития ногтей.

Введём обозначения генов (не забываем о том, что I^0 – рецессивный ген, I^A и I^B – доминантные):

I^0 – первая группа крови

I^A – вторая группа крови

I^B – третья группа крови

$I^A I^B$ – четвёртая группа крови

A – дефект ногтей

a – нормальные ногти (норма)

Установим генотипы родителей. У женщины первая группа крови и нормальные ногти – следовательно, её генотип $I^0 a // I^0 a$. Мужчина унаследовал от своей матери вторую группу крови (I^A) и дефект ногтей (A), а от отца (исходя из условия генотип его отца $I^0 a // I^0 a$) – рецессивные гены I^0 и a. Следовательно, генотип мужчины $I^A A // I^0 a$ – такое положение сцепленных генов называют **цис-положением**.

Записываем скрещивание. У женщины формируется один тип яйцеклеток ($I^0 a$), у мужчины – четыре типа сперматозоидов. Без кроссинговера у него формируются гаметы $I^A A$ и $I^0 a$ (некроссоверные), а в результате кроссинговера – $I^A a$ и $I^0 A$ (кроссоверные).

Расстояние между генами – 10 морганид, значит, кроссинговер между ними протекает с вероятностью 10%. Следовательно, общее количество кроссоверных гамет составляет 10% (каждой по 5%). Общее количество некроссоверных гамет: $100\% - 10\% = 90\%$ (каждой по 45%).

P: ♀ $\frac{I^0 a}{I^0 a}$ × ♂ $\frac{I^A A}{I^0 a}$

G: $\frac{I^0 a}{I^0 a}$; $\frac{I^A A}{I^0 a}$ $\frac{I^0 a}{I^0 a}$ $\frac{I^A a}{I^0 a}$ $\frac{I^0 A}{I^0 a}$

45% 45% 5% 5%

Некроссоверные гаметы Кроссоверные гаметы

F₁: $\frac{I^A A}{I^0 a}$ $\frac{I^0 a}{I^0 a}$ $\frac{I^A a}{I^0 a}$ $\frac{I^0 A}{I^0 a}$

II группа дефект 45% I группа норма 45% II группа норма 5% I группа дефект 5%

Популяционная генетика в первую очередь занимается выяснением механизмов микроэволюции. Главное начало, объединяющее особей в одну популяцию, – имеющаяся у них возможность свободно скрещиваться между собой – **панмиксия** (от греч. пан – все и миксис – смешивание). Панмиксия обеспечивает возможность постоянного обмена наследственным материалом. В результате формируется единый генофонд популяции. Важнейшая особенность единого генофонда – его внутренняя неоднородность.

Закон о частотах встречаемости генотипов в генофонде популяции был сформулирован независимо друг от друга английским математиком Дж.Харди и немецким генетиком Г.Вайнбергом.

Закон Харди-Вайнберга гласит:

В больших популяциях при условии свободного скрещивания и при отсутствии притока мутаций и отбора устанавливается равновесие частот генотипов, которое сохраняется из поколения в поколение.

Закон Харди-Вайнберга устанавливает математическую зависимость между частотами аллелей аутосомных генов и генотипов и выражается следующими формулами:

$$p_A + q_a = 1; \quad p_{AA}^2 + 2pq_{Aa} + q_{aa}^2 = 1,$$

где p_A – частота доминантного аллеля гена,

q_a – частота рецессивного аллеля гена,

p_{AA}^2 – частота особей, гомозиготных по доминантному аллелю,

$2pq_{Aa}$ – частота гетерозиготных особей,

q_{aa}^2 – частота особей, гомозиготных по рецессивному аллелю, то есть частота особей с рецессивным признаком,

$p_{AA}^2 + 2pq_{Aa}$ – частота особей с доминантным признаком,

$2pq_{Aa} + q_{aa}^2$ – частота особей, в генотипе которых имеется рецессивный аллель.

Способы выражения и расчета исходных частот аллелей и генотипов

Различные способы выражения частоты аллеля или генотипа

Расчет частоты, выраженной в долях единицы

- В исследуемой популяции 84 человека из 420 имели доминантный признак.
- В одной из популяций встречаемость людей с резус-положительной кровью (рецессивный признак) составляет 15 %.
- Встречаемость больных, страдающих фенилкетонурией, равна 10^{-4} .
- В европейских популяциях распространенность ахондроплазии составляет 0,02 на 1000 новорожденных.
- Алкаптонурия встречается с частотой 1 : 100 000.
- Изучаемый признак характеризуется неполной пенетрантностью, равной 30%, и встречается в популяции с частотой 0,09.

$$84 : 420 = 0,2$$

$$15 : 100 = 0,15$$

$$10^{-4} = 1 : 10000 = 0,0001$$

$$0,02 : 1000 = 0,00002$$

$$1 : 100\ 000 = 0,00001$$

$$0,09 : 0,3 = 0,3$$

У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой $1 / 20\ 000$. Определите частоту гетерозиготных носителей заболевания в районе.

Решение.

Альбинизм наследуется рецессивно.

Величина $1/20000$ - это q^2 .

Следовательно, частота гена a будет: $q = 1/20000 = 1/141$.

Частота гена p будет: $p = 1 - q$; $p = 1 - 1/141 = 140/141$.

Количество гетерозигот в популяции равно $2pq$.

$$2pq = 2 \times (140/141) \times (1/141) = 1/70.$$

Т.к. в популяции 20000 человек то число гетерозигот в ней $1/70 \times 20000 = 286$ человек.

Врожденный вывих бедра у человека наследуется как суточсомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой 6:10 000. Определите число гетерозиготных носителей гена врожденного вывиха бедра в популяции.

Решение.

Генотипы лиц, имеющих врожденный вывих бедра, AA и Aa (доминантное наследование).

Здоровые лица имеют генотип aa .

Из формулы $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ ясно, что число особей несущих доминантный ген равно $(p^2 + 2pq)$.

Однако приведенное в задаче число больных 6/10000 представляет собой лишь одну четвертую (25%) носителей гена A в популяции.

Следовательно, $p^2 + 2pq = (4 \times 6) / 10\ 000 = 24 / 10000$. Тогда q^2 (число гомозиготных по рецессивному гену особей) равно $1 - (24 / 10000) = 9976 / 10000$ или 9976 человек.

○ — женщина

□ — мужчина

↖ ↗ — пробанд

● — обладатели признаков

□ — брак

□ — поколение родителей

○ — сибсы (дети)

○ — повторный брак

— однайцевые близнецы

— двуяйцевые близнецы

— бесплодный брак

— близкородственный брак

— внебрачная связь

◆ — пол неизвестен

◐ ◑ — носители (гетерозиготы)

◉ ◐ — носители (гомозиготы)

⊠ ⊡ — умершие

— приёмная дочь

— брак мужчины с двумя женщинами

5 — общее количество детей

● — мертворождённый

