

Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего профессионального образования  
«Новосибирский Государственный Медицинский Университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ГБОУ ВПО НГМУ Минздрава России)

# Альбом по биологии для практических занятий (2 семестр)

ФИО

Факультет «\_\_\_\_\_» группа №\_\_

Преподаватель:

# Генетика

**Генетика** - это наука, изучающая механизмы и закономерности наследственности и изменчивости живых организмов, методы управления этими процессами.

**Основоположник генетики** – чешский ученый **Грегор Иоганн Мендель** (1822-1884).

**Дата рождения генетики** – 8 марта 1865г.

**Генетика человека** - раздел генетики, в котором изучается применение законов наследственности и изменчивости к человеку с учётом его специфических особенностей как биологического и социального существа.

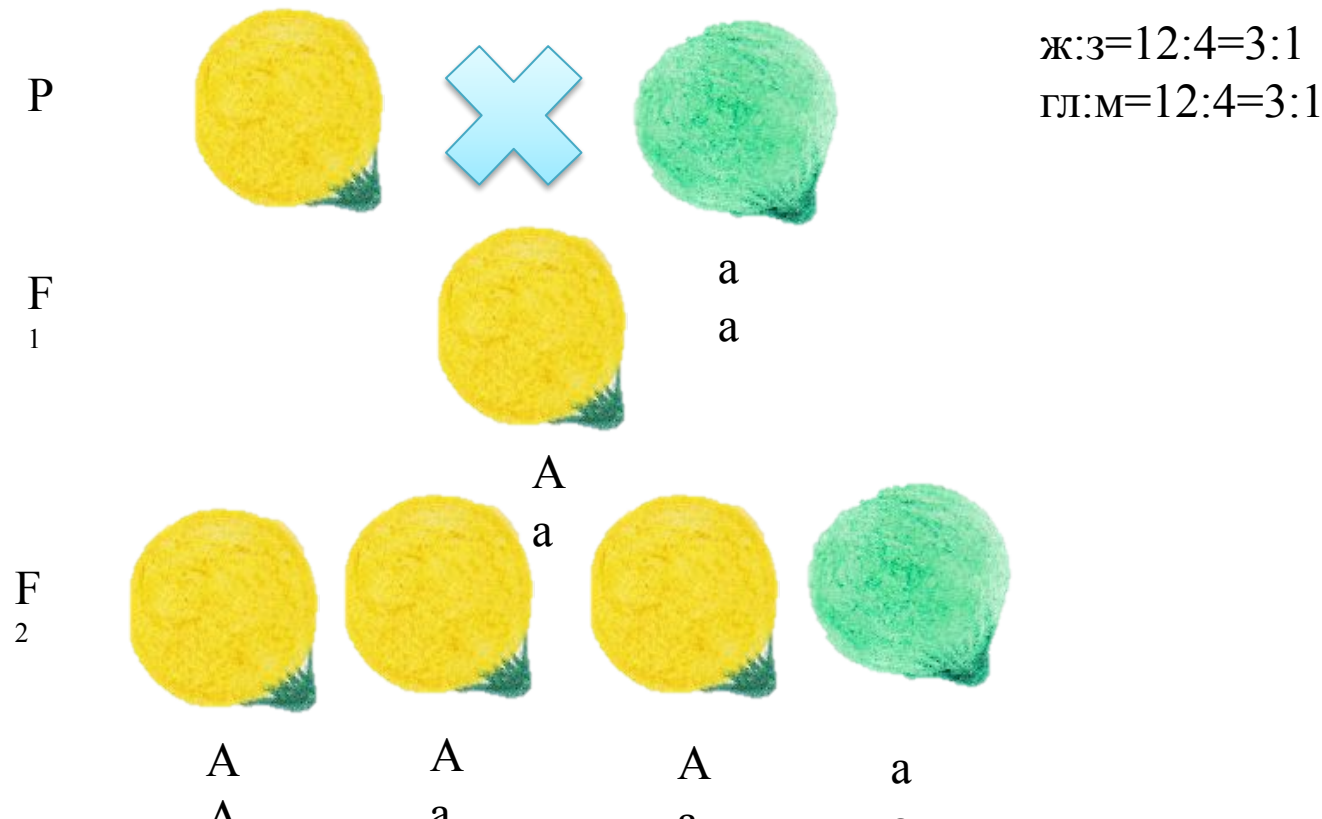
**Наследственность** - это свойство всех живых организмов передавать свои признаки и свойства из поколения в поколение.

**Изменчивость** - это свойство всех живых организмов приобретать в процессе индивидуального развития новые признаки.

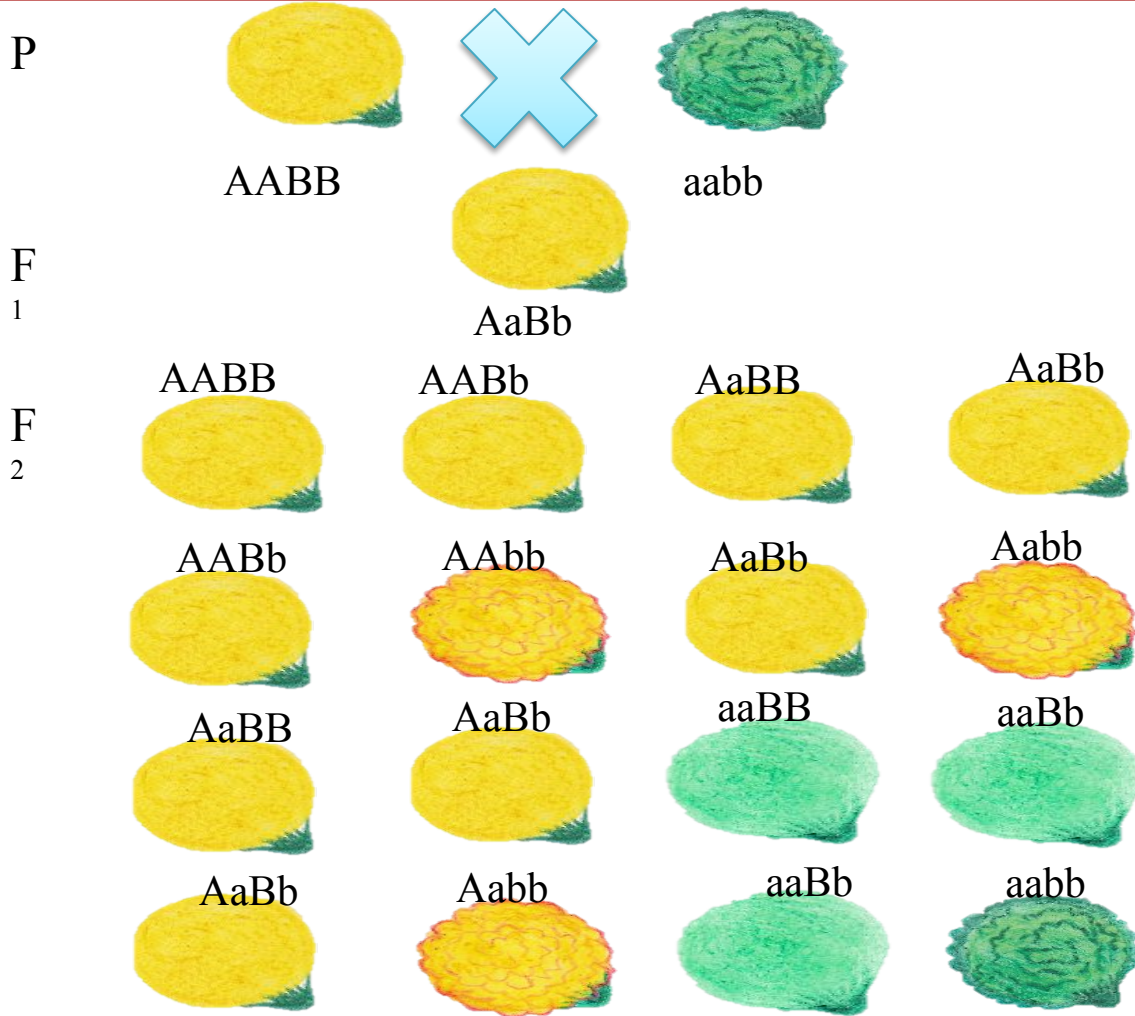
# Занятие №

## Тема: «Основные закономерности наследственности»

- Первый закон Менделя – закон единообразия гибридов первого поколения: при моногибридном скрещивании все потомство в первом поколении характеризуется единообразием по фенотипу и генотипу.
- Второй закон Менделя формулируется так: при скрещивании гибридов первого поколения их потомство дает расщепление в соотношении 3:1 при полном доминировании и в соотношении 1:2:1 при промежуточном наследовании (неполное доминирование).



При дигибридном скрещивании гены и признаки, за которые эти гены отвечают, сочетаются и наследуются независимо друг от друга. Этот вывод получил название закона независимого наследования признаков — третий закон Менделя. Третий закон дает простую формулу: наличие двух признаков и гетерозиготных особей — дает потомков с расщеплением по фенотипу в соотношении 9 : 3 : 3 : 1.



## Задача № 1

У человека ген длинных ресниц доминирует над геном коротких ресниц. Женщина с длинными ресницами, у отца которой были короткие ресницы, вступает в брак с мужчиной, имеющим короткие ресницы.

1. Сколько типов гамет образуется у мужчины?
2. Сколько типов гамет образуется у женщины?
3. Сколько разных генотипов может быть среди детей этой пары?
4. Какова вероятность, что ребенок в этой семье родиться с длинными ресницами?
5. Какова вероятность, что ребенок в этой семье родиться с короткими ресницами?

### Дано:

A – длинные ресницы

a – короткие ресницы

♀ – Aa (т.к. отец aa)

♂ → aa

### Решение

P: Aa x aa

G: A, a a

F<sub>1</sub>: Aa ; aa; Aa; aa

Ответ:

1. 1 тип гамет
2. 2 типа гамет
3. 2 разных генотипа
4. Ребенок с длинными ресницами – 50%
5. Ребенок с короткими ресницами – 50 %

## Задача №2

У собак висячее ухо доминирует над стоячим, черная окраска шерсти над коричневой. Скрещивались чистопородные черные собаки с висячими ушами с собаками, имеющими коричневую окраску шерсти и стоячие уши. Полученные гибриды скрещивались между собой и дали гибриды  $F_2$ .

1. Сколько разных генотипов должно получиться среди щенков  $F_2$ ?
2. Сколько разных фенотипов среди щенков  $F_2$ ?
3. Какая часть щенков  $F_2$  фенотипически должна быть похожа на гибрид  $F_1$ ?
4. Какая часть щенков  $F_2$  должна быть гомозиготна?
5. Какая часть щенков  $F_2$  должна быть с генотипом подобным генотипу  $F_1$ ?

### Дано:

A – висячее ухо

a – стоячее ухо

B – черная окраска

b – коричневая окраска

### Решение

P:        AАВВ            х        аавв

G:        АВ,Ав,аВ,ав            ав

$F_1$ :        Аавв

$F_2$ : G	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB(в/ч)	AABb(в/ч)	AaBB(в/ч)	AaBb(в/ч)
Ab	AABb(в/ч)	Aabb(в/к)	AaBb(в/ч)	Aabb(в/к)
aB	AaBB(в/ч)	AaBb(в/ч)	aaBB(с/ч)	aaBb(с/ч)
ab	AaBb(в/ч)	Aabb(в/к)	aaBb(с/ч)	Aabb(с/к)

### Ответ:

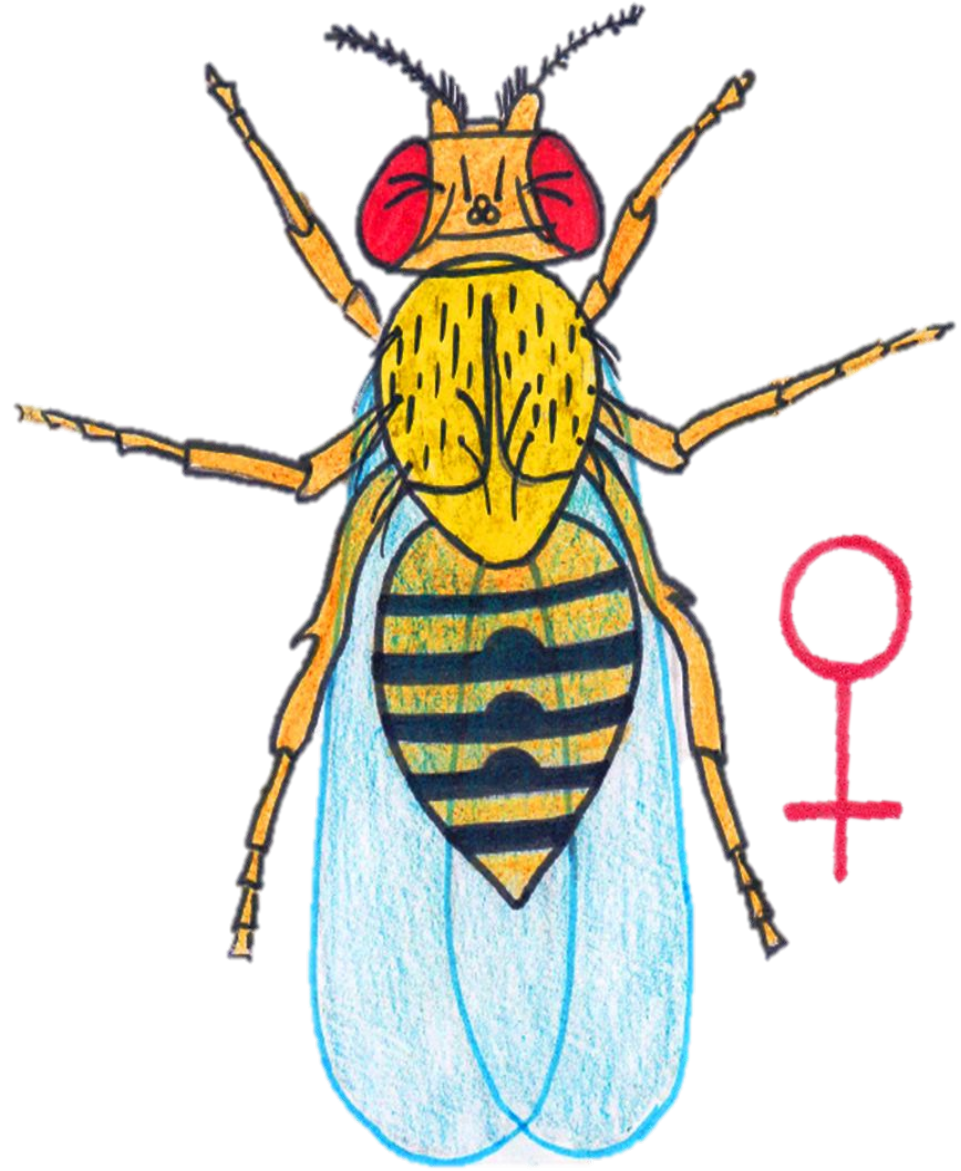
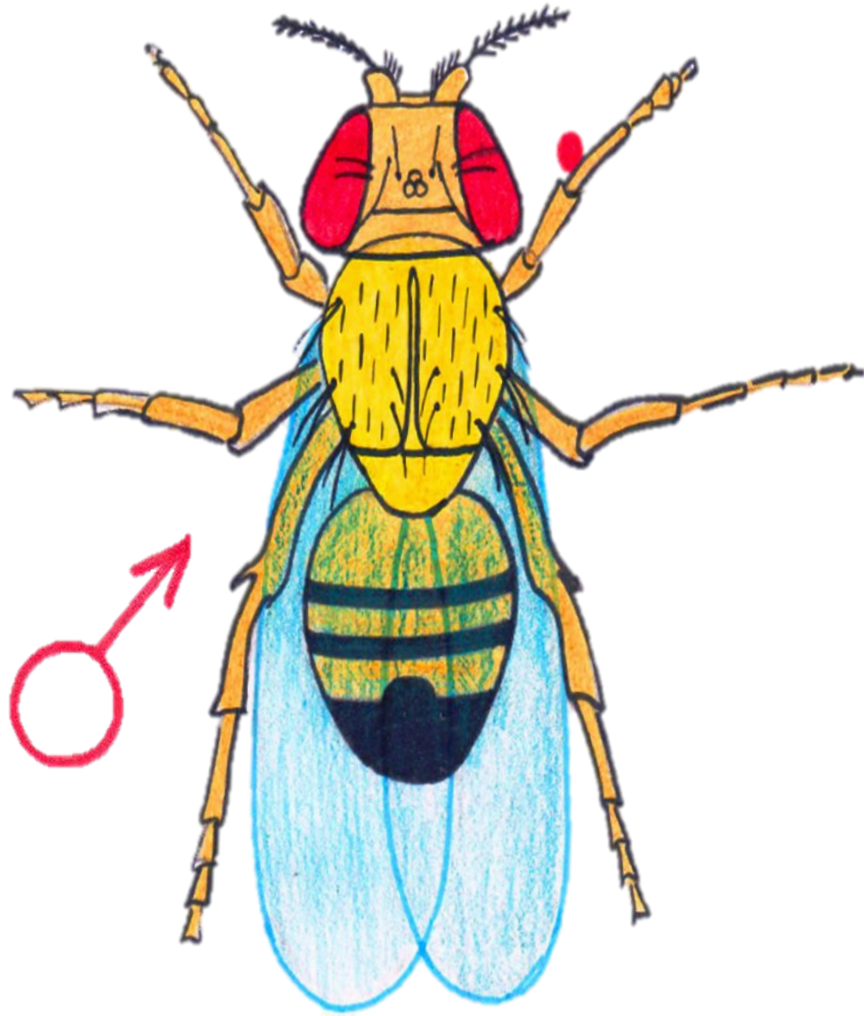
1. Среди щенков  $F_2$  9 различных генотипов.(AABB, AABb, AaBB, AaBb, Aabb, AaBb, aaBB, aaBb, aabb)
2. Среди щенков  $F_2$  4 разных фенотипа(в/ч, в/к, с/ч, с/к)
3. 9 из 16 щенков  $F_2$  фенотипически похожи на гибрид  $F_1$
4. 4 из 16 щенков  $F_2$  гомозиготны
5. 4 из 16 щенков  $F_2$  имеет генотип подобный генотипу  $F_1$

## Занятие №

### Тема: «Множественный аллелизм»

- Тело нормальной мушки серо-коричневого цвета, величиной около 3мм. Глаза ярко-красные, расположены по бокам головы. Крылья плоские, в спокойном состоянии расположены вдоль тела, одно крыло налегает на другое, выступают за брюшко на 1/3.
- Самки крупнее самцов, имеют заостренное на конце брюшко с хорошо заметными пигментными кольцами.
- Самцы мельче самок, имеют более узкое, лишенное заостренного конца брюшко. Пигментные кольца самцов на конце брюшка сливаются в единое пятно. Но главный отличительный признак самцов - наличие копулятивного аппарата в нижней оконечности брюшка и гребешков на проксимальных члениках лапок передних ног (гребешки видны только при достаточном увеличении).

# *Drosophila melanogaster*





## Задача №1

В семье первый ребенок родился с первой группой крови, второй ребенок с четвертой группой крови.

- Определить генотипы родителей и возможные генотипы детей в этой семье.

Дано:

$F_1$ : 1)  $Y^A Y^B$

2)  $Y^0 Y^0$

Решение

P:  $Y^A Y^0$  x  $Y^B Y^0$

G:  $Y^A; Y^0$   $Y^B; Y^0$

$F_1$ :  $Y^0 Y^0, Y^A Y^0, Y^B Y^0, Y^A Y^B$

Ответ:

- P:  $Y^A Y^0, Y^B Y^0$

- I, II, III, IV

## Задача №2

У человека глухонемота наследуется как аутосомный рецессивный признак. Определить вероятность рождения глухонемого ребенка с I группой крови, если известно, что родители фенотипически здоровы, но обе бабушки будущего ребенка были глухонемыми и имели I группу крови. Один из родителей имеет III, а другой – II группу.

### Дано:

A – норма

a – глухонемота

P: ♀ -  $I^B I^0 Aa$

♂ -  $I^A I^0 Aa$

Найти вероятность рождения  $I^0 I^0 aa$  - ?

### Решение:

P:  $I^B I^0 Aa \times I^A I^0 Aa$

G:  $(I^B A)$      $(I^A A)$

$(I^B a)$      $(I^A a)$

$(I^0 A)$      $(I^0 A)$

$(I^0 a)$      $(I^0 a)$

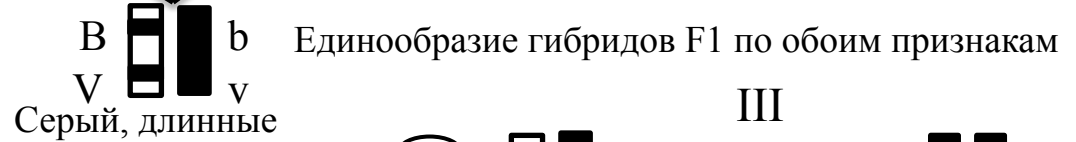
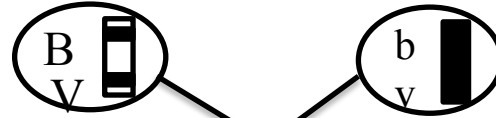
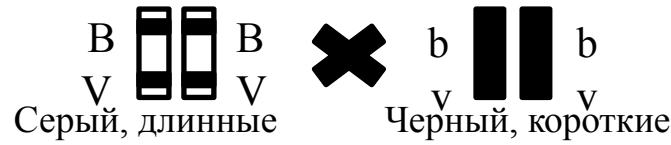
$F_1$ :  $I^0 I^0 aa$

**Ответ:** вероятность рождения  $I^0 I^0 aa$  равна  $1/16=6,25\%$

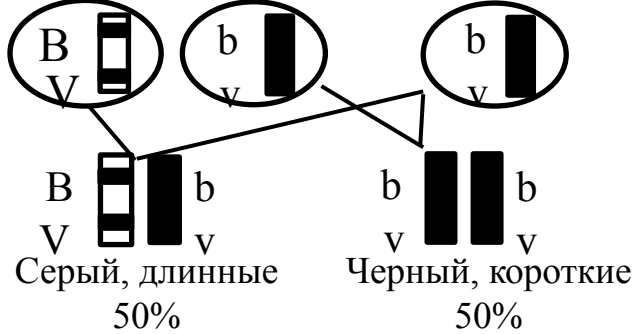
# Занятие №

## Тема: «Хромосомная теория наследственности. Законы сцепления признаков»

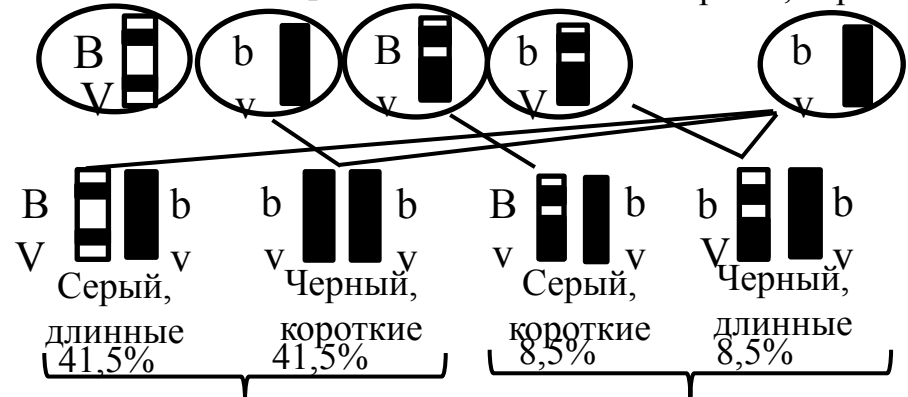
P



II



III



Некроссоверное

Кроссоверное

ПОТОМСТВО



Хромосома, несущая доминантные аллели генов



Хромосома, несущая рецессивные аллели генов

V Аллель черного цвета тела

B Аллель серого цвета тела

b Аллель нормальной длины крыльев

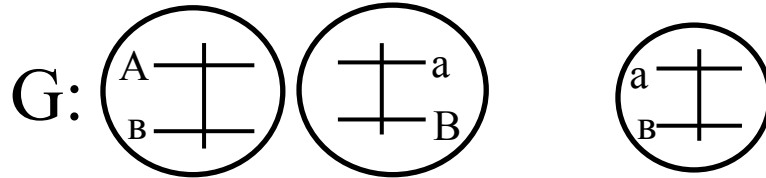
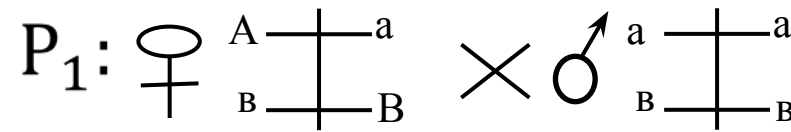
v Аллель коротких крыльев

## Задача №1

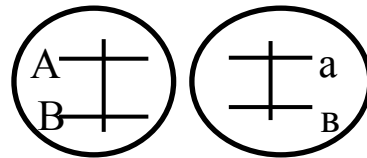
Альбинизм и фенилкетонурия наследуются аутосомно-рецессивно. Гены сцеплены и находятся на расстоянии 7 см. В семье мама здорова по этим признакам, но известно, что ее мама страдала фенилкетонурией, а ее отец был альбиносом. Муж у нее альбинос и страдает фенилкетонурией. Определить вероятность рождения здорового мальчика в этой семье.

Дано:  
 А-норма  
 а-альбинизм  
 В-норма  
 в-фенилкетонурия

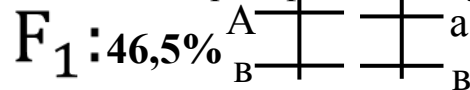
♂ здоровый-?



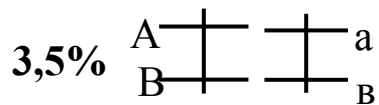
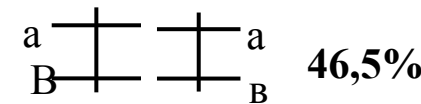
**Кроссинговер**



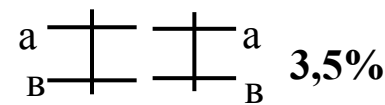
Норма/фенилкетонурия



Альбинизм/норма



Здоровый



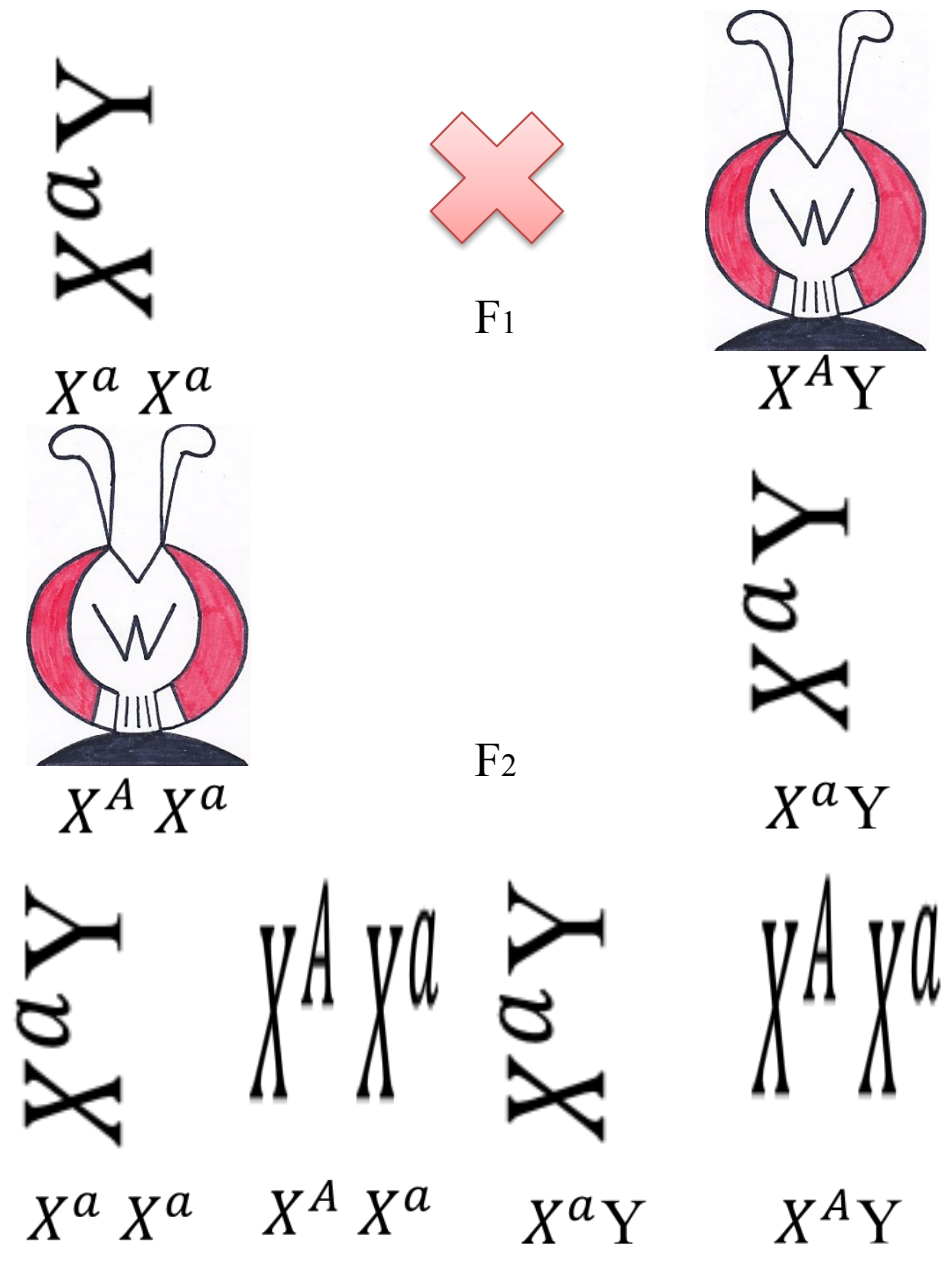
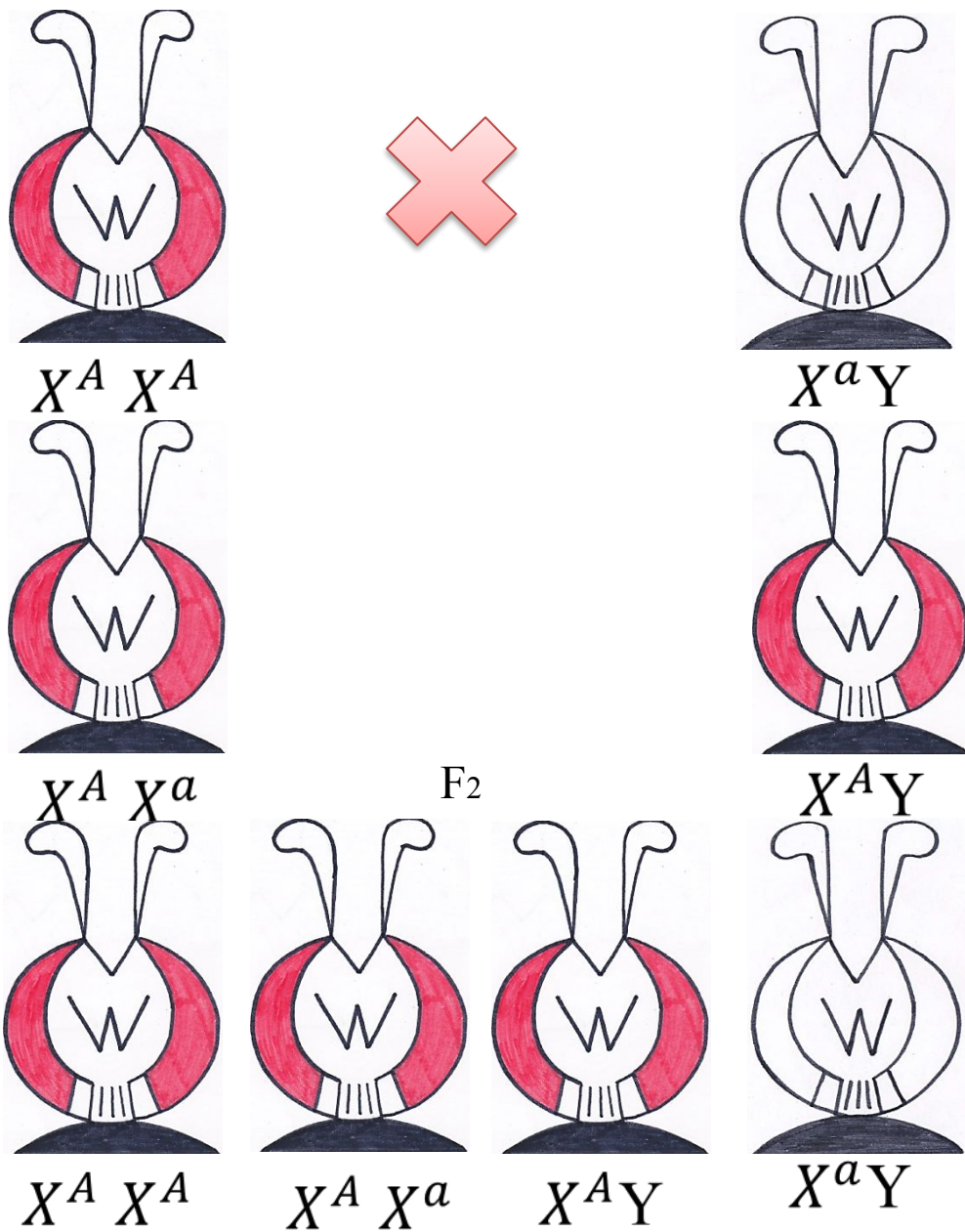
Альбинизм/фенилкетонурия

$\frac{3,5\%}{2} = 1,75\%$  Вероятность рождения здорового мальчика

Ответ: 1,75%

# Занятие №

## Тема: «Сцепленное с полом наследование. Опыт Морган.»



### Задача №1

Голубоглазая женщина и кареглазый мужчина вступают в брак. Первый ребенок в семье голубоглазый мальчик, страдающий гемофилией. Определить вероятность рождения голубоглазого здорового мальчика в этой семье.

#### Дано:

A – кареглазый

a – голубоглазый

$X^H$ -норма

$X^h$ -гемофилия

Найти:  $aaX^hY$ -?

#### Решение:

$$\begin{array}{l} P: \quad \text{♀ } aaX^HX^h \quad \times \quad \text{♂ } AaX^HY \\ G: \quad \begin{array}{l} aX^H, aX^h \\ aX^H, aX^h \end{array} \quad \times \quad \begin{array}{l} AX^H, AY, aX^H, aY \end{array} \end{array}$$

Ответ:  $2/16 = 1/8 = 12.5\%$ :  $aaX^HY$

### Задача №2

У человека дальтонизм (одна из форм цветовой слепоты) обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Женщина с нормальным зрением, отец которой был дальтоником, вступает в брак с нормальным мужчиной.

- Какова вероятность рождения в семье сына-дальтоника?

#### Дано

$X^D$  - нормальное цветовое зрение

$X^d$  - дальтонизм

P:  $X^DX^d$

$X^DY$

#### Решение

$$\begin{array}{l} P: \quad \text{♀ } X^DX^d \quad \times \quad \text{♂ } X^DY \\ G: \quad \begin{array}{l} X^D, X^d \\ X^D, Y \end{array} \end{array}$$

$F_1$ :  $X^DX^D$  - норма, девочка

$X^DX^d$  - норма, девочка

$X^DY$  - норма, мальчик

$X^dY$  - дальтонизм, мальчик

Ответ: вероятность рождения сына-дальтоника  
25 %.

- **Пренатальная диагностика** -область медицины, которая занимается дородовым выявлением различных патологических состояний плода, в том числе, диагностикой врожденных пороков развития (ВПР) и наследственных заболеваний (НЗ).

### Методы пренатальной диагностики:

- **Неинвазивные** — т.е. не предусматривают хирургического вторжения в полость матки.
- **Инвазивные** — т.е. предполагают хирургическое вторжение в полость матки с целью взятия плодного материала для последующего лабораторного исследования.

Задачи пренатальной диагностики как одного из разделов медико-генетической службы включают:

- Предоставление будущим родителям исчерпывающей информации о степени риска рождения больного ребенка.
- В случае высокого риска предоставление информации о возможности прерывания беременности и последствиях принятого родителями решения - родить больного ребенка или прервать беременность.
- Обеспечение оптимального ведения беременности и ранней диагностики внутриутробной патологии.

# Методы дородовой диагностики

```
graph TD; A[Методы дородовой диагностики] --> B[Предимплантационная диагностика]; A --> C[Неинвазивные методы]; A --> D[Инвазивные методы];
```

## Предимплантационная диагностика

## Неинвазивные методы:

- Ультразвуковое исследование (во все сроки)
- ХГЧ, альфа-фетопротеин и эстриол в крови матери (1 и 2 триместры)

## Инвазивные методы (есть риск прерывания беременности):

- Биопсия хориона (10-11 нед.)
- Амниоцентез (16 – 17 нед.)
- Кордоцентез и плацентоцентез (после 20 нед.)

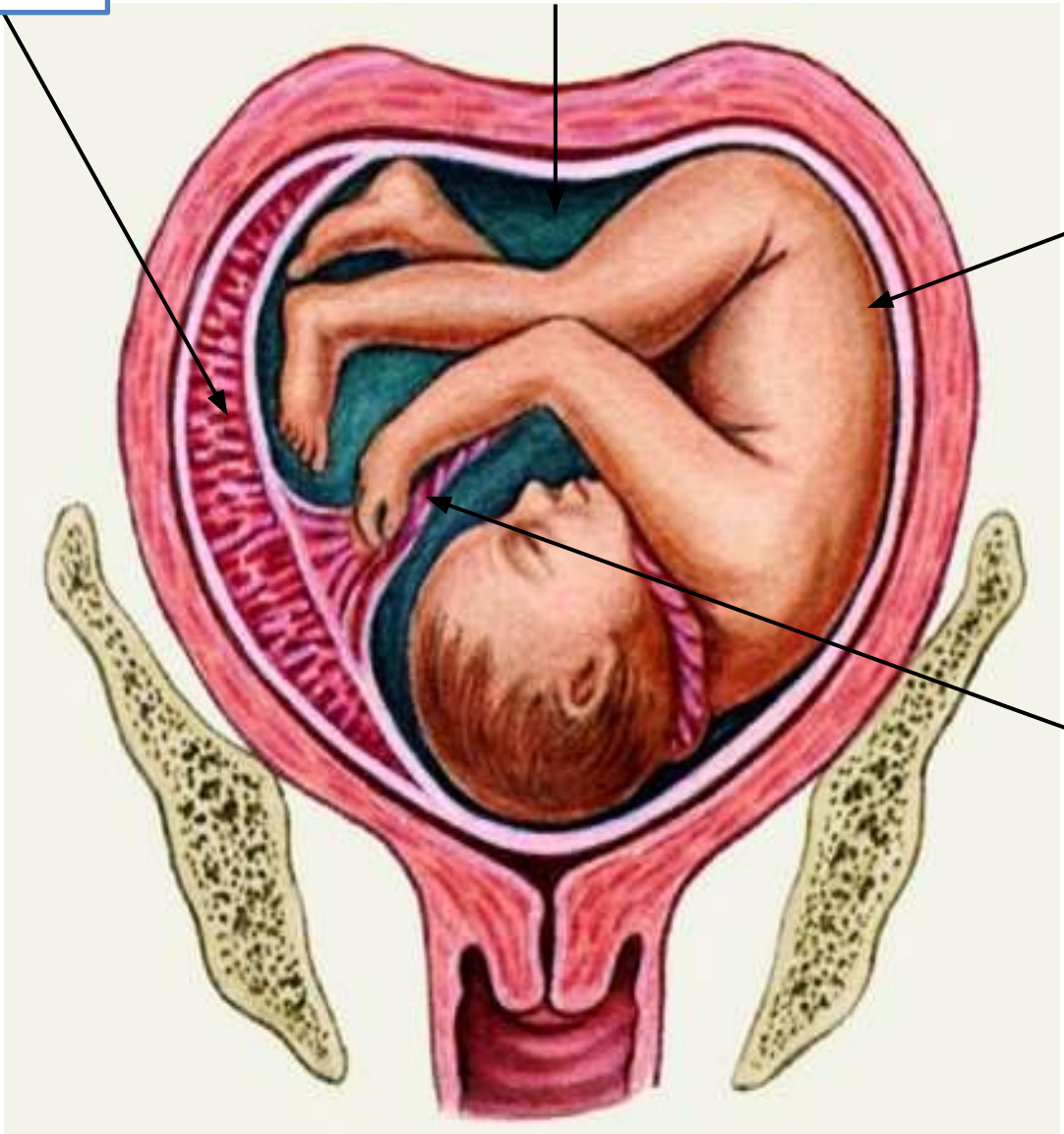


Плацентоцентез – биопсия  
ткани плаценты

Амниоцентез – взятие  
околоплодных вод

Биопсия кожи

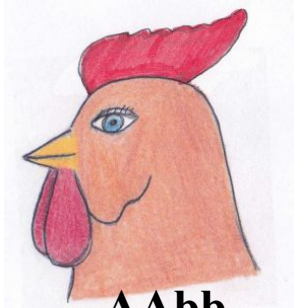
Кордоцентез –  
взятие крови из  
пупочной вены



- **Предимплантационная генетическая диагностика (ПГД)** — диагностика генетических заболеваний у эмбриона человека перед имплантацией в слизистую оболочку матки, то есть до начала беременности. Обычно для анализа проводится биопсия одного бластомера у эмбриона, находящегося на стадии дробления (4-10 бластомеров).
- **Биопсия хориона** – данный метод проводится до 12 недели беременности. Суть метода: под контролем УЗИ аспирируется очень небольшое количество ткани хориона, имеющей плодное происхождение.
- **Плацентобиопсия** –это малое оперативное вмешательство, позволяющее получить микроскопические кусочки тканей плаценты. Показание: исключить грубую генетическую патологию плода.
- **Амниоцентез** — пункция плодного пузыря с целью получения околоплодных вод. Амниоцентез проводят обычно на 15-16 неделе беременности. Околоплодная жидкость исследуется на предмет выявления моногенной и хромосомной патологии плода.
- **Кордоцентез** –пункция сосудов пуповины плода под контролем УЗИ с целью получения крови плода. Выполняют после 20-й недели беременности под наркозом. Взятая из пуповины кровь оценивается цитогенетическим, молекулярно-генетическим и биохимическим методами.
- **УЗИ-скрининг** беременности – это проведение исследования по определенной схеме. Данный метод диагностики должен проводиться абсолютно каждой женщине, готовящейся стать мамой. Только качественное УЗИ может с большой степенью достоверности выявить или исключить у плода врожденные пороки развития.

## Межаллельные взаимодействия

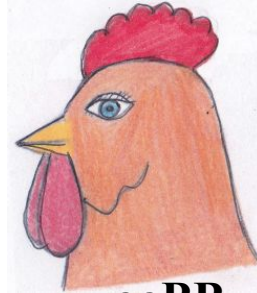
P



AA bb

Розовидный

X



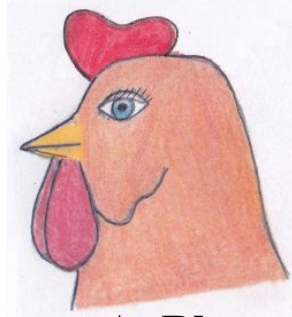
aa BB

Гороховидный

Комплементарное  
взаимодействие генов

Форма гребней у кур

F<sub>1</sub>



Aa Bb

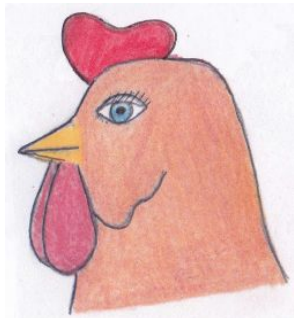
Ореховидный

Расщепление в F<sub>2</sub>

**9 : 3 : 3 : 1**

(9:6:1; 9:7)

F<sub>2</sub>

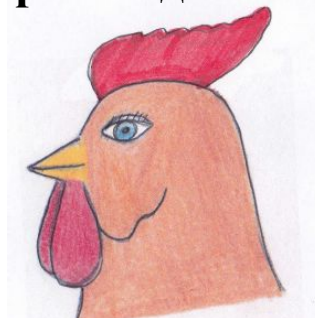


Ореховидный

(AABB, AABb, AaBB, AaBb)

aBb)

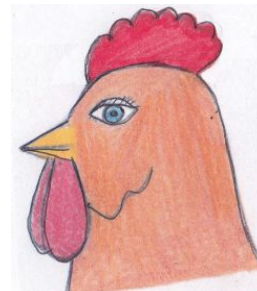
9/16



Розовидный

(Aa bb)

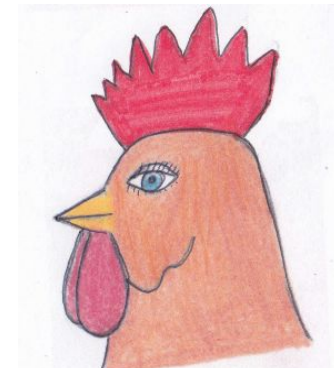
3/16



Гороховидный

(aa BB)

3/16



Листовидный

(aa bb)

1/16

**P**



**AABB**  
белая

**X**



**aabb**  
зеленая

Доминантный эпистаз  
Окраска тыквы

**F<sub>1</sub>**



**AaBb**  
белая



**AaBb**  
белая

Расщепление в  $F_2$   
**12 : 3 : 1**  
(13:3)

**F<sub>1</sub>**



**AaBb**  
белая

**X**

**F<sub>2</sub>**



**Белая**  
(AABB, AABb, AaBB, AaBb,  
Aabb, Aabb)  
12/16



**Желтая**  
(aaBB, aaBb)  
3/16



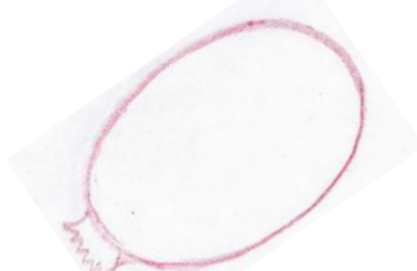
**Зеленая**  
(aabb)  
1/16

**P**



$A_1A_1A_2A_2$   
красное

**X**



$A_1a_1a_2a_2$   
белое

Полимерия  
Окраска зерен пшеницы

**F<sub>1</sub>**



$A_1a_1A_2a_2$   
розовое

Расщепление в  $F_2$   
**1 красное :**  
**4 темно-розовые :**  
**6 розовые :**  
**4 светло-розовые :**  
**1 белое**  
(1:14:1; 15:1)

**F<sub>1</sub>**



$A_1a_1A_2a_2$   
розовое

**X**



$A_1a_1A_2a_2$   
розовое

**F<sub>2</sub>**



Красное  
( $A_1A_1A_2A_2$ )  
1/16



Темно-розовое  
( $A_1A_1A_2a_2, A_1a_1A_2A_2$ )  
4/16



Розовое  
( $A_1A_1a_2a_2, A_1a_1A_2a_2, a_1a_1A_2A_2$ )  
6/16



Светло-розовое  
( $A_1a_1a_2a_2, a_1a_1A_2a_2$ )  
4/16



Белое  
( $a_1a_1a_2a_2$ )  
1/16

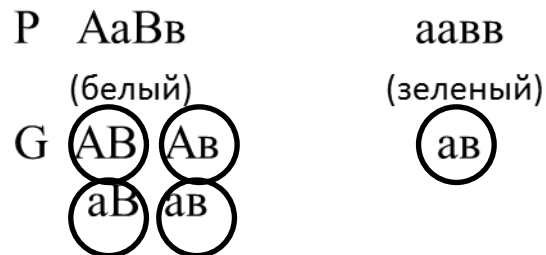
## Задача №1

Скрещивались белоплодный сорт тыквы с зеленоплодным. Растения в  $F_1$  оказались белоплодными, а в  $F_2$  получилось 240 белоплодных, 60 желтоплодных, 20 зеленоплодных.

1. Сколько разных генотипов среди белоплодных растений в  $F_2$ ?
2. Сколько белоплодных растений в  $F_2$  полностью гомозиготны?
3. Сколько растений в  $F_2$  имеют такой же генотип, как в  $F_1$ ?
4. Сколько разных генотипов среди желтоплодных растений в  $F_2$ ?
5. Сколько разных генотипов получится от возвратного скрещивания гибрида  $F_1$  с зеленоплодным сортом?

### Решение:

1. 6: ААВВ; ААВв; АаВВ; АаВв; ААвв; Аавв.
2. 2: ААВВ; ААвв.
3. 4.
4. 2: ааВВ; ааВв.
5. 4.



F<sub>2</sub> АаВв; Аавв; ааВв; аавв (4 разных генотипа)  
(белый) (белый) (желтый) (зеленый)

**Ответ:** 1 – 6, 2 – 2, 3 – 4, 4 – 2, 5 – 4.

В медицинской практике иногда появляется необходимость установить количественные соотношения людей с различными генотипами по одному аллелю, включающему патологический ген, или частоту встречаемости этого гена среди населения.

Вычисления ведутся в соответствии с положением закона **Кастла-Харди-Вайнберга**.

Этот закон разработан для популяций, которые отвечают следующим условиям:

- Свободный подбор пар
- Отсутствие притока генов за счет мутаций
- Отсутствие оттока генов за счет отбора
- Равная плодовитость гомозигот и гетерозигот

Некоторые авторы считают, что в человеческих популяциях отток патологических генов в результате гибели особей компенсируется притоком их за счет мутаций. Они считают, что закон **Кастла-Харди-Вайнберга** вполне пригоден для анализа крупных популяций, где нет тенденций подбора пар с соответствующими генотипами или идет свободное скрещивание.

Сумма генов одного аллеля в данной популяции является величиной постоянной **const**.

$$p+q=1$$

Где **p**-частота доминантных генов аллеля А,

**q**-частота рецессивных генов того же аллеля а.

Обе величины могут быть выражены в долях единицы или в процентах, тогда **p+q=100%**

Сумма генотипов одного аллеля в данной популяции также величина постоянна:

$$p^2+2pq+q^2=1.$$

Где **p<sup>2</sup>**-частота гомозиготных особей по доминантному гену(генотип АА)

**q<sup>2</sup>**-частота гомозиготных особей по рецессивному гену(генотип аа)

Значение **p** и **q** также могут быть выражены в долях единицы.



## Задача №1

Алкаптонурия наследуется по аутосомно-рецессивному типу. При скринировании 2000 жителей племени Овамбо (Ангола) признаки алкаптонурии обнаружены у 80 человек. Определите генетическую структуру популяции в отношении этого признака. Найдите вероятность рождения в этой популяции больного ребёнка от здоровых родителей.

### Дано:

A – норма

a – алкаптонурия

$N_{aa} = 80$

$N = 2000$

$p^2(AA)$  - ?

$2pq(Aa)$  - ?

$q^2(aa)$  - ?

aa - ?

### Решение:

$$q^2 = 80/2000 = 0,04 (aa) 4\%$$

$$q = \sqrt{0,04} = 0,2$$

$$p = 1 - q = 1 - 0,2 = 0,8$$

$$p^2 = 0,8^2 = 0,64 (AA) 64\%$$

$$2pq = 2 * 0,2 * 0,8 = 0,32 (Aa) 32\%$$

Проверка:  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

$$0,64 + 0,32 + 0,04 = 1$$

$P \begin{matrix} \text{♀} \\ \text{♂} \end{matrix} Aa \times Aa$

G  $\begin{matrix} \text{A} & \text{a} & & \text{A} & \text{a} \end{matrix}$

$F_1$  AA, Aa, Aa, aa

$$\frac{0,32 * 0,32}{4} * 100\% = 2,56\%$$

**Ответ:** AA – 64%; aa – 4%; Aa – 32%. Вероятность рождения в данной популяции больного ребёнка от здоровых родителей = 2,56%.

## Задача №2

При обследовании 10000 старообрядцев Республики Алтай у 484 из них был обнаружен признак леворукости (аутосомно-рецессивное наследование). Определите генетическую структуру данной популяции по этому признаку. Найдите вероятность рождения в этой популяции леворукого ребёнка от праворуких родителей.

### Дано:

A – праворукость

a – леворукость

$N_{aa} = 484$

$N = 10000$

$p^2(AA)$  - ?

$2pq(Aa)$  - ?

$q^2(aa)$  - ?

aa - ?

### Решение:

$$q^2 = 484/10000 = 0,0484 (aa) 4,84\%$$

$$q = \sqrt{0,0484} = 0,22$$

$$p = 1 - q = 1 - 0,22 = 0,78$$

$$p^2 = 0,78^2 = 0,6084 (AA) 60,84\%$$

$$2pq = 2 * 0,22 * 0,78 = 0,3432 (Aa) 34,32\%$$

Проверка:  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

$$0,6084 + 0,3432 + 0,0484 = 1$$

P ♀ Aa × ♂ Aa

G  $\begin{matrix} \text{A} & \text{a} \\ \text{A} & \text{a} \end{matrix}$

$F_1$  AA, Aa, Aa, aa

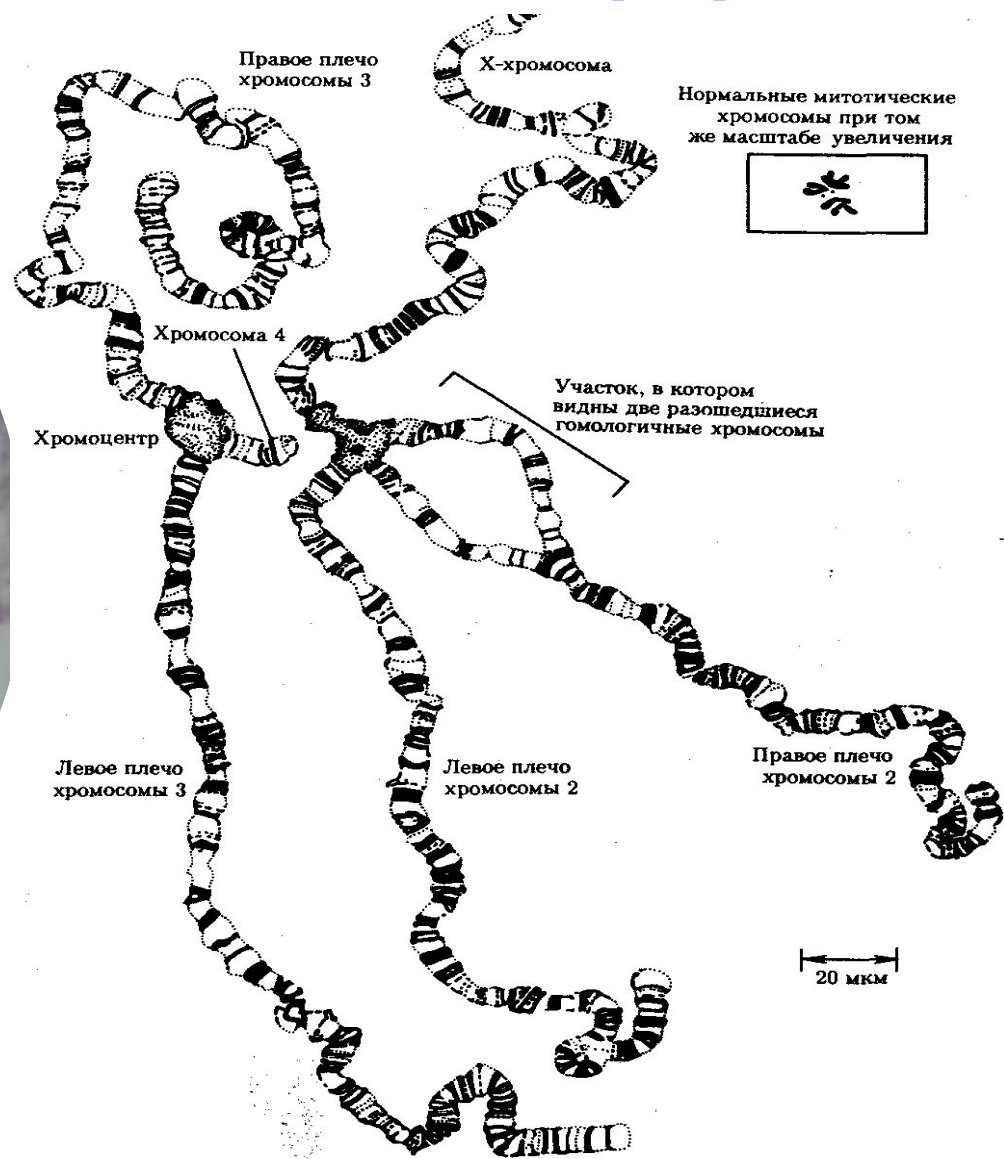
$$\frac{0,3432 * 0,3432}{4} * 100\% = 2,94\%$$

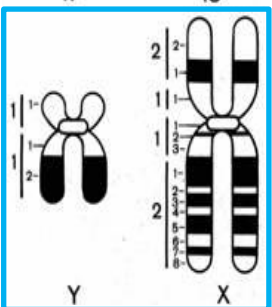
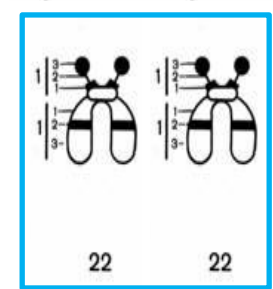
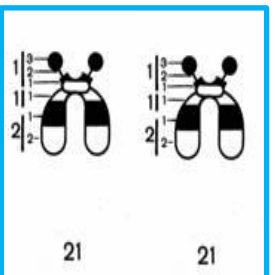
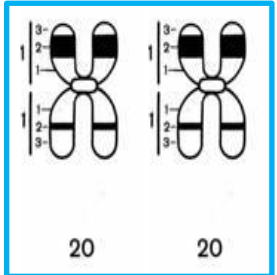
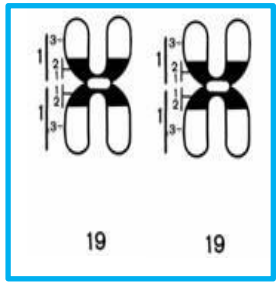
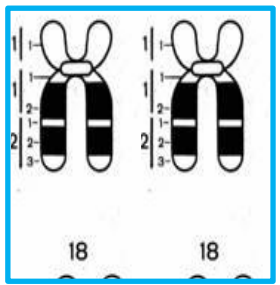
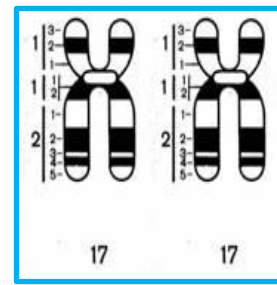
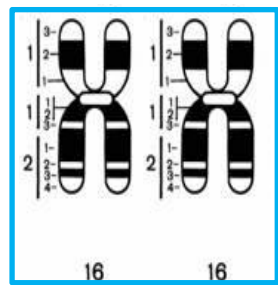
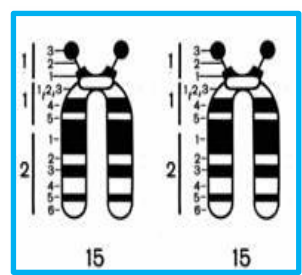
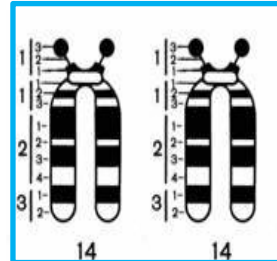
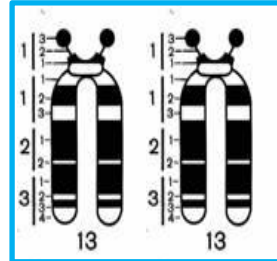
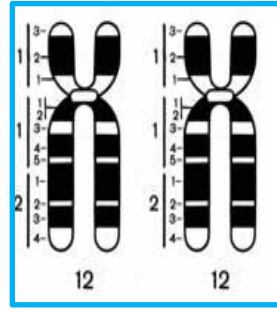
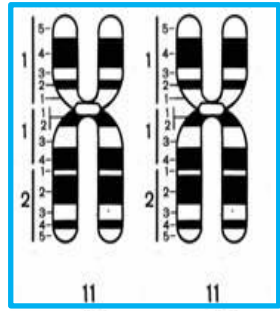
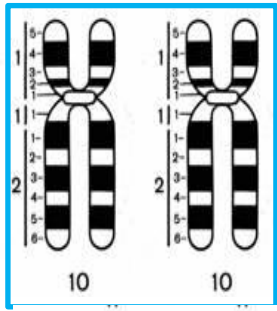
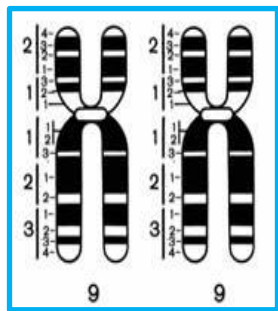
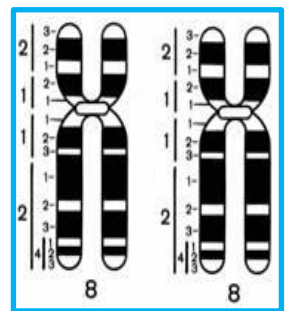
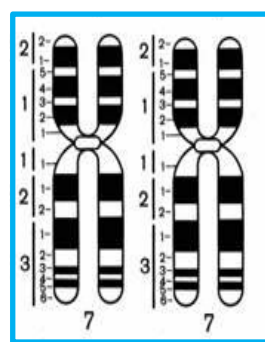
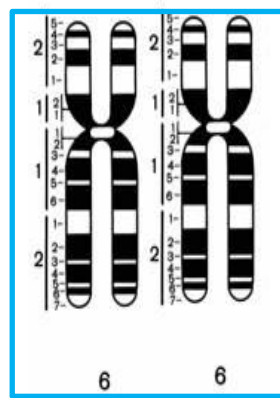
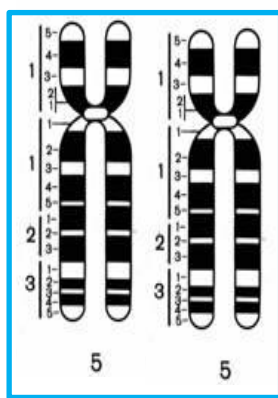
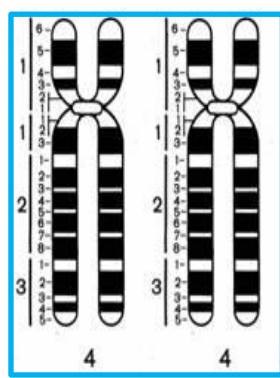
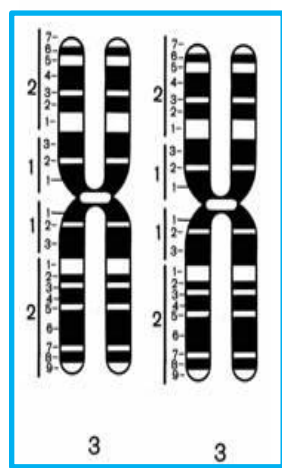
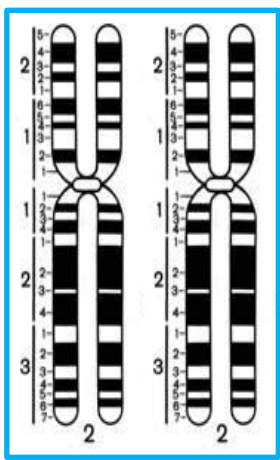
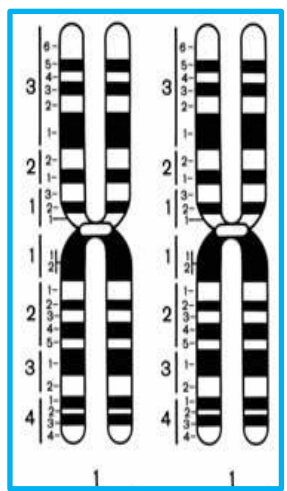
**Ответ:** AA – 60,84%; aa – 4,84%; Aa – 34,32%. Вероятность рождения в данной популяции леворукого ребёнка от праворуких родителей = 2,94%.

# Занятие №

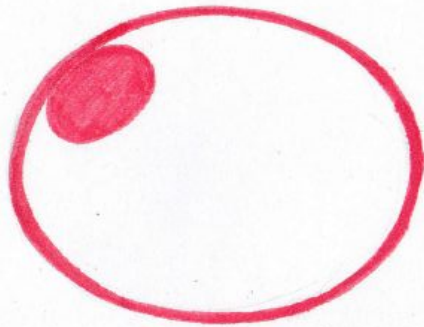
## Тема: «Кариотип»

### Полный набор политенных хромосом из клетки слюнной железы дрозофилы

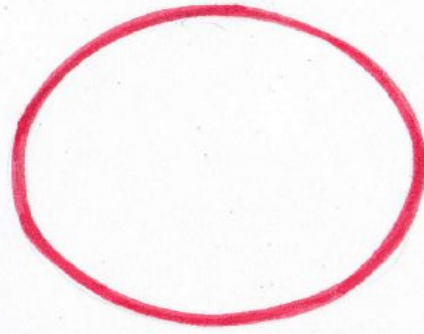




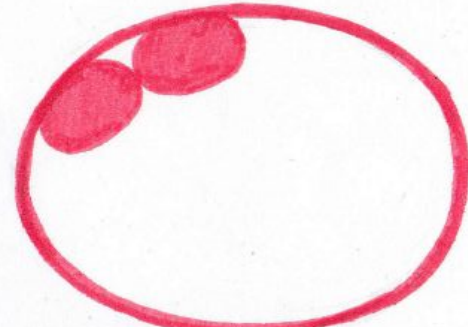
Экспресс – диагностика пола



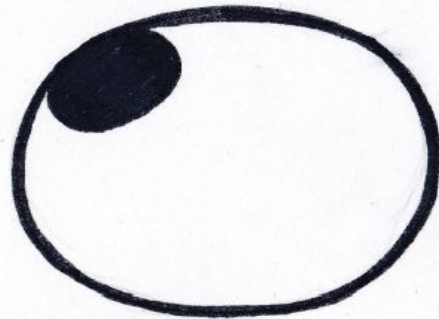
XX



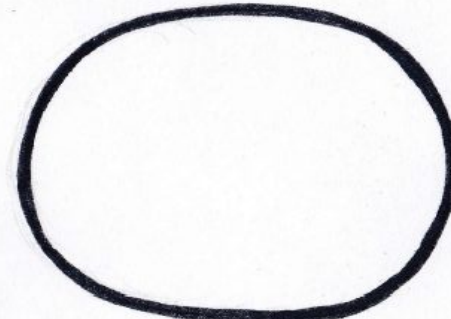
X0



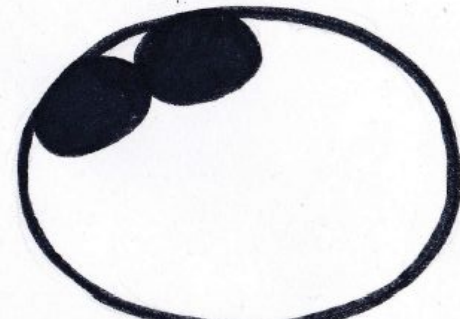
XXX



XXY

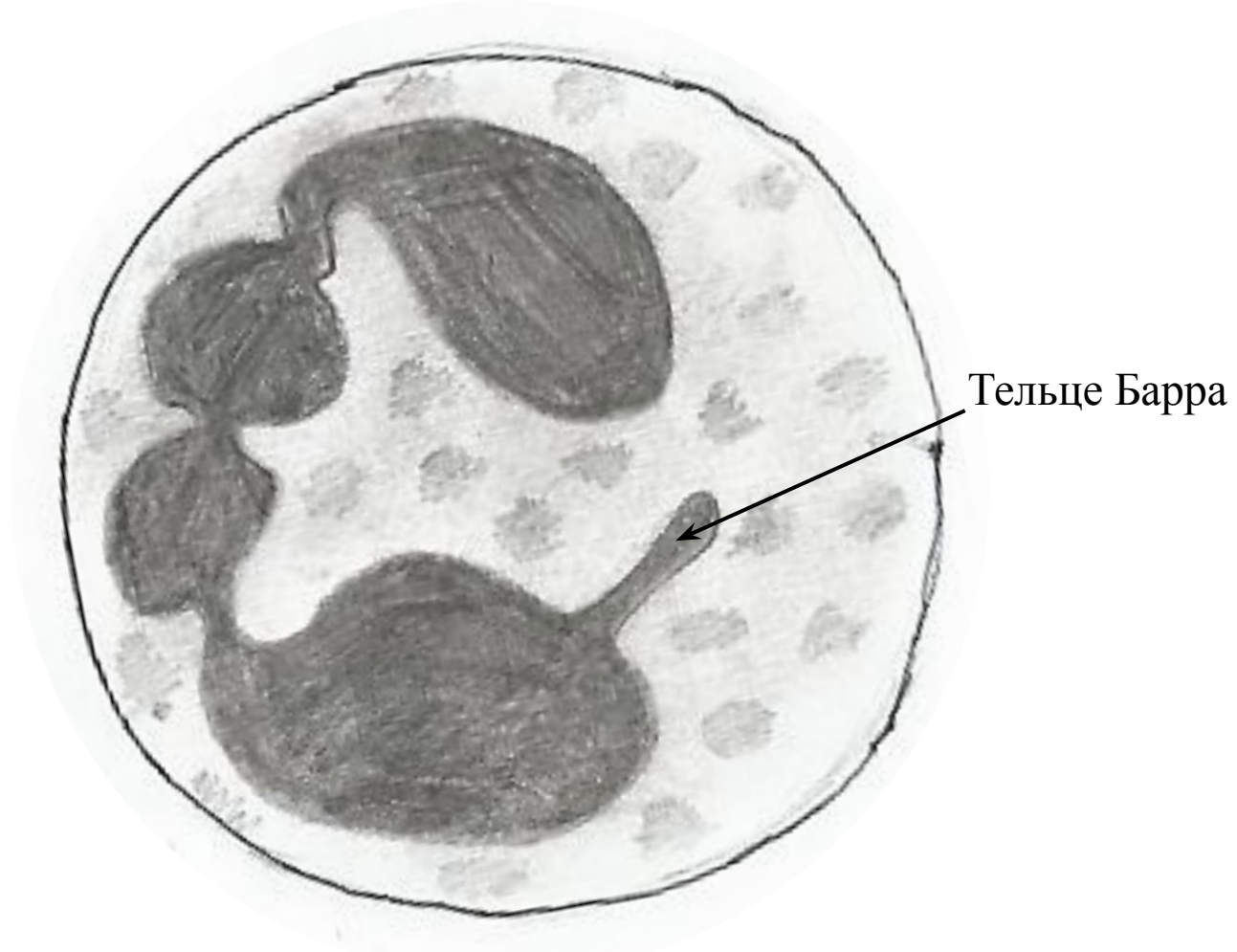


XY



XXXY

Тельца Барра в сегментоядерном  
нейтрофиле женского организма

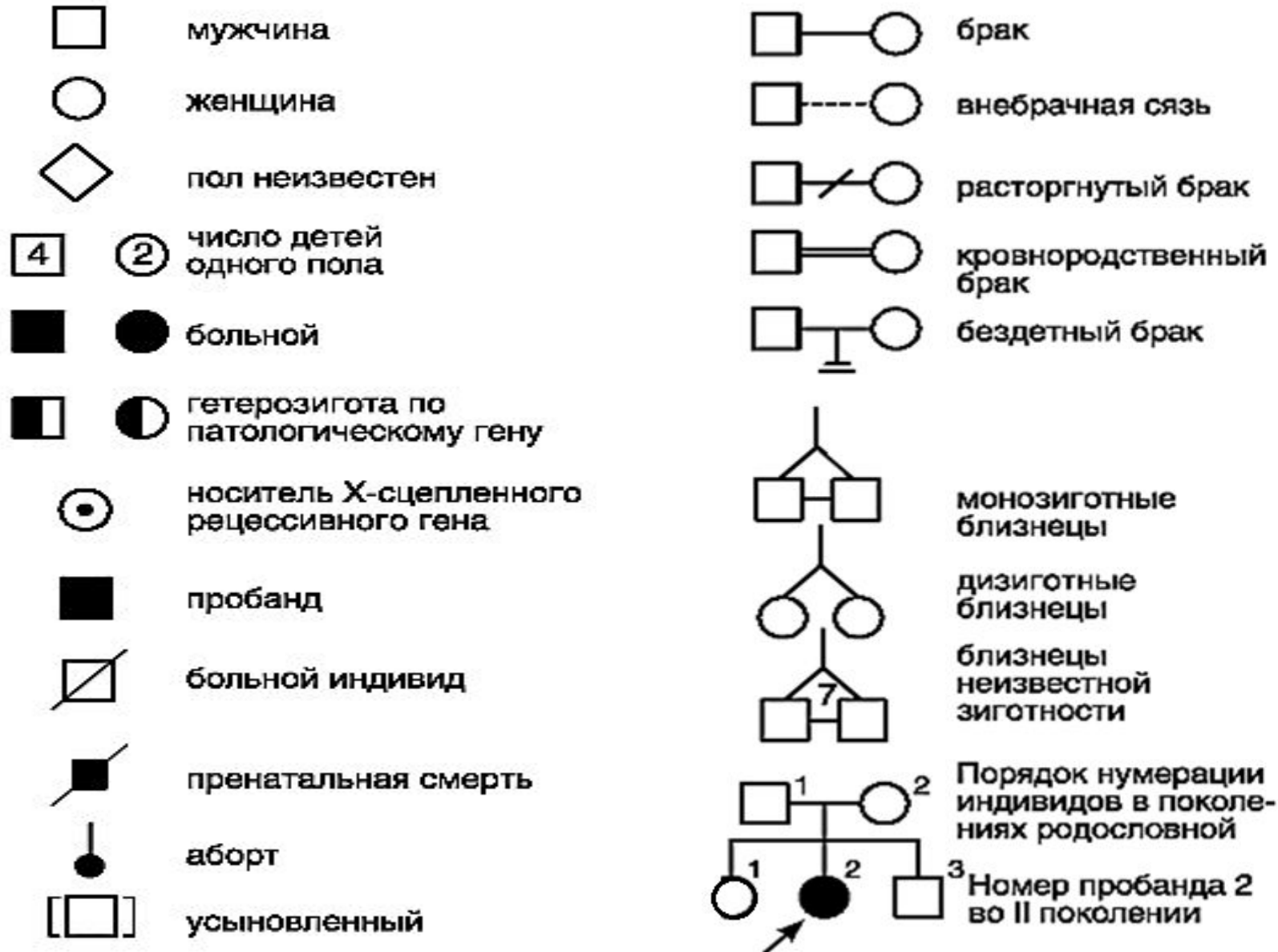


«Барабанная палочка» обнаруживается примерно в  
5% полиморфоядерных лейкоцитах женщин и  
соответствует их половой хромосоме.

# Занятие №

## Тема: «Генеалогический метод в генетике человека»

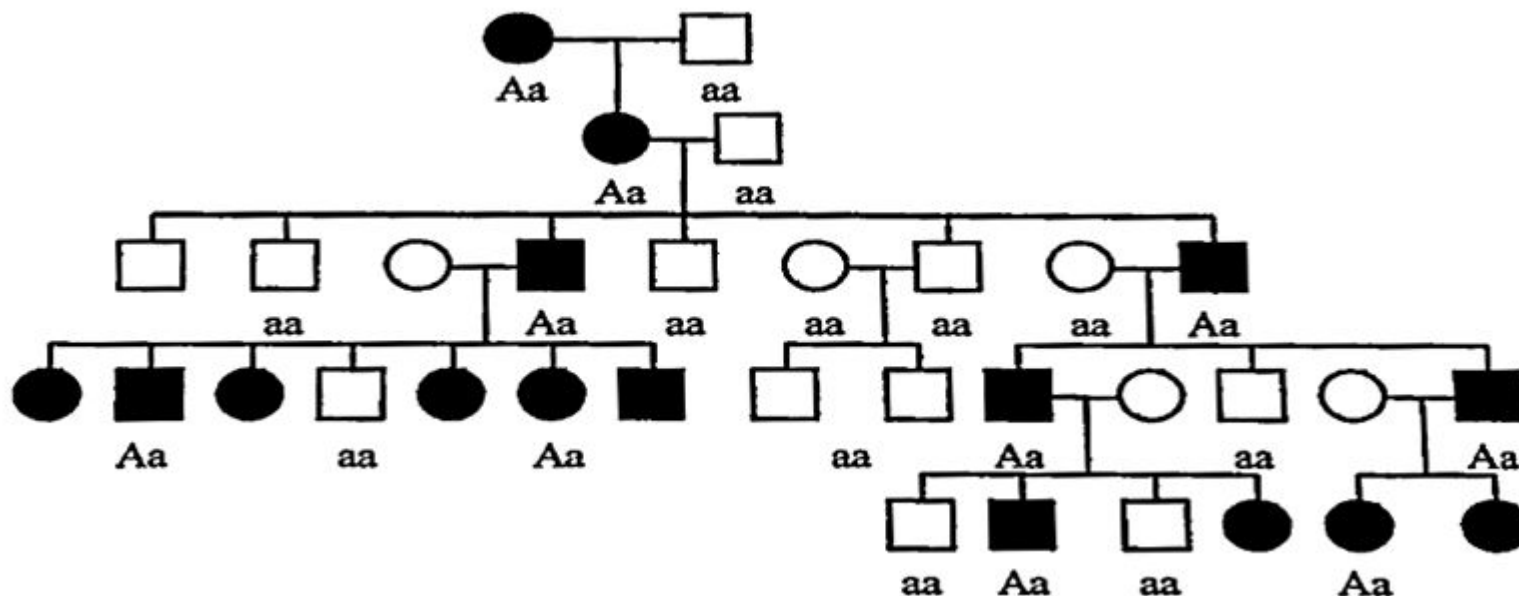
### СИМВОЛЫ:



При аутосомно-доминантном типе наследования родословная имеет следующие характеристики:

- Признак наследуют как женщины, так и мужчины(следовательно, признак аутосомный).
- Признак наследуется по вертикали - в каждом поколении встречаются больные (индивиды с признаком).
- Родители имеют признак и передают потомкам вероятностью 50%(Aa x aa); 75%(Aa x Aa); 100%(когда один из родителей AA).
- В этой родословной у здоровых родителей здоровое потомство.

ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ: аутосомно-доминантный

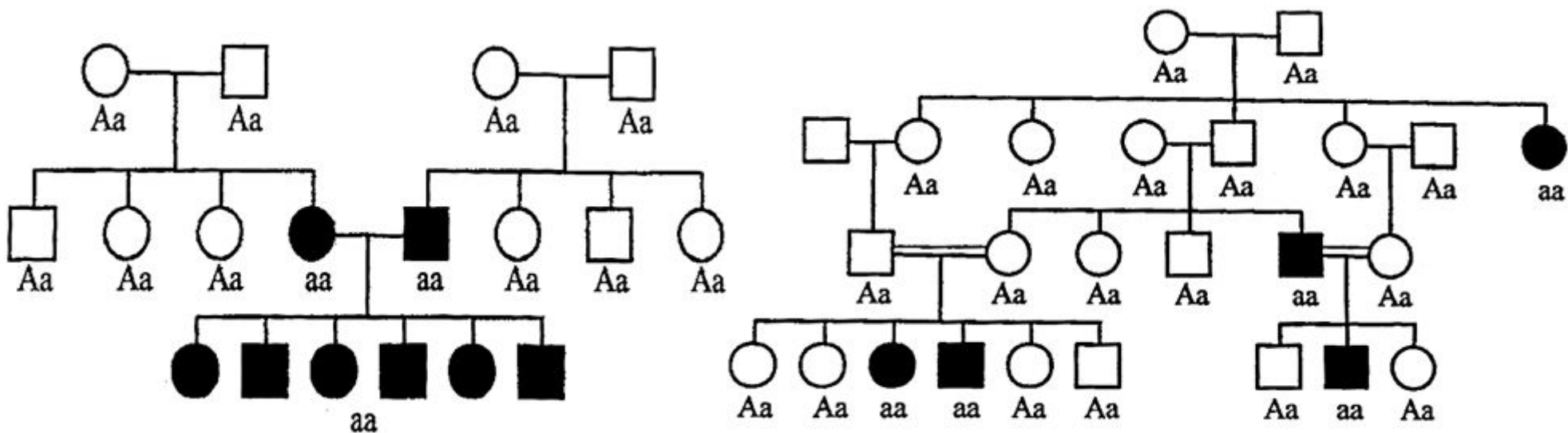




При аутосомно-рецессивном типе наследования родословное имеет следующие характеристики(признак аутосомно-рецессивный-а):

- Признак наследуют как женщины, так и мужчины(следовательно, признак аутосомный)
- Признак наследуется по горизонтали - не в каждом поколении встречаются больные индивиды с признаком), есть поколения, где никто не несет признак.
- Родители не имеют признак, а в потомстве признак проявляется!!!
- Признак наследуется с вероятностью 25%(Aa x Aa); 50%(Aa x aa); и 100%(aa x aa).

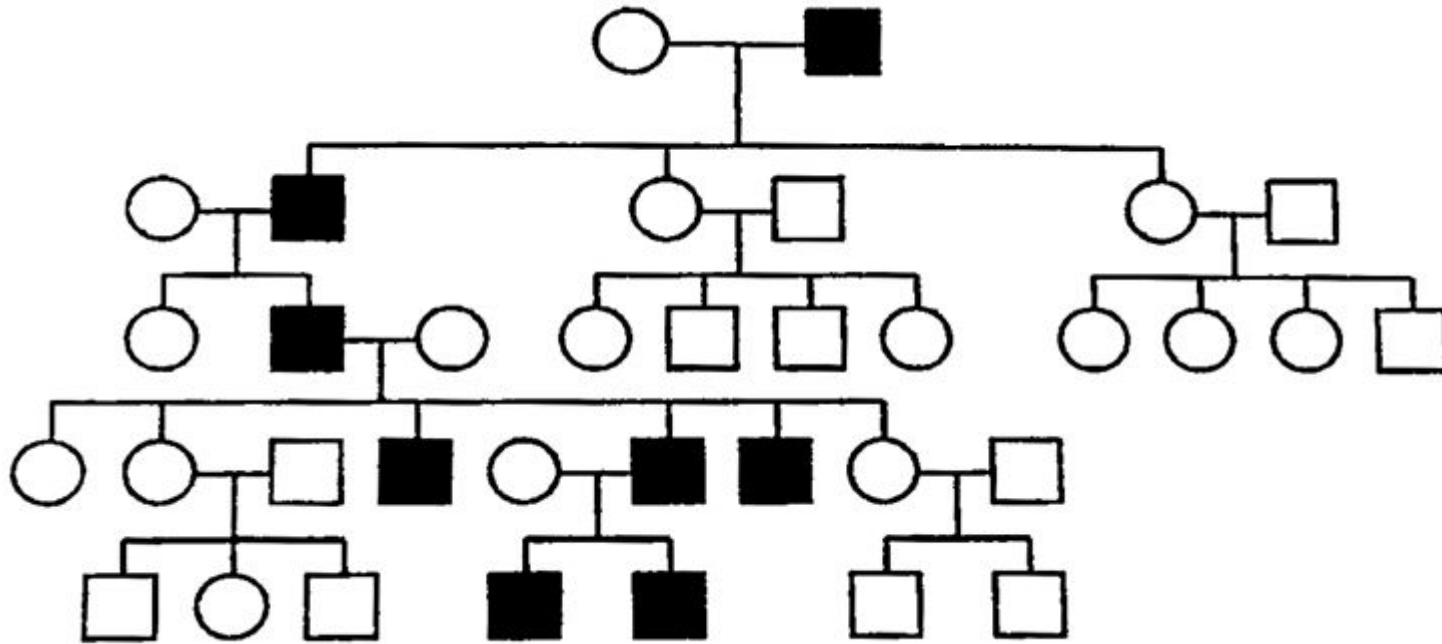
ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ: аутосомно-рецессивный.



При У-сцепленном наследовании родословное имеет следующие характеристики(признак У):

- Признак наследуют только мужчины!!
- Признак наследуется по мужской линии!!

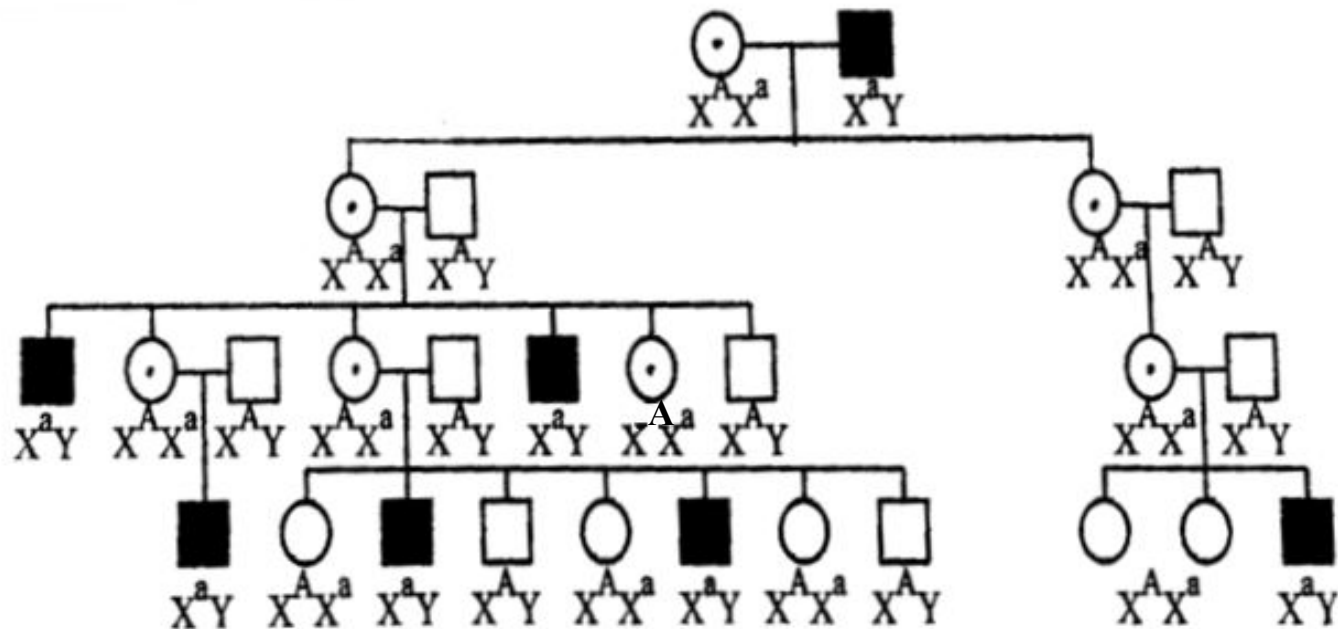
ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ: У-сцепленное.



При X-сцепленном рецессивном типе наследования родословная имеет следующие характеристики(признак  $X^a$ ):

- Признак наследуют, в основном, мужчины!
- Признак наследуется через женскую линию - больной отец( $X^aY$ ) передает признак дочкам в форме скрытого носительства ( $X^AX^a$ ), которые, в свою очередь, передают признак своим сыновьям.
- Признак наследуется вероятностью 25%( $X^AX^a \times X^AY$ ); 50%( $X^AX^a \times X^aY$ ); 100%( $X^aX^a \times X^aY$ ).

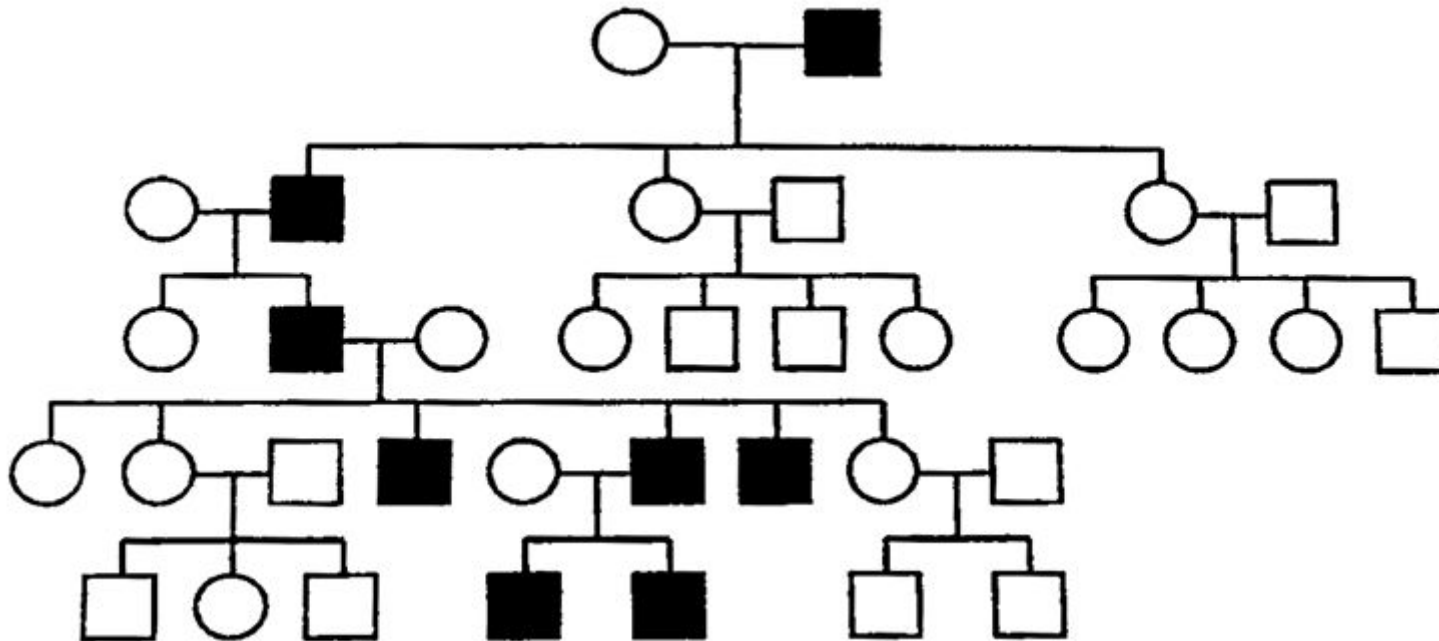
ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ: рецессивное X-сцепленное.



При X-сцепленном доминантном типе наследования родословная имеет следующие характеристики:

- Все очень похоже на аутосомно-доминантное (признак наследуют как женщины, так и мужчины); признак наследуется по вертикали - в каждом поколении встречаются больные(индивиды с признаком); но очень важно, что у больного отца( $X^A Y$ ) все дочери будут с признаком!

ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ: доминантное X-сцепленное.



## Доминантные и рецессивные признаки человека.

### Методика определения некоторых антропометрических показателей

**Рост:** человек становится спиной к измерительной рейке так, чтобы касаться ее пятками и ягодицами. Голова устанавливается так, чтобы верхний край наружного слухового прохода и нижний край глазницы находился в одной горизонтальной плоскости. После этого скользящую поперечную планку ростомера помещают на высшую точку свода черепа и производят замер.

**Размах рук:** измеряется в том же положении от конца среднего пальца левой руки до конца среднего пальца правой руки. В норме он не должен превышать рост.

**Симптом большого пальца:** симптом большого пальца в норме отрицательный (при свободно сжатой в кулак руке большой палец не должен выступать за край ладони). Положительный симптом наблюдается при арахнодактилии.

**Индекс ИМО:** Индекс ИМО (inter-между, medialis-медиальный, внутренний, orbita-глазница)

$$\text{ИМО} = \frac{\text{расстояние между внутренними углами глаз}}{\text{окружность головы}} * 100\%$$

Норма 3,8-6,8. ИМО <3,8-гипотелоризм. ИМО > 6,8-гипертелоризм. Этот индекс имеет важное значение в медицинской генетике, так как гипо- и гипертелоризм входят в комплекс симптомов, необходимых для постановки диагноза многих болезней с разным типом наследования.

Окружность головы определяют, проводя сантиметровую ленту через glabella (участок под корнем носа между бровями) и наиболее выпуклым местом затылка. Расстояние между внутренними углами глаз определяют, прикладывая к ним ножки специального циркуля и перенося его затем на сантиметровую ленту.

**Способность ощущать вкус:** ФТК (фенилтиокарбамид). Определяют, прикладывая к языку полосу бумаги, смоченную раствором ФТК.

Рост	
Размах	
Окружность головы	
Расстояние между внутренними углами глаз	
Симптом большого пальца	
ИМО	

# Наследование некоторых доминантных и рецессивных признаков у человека

Признак	Доминантный	Рецессивный
1.Глаза		
Цвет	Карие,светло-карие,зеленые	Серые,голубые
Размер	Большие	Маленькие
Разрез	Монголоидный	Европеоидный
Зрение	Дальнозоркость,катаракта	Норма, близорукость, дальтонизм
2.Ресницы	Длинные	Короткие
3.Нос		
Форма	С горбинкой	Прямой или вогнутый
Переносица	Узкая	Широкая
Кончик	Прямой	Курносый
Ноздри	Широкие	Узкие
4.Уши		
Размер	Широкие	Узкие
Мочка	Свободная	Приросшая
5.Губы		
Размер	Широкие	Тонкие

Признак	Доминантный	Рецессивный
Нижняя губа	Толстая, отвисающая	Нормальная
6.Волосы	Карие, светло-карие, зеленые	Серые, голубые
Цвет	Темные, не рыжие	Светлые, рыжие
Тип	Жесткие, курчавые( с мелкими завитками), волнистые	Мягкие, вьющиеся, прямые
Поседение	До 25 лет	После 25 лет
Облысение	У м. рост волос по средней линии лба, обильная волосатость тела	У ж. нет, мало волос на теле
Брови	Широкие, пушистые	Нормальные
7.Пальцы рук	Указательный палец длиннее безымянного у мужчин, синдактилия, полидактилия, праворукость	Указательный палец длиннее безымянного у женщин
8.Пальцы ног	2-ой палец длиннее большого, повышенная подвижность большого пальца	2-ой палец короче большого пальца
9.Прочие	Ямочка на подбородке, широкий подбородок, ямочки на щеках, выдающиеся скулы, веснушки, темная кожа, толстая кожа, предрасположенность к раннему кариесу, низкий рост, умение сворачивать язык трубочкой и загибать назад, щель между резцами	Гладкий подбородок, скошенный подбородок, узкий и острый подбородок, гладкие щеки, отсутствие веснушек, светлая кожа, тонкая кожа, высокий рост, отсутствие умения сворачивать язык трубочкой и загибать назад, альбинизм, отсутствие щели между зубами.
10. Антигены системы АВО	А,В	О
11.Голос у женщин	сопрано	альт
12.Голос у мужчин	Бас, абсолютный муз. слух	Тенор, отсутствие муз. слуха.

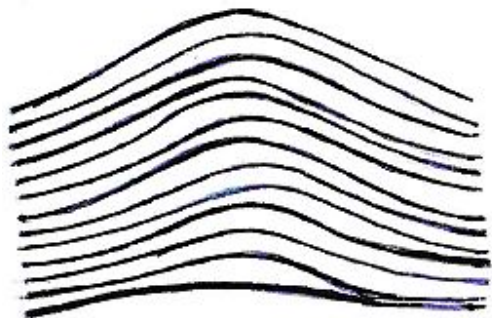


Дерматоглифика подразделяется на:

1. **Дактилоскопию** (изучение рисунка пальцев),
2. **Пальмоскопию** (изучение особенностей строения ладони )
3. **Плантоскопию** (изучение особенностей строения подошв).

**Пальцевой рисунок** - генетически обусловленный фактор, включающий 4 комбинации простых узоров:

1. **Дуговой узор (A)** встречается в 14 % случаев. Характеризуется отсутствием трирадиусов.



14%  
A=0-счет ноль, так как дуга не считается

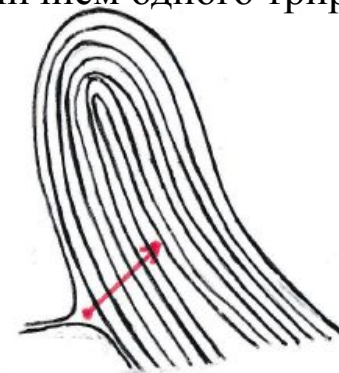
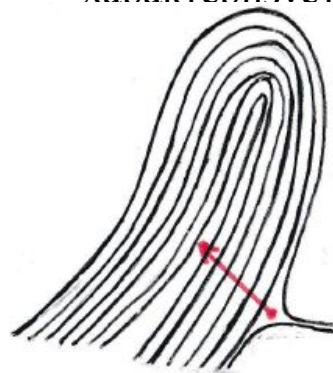
3. **Завитковый узор (W)**- сложный узор, имеющий 2 трирадиуса, встречается в 19 % случаев.



Счет ведется от каждого трирадиуса до центра завитка. Затем нужно найти среднее арифметическое данных показателей

$$W = \frac{a+b}{2} = \frac{8+7}{2} = 7,5$$

2. **Петлевой узор (L)** - наиболее распространенный узор, встречается в 67 % случаев. Узор характеризуется наличием одного трирадиуса.



**Трирадиус(элемент узора)** **RL 17%**  
**UL 50%** (Радialная)  
(Ульнарная) Входное отверстие  
Входное отверстие петли направлено в сторону мизинца большого пальца

**Счет ведется от трирадиуса до входного отверстия петли**  
**UL=4** **RL=5**

- **Гребневой счет (RC)** на пальцевых узорах позволяет судить о структуре узора пальцев. Подсчет начинается с большого пальца и по мизинец каждой руки

Затем показатели каждой руки суммируются, и находится отношение результата по правой руке к результатам левой руки.

$$RC = \frac{\text{правая } W+A+UL+UL+UR}{\text{левая } W+A+UL+UL+UR} = \frac{21+14+0+12+8}{20+11+0+0+6} = \frac{55}{37}$$

- **Гребневой счет для ладони (TRC)**

Необходимо определить трирадиусы a,b,c,d.

Δa-под указательным п

Δb-под средним п

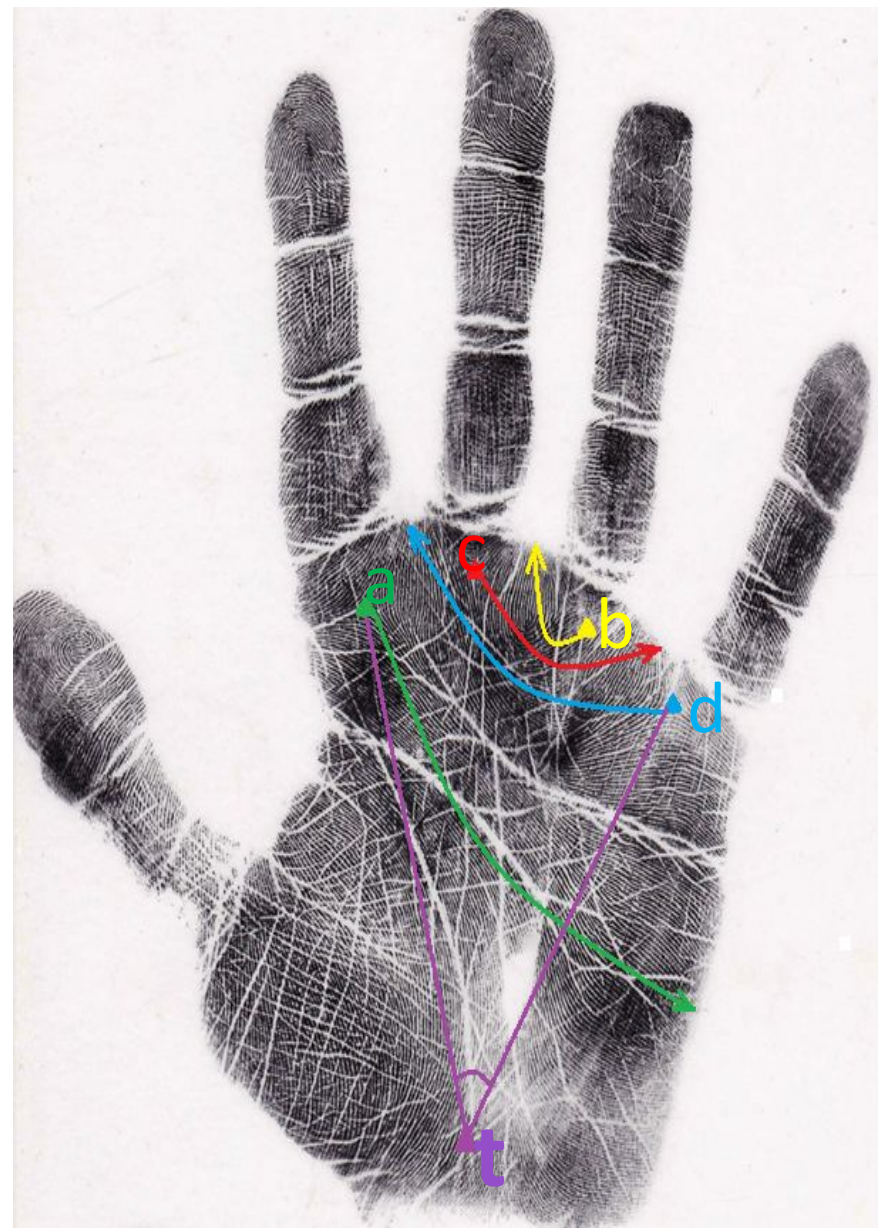
Δc-под безымянным п

Δd-под мизинцем

Считается и суммируется количество папиллярных узоров от Δa → Δb, от Δb → Δc и от Δc → Δd.

TRC Правая  $\left. \begin{array}{l} ab \\ bc \\ cd \end{array} \right\} +$

TRC Левая  $\left. \begin{array}{l} ab \\ bc \\ cd \end{array} \right\} +$



- **Тотальный индекс ладони** равен сумме номеров полей ладони, в которых оканчиваются главные линии ладони **A,B,C,D**, берущие начало от трирадиусов ладони **a,b,c,d** соответственно.

$$\text{ТИЛ} = A + B + C + D = 5 + 7 + 9 + 11 = 32$$

V VII IX XI

- **Угол atd** – это угол между трирадиусами на ладони **a** и **d** с вершиной в осевом ладонном трирадиусе. Величина его измеряется транспортиром.

