



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«САМАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

КАФЕДРА ОБЩЕЙ И МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ

МЕТОДИЧЕСКИЕ РАЗРАБОТКИ

**Для самостоятельной подготовки студентов института клинической
медицины, института стоматологии, института педиатрии, института
профилактической медицины и института социально-гуманитарного и
цифрового развития медицины**

**ТЕМА: ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ. НЕЗАВИСИМОЕ И
СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ. АНАЛИЗ СЦЕПЛЕНИЯ
ГЕНОВ. ГЕНЕТИКА ПОЛА. СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ
НАСЛЕДОВАНИЕ.**

Составители: Ю.В. Мякишева – д.м.н., профессор
Д.С. Громова – старший преподаватель

Самара, 2025

Методические разработки предназначены для самостоятельной работы обучающихся на практических занятиях, а также для внеаудиторной работы для подготовки к занятиям и экзамену по дисциплине «Биология».

Методические разработки составлены в соответствии с рабочей программой дисциплины, а также согласно требованиям Федерального государственного образовательного стандарта.

ТЕМА: Взаимодействие генов. Независимое и сцепленное наследование. Анализ сцепления генов. Генетика пола. Сцепленное с полом наследование.

Актуальность темы. Важное значение имеет понимание механизмов формирования пола. Изучение механизмов определения пола и наследования признаков, сцепленных с половыми хромосомами, позволит понять причину и осуществлять раннюю диагностику половых аномалий, наследственных заболеваний, сцепленных с полом, подобрать адекватные психотерапевтические и хирургические меры помощи больным.

Цель занятия: изучить особенности передачи признаков, сформировать целостное представление о закономерностях определения пола.

Формируемые компетенции. В процессе изучения темы у обучающихся формируются следующие универсальные, общепрофессиональные и профессиональные компетенции:

- УК-8: Способен создавать и поддерживать в повседневной жизни и профессиональной деятельности безопасные условия жизнедеятельности для сохранения природной среды, обеспечения устойчивого развития общества, в том числе при угрозе и возникновении чрезвычайных ситуаций и военных конфликтов
- ОПК-2: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике инфекционных и неинфекционных заболеваний у населения (детей), формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения
- ОПК-2: Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований
- ОПК-4: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения
- ОПК-5: Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
- ОПК-8: Способен использовать основные физико-химические, математические и естественно-научные понятия и методы при решении профессиональных задач
- ПК-13: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности мероприятий по профилактике инфекционных и неинфекционных заболеваний у населения (детей), формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения
- ПК-19: Оценка морфофункциональных, физиологических состояний, физических, патологических процессов и генетических факторов в организме человека, управление живым организмом как сложной системой для решения профессиональных задач
- ПК-20: Способен проводить и осуществлять контроль эффективности

мероприятий по профилактике инфекционных и неинфекционных заболеваний у населения (детей), формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения

Студент должен **знать**:

- механизм формирования половых признаков в эмбриогенезе
- становление дефинитивного фенотипа в постнатальном онтогенезе
- половые генетические аномалии
- методы диагностики пола

Студент должен **уметь**:

- работать со специальной литературой по биологии
- решать задачи по биологии
- моделировать генетические схемы наследования признаков

Студент должен **владеть**:

- навыками научно-исследовательской работы
- владеть техникой изготовления слайдов по концептуальным вопросам молекулярной генетики и эмбриологии
- навыками составления генетических схем

ИНФОРМАЦИОННЫЙ БЛОК

Пол – совокупность морфологических и физиологических особенностей организма, обеспечивающих половое размножение, сущность которого сводится к оплодотворению, то есть слиянию мужских и женских половых клеток (гамет) в зиготу, из которой развивается новый организм. Впервые подробно генетику пола изучил Т. Морган в опытах с дрозофилой. Ему удалось установить, что самцы и самки мухи дрозофилы отличаются по хромосомному набору. У человека, так же как у дрозофилы, клетки женских особей содержат по две X-хромосомы, а мужских - одну X- и одну Y-хромосому. XX и XY - соотношения половых хромосом приводят к образованию нормальных женской и мужской особей, соответственно.

Формирование пола в ходе онтогенеза происходит в несколько этапов:

- 1 этап – хромосомный. Пол младенца зависит от того, какой сперматозоид оплодотворит яйцеклетку. Биологической основой генетического механизма определения пола является бисексуальность эмбриональных гонад млекопитающих. В таких прогонадах одновременно присутствуют Мюллеровы и Вольфовы протоки – зачатки половых путей соответственно самок и самцов.
- 2 этап – гонадный. Первичная детерминация пола начинается с появления в прогонадах специализированных клеточных линий – клеток Сертоли. В последних синтезируется предсказанный А. Жостом MIS, ответственный за прямое или опосредованное ингибирование развития Мюллерова протока – зачатка будущих фаллопиевых труб и матки. Используя химерные клеточные линии мышей, удалось показать, что для нормального функционирования клеток Сертоли необходим XY-кариотип. Установлено также, что именно в этих клетках Y-хромосома деконденсирована и, может быть, транскрипционно активна. Уже в начале образования гонад у самцов млекопитающих

необходима активность Y-хромосомы, точнее сцепленного с ней тестисопределяющего фактора (testis-determining factor - TDF). В 1990 году было установлено, что у человека фактор TDF это не что иное, как ген SRY (Sexdetermining Region Y gene), который располагается в коротком плече Y-хромосомы во фрагменте длиной 35 т.п.н. Ген SRY содержит консервативный домен (HMG-бокс), кодирующий фрагмент белковой молекулы размером 80 аминокислотных остатков. Белковый комплекс, кодируемый HMG-боксом, специфически связывается с ДНК, приводя к изгибанию её молекулы. Такая деформация структуры ДНК, индуцируемая SRY-белком или родственными ему молекулами (известно более 100 белков с HMG-доменом), может механически передаваться на достаточно большое расстояние и играть важную роль в регуляции транскрипции, репликации и рекомбинации. Только HMG-бокс является консервативной частью гена SRY. За пределами этой последовательности обнаружены существенные различия между гомологичными генами даже у близких видов. Например, у человека этот ген имеет небольшой размер, не содержит нитронов и кодирует белок размером в 204 аминокислотных остатка. Кроме гена SRY Y-хромосома содержит несколько генов, необходимых для сперматогенеза.

Недавно был изолирован ген DAX1, локализованный на участке Xp21, кодирующий ядерный рецептор – молекулярный комплекс на поверхности клетки, способный распознавать химические группировки и молекулы. При дупликации он, возможно, вызывает зависимость от дозы реверсию мужского пола к женскому (DSS-мутация). Предполагается, что DAX1 чувствителен к гормонам и в увеличенной дозе способен преодолеть сигнал SRY и сдвигать развитие гонад в направлении яичника. Этот ген рассматривается как реликт более примитивной Xхромосомной системы детерминации пола. Кодируемый им рецептор родствен стероидогенному фактору SF1, экспрессия которого отмечена в недифференцированной прогонаде у мышей. Мутации по SF1-гену могут приводить к отсутствию гонад у обоих полов. Предполагается и его участие в контроле активности гена антимюллеровского гормона (MIS) в клетках Сертоли.

У человека в Y-хромосоме содержатся, по крайней мере, три гена, один из которых необходим для дифференциации семенников, второй требуется для проявления антигена гистосовместимости, а третий оказывает влияние на размер зубов. Y-хромосома, как правило, невелика – 2–3% гаплоидного генома. Тем не менее кодирующей способности её ДНК у *Homo sapiens* достаточно по крайней мере для нескольких тысяч генов. Однако у этого объекта в Y-хромосоме выявляется всего около 40 обогащенных ГЦ-парами так называемых ЦрГ-островков, обычно фланкирующих большинство генов. Реальный же список генетических функций, связанных с этой хромосомой, вдвое меньше. Фенотипическое влияние этой хромосомы у мышей ограничено весом тестисов, уровнем тестостерона, серологического Н – Y-антигена, чувствительностью органов к андрогенам и сексуальным поведением. Обращает на себя внимание и тот факт, что большая часть генов этой хромосомы имеет X-хромосомные

аналоги. Это касается и генов, непосредственно вовлекаемых в определение пола: ZFX / ZFY, SOX3 / SRY, UBE1X / UBE1Y, SMCX/SMCY.

- 3 этап – гормональный. Клетки Лейдига, находящиеся во вновь сформировавшемся яичке, начинают продуцировать тестостерон, а клетки-предшественники клеток Сертоли — мюллеров ингибирующий фактор (МИФ), которые вызывают рассасывание мюллерова протока и формирование внутренних и внешних половых органов по мужскому типу. Совсем недавно было установлено, что материнский организм по-разному реагирует на плод в зависимости от пола последнего. Так, ученые обнаружили несколько биомаркеров, уровень которых в крови матери выше, если плод женского пола. Этими биомаркерами оказались белки PLGF, s-Flt1 и PAI-2, играющие важную роль в развитии и функционировании плаценты и, следовательно, в адаптации кровообращения женского организма к беременности. Более того, если уровень этих биомаркеров в случае беременности мальчиком оказывается таким же, как у девочек, то велик риск различных осложнений беременности, таких как преэклампсия, преждевременные роды и рождение плода с недостаточной массой тела. На этапе становления половых органов процесс формирования пола во внутриутробном развитии заканчивается.

- 4 этап –пубертатный гормональный. Под контролем гипоталамуса и гипофиза гонады подростка начинают вырабатывать большое количество половых гормонов, как мужских (андрогенов), так и женских (эстрогенов), и именно от баланса их сигналов зависит формирование вторичных половых признаков молодого человека, а во многом и его самоидентификация.

- 5 этап – социальный.

Признаки, по которым различаются особи разных полов, подразделяют на первичные и вторичные половые признаки, а также соматические. К первичным относят те морфологические и физиологические особенности организма, которые обеспечивают образование гамет и объединение их в процессе оплодотворения. К числу их относятся, например, гонады, половые пути и наружные гениталии. Первичные половые признаки формируются в период эмбриогенеза. К вторичным половым признакам относят признаки и свойства организма, непосредственно не обеспечивающие процессы гаметогенеза, спаривания и оплодотворения, но играющие вспомогательную роль в половом размножении (опознание и привлечение партнера и др.). К ним относятся тембр голоса, степень развития волосяного покрова у человека и др. Соматические признаки, обусловленные полом, подразделяют на 3 категории:

- 1) ограниченные полом,
- 2) контролируемые полом, или зависимые от пола,
- 3) сцепленные с полом (с половыми хромосомами).

Гены признаков, ограниченных полом, находятся в аутосомах обоих полов, но проявляются они только у одного пола. Развитие признаков, контролируемых полом, также детерминировано генами, расположенными в аутосомах обоих полов, но степень и частота их проявления (экспрессивность и пенетрантность) разная у особей разного пола. Характер доминирования таких генов в гетерозиготе зависит от пола особи. Так наследуется раннее облысение у

человека. Доминирование в таких случаях определяется количеством мужских и женских. Признаки, развитие которых обусловлено генами, расположенными в одной из половых хромосом, называются сцепленными с половыми хромосомами (гоносомное наследование). Гены, расположенные в У-хромосоме, передаются только по мужской линии, от отца к сыну, поэтому признаки, за которые они отвечают, у женщин отсутствуют. Кроме уже вышеупомянутого гена, отвечающего за дифференцировку половых желез, в У-хромосоме находятся гены, которые контролируют раннее облысение, повышенную волосатость ушей, развитие перепонки между пальцами ног. В Х-хромосоме находится ген, определяющий свертываемость крови. Его рецессивный аллель вызывает тяжелое заболевание — гемофилию.

Патологии половых хромосом связаны с нарушением их количества (т. е. анеуплоидии, например, моносомия Х-хромосомы) или со структурными дефектами (например, такие геномные перестройки, как синдром дупликации гена *MECP2*). Частота врожденных хромосомных мутаций составляет как минимум 1:400. Патологии половых хромосом могут быть обусловлены нарушением их количества (анеуплоидиями) или же структурными дефектами. Наиболее распространенные анеуплоидии половых хромосом: 45,Х (Синдром Тёрнера); 47,XXY (Синдром Клайнфельтера); 47,XYУ; и 47,XXX. Мозаицизм по половым хромосомам с присутствием в организме клеток с нормальным генотипом нередок. Два наиболее распространенных вида мозаицизма половых хромосом — 45,Х/46,ХХ и 45,Х/46,ХУ. Тяжесть фенотипических проявлений у пациентов с мозаицизмом соответствует доле аномальных клеток.

Структурные патологии Х- и У-хромосом прежде всего включают изохромосомы, делеции, дупликации, кольцевые хромосомы и транслокации.

Одним из примеров геномного расстройства является дупликация гена *MECP2* у мужчин, выражающаяся в наличии мышечной гипотонии, тяжелой умственной отсталости, задержки речевого развития, нарушения глотания, частых респираторных инфекций, а также судорожных приступов (тонико-клонические судороги, не поддающихся лечению).

Наиболее частыми анеуплоидиями половых хромосом являются 45,Х (Синдром Шерешевского-Тёрнера); 47,XXY (Синдром Клайнфельтера); 47,XYУ и 47,XXX с частотой возникновения приблизительно 1/2500, от 1/500 до 1/1000, от 1/900 до 1500 и 1/1000 соответственно. Мозаицизм по половым хромосомам с присутствием в организме клеток с нормальным генотипом нередок. Два наиболее распространенных вида мозаицизма половых хромосом — 45,Х/46,ХХ и 45,Х/46,ХУ. Тяжесть фенотипических проявлений у пациентов с мозаицизмом соответствует проценту аномальных клеток.

Моносомия по Х-хромосоме (45,Х, или Синдром Шерешевского-Тёрнера)

Большинство пациентов с синдромом Шерешевского-Тёрнера имеют моносомию по Х-хромосоме, кариотип 45,Х. Другие формы синдрома включают мозаицизм по хромосоме Х, например, 45,Х/46,ХХ или 45,Х/46,ХУ с частичной делецией У-хромосомы. У некоторых пациентов имеется структурная аномалия второй Х-хромосомы (например, изохромосомия длинного плеча Х-хромосомы или делеция короткого плеча). Делеции, включающие в себя дистальную часть

короткого плеча Y-хромосомы, также ассоциированы с фенотипом синдрома Тёрнера, поскольку в данном случае у пациентов отсутствуют так называемые анти-тёрнеровские гены (SHOX, RPSY4 и ZFY). Делеции короткого плеча X-хромосомы также связывают с фенотипом синдрома Тёрнера. В большинстве представляют собой единичные случаи.

Синдром Шерешевского-Тёрнера характеризуется низкорослостью и некоторыми из следующих проявлений: дисморфия лица, включающая низко посаженные уши, кожные складки на шее, щитообразная грудная клетка (широкая, с большим расстоянием между сосками), лимфедема, вальгусная деформация локтевого сустава, короткая четвертая пястная кость, гипоплазия ногтевых пластин, пигментные пятна и врожденные пороки сердца. Среди пороков сердца типичными и наиболее часто встречающимся являются дефекты сосудов и коарктация аорты. Вдобавок у пациентов, страдающих синдромом Тёрнера, развиваются полосковидные гонады, наблюдается нарушение овуляции и задержка полового развития. Также встречаются дефекты развития почек (подковообразная почка). Лимфедема нижних отделов конечностей может быть единственным клиническим признаком, наблюдаемым у новорожденных. Лица с синдромом Тёрнера, несущие генетический материал Y-хромосомы, имеют повышенный риск развития гонадобластомы.

47,XXY Синдром Клайнфельтера

Синдром Клайнфельтера является самой распространенной патологией числа половых хромосом, вызывающей первичный гипогонадизм. Кариотип 47,XXY является результатом нерасхождения половых хромосом и может быть как материнским, так и отцовским по происхождению. Большинство случаев болезни обнаруживается постнатально и диагностируется при определении причин бесплодия, выявлении гинекомастии, крипторхизма или же неврологических нарушений.

Новорожденные мальчики с кариотипом 47,XXY фенотипически нормальны, с физиологически нормальными мужскими наружными половыми органами и без какой-либо видимой дисморфии. Основные клинические проявления синдрома Клайнфельтера, включающие высокий рост, маленькие яички и бесплодие (азооспермия), становятся выраженными в постпубертатном периоде. У пациентов с синдромом Клайнфельтера повышен риск психических расстройств, расстройств аутистического характера и социальных проблем. У пациентов с диагностированным синдромом Клайнфельтера следует оценивать неврологический статус и направлять к эндокринологу.

47,XYY

Лица с кариотипом 47,XYY имеют высокий рост, у них может отмечаться умеренная задержка в двигательном и речевом развитии. Для многих из них требуется повышенное внимание к обучению, но, как правило, все они учатся в основных общеобразовательных школах. Половое развитие проходит нормально и большинство мальчиков фертильны. Из-за невыраженности фенотипа и отсутствия связанных с этим проблем со здоровьем, многие лица с кариотипом 47,XYY на протяжении всей их жизни остаются недиагностированными.

Ранее сообщалось, что у мужчин с 47,XYY повышена агрессия, что выражается в их агрессивном поведении. Однако последующие крупномасштабные совместные исследования европейских и американских генетиков показали, что статистика повышенной криминальной деятельности мужчин с XYY коррелировала с их низким социально-экономическим статусом по причине низкого значения IQ (около 10 баллов), что приводило к определенным трудностям с законом и, чаще, незначительным правонарушениям. У лиц с 47,XYY отмечаются более высокие показатели синдрома дефицита внимания и гиперактивности, а также расстройств аутистического характера. Таким пациентам рекомендуется оценка их нервно-психического развития, учитывая широкую распространённость трудностей в обучении и поведенческих проблем.

47,XXX

47,XXX (она же трисомия по X-хромосоме) является самой распространенной патологией половых хромосом у женщин. Трисомия по X-хромосоме диагностируется внутриутробно в ходе генетического скрининга. У женщин с кариотипом 47,XXX нет повышенного риска развития плода с хромосомными аномалиями.

Для большинства лиц с кариотипом 47,XXX диагноз никогда не устанавливается. У женщин с 47,XXX отмечается высокий рост; (средняя длина окружности головы варьирует в пределах 25 - 35 перцентиль, однако к подростковому возрасту для многих может достигать 80 перцентиль). Половозрелость и фертильность чаще всего в норме, но может отмечаться преждевременное угасание функции яичников.

49,XXXXY Характерными клиническими чертами кариотипа XXXXY являются западающая переносица с широким или приподнятым кончиком носа, широко расположенные глаза, веко-носовые складки, скелетные патологии (особенно лучелоктевой синостоз), врожденные сердечные заболевания, эндокринные расстройства и высокая степень гипогонадизма и гипогенитализма. Также обычным являются выраженная умственная отсталость и умеренная низкорослость. Хотя лиц с таким кариотипом часто относят к случаям синдрома Клайнфельтера, все характерные черты XXXXY довольно отчетливо указывают именно на данный фенотип.

49,XXXXX У женщин с кариотипом 49,XXXXX (пентасомия по X-хромосоме) всегда присутствует умственная отсталость. Другие проявления, такие как черпено-лицевые, сердечно-сосудистые и скелетные патологии довольно непостоянны. У пациентов, страдающих пентасомией по X-хромосоме, могут проявляться схожие черты с теми, что наблюдаются при синдроме Дауна. Лучелоктевой синостоз также часто выражен у пациентов с большим числом X-хромосом. Некоторые пациенты имеют мозаицизм 48,XXXX и 49,XXXXX.

Мозаицизм 45,X/46,XX

Это наиболее распространенный мозаицизм половых хромосом, который диагностируется при амниоцентезе и пренатальном кариотипировании. У лиц с данным типом мозаицизма имеются более легкие клинические черты синдрома

Тёрнера. Многие женщины прошли половое созревание и смогли воспроизвести потомство.

На сегодняшний день открыто большое количество мутаций, приводящих к нарушению репродуктивных функций. Наиболее описаны Генные мутации, нарушающие сперматогенез, затрагивают преимущественно комплекс генов, локуса AZF, расположенного в длинном плече «мужской» Y-хромосомы. Блок сперматогенеза и стерильность могут быть также следствием мутаций в гене *CFTR* (локус 7q21.1), мутаций в гене половой дифференцировки *SRY* (локус Yp11.1), в гене андрогенного рецептора (Xq11-q12) и других. Некоторые из уже известных мутаций в гене *CFTR* приводят к непроходимости семявыводящих протоков и сопровождаются нарушением сперматогенеза разной степени тяжести. Значительный вклад (больше 40%) в мужское бесплодие вносят мутации в гене андрогенного рецептора. Что касается гена *SRY*, то он, как известно, является главным геном-регулятором развития организма по мужскому типу. Мутации в этом гене сопровождаются широким диапазоном клинических и фенотипических проявлений – от полной реверсии пола до недоразвития мужских гонад.

Определение половой принадлежности, а также своевременное выявление аномалий полового развития, наследование болезней, сцепленных с полом, представляет огромный интерес не только для врачей разных специальностей, но востребовано и в спорте, судебной медицине. Открытие глыбок гетерохроматина в интерфазных ядрах соматических клеток (тельца Барра) позволило в дальнейшем использовать половой хроматин для решения многих диагностических вопросов медицинской генетики. Первоначально для определения полового хроматина применяли биопсию кожи, но вскоре был описан метод исследования мазка слизистой оболочки ротовой полости. Так, у женщин-спортсменок проводят половой контроль перед олимпийскими играми. Спортсменки, чей генетический пол не соответствует габитусу, имеющие морфологические признаки мужского соматотипа, имеют преимущество перед женщинами-спортсменками с женским кариотипом. Безусловно, данный метод нашел применение и в медицине. Скрининговый тест, не требующий глобальных материальных затрат, применяется для быстрой диагностики количественных нарушений в половых хромосомах, таких как синдром Шерешевского – Тернера, Клайнфельтера, полисомии X. атериал соскоба, полученный с помощью шпателя, переносится на предметное стекло и окрашивается 1% -ным раствором ацетоарсеина, накрывается покровным стеклом и изучается с помощью светового микроскопа. В клетках мужчин (кариотип 46, XY) X-хромосома всегда выполняет активную функцию, а у женщин (46, XX) одна X-хромосома является активной, а другая X-хромосома находится в неактивном, спирализованном состоянии. Она выявляется в виде компактной темной глыбки в интерфазном ядре соматических клеток нормальных женщин и называется тельцем Барра или половым X-хроматином. Инактивация одной из двух X-хромосом происходит в эмбриогенезе, причем закономерности в инактивации отцовской или материнской хромосомы нет (гипотеза Лайон). При любом числе X-хромосом в

активном состоянии будет только одна, следовательно, половой X-хроматин в норме выявляется только у женщин и отсутствует у мужчин.

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕРКИ

1. Выберите правильные варианты

1.1. Сцепленными с полом являются признаки, которые:

- А) проявляются только у одного пола;
- Б) проявляются в разной степени у разных полов;
- В) определяются генами, локализованными в половых хромосомах;
- Г) первичные половые признаки

1.2. Нормальное развитие пола зависит:

- А) только от числа половых хромосом;
- Б) только от количества X-хромосом;
- В) от количества аутосом;
- Г) от соотношения половых хромосом и аутосом

1.3. Для X-сцепленного доминантного типа наследования заболевания характерны следующие особенности:

- А) заболевание встречается чаще у мальчиков
- Б) у больного отца дочь больна
- В) у здоровых родителей могут быть больными дети
- Г) больной отец обязательно передаст заболевание сыну

1.4. Для X-сцепленного рецессивного наследования заболевания характерны следующие особенности:

- А) заболевание встречается чаще у мальчиков
- Б) родители должны быть больными
- В) больной отец обязательно передаст заболевание сыну
- Г) если один из родителей болен, то ребенок также болен

1.5. В генетической детерминации пола у человека основная роль принадлежит:

- А) аутосомам
- Б) X-хромосоме
- В) Y-хромосоме
- Г) половым хромосомам.

1.6. Пол, имеющий две одинаковые половые хромосомы, называется

- А) гетерогаметным
- Б) гомогаметным
- В) голандрическим
- Г) женским

1.7. Для больных с синдромом Кляйнфельтера может быть характерен генотип:

- А) 46 ХУ
- Б) 45 ХО,
- В) 47 ХХУ,
- Г) 48 ХХУУ.

1.8. Наследование признаков, гены которых находятся только в У- хромосоме, называют:

- А) неполное сцепление с полом,
- Б) голандрическое наследование,
- В) полное сцепление с полом,
- Г) аутосомное наследование

1.9. Мужской пол у человека:

- А) гомогаметный по Х-хромосоме
- Б) гомогаметный по Y-хромосоме
- В) гетерогаметный по половым хромосомам
- Г) гомогаметный по половым хромосомам и интерогаметный по аутосомам.

1.10. Гаплоид - это организм с:

- А) нормальным числом хромосом ($2n$)
- Б) одинарным числом хромосом (n)
- В) лишней хромосомой
- Г) кратным увеличением хромосом.

2. Решите ситуационные задачи.

2.1. У нормальной по зрению и свертываемости крови женщины родилось 8 сыновей: четыре дальтоника, два гемофилика, один нормальный по обоим признакам и один дальтоник, страдающий гемофилией. Как это можно объяснить? Определите предполагаемые генотипы женщины и всех ее сыновей.

2.2. У человека аниридия (1 из видов слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) – от рецессивного, сцепленного с полом гена, находящегося в Х-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией и аниридией женился на женщине с аниридией, гомозиготной по аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможные фенотипы и процент летальных генотипов в потомстве этой семьи

2.3. Гипертрихоз (вырастание волос на краю ушной раковины) передается через Y – хромосому, а полидактилия (шестипалость) – как доминантный аутосомный ген. 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?

ЛИТЕРАТУРА ДЛЯ ПОДГОТОВКИ

1. Биология : учебник для студентов вузов / МЗ РФ, ГБОУ ВПО Первый МГМУ им. И. М. Сеченова; под ред. Н. В. Чебышева. - Москва : МИА, 2016. - 635 с.ил. - ISBN 978-5-9986-0229-0.
2. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 1 / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 725 с.ил. - ISBN 978-5-9704-4568-6.
3. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 2 / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 553 с.ил. - ISBN 978-5-9704-4569-3.
4. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 2 / В. Н. Ярыгин, В. В. Глинкина, И. Н. Волков [и др.] ; под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 553 с. : ил. -

- ISBN 978-5-9704-3565-6. 5. Биология : учебник : в 2 т.. Т. 1 / В. Н. Ярыгин, В. В. Глинкина, И. Н. Волков [и др.] ; под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 725 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-3564-9.
6. Биология : учебник : в 2 томах: Т. 2 / под редакцией В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 553 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5308-7.
7. Биология : учебник : в 2 томах: Т. 1 / под редакцией В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 725 с. : ил. - ISBN 978-5-9704-5307-0.
8. Практикум по биологии: учебно-методическое пособие / Ю.В. Мякишева, Р.А. Щепеткова, Д.С. Громова, А.Ф. Павлов, И.С. Павлов, Ю.А. Халитова ; ФГБОУ ВО СамГМУ Минздрава России. - Самара: ИД «Би Групп», 2023. - 100 с.
9. Биология. Т. 1.: учебник: в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 736 с. - ISBN 978-5-9704-7494-5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474945.html>
10. Биология. Т. 2. : учебник : в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 560 с. - ISBN 978-5-9704-7495-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970474952.html>