

**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
ДЕРЖАВНИЙ ВИЩИЙ НАВЧАЛЬНИЙ ЗАКЛАД
"Ужгородський національний університет"
Біологічний факультет
Закарпатський науково-дослідний експертно-
криміналістичний центр МВС України
Відділ біологічних досліджень та обліку**

**М.М. ВАКЕРИЧ
Я.С. ГАСИНЕЦЬ
Л.В. ДОЛГУШИНА
Т.І. ГЕДЗУР
Т.В. КРЕСЕЙ**

**ЗБІРНИК ЗАДАЧ І ЗАВДАНЬ З ДИСЦИПЛІНИ
«ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ З ОСНОВАМИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ»**

Навчально-методичний посібник

Ужгород – 2023

УДК 575(076)
ББК Е74я73
В14

Вакерич М.М., Гасинець Я.С., Долгушина Л.В., Гедзур Т.І., Кресей Т.В.
Збірник задач і завдань з дисципліни «Генетика людини з основами
медичної генетики». Навчально-методичний посібник. – Ужгород, 2023.
– 93 с.

Навчально методичний посібник Збірник задач і завдань з дисципліни
«Генетика людини з основами медичної генетики» підготовлений
відповідно до затвердженої програми з ОК "Генетика людини з
основами медичної генетики" для здобувачів біологічних спеціальностей

Рецензент: д.б.н., проф. кафедри загальної та медичної генетики
ННЦ «Інститут біології та медицини» Київського національного
університету імені Тараса Шевченка Демидов С.В.

*Рекомендовано до друку:
Кафедрою генетики, фізіології рослин і мікробіології ДВНЗ "УжНУ"
(протокол № 11 від 22 червня 2023 р.)*

*Методичною комісією біологічного факультету ДВНЗ "УжНУ"
(протокол № 6 від 28 червня 2023 р.)*

© Вакерич Михайло Михайлович,
© Гасинець Ярослава Степанівна,
© Долгушина Ліна Віталіївна,
© Гедзур Тетяна Іванівна,
© Кресей Тетяна Володимирівна, 2023

© Ужгородський національний університет, 2023: видання

ЗМІСТ

1. МЕТА ТА ЗАВДАННЯ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ	4
2. ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ	5
3. СТРУКТУРА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ	8
4. ТЕМИ ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ.....	10
5. ТЕМАТИКА САМОСТІЙНОЇ РОБОТИ	10
6. ОРІЄНТОВНА ТЕМАТИКА ІНДИВІДУАЛЬНИХ ЗАВДАНЬ	12
7. ПИТАННЯ ДЛЯ САМОПІДГОТОВКИ ДО МОДУЛЬНОГО ТА СЕМЕСТРОВОГО КОНТРОЛЮ.....	13
8. ЗАДАЧІ З ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ З ОСНОВАМИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ	16
8.1. Моногібридні схрещування.....	16
8.2. Дигібридні і полігібридні схрещування.....	21
8.3. Взаємодія неалельних генів.....	27
8.4. Множинний алелізм.....	29
8.5. Плеiotропія.....	32
8.6. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю.....	33
8.7. Пенетрантність.....	39
8.8. Зчеплене успадкування і кросинговер.....	42
8.9. Генетика популяцій.....	46
8.10 Цитоплазматична спадковість.....	51
9. ЗРАЗКИ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ З НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ ДЛЯ ПІДГОТОВКИ ДО МОДУЛЬНОГО КОНТРОЛЮ.....	51
КОРОТКИЙ ТЛУМАЧНИЙ СЛОВНИК ДЕЯКИХ ГЕНЕТИЧНО ОБУМОВЛЕНИХ ПАТОЛОГІЙ.....	82
ДОДАТКИ.....	85
РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА	93

1. МЕТА ТА ЗАВДАННЯ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Мета вивчення навчальної дисципліни **«Генетика людини з основами медичної генетики»** випливає із цілей освітньої-професійної програми підготовки випускників вищого навчального закладу та визначаються змістом тих системних знань і умінь, котрими повинен оволодіти вчений біолог. Знання, які студенти отримують із навчальної дисципліни є базовими для блоку дисциплін, що забезпечують природничо-наукову і професійно-практичну підготовку.

Завданнями вивчення дисципліни **«Генетика людини з основами медичної генетики»** є оволодіння знаннями про носії спадкової інформації, шляхи її реалізації, на основі біологічних та генетичних особливостей людини, як об'єкта генетичних досліджень.

У результаті вивчення навчальної дисципліни студент повинен

знати:

- основні етапи історичного розвитку генетики людини та медичної генетики;
- основні методи науки та її значення у вирішенні завдань медичної генетики;
- засвоїти будову та роль генетичного апарату людини, як матеріальних основ спадковості;
- основні характеристики різних типів успадкування ознак людини;
- основні генетично обумовлені захворювання людини.

вміти: трактувати основні поняття, що стосуються антропогенетики як біологічної науки.

2. ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

МОДУЛЬ 1. Вступ у антропогенетику. Спадковість людини

Змістовий модуль 1. Предмет і методи генетики людини.

Тема 1. Предмет генетики людини.

Становлення антропогенетики як науки. Сучасний етап розвитку антропогенетики. Особливості людини як об'єкта генетичних досліджень.

Тема 2. Методи дослідження генетики людини.

Цитогенетичний метод дослідження геному людини. Будова хромосом. Структурні зміни хромосом. Популяційно-статистичний метод і деякі проблеми еволюційної теорії. Поняття про генетичний гомеостазис. Генетичні основи еволюції. Близнюковий метод дослідження. Імунологічний метод дослідження. Еритроцитарні фактори. Селективне значення груп крові. Значення визначення груп крові для практики. Біохімічні методи дослідження. Генеалогічний, онтогенетичний і дерматогліфічний методи дослідження. Електрофізіологічні методи дослідження. Моделювання спадкових захворювань.

Змістовий модуль 2. Спадковість людини.

Тема 3. Типи моногенного успадкування у людини.

Аутосомно-домінантне і аутосомно-рецесивне успадкування. Неповне домінування, кодомування і наддомінування у людини. Спадковість зчеплена зі статтю.

Тема 4. Полігенна спадковість людини.

Множинний алелізм. Взаємодія неалельних генів. Полігенна спадковість людини. Летальні і сублетальні гени. Кровна рідня.

Тема 5. Генетичні механізми визначення і розвитку статі.

Хромосомна теорія визначення статі. Розвиток статі і його порушення. Перевизначення статі в онтогенезі. Можливість керування статтю.

МОДУЛЬ 2. Спадкові патології людини. Генетично обумовлені патології обміну речовин.

Змістовий модуль 3. Роль спадкових факторів у захворюваності людини. Імуногенетика і імунопатологія.

Тема 6. Роль спадкових факторів у захворюваності людини.

Види спадкових хвороб. Хромосомні хвороби. Молекулярні спадкові захворювання.

Тема 7. Імуногенетика й імунопатологія.

Імуногенетика. Імунодефіцитні синдроми.

Змістовий модуль 4. Генетика і хвороби різних систем органів людини. Генна інженерія і генотерапія.

Тема 8. Спадково-обумовлена відмінність чутливості організму до фармакологічних препаратів (фармакогенетика). Особливості обміну лікарських препаратів в організмі людини. Генетично обумовлені патології обміну речовин людини та принципи їх генотерапії.

Основні ферменти лікарського метаболізму. Основні принципи скринінгу генетично обумовлених патологій обміну речовин.

Тема 9. Генетика захворювань різних систем органів людини. Генотерапія.

Спадкові порушення згортання крові. Генетика захворювань нервової системи. Генетика психічних захворювань. Генетичні аспекти клініки внутрішніх хвороб. Генетика в ендокринології. Спадкові захворювання опорно-рухового апарату. Діагностика, лікування і профілактика спадкових захворювань. Медико-генетичне консультування. Генотерапія.

Тема 10. Генетика особистості. Основи психогенетики

Роль темпераменту у психічній діяльності і поведінці людини. Сутність темпераменту. Інтелект. Коефіцієнт розумового розвитку. Генетичний контроль інтелекту. Генетика обдарованості.

3. СТРУКТУРА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Назви змістових модулів і тем	Кількість годин					
	Форма навчання: денна					
	Усього	у тому числі				
лекції		практичні (семінарські)	лабораторні	індивідуальна робота	самостійна робота	
Модуль 1 Вступ у антропогенетику. Спадковість людини						
Змістовий модуль 1. Предмет і методи генетики людини.						
Тема 1. Предмет генетики людини	10	2				8
Тема 2. Методи дослідження генетики людини	16	2		2		12
Змістовий модуль 2. Спадковість людини						
Тема 3. Типи моногенного успадкування у людини.	22	4		6		12
Тема 4. Полігенна спадковість людини.	11	2		4		5
Тема 5. Генетичні механізми визначення і розвитку статі	9	2		2		5
Модульна контрольна робота						
Разом за модуль 1	68	12		14		42
Модуль 2. Спадкові патології людини. Генетично обумовлені патології обміну речовин						
Змістовий модуль 3. Роль спадкових факторів у захворюваності людини. Імуногенетика і імунопатологія						
Тема 6. Роль спадкових факторів у захворюваності людини.	9	2		2		5
Тема 7. Імуногенетика й імунопатологія	7	2				5
Змістовий модуль 4. Генетика і хвороби різних систем органів людини. Генна інженерія і генотерапія						
Тема 8. Спадково-обумовлена відмінність чутливості організму до фармакологічних препаратів (фармакогенетика). Особливості обміну лікарських препаратів в організмі людини. Генетично обумовлені патології обміну речовин людини та принципи їх генотерапії.	10	2		2		6
Тема 9. Генетика захворювань різних систем органів людини. Генотерапія.	14	4		2		8
Тема 10. Генетика особистості	12	2		4		6
Модульна контрольна робота						
Разом за модуль	52	12		12		30
Разом за семестр	120	24		24		72

Назви змістових модулів і тем	Кількість годин					
	Форма навчання: заочна					
	Усього	у тому числі				
лекції		практичні (семінарські)	лабораторні	індивідуальна робота	самостійна робота	
Модуль 1 Вступ у антропогенетику. Спадковість людини						
Змістовий модуль 1. Предмет і методи генетики людини.						
Тема 1. Предмет генетики людини	10	2				8
Тема 2. Методи дослідження генетики людини	12					12
Змістовий модуль 2. Спадковість людини						
Тема 3. Типи моногенного успадкування у людини.	14	2		2		10
Тема 4. Полігенна спадковість людини.	12			2		10
Тема 5. Генетичні механізми визначення і розвитку статі	10					10
Разом за модуль 1	58	4		4		50
Модуль 2. Спадкові патології людини. Генетично обумовлені патології обміну речовин						
Змістовий модуль 3. Роль спадкових факторів у захворюваності людини. Імуногенетика і імунопатологія						
Тема 6. Роль спадкових факторів у захворюваності людини.	14	2				12
Тема 7. Імуногенетика й імунопатологія	10					10
Змістовий модуль 4. Генетика і хвороби різних систем органів людини. Генна інженерія і генотерапія						
Тема 8. Спадково-обумовлена відмінність чутливості організму до фармакологічних препаратів (фармакогенетика). Особливості обміну лікарських препаратів в організмі людини. Генетично обумовлені патології обміну речовин людини та принципи їх генотерапії.	16	2		2		12
Тема 9. Генетика захворювань різних систем органів людини. Генотерапія.	10					10
Тема 10. Генетика особистості	12					12
Разом за модуль	62	4		2		56
Разом за семестр	120	8		6		106

4. ТЕМИ ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	
		денна	заочна
1	Методи дослідження генетики людини.	2	
2	Моногенне успадкування в людини.	2	2
3	Полігенне успадкування людини.	2	
4	Взаємодія неалельних генів у людини.	2	2
5	Зчеплене успадкування у людини.	2	
6	Визначення статі у людини. Ознаки зчеплені з статтю у людини.	2	
7	Модульна контрольна робота 1.	2	
8	Спадкові фактори і їх роль в захворюваності людини.	2	
9	Основи фармакогенетики.	2	
10	Генетично-обумовлені патології різних систем органів людини.	2	2
11	Генетика особистості людини.	2	
12	Модульна контрольна робота 2.	2	
Разом		24	6

5. ТЕМАТИКА САМОСТІЙНОЇ РОБОТИ

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	
		денна	заочна
1	Предмет генетики людини та медичної генетики. Історія розвитку науки її напрямки.	8	10
2	Методи дослідження генетики людини.	12	14
3	Типи успадкування у людини.	12	16
4	Генетичні механізми визначення і розвитку статі.	5	8
5	Генетика розвитку, старіння і довгожителства людини.	5	8
6	Роль спадкових факторів у захворюваності людини.	5	10
7	Імуногенетика й імунопатологія.	5	8
8	Спадково-обумовлена відмінність чутливості організму до фармакологічних препаратів (фармакогенетика).	6	8

9	Генетика захворювань різних систем органів людини. Генотерапія.	8	14
10	Генетика особистості.	6	10
	Разом	72	106

6. ОРІЄНТОВНА ТЕМАТИКА ІНДИВІДУАЛЬНИХ ЗАВДАНЬ

1. Антропогенетика та її значення в пізнанні сутності людини.
2. Становлення антропогенетики як науки.
3. Сучасний етап розвитку генетики людини
4. Особливості людини як об'єкта генетичних досліджень.
5. Євгеніка та її значення в розвитку антропогенетики.
6. Методи вивчення геному людини.
7. Хромосомний апарат людини. Структурні зміни хромосом.
8. Генетичні основи еволюції.
9. Генеалогічний метод дослідження як один з ключових методів антропогенетики.
10. Дерматогліфічний метод дослідження генетики людини.
11. Типи успадкування у людини.
12. Генетичні механізми визначення і розвитку статі.
13. Генетика розвитку, старіння і довгожителства людини.
14. Гетерозис людини. Гетерозис і акселерація.
15. Тривалість життя людини та фактори, що її визначають.
16. Генетика в боротьбі зі старістю і смертю людини.
17. Генетика і людина майбутнього.
18. Спадкові патології людини.
19. Спадково обумовлені патології людини.
20. Хромосомні хвороби.
21. Молекулярні спадкові захворювання.
22. Імуногенетика. Імунодефіцитні синдроми.
23. Генетика і хвороби різних систем органів людини.
24. Генна інженерія і генотерапія людини.
25. Спадково-обумовлена відмінність чутливості організму до фармакологічних препаратів (фармакогенетика).
26. Генетика психічних захворювань.
27. Генетичні аспекти клініки внутрішніх хвороб.
28. Генетика в ендокринології.
29. Спадкові захворювання опорно-рухового апарату.
30. Діагностика, лікування і профілактика спадкових захворювань.
31. Медико-генетичне консультування.
32. Генотерапія.
33. Генетика особистості.
34. Роль темпераменту у психічній діяльності і поведінці людини.
35. Сутність темпераменту.
36. Інтелект. Коефіцієнт розумового розвитку.
37. Генетичний контроль інтелекту.
38. Генетика обдарованості.
39. Вплив генетичних факторів на темперамент людини.
40. Етичні аспекти у вивченні геному людини.

7. ПИТАННЯ ДЛЯ САМОПІДГОТОВКИ ДО МОДУЛЬНОГО ТА СЕМЕСТРОВОГО КОНТРОЛЮ

1. Предмет генетики людини і медичної генетики.
2. Історичний нарис розвитку антропогенетики.
3. Євгеніка і її місце в антропогенетиці.
4. Сучасний етап розвитку антропогенетики і медичної генетики.
5. Особливості людини, як об'єкта генетичних досліджень.
6. Внесок у розвиток антропогенетики і медичної генетики вітчизняних вчених.
7. Цитогенетичний метод дослідження геному людини.
8. Будова хромосом. Статевий хроматин. Структурні зміни хромосом. Мозаїцизм.
9. Популяційно-статистичний метод. Закон Харді-Вайнберга. Поняття про генетичний гомеостазис.
10. Генетичні основи еволюції.
11. Близнюковий метод дослідження геному людини.
12. Імунологічний метод дослідження в антропогенетиці. Еритроцитарні фактори. Резус-фактор.
13. "Сімейні" і "загальні" антигени. Селективне значення груп крові. Значення визначення груп крові для практики.
14. Біохімічні методи дослідження.
15. Генеалогічний, онтогенетичний і дерматогліфічний методи дослідження в антропогенетиці.
16. Електрофізіологічні методи дослідження. Моделювання спадкових хвороб.
17. Домінантні і рецесивні ознаки у людини. Повне і неповне домінування.
18. Успадкування зчеплене зі статтю у людини.
19. Полігенне успадкування у людини.
20. Летальні і сублетальні гени. Кровна рідня.
21. Взаємодія неалельних генів у людини.
22. Генетичні механізми визначення і розвитку статі. Теорії визначення статі: хромосомна, балансова.
23. Розвиток статі і його порушення. Перевизначення статі в онтогенезі. Можливість керування статтю.
24. Генетичні фактори росту людини. Гетерозис людини. Гетерозис і акселерація.
25. Генетика старіння і довголіття людини. Тривалість життя людини. Генетика і смерть людини. Визначення смерті.
26. Смерть і еволюція. Форми смерті.
27. Генетика в боротьбі зі старістю і смертю людини. Генетика і людина майбутнього.
28. Роль спадкових факторів у захворюваності людини. Види спадкових хвороб.
29. Генетично обумовлені патології обміну речовин людини.

30. Хромосомні хвороби: хвороба Дауна, хвороба Клайнфельтера.
31. Хромосомні хвороби: синдром Шершевського-Тернера, синдром трисомії по X-хромосомі.
32. Хромосомні хвороби: синдром полісомії по Y-хромосомі, синдром Патау, синдром трисомії E.
33. Молекулярні спадкові захворювання: гемоглобінопатії, алькаптонурия.
34. Молекулярні спадкові захворювання: фенілкетонурия, альбінізм.
35. Імунітет і його форми. Фактори захисту.
36. Неспецифічні фактори захисту.
37. Специфічні фактори захисту.
38. Імунодефіцитні синдроми.
39. Чутливість організму до фармакологічних препаратів.
40. Ензимопатії. Еритроцитарні, сироваткові і печіночні ферменти лікарського метаболізму.
41. Спадкові порушення згортання крові.
42. Аутосомно-домінантні захворювання нервової системи.
43. Аутосомно-рецесивні захворювання нервової системи.
44. Захворювання нервової системи пов'язані з X-хромосою.
45. Генетика психічних захворювань.
46. Спадкові враження серцево-судинної системи: вроджені вади серця.
47. Спадкові враження серцево-судинної системи: спадкові захворювання судин.
48. Спадкові враження серцево-судинної системи, обумовлені спадковим нахилом.
49. Спадкові захворювання легень.
50. Спадкові захворювання шлунково-кишкового тракту.
51. Спадкові захворювання печінки.
52. Спадкові захворювання підшлункової залози.
53. Спадкові хвороби нирок.
54. Спадкові захворювання гіпофіза.
55. Спадково обумовлені захворювання щитовидної залози.
56. Спадково обумовлені захворювання наднирників.
57. Спадкові захворювання опорно-рухового апарату: остеохондропатії.
58. Вроджені деформації кістяка.
59. Дрібні кісткові дефекти хребта і суглобів обумовлені генетично.
60. Діагностика, лікування і профілактика спадкових захворювань. Медико-генетичне консультування.
61. Значення генної інженерії для людства.
62. Виділення і синтез генів.
63. Одержання рекомбінантних молекул ДНК.
64. Перенесення рекомбінантних молекул в клітину чи організм.
65. Експресія екзогенних ДНК в клітині.
66. Генотерапія.

67. Гібридизація соматичних клітин.
68. Генетика особистості.
69. Роль темпераменту у психічній діяльності і поведінці людини.
70. Сутність темпераменту.
71. Інтелект. Коефіцієнт розумового розвитку.
72. Генетичний контроль інтелекту.
73. Генетика обдарованості.
74. Вплив генетичних факторів на темперамент людини.
75. Значення генетичної інженерії і її етичні аспекти.

8. ЗАДАЧІ З ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ З ОСНОВАМИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

8.1. Моногібридні схрещування

Приклади задач

Задача 1. Альбінізм успадковується в людини як аутосомна рецесивна ознака. У сім'ї, де один з подружжя альбінос, а інший – нормальний, народились різнояйцеві близнюки, один з яких нормальний стосовно аналізованої хвороби, а інший – альбінос. Яка ймовірність народження наступної дитини альбіноса?

Розв'язок

Дано:

A – норма

a – альбінізм

AA, Aa – норма

aa – альбінізм

P альбінос × норма

F₁ різнояйцеві близнюки: норма і альбінос

F₁ (aa) – ?

1. Оскільки у одного з різнояйцевих близнюків спостерігається прояв дії рецесивного алеля, то припускаємо, згідно з законом чистоти гамет, що один з батьків, який є нормальним за аналізованою хворобою є носієм рецесивного алеля (a).
2. Записуємо схему схрещування.

$$\begin{array}{l} P \quad \text{♂ } Aa \times \text{♀ } aa \\ \quad \quad \text{норма} \quad \quad \text{альб.} \\ G \quad A, a \quad \quad a \\ F_1 \quad Aa, \quad \quad aa \\ \quad \quad 50\% \text{ норма} \quad 50\% \text{ альб.} \end{array}$$

3. Оскільки прояв аутосомної ознаки у одного з нащадків не впливає на частоту прояву такої ознаки у наступної дитини, то ймовірність народження наступної дитини альбіноса становить 50%.

Відповідь: Ймовірність народження в даній родині наступної дитини з ознакою альбінізму становить 50%.

Задача 2. У матері II група крові, а в батька – III. Батьки мають двох дітей. У хлопчика II група крові, а в його сестри – I. Які генотипи батьків? Чи можуть народитися діти з іншими групами крові від цього шлюбу?

Розв'язок

Дано:	
P ♀ II (A) × ♂ III (B)	
F ₁ II (A) - ♂; I (O) - ♀	
P; F ₁ - ?	

1. Дівчина має I групу крові (I⁰I⁰). Це означає, що, згідно з законом чистоти гамет, батьки будуть носіями рецесивного алеля I⁰. Їх генотипи будуть мати вигляд: мати – I^AI⁰, батько – I^BI⁰.
2. Записуємо схему схрещування.

$$\begin{array}{ccccccc}
 P & \text{♀} & I^A I^0 & \times & \text{♂} & I^B I^0 & \\
 F_1 & & I^A I^0 & & I^0 I^0 & I^B I^0 & I^A I^B \\
 & & (II) \text{♂} & & (I) \text{♂} & (III) & (IV)
 \end{array}$$

Відповідь: Батьки гетерозиготні за генотипом, тому від цього шлюбу можуть народитися діти з різними групами крові I, II, III, IV.

Задачі для самостійного розв'язування

1. Чоловік і жінка мають карі очі. Чи можуть їхні діти мати блакитні очі? Рідний брат чоловіка кароокий, одружений на жінці з блакитними очима. У них народилася дитина з блакитними очима. Рідний брат жінки кароокий, одружений з кароокою жінкою. У них також народилася дитина з блакитними очима. Які генотипи усіх згаданих осіб?
2. Блакитноокий чоловік, обоє батьків якого мали карі очі, одружився з кароокою жінкою, в батька якої були карі очі, а в матері – блакитні. Від цього шлюбу народився один блакитноокий син. Визначте генотип кожної зі згаданих осіб і складіть схему їх родоvodu.
3. Жінка з карими очима одружилася з карооким чоловіком, батьки якого мали карі очі. Від цього подружжя народилася одна дитина з блакитними очима. Визначте генотипи всіх членів сім'ї,

- виходячи з передбачення про моногенний контроль кольору очей у людини?
4. Кароокій чоловік одружився з блакитноокою жінкою. У них народилося вісім карооких дітей. Які найбільш імовірні генотипи усіх членів цієї сім'ї, якщо ознака контролюється одним геном?
 5. У сірооких батьків син з блакитними очима. Блакитні очі були також у діда хлопчика з боку матері та у брата його батька. Проаналізувавши родовід, спробуйте визначити, як успадковується сірий та блакитний колір очей, якщо ознака контролюється одним геном. Які генотипи членів сім'ї?
 6. Чоловік з ластовинням одружився з нормальною жінкою за цією ознакою. Від цього шлюбу народилося три дочки, які мають ластовиння. Одна з них одружилася з чоловіком без ластовиння. Які діти можуть народитися в цієї пари? Визначте, яка це ознака: домінантна чи рецесивна?
 7. Світловолосий юнак, батьки якого мали темне волосся, одружився з темноволосою дівчиною, мати якої теж мала темне волосся, а батько – світле. Від цього шлюбу у них народилася темноволоса дитина. Чи може у них народитися дитина з світлим волоссям? Яка ймовірність народження такої дитини?
 8. Руде волосся – рецесивна ознака, неруде – домінантна. При яких шлюбах будуть народжуватися діти з імовірністю 100% з рудим волоссям? 50%? 25%?
 9. Куряча сліпота – домінантна ознака. Жінка з курячою сліпотою вийшла заміж за нормального здорового чоловіка по відношенню до цієї ознаки. Від цього шлюбу народилася одна дитина з нормальним зором. Яка ймовірність народження наступної, другої дитини здоровою з нормальним зором?
 10. Дитяча форма амавротичної сімейної ідіотії (Тей-Сакса) успадковується як аутосомна рецесивна ознака і закінчується зазвичай смертю до 4-5 років. Перша дитина в сім'ї померла від аналізованої хвороби в той час, коли повинна була народитися друга. Яка ймовірність того, що друга дитина страждатиме тією ж хворобою?
 11. Темноволосий чоловік одружився з темноволосою жінкою. Дитина народилася рудою. Які генотипи батьків, якщо темний колір волосся – ознака домінантна?
 12. У людини полідактилію (шестипалість) визначає домінантний ген. У чоловіка з полідактилією і здорової жінки народилося двоє п'ятипалих дітей. Як це пояснити?
 13. Чоловік, високий на зріст, батько якого був високим, а мати – низькою, одружився з жінкою, високою на зріст, у якої батьки були низькі. Від цього шлюбу народилася дитина, висока на зріст. Визначте генотипи батьків. Відомо, що низький зріст – ознака домінантна, а високий зріст – рецесивна.
 14. Аніридія успадковується як аутосомна домінантна ознака. Яка ймовірність народження здорових дітей в сім'ї, де один з батьків

- страждає аніридією, а інший – нормальний, якщо відомо, що в хворого батька цю аномалію мав тільки батько?
15. Ахондроплазія передається як домінантна аутосомна ознака. В сім'ї, де обоє батьків страждають ахондроплазією, народилася нормальна дитина. Яка ймовірність того, що наступна дитина буде теж нормальною?
 16. У людини домінантний ген A детермінує ахондроплазію-карликовість за рахунок різкого вкорочення скелету кінцівок. Його алель – рецесивний ген a – зумовлює нормальну будову скелета. Жінка, яка має нормальну будову скелета, вийшла заміж за чоловіка, гетерозиготного за ахондроплазією. Яка ймовірність того, що їх дитина буде страждати ахондроплазією?
 17. Синдактилія успадковується як домінантна аутосомна ознака. Яка ймовірність народження дітей із зрослими пальцями в сім'ї, де один з батьків гетерозиготний за аналізованою ознакою, а інший має нормальну будову пальців?
 18. У родині, де один з подружжя є альбіносом, а другий має нормальну пігментацію народились дизиготні близнюки. Один з них – альбінос. Яка ймовірність народження наступної дитини – альбіноса?
 19. Чи можна побоюватися, що в дитини спостерігатиметься відсутність емалі на зубах (ознака домінантна), якщо батько має нормальні зуби, а в матері спостерігається ця аномалія? Батько матері мав нормальні зуби.
 20. У нормальних батьків народилася дитина, хвора на амавротичну ідіотію – рецесивне захворювання. Яка ймовірність того, що наступна дитина буде здоровою?
 21. У жінки один з батьків хворіє на цукровий діабет, у чоловіка – всі здорові. Чи будуть успадковувати цукровий діабет їхні діти, якщо відомо, що ця хвороба передається рецесивно.
 22. Чоловік, який має короткі вії, батьки якого мали довгі вії, одружився з жінкою, вії якої були довгими. У її батька були короткі вії, а в матері – довгі. Народилася дитина з довгими віями. Відомо, що довгі вії ознака домінантна, а короткі рецесивна. Визначте генотипи всіх батьків?
 23. У людини рецесивний ген l визначає природну глухонімосту. а) Спадково глухонімий чоловік одружився з жінкою з нормальним слухом (L). Їхня дитина має нормальний слух. Чи можна визначити генотип матері? б) Спадково глухоніма жінка одружилася з чоловіком з нормальним слухом. У них народилася глухоніма дитина. Чи можна визначити генотип батьків?
 24. Одна з форм цистинурії успадковується як аутосомна рецесивна ознака. Але у гетерозигот спостерігається лише підвищений вміст цистину в сечі, а в гомозигот – утворення цистинових каменів у нирках. а) Визначте можливі форми прояву цистинурії у дітей в сім'ї, де один з батьків страждав цією хворобою, а інший мав лише підвищений вміст цистину в сечі. б) Визначте можливі

- форми прояву цистинурії у дітей в сім'ї, де один з батьків страждав нирково-кам'яною хворобою, а інший був нормальний стосовно аналізованої ознаки.
25. Пельгерівська аномалія сегментування ядер лейкоцитів успадковується як аутосомна не повністю домінуюча ознака. В гомозигот за цією ознакою сегментація ядер відсутня повністю, в гетерозигот вона незвична. а) Визначте характер ядра сегментоядерних лейкоцитів у дітей в сім'ї, де один з батьків має лейкоцити з незвичною сегментацією ядер, а інший нормальний за цією ознакою. б) Визначте характер ядра сегментоядерних лейкоцитів у дітей в сім'ї, де в одного з батьків ядра лейкоцитів несегментовані, у іншого – нормальні.
26. Таласемія успадковується як не повністю домінуюча аутосомна ознака. В гомозигот захворювання закінчується смертю в 90-95% випадків, у гетерозигот – протікає у відносно легкій формі. а) Яка ймовірність народження здорових дітей в сім'ї, де один з батьків страждає легкою формою таласемії, а інший – нормальний стосовно аналізованої ознаки? б) Яка ймовірність народження здорових дітей в сім'ї, де обоє батьків страждають легкою формою таласемії?
27. Акаталазія зумовлена рідкісним аутосомним рецесивним геном. У гетерозигот активність каталази дещо понижена. а) В обох батьків і єдиного сина в сім'ї активність каталази виявилася нижче норми. Визначте ймовірність народження в сім'ї наступної дитини без аномалії. б) Визначте ймовірні фенотипи дітей в сім'ї, де один з батьків страждає акаталазією, а інший має лише понижену активність каталази.
28. Рідкісний ген *a* викликає в людини спадкову анофтальмію (відсутність очних яблук). Алель ний ген *A* зумовлює нормальний розвиток очей. В гетерозигот очні яблука зменшені. а) Подружжя гетерозиготне за геном *A*. Визначте розщеплення в F_1 за генотипом і фенотипом. б) Чоловік, гетерозиготний за геном *A* (зі зменшеними очними яблуками), одружився на жінці з нормальним розвитком очей. Яке розщеплення за фенотипом можна чекати в F_1 ?
29. Сімейна гіперхолестеринемія успадковується домінуючно через аутосоми. В гетерозигот це захворювання виражається у високому вмісті холестерину в крові, в гомозигот, крім того, розвиваються ксантоми (доброякісна пухлина) шкіри і сухожилів, атеросклероз. а) Визначте можливий ступінь розвитку гіперхолестеринемії у дітей в сім'ї, де обоє батьків мають лише високий вміст холестерину в крові. б) Визначте ймовірність народження дітей з аномалією і ступінь її розвитку в сім'ї, де один з батьків, крім високого рівня холестерину в крові, має розвинені ксантоми і атеросклероз, а інший – нормальний стосовно аналізованої ознаки.

30. Серповидноклітинна анемія успадковується як ознака з неповним домінуванням. Гомозиготні індивідууми рано помирають, гетерозиготні життєздатні й мають особливу форму гемоглобіну. Малярійний плазмодій не здатний жити цим гемоглобіном, тому гетерозиготи не хворіють на малярію. яка ймовірність народження дітей, стійких до малярії, у родині, де один із батьків гетерозиготний, а другий нормальний щодо цієї ознаки?
31. У хлопчика кров групи O , а у його сестри – AB . Що можна сказати про групи крові та генотипи їхніх батьків?
32. У шлюбі чоловіка з кров'ю групи AB і жінки з кров'ю групи A було троє дітей з кров'ю B , AB і O . Встановіть генотипи батьків і дітей. Чи не має, на вашу думку, будь-яких сумнівних фактів в умові задачі?
33. Жінка з групою крові B має дитину з групою крові O . Які їх генотипи і яких не може бути генотип батька?
34. В пологовому будинку в одну ніч народилися четверо немовлят, які мали групи крові O , A , B і AB . Групи крові батьківських пар були: I пара – O і O ; II пара – AB і O ; III пара – A і B ; IV пара – B і B . Чотирьох немовлят можна з повною достовірністю розподілити за батьківськими парами. Як це зробити? Які генотипи всіх батьків і дітей?
35. Від шлюбу між чоловіком з групою крові AB і жінкою з групою крові A народилося троє дітей, з групами крові B , AB і O . Визначте генотипи батьків і дітей. Чи немає в цьому повідомленні чогось такого, що викликає сумнів?
36. Чоловік, що має групу крові O , одружився на жінці з групою крові A . У батька жінки група крові O . Яка ймовірність, що діти від цього шлюбу мають групу крові O ? Групу крові A ?
37. У жінки – група крові AB , у її батька – та сама група крові. Чоловік жінки має групу крові O , його мати – групу A . Визначте генотипи всіх вказаних осіб. Які групи крові можуть бути у дітей чоловіка і жінки?

8.2. Дигібридні і полігібридні схрещування

Приклад задачі

Задача 1. Глаукома дорослих успадковується декількома шляхами. Одна форма визначається домінантним аутосомним геном, а інша – рецесивним також аутосомним незчепленим з попереднім геном. Яка ймовірність народження дитини з аномалією у випадку, якщо обоє батьків гетерозиготні за обома парами патологічних генів?

Задачі для самостійного розв'язування

38. У шлюб вступили чоловік з кров'ю групи А (резус-позитивний) та жінка з кров'ю групи В (резус-негативний). Які фенотипи та генотипи можуть мати їхні діти?
39. Які нащадки можуть народитися у шлюбі двох резус-позитивних осіб, які мають кров групи АВ за умови, що вони є: а) гомозиготними за геном, який визначає резус-фактор; б) гетерозиготними за цим геном?
40. Глаукома дорослих успадковується декількома шляхами. Одна форма визначається домінантним аутосомним геном, інша – рецесивним також аутосомним незчепленим з попереднім геном. а) Яка ймовірність народження дитини з аномалією у випадку, якщо обоє батьків гетерозиготні за обома парами патологічних генів? б) Яка ймовірність народження дитини з аномалією в сім'ї, де один з батьків гетерозиготний за обома парами патологічних генів, а інший нормальний, що стосується зору, і гомозиготний за обома парами генів?
41. У сім'ї, де батьки добре чули і мали один гладке волосся, а інший кучеряве, народилася глуха дитина з гладким волоссям. Їхня друга дитина добре чула і мала кучеряве волосся. Яка вірогідність наступної появи глухих дітей з кучерявим волоссям у сім'ї, якщо відомо, що ген кучерявого волосся домінує над гладким, глухота – ознака рецесивна і обидві пари генів знаходяться в різних хромосомах?
42. У людини є два типи сліпоти і кожна визначається своїм рецесивним аутосомним геном. Гени обох ознак знаходяться в різних парах хромосом. а) Яка ймовірність того, що дитина народиться сліпою, якщо мати і батько її страждають одним і тим самим видом спадкової сліпоти, а за другою парою генів сліпоти нормальні? б) Яка ймовірність того, що дитина народиться сліпою в тому випадку, якщо мати і батько страждають різними видами спадкової сліпоти, маючи на увазі, що за обома парами генів вони гомозиготні? в) Визначте ймовірність народження сліпої дитини, якщо відомо, що батьки її зрячі, обидві бабусі страждають однаковим видом спадкової сліпоти, а за другою парою аналізованих генів вони нормальні і гомозиготні? В родоводі з боку дідусів наявність спадкової сліпоти не відмічено. г) Визначте ймовірність народження дітей сліпими в сім'ї, про яку відомо: батьки зрячі, бабусі страждають різними видами спадкової сліпоти, а за другою парою аналізованих генів вони нормальні і гомозиготні; в родоводі дідусів спадкової сліпоти не було.
43. Від здорових батьків народилася дитина – глухонімий альбінос. Напишіть генотипи батьків і дитини.
44. Батько з кучерявим волоссям (домінантна ознака) без ластовиння і мати з прямим волоссям і ластовинням (домінантна ознака)

- мають трьох дітей: з кучерявим волоссям і ластовинням, з кучерявим волоссям і без ластовиння, з прямим волоссям і ластовинням. Визначте генотипи батьків і всі можливі генотипи дітей.
45. Чоловік з маленькими очима і тонкими губами одружився з жінкою з великими очима і товстими губами. У них народився син, у якого були великі очі і товсті губи. Син в свою чергу одружився з жінкою, в якій були великі очі і тонкі губи. У них народилося двоє дітей – хлопчик і дівчинка. Хлопчик з великими очима і тонкими губами, а дівчинка з маленькими очима і товстими губами. Визначте генотипи всіх батьків. Великі очі і товсті губи – ознаки домінантні.
 46. Здорові батьки мають глуху дитину з прямим волоссям. Один з батьків має пряме волосся, а другий – кучеряве. Їхня друга дитина має нормальний слух і кучеряве волосся. Яка ймовірність народження в цій родині глухої дитини з кучерявим волоссям, якщо відомо, що пряме волосся і глухота є рецесивними ознаками.
 47. Деякі форми короткозорості у людини є домінантними щодо нормального зору, а карий колір очей домінує над блакитним. Які ознаки матимуть діти, які народилися від батьків, гетерозиготних за обома ознаками? Яке потомство матимуть гетерозиготний чоловік і жінка з блакитними очима і нормальним зором?
 48. Блакитноокий правша, батько якого був лівшою, одружився на кароокій лівші з родини, усі члени якої протягом декількох поколінь мали карі очі. Які ознаки матимуть їхні діти?
 49. Альбінізм у людини – рецесивна ознака, таласемія – спадкове захворювання крові, обумовлене дією одного гена. У гомозиготі спричиняє найбільш важку форму захворювання – велику таласемію, смертельну в дитячому віці (TT). У гетерозиготі проявляється менш важка форма – мала таласемія (Tt). Дитина-альбінос хвора на малу таласемію. Які найбільш імовірні генотипи її батьків?
 50. Серповидноклітинна анемія і таласемія успадковуються як дві ознаки з неповним домінуванням; гени не зчеплені між собою і знаходяться в аутосомах. У гетерозигот по серповидноклітинній анемії, так як і у гетерозигот по таласемії, захворювання не носить вираженої клінічної картини. У всіх випадках носії гена таласемії або серповидноклітинної анемії стійкі до малярії. У подвійних гетерозигот (дигібриди по обох парах аналізуючих ознак) розвивається мікродрепаноцитарна анемія (В.П. Єфроїмсон, 1968). Гомозиготи за серповидноклітинною анемією і таласемією в більшості випадків помирають в дитинстві. Визначте імовірність народження здорових дітей в сім'ї, де один із батьків гетерозиготний за серповидноклітинною анемією, але нормальний за таласемією, а другий – гетерозиготний за

- таласемією, але нормальний по відношенню до серповидноклітинної анемії.
51. Відомо, що ген карих очей (B) домінує над геном блакитних очей (b). Рудий колір волосся (r) рецесивний відносно гена (R) нерудого волосся. Чоловік з генотипом $Bbrr$ одружується з жінкою, яка має генотип $bbRr$. Яка ймовірність народження дитини з генотипом $BbRr$?
 52. У людини є дві форми глухонімоти, які визначаються рецесивними аутосомними незчепленими генами. а) Яка ймовірність народження дітей глухонімими в сім'ї, де мати і батько страждають однією й тією ж формою глухонімоти, а за другою формою глухонімоти вони гетерозиготні? б) Яка ймовірність народження дітей глухонімими в сім'ї, де обоє батьків страждають різними формами глухонімоти, а за другою парою генів глухонімоти кожний з них гетерозиготний?
 53. У людини деякі форми короткозорості домінують над нормальним зором, а карі очі – над блакитними. Гени обох пар знаходяться в різних хромосомах. а) Яке потомство можна чекати від шлюбу гетерозиготних за обома ознаками батьків? б) Яке потомство можна чекати від шлюбу гетерозиготного чоловіка з блакитноокою жінкою і нормальним зором.
 54. У людини раннє облісіння домінує над відсутністю лисини у чоловіків, а у жінок воно рецесивне. Кароокій не лисий правша одружується з кароокою лівшою з густим волоссям. У них народилося троє дітей: кароокий син правша з раннім облісінням, блакитноока дочка правша з густим волоссям і кароокій син лівша з густим волоссям. Які генотипи батьків і дітей?
 55. У пологовому будинку жінка стверджувала, що дитина, яку їй принесли (1), не її син. Крім цієї дитини, в той момент у пологовому будинку знаходився ще один хлопчик (2). Групи крові цієї жінки) O , NM , смаку фенілтіокарбамід (ФТК) вона не відчуває (рецесив). Перша дитина (хлопчик) має групи крові A , N , чутливий до ФТК. Друга дитина має групи крові O , M , смаку ФТК не відчуває. Чоловік жінки помер, але в неї є ще троє дітей:
 - 1-а з групами крові A , M , чутлива до ФТК
 - 2-а з групами крові B , N , чутлива до ФТК
 - 3-а з групами крові A , NM , не чутлива до ФТК
 Чи можете ви сказати, який з двох новонароджених син цієї жінки?
 56. Перед судово-медичною експертизою поставлене завдання з'ясувати, чи є хлопчик, котрий живе в сім'ї N , рідним чи прийомним сином. Дослідження крові всіх членів сім'ї дало такі результати: у жінки резус-позитивна кров IV групи, у чоловіка – резус-негативна I група, у дитини резус-позитивна I групи.

57. Батьки мають групи крові:

	мати	батько
Перша пара:	A, MN, Rh^+	O, M, Rh^+
Друга пара:	B, N, Rh^-	B, MN, Rh^+
Третя пара:	A, M, Rh^+	B, MN, Rh^-

Діти мають групи крові:

1. AB, M, Rh^-
2. A, N, Rh^-
3. A, MN, Rh^+

Хто чия дитина? Визначте генотипи батьків і дітей.

58. Установіть фенотип чоловіків, які могли би бути і які не могли б бути батьками в трьох нижче приведених випадках:

	1	2	3
Мати	O, M	O, N	O, M
Дитина	O, M	A, MN	O, M

59. Катаракти мають кілька різних спадкових форм. Яка ймовірність того, що дитина буде мати цю хворобу, якщо обидва батьки страждають її аутосомно-домінантною формою і гетерозиготні за нею та ще й гетерозиготні за двома рецесивно-аутосомними незчепленими між собою формами із домінантною формою.

60. Полідактилія, короткозорість і відсутність малих кутніх зубів успадковуються як домінантні аутосомні ознаки. Гени всіх трьох ознак знаходяться в різних парах хромосом. а) Яка ймовірність народження дітей без аномалій в сім'ї, де обидва батьків страждають всіма трьома недоліками, але гетерозиготні за всіма трьома парами генів? б) Визначте ймовірність народження дітей без аномалій в сім'ї, про яку відомо наступне. Бабуся по лінії дружини була шестипалою, а дідусь короткозорим. Стосовно інших ознак вони нормальні. Дочка успадкувала від своїх батьків обидві аномалії. Бабуся по лінії чоловіка не мала малих кутніх зубів, мала нормальний зір і п'ятипалу кисть. Дідусь був нормальним стосовно всіх трьох ознак. Син успадкував аномалію від матері.

61. Деякі форми катаракти і глухонімоти в людини передаються як аутосомні рецесивні незчеплені між собою ознаки. Відсутність різців та ікол верхньої щелепи також може передаватись як рецесивна ознака, незчеплена з катарактою і глухонімотою. а) Яка ймовірність народження дітей з усіма трьома аномаліями в сім'ї, де обидва батьків гетерозиготні за всіма трьома парами генів? б) Яка ймовірність народження дітей з усіма трьома аномаліями в сім'ї, де один з батьків страждає катарактою і глухонімотою, але гетерозиготний за третьою ознакою, а інший – гетерозиготний за катарактою і глухонімотою, але страждає відсутністю різців та ікол у верхній щелепі?

62. Нижче наведено перелік генів людини (всі гени незчеплені). B – визначає карі очі, домінує над геном блакитних очей (b); r – визначає рудий колір волосся, рецесивний стосовно гена R (волосся

іншого кольору); C – визначає кучеряве волосся, домінує над геном c – прямого волосся; P – зумовлює багатопалість, домінує над геном p , що визначає нормальну кількість пальців на руках і ногах; d – зумовлює глухоту, рецесивний відносно гена D , що визначає здатність чути. Чоловік з генотипом $BbrrCcPpDd$ одружується з жінкою, яка має генотип $bbRrCcPpDd$. а) Які були фенотипи батьків? б) Яка ймовірність народження дитини з генотипом $bbrrCCPpDd$, з генотипом $BbRrCcPpDD$ і з генотипом $BbrrCCPpDd$? в) Яка ймовірність народження дитини: 1) глухої з карими очима, рудим кучерявим волоссям і з нормальною кількістю пальців? 2) з нормальним слухом. Карими очима, кучерявим нерудим волоссям з нормальною кількістю пальців?

8.3. Взаємодія неалельних генів

Приклад задачі

Задача 1. Людина має кілька форм спадкової короткозорості. Помірна форма (від $-2,0$ до $-4,0$ діоптрій) і висока (більше -6) передаються як аутосомні незчеплені ознаки. Причому в людей, що мають гени обох форм короткозорості, проявляється тільки одна – висока. У сім'ї, в якій мати короткозора, а у батька нормальний зір, народилося двоє дітей: у дочки проявилася помірна форма короткозорості, а у сина – висока. Яка ймовірність народження наступної дитини без аномалії, якщо відомо, що по материнській лінії короткозорістю страждав тільки один з батьків?

Розв'язок

Дано:

A – помірна короткозорість,
 a – нормальний зір,
 B – висока короткозорість,
 b – нормальний зір
 $AABB$ – висока короткозорість
 $AABb$ – висока короткозорість
 $AAbb$ – помірна короткозорість
 $AaBB$ – висока короткозорість
 $AaBb$ – висока короткозорість
 $Aabb$ – помірна короткозорість
 $aaBB$ – висока короткозорість
 $aaBb$ – висока короткозорість
 $aabb$ – нормальний зір

F_1 ($aabb$) - ?

1. Оскільки один з батьків жінки один з батьків страждав на короткозорість, то згідно з законом чистоти гамет, дані алелі були присутніми в її генотипі (AaBb).
2. Записуємо схему схрещування.

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♀} AaBb \quad \times \quad \text{♂} aabb \\
 \text{Короткоз.} \quad \quad \quad \text{норма} \\
 G \quad AB, Ab, aB, ab \quad \quad ab \\
 \\
 F_1 \quad AaBb - \text{висока короткозорість} - 25\% \\
 \quad \quad aA Bb - \text{висока короткозорість} - 25\% \\
 \quad \quad Aa bb - \text{помірна короткозорість} - 25\% \\
 \quad \quad Aa bb - \text{нормальний зір} - 25\%
 \end{array}$$

Відповідь: Вірогідність народження наступної дитини без аномалії в цій сім'ї становить 25%.

Задачі для самостійного розв'язування

63. У людини є дві форми глухонімоти, які визначають рецесивні аутосомні незчеплені гени. Яка ймовірність народження глухонімих дітей в сім'ї, де мати і батько мають однакову форму глухонімоти, а за іншою формою вони гетерозиготні? Яка ймовірність народження глухонімих дітей в сім'ї, де батьки мають різні форми глухонімоти?
64. У людини є декілька типів сліпоти. Кожен тип визначає окремий рецесивний аутосомний ген. Гени містяться в різних парах аутосом. Яка ймовірність народження незрячої дитини у випадку, коли батько і мати мають різні типи спадкової сліпоти? Визначте ймовірність народження сліпої дитини, якщо відомо, що її батьки зрячі, а обидві бабусі мають однаковий тип спадкової сліпоти (або різні типи спадкової сліпоти). Дані про дідусів у родоводах не наведено.
65. Людина має кілька форм спадкової короткозорості. Помірна форма (від 2,0 до 4,0 діоптрій) і висока (більше 6,0) передаються як аутосомні незчеплені ознаки. Причому в людей, що мають гени обох форм короткозорості, проявляється тільки одна – висока. а) У сім'ї, в якій мати короткозора, а у батька нормальний зір, народилося двоє дітей: у дочки проявилася помірна форма короткозорості, а у сина – висока. Яка ймовірність народження наступної дитини в сім'ї без аномалій, якщо відомо, що по материнській лінії короткозорістю страждав тільки один з батьків? б) У сім'ї, де батьки страждали помірною короткозорістю, народилася дитина з нормальним зором. Визначте генотипи батьків і можливі генотипи і фенотипи дітей.

66. У шлюб вступили два альбіноси, які не є родичами. У них народилося 8 дітей, п'ять з яких були альбіносами. Яке генетичне пояснення ви дасте щодо успадкування альбінізму у людини?
67. Припустімо, що в людини різниця в кольорі шкіри обумовлюється в основному двома парами генів, які розщеплюються незалежно: $A_1A_1A_2A_2$ – чорна шкіра, $a_1a_1a_2a_2$ – біла шкіра. Будь-які три домінуючі гени дають темну шкіру, будь-які два – смугляву. Один – світлу. 1) Визначте генотипи батьків, якщо обидва смугляві і мають одну чорну і одну білу дитину. 2) Смугляві батьки мають смуглявих дітей. Визначте генотипи батьків. 3) Один з батьків смуглявий, інший – світлий. З великої кількості дітей $3/8$ було смуглявих, $3/8$ – світлих, $1/8$ – темних і $1/8$ – білих. Визначте генотипи батьків.
68. Утворення в клітинах людини специфічного білка інтерферону пов'язане з комплементарною взаємодією двох домінуючих неалельних генів (A і B), локалізованих у різних хромосомах (A – в другій, B – в п'ятій хромосомі). 1) В одного з батьків пригнічена здібність до утворення інтерферону внаслідок відсутності гена B , інший – здоровий і здорові всі його родичі. Яка ймовірність появи здорового потомства? 2) Батьки здорові, але дигетерозиготи за генами A і B . Визначте ймовірність народження здорових і хворих дітей.
69. Зріст людини визначається, принаймні, трьома парами незчеплених генів, причому, чим більше домінуючих генів (алелів), тим вищий зріст. Вважають, що кожний домінуючий алель дає потенційну добавку в зрості на 5 см. Гомозиготи за рецесивними алелями мають зріст 150 см. Високорослі англійські моряки (180 см) зазнали корабельної аварії і потрапили на острів, заселений низькорослими аборигенами (150 см). 1) Якого зросту будуть діти від шлюбів англійських моряків з місцевими жінками? 2) Який зріст і з якою вірогідністю можна прогнозувати у їхніх онуків?
70. Зріст людини контролюється декількома парами незчеплених генів, які взаємодіють за типом полімерії. Якщо знехтувати впливом факторів середовища й умовно обмежитися лише трьома парами генів, то можна припустити, що в якій-небудь популяції винятково низькорослі люди мають всі рецесивні гени і зріст 150 см, винятково високі – всі домінуючі гени і зріст 180 см. 1) Визначте зріст людей, гетерозиготних за всіма трьома парами генів зросту. 2) Низькоросла жінка одружилася з чоловіком середнього зросту. В них було четверо дітей, які мали зріст 165 см, 160 см, 155 см, 150 см. Визначте генотипи батьків і дітей.

8.4. Множинний алелізм

Приклад задачі

Задача 1. У матері I група крові, а в батька – II. Які групи крові

можуть бути в їхніх дітей?

Розв'язок

Дано:

♀ I^0I^0 – I група крові (0)

♂ I^AI^A або I^AI^0 – II група крові (A)

F_1 – ?

II групу визначають два генотипи I^AI^0 та I^AI^A , III – I^BI^0 та I^BI^B

Можливі генотипи батьків	Можливі генотипи і групи крові дітей
I^AI^0 - I^BI^0	I^0I^0 (I), I^AI^0 (II), I^BI^0 (III), I^AIB (IV)
I^AI^A - I^BI^0	I^AI^0 (II), I^AIB (IV)
I^AI^0 - I^BI^B	I^BI^0 (III), I^AIB (IV)
I^AI^A - I^BI^B	I^AIB (IV)

Отже, можливі чотири варіанти розв'язку.

Відповідь: можливі чотири варіанти розв'язку.

Задачі для самостійного розв'язування

71. У людини антигени системи ABO детерміновані множинною алеломорфою O, A, B; резус-антиген (Rh^+ і Rh^-) – алелями D і d; MN – групи крові – код домінуючими алелями L^M і L^N . а) Скільки різних фенотипів за трьома системами груп крові існує в людей, якщо враховувати всі можливі поєднання ABO, резус і MN? б) Генотип матері – AOL^ML^Mdd , батька – BBL^ML^Nd . Скільки і які поєднання антигенів можливі у їхніх дітей? в) Генотип матері – OOL^NL^Nd , батька – ABL^ML^Mdd . Скільки різних фенотипів і які фенотипи можливі у їхніх дітей? г) Жінка в якій фенотип ARh^-MN , батько якої мав I групу крові, одружилася з чоловіком, кров якого містить антигени $ABRh^+N$. Мати чоловіка була резус-негативною. Встановіть, яка ймовірність того, що дитина буде мати таке ж поєднання антигенів, як і батько. д) Фенотип матері – $ABMRh^-$, батька – $ONRh^+$. Один з батьків батька був резус негативним. Скільки і які поєднання антигенів у крові можливі у їхніх дітей? Скільки поєднань із загального числа можливих за трьома системами груп крові (ABO, MN, Rh^+ , Rh^-) виключено? е) Перед судово-медичним експертом поставлено завдання встановити, рідним чи прийомним сином є хлопчик подружжя Р. Дослідження крові всіх трьох членів сім'ї дали наступні результати: жінка має

резус-позитивну кров IV групи з антигеном *M*; її чоловік має резус-негативну кров I групи з антигеном *N*; кров дитини резус-позитивна I групи з антигеном *M*. Яке заключення повинен дати експерт і чим воно обґрунтоване?

72. У людини I група крові обумовлена рецесивним геном *O*, II група – геном *A*, III група – геном *B*. Алелі *A* і *B* кодомінантні і їхнє поєднання детермінує IV групу крові. а) При визначенні груп крові у дитини і її батьків встановлено наступне: група крові дитини – I, матері – I, батька – II. Визначте генотип батька дитини. б) Дитина має I групу крові, її мати – II групу. Батько – III групу крові. Визначте генотипи батьків. в) Групи крові у матері – II, у батька – III. Чи можна встановити їхній генотип, якщо в їх дитини IV група крові?
73. АВО – групи крові в людини, обумовлені множинними алелями. Ген *O* – обумовлює I групу крові. Алелі *A* (II група) і *B* (III група) домінують над *O* та кодомінантні стосовно один одного. Їхнє поєднання в генотипі обумовлює IV групу крові. а) Чоловік і жінка мають I групу крові. Визначте ймовірність народження дітей з I, II, III і IV групами крові. б) Чоловік і жінка гетерозиготні і мають кров II групи. Визначте ймовірність народження дітей з I, II, III і IV групами крові. в) Чоловік має I, а жінка IV групу крові. Визначте ймовірність народження дітей з I, II, III і IV групами крові. г) Батьки гетерозиготні за III групою крові. Визначте ймовірність народження дитини з III групою крові.
74. В одній сім'ї в карооких батьків є четверо дітей. Двоє блакитнооких мають I і II групу крові, двоє карооких – II і III. Визначте ймовірність народження наступної дитини кароокою з I групою крові. Карий колір очей домінує над блакитним і обумовлений аутосомним геном.
75. У сім'ї, де дружина має I групу крові, а чоловік – IV, народився син-дальтонік з III групою крові. Обоє батьків розрізняють кольори нормально. Визначте ймовірність народження здорового сина і його можливі групи крові. Дальтонізм успадковується як рецесивна зчеплена з *X*-хромосоною ознака.
76. У матері IV група крові, у батька III. Які групи крові не можуть бути у їхніх дітей?
77. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. У одного з них II група крові, а в іншого – III. Чи є можливість внаслідок аналізу груп крові точно встановити, хто чий син, якщо батьки одного з них мають I і IV групи крові, а батьки іншого – II і III?
78. Чоловік, батьки якого мали I і IV групи крові, одружився з жінкою з III групою крові. Від цього шлюбу народилося троє дітей з I, II і IV групами крові. яка група крові у батька дітей і чи можливе народження в цій сім'ї дитини з III групою крові?
79. Резус-позитивна жінка з III групою крові, батько якої мав резус-негативну кров I групи, одружилася з резус-негативним чоловіком

- з I групою крові. Яка ймовірність того, що дитина успадкує обидві ознаки батька?
80. Жінка з ластовинням (домінантна ознака) і з III групою крові одружилася з чоловіком з I групою крові без ластовиння. Всі діти від цього шлюбу були без ластовиння, а одна дитина народилася з I групою крові. Визначте генотипи батьків і всі генотипи потомства.
 81. Батьки кароокі, резус-позитивні з II групою крові. Вони гетерозиготні за всіма трьома ознаками. Яка ймовірність народження в сім'ї блакитноокої резус-негативної дитини з I групою крові?
 82. У короткозорій резус-позитивній жінки з II групою крові народилася дитина з нормальним зором і резус-негативною кров'ю I групи. Напишіть генотипи матері і дитини. Визначте генотипи батька (короткозорість – домінантна ознака).
 83. При якому генотипі і фенотипі батьків діти не можуть успадкувати групу крові батька і матері?
 84. У матері II група крові, у батька – III. Які групи крові не можуть бути у їхніх дітей?
 85. У суді слухається справа про стягнення аліментів. У матері I група крові, у дитини – II. Чи може бути батьком дитини чоловік з III групою крові? яка група крові можлива у батька?
 86. У батька група крові $O(I)MM$, у матері – $AB(IV)NN$, у першого сина – $A(II)MN$, у другого – $B(III)MN$. Який син прийомний? За яким типом аеля виключається батьківство?

8.5. Плейотропія

87. У людини є рецесивний ген, який у гомозиготному стані викликає аненцефалію, або внутрішньоутробну загибель, а у гетерозиготному проявляється у вигляді *spina bifida* (розщелина хребта, частіше в поперековій і крижовій областях) з різною важкістю протікання (від дуже легких до дуже тяжких, що закінчуються смертю). У медико-генетичну консультацію звернулося подружжя із запитанням, чи можуть у них народитися здорові діти. В сім'ї було троє дітей. двоє дітей народилися мертвими з аненцефалією, а одна дитина з важкою клінічною картиною *spina bifida*. Який можна дати прогноз народження здорової дитини?
88. У людини є рецесивний ген, що викликає явище «павучі пальці». Такі люди відрізняються довготривалим ростом кінцівок, особливо ніг та пальців рук, крім того, цей ген викликає дефект кришталика ока. Визначте ймовірність передачі цього захворювання дітям, якщо один з батьків хворий.

8.6. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю

Приклад задачі

Задача 1. Дівчина, що має нормальний зір, батько якої був дальтоніком, одружується з чоловіком з нормальним зором, батько якого також був дальтоніком. Який зір може бути у дітей від цього шлюбу?

Розв'язок

Дано:

♀ норм.зір x ♂ норм. зір

батько ♀ – дальтонік

батько ♂ – дальтонік

F₁ – ?

1. Відомо, що дальтонізм – рецесивна ознака, зчеплена зі статтю, що контролюється одним геном. Введемо позначення алелей:

D – нормальний зір, d – дальтонізм.

2. Ознака зчеплена зі статтю, обов'язково проявиться у чоловіків, так як вони гомозиготні по цій ознаці. Отже, можна записати генотипи всіх чоловіків: батьки-дальтоніки мають генотип X^dY, чоловіки з нормальним зором X^DY. Жінки мають нормальний зір, отже, в їх генотипі є алель D. Оскільки одну X-хромосому жінка завжди дістає від батька, вона гетерозиготна, її генотип X^DX^d і вона є носієм дальтонізму. Обое батьків можуть утворювати два типи гамет:

	X ^D	X ^d
X ^D	X ^D X ^D	X ^D X ^d
Y	X ^D Y	X ^d Y

Відповідь: від цього шлюбу можуть народитися дівчата з нормальним зором, причому половина з них – носії дальтонізму; серед хлопців половина будуть дальтоніками.

Задачі для самостійного розв'язування

89. У людини кольорова сліпота обумовлена рецесивним геном (с), а нормальний кольоровий зір – його домінантним алелем (С). Ген кольорової сліпоти локалізований в Х-хромосомі. а) Жінка, яка страждає кольоровою сліпотою, одружилася з чоловіком з нормальним зором. Яким буде сприйняття кольору в синів і дочок від цього шлюбу? б) Від шлюбу батьків з нормальним зором народилася дитина, що страждає кольоровою сліпотою. Встановіть генотипи батьків. в) Жінка з нормальним зором, батько якої страждав кольоровою сліпотою, одружилася з чоловіком, що має нормальний зір. Встановіть ймовірність народження дитини з кольоровою сліпотою.
90. Батько і син є дальтоніками, а мати розрізняє кольори нормально. Визначте генотипи батьків і дитини. Чи правильним буде твердження, що в цій родині син успадкував хворобу від батька?
91. Дівчина з нормальним зором, батько якої був дальтоніком, виходить заміж за чоловіка з нормальним зором, батько якого теж був дальтоніком. Який зір матимуть нащадки від цього шлюбу?
92. Чоловік і дружина з нормальним зором мають: сина дальтоніка та двох здорових дочок. Син має здорову дочку. Перша дочка народила двох синів, один з яких є дальтоніком; а друга – п'ять здорових синів. Які вірогідні генотипи батьків, дітей та онуків?
93. Кароока жінка з нормальним зором, батько якої має блакитні очі та є дальтоніком, одружується з блакитнооком чоловіком, який має нормальний зір. Яке потомство буде у цієї пари?
94. Гіпоплазія емалі (тонка зерниста емаль, зуби світло-бурого кольору) успадковується як зчеплена з Х-хромосомою домінантна ознака. В сім'ї, де обоє батьків страждали цією аномалією, народився син з нормальними зубами. Визначте ймовірність народження наступної дитини з нормальними зубами.
95. Рecessивний ген гемофілії (не згортання крові) перебуває в Х-хромосомі. а) Батько дівчини хворіє на гемофілію, тоді як мати її здорова і походить з сім'ї, в якій ніхто не хворіє на цю хворобу. Дівчина виходить заміж за здорового юнака. Що можна сказати про їхніх майбутніх дітей? б) Здорова жінка, брат якої хворіє на гемофілію, вийшла заміж за здорового чоловіка. У них народилась дитина хвора на гемофілію. Яка ймовірність того, що наступна дитина буде гемофіліком? в) Яке потомство слід чекати від шлюбу, якщо чоловік хворий, а жінка є носієм гена гемофілії?
96. У людини ангідротична дисплазія ектодерми (відсутність потових залоз) проявляється як зчеплена з Х-хромосомою рецесивна ознака. Альбінізм (відсутність пігментації) обумовлений аутосомним рецесивним геном. У одного подружжя, нормального за цими двома ознаками, народився син з обома зазначеними аномаліями. а) Вкажіть генотип батька і матері. б) Яка ймовірність того, що у наступного сина також проявляться обидві ці аномалії? в) Яка

- ймовірність того, що наступною дитиною буде нормальна дівчинка?
97. У потомстві від шлюбів 18 чоловіків, хворих на одну з форм рахіту, зі здоровими жінками народилося 24 дочки і 20 синів. Усі дочки були з ознаками рахіту, усі сини – здоровими. Як успадковується ця хвороба?
98. У людини відсутність потових залоз проявляється як зчеплена з X-хромосомою рецесивна ознака. Альбінізм (відсутність пігментації) зумовлений аутосомним рецесивним геном. У подружжя, нормального за цими двома ознаками, народився син з обома зазначеними аномаліями.
- Вкажіть генотипи батька і матері.
 - Яка ймовірність того, що у наступного сина також проявляться ці дві аномалії?
 - Яка ймовірність того, що наступною дитиною буде нормальна дівчинка?
99. Карликовий зріст людини передається домінантно, а дальтонізм (загальна кольорова сліпота) – рецесивно і зчеплено зі статтю. Одружуються жінка карликового зросту і чоловік нормального зросту. Чоловік – дальтонік, жінка має нормальний зір. Якими будуть їхні діти?
100. Надмірна волосатість вушних раковин (гіпертрихоз) визначається геном, локалізованим в Y-хромосомі. Яка ймовірність народження дитини з такою аномалією, якщо цю ознаку має батько?
101. У людини є спадкове алергічне захворювання – геморагічний діатез, яке спричиняється рецесивним геном. Алелі цього гена знаходяться як в X, так і в Y-хромосомі. Спробуйте визначити, які будуть діти, якщо батьки: а) жінка здорова (гетерозиготна), а чоловік хворий (гомозиготний); б) чоловік здоровий, а жінка хвора (обидва гомозиготні); в) обидва здорові (гетерозиготні).
102. Жінка з групою крові A і нормальним згортанням крові (здорова) виходить заміж за здорового чоловіка з групою крові B. Від цього шлюбу народилося троє дітей: Катя – здорова, має групу крові A; Вітя – здоровий, має групу крові O; Гліб – гемофілік, має групу крові A. Відомо також, що батьки жінки були здоровими: мати мала групу крові O, а батько – AB. У чоловіка батько і мати здорові, їх група крові A і B відповідно. Поясніть, від кого Гліб успадкував гемофілію. Визначте гени всіх членів сім'ї.
103. Серед населення середземноморських країн поширений один із видів анемії – таласемія, яка обумовлена аутосомним рецесивним геном, який викликає в гомозиготі найбільш важку форму захворювання – велику таласемію, здебільшого смертельну для дітей. У гетерозиготі проявляється менш важка форма таласемії. Жінка – дальтонік з малою таласемією вийшла заміж за чоловіка з нормальним зором і також з малою таласемією. Визначте генотипи цих двох людей. Вкажіть можливі генотипи дітей від такого шлюбу. Яким дітям загрожує смерть від таласемії.

104. Чоловік з блакитними очима і нормальним зором, обоє батьків якого мали сірі очі і нормальний зір, одружується з нормальною за зором жінкою із сірими очима. Батьки жінки мали сірі очі і нормальний зір, а блакитноокий брат був дальтоніком. Від цього шлюбу народилась дівчинка із сірими очима і нормальним зором і двоє блакитнооких хлопчиків, один з яких – дальтонік. Складіть родовід і визначте генотипи всіх членів цієї сім'ї.
105. Чоловік з групою крові АВ (дальтонік), одружується з дівчиною з нормальним зором і групою крові А. Від цього шлюбу народилося двоє дітей: дівчинка з нормальним зором і групою крові А і хлопчик з нормальним зором і групою крові В. Складіть родовід цієї сім'ї, визначте генотипи всіх членів цієї сім'ї. Яка вірогідність народження у цих людей дітей-дальтоніків? Чи можуть народитися діти з групами крові батьків?
106. Глухий чоловік-дальтонік, одружився із здоровою жінкою. У них народився глухий син-дальтонік та дочка-дальтонік із нормальним слухом. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дочки з обома аномаліями. Глухота – аутосомна рецесивна ознака.
107. Одна з форм агамаглобулінемії успадковується як аутосомна рецесивна ознака, інша – як рецесивна, зчеплена з Х-хромосомою. Визначте ймовірність народження хворих дітей в сім'ї, де відомо, що мати гетерозиготна за обома парами генів, а батько здоровий і має лише домінантні гени аналізованих ознак.
108. У людини дальтонізм обумовлений зчепленим з Х-хромосомою рецесивним геном. Таласемія успадковується як аутосомна домінантна ознака і спостерігається у двох формах: у гомозигот важка, часто смертельна, у гетерозигот – легка форма. Жінка з нормальним зором, але легкою формою таласемії в шлюбі зі здоровим чоловіком, але дальтоніком має сина-дальтоніка з легкою формою таласемії. Яка ймовірність народження наступного сина без аномалій?
109. Гіпертрихоз передається Y-хромосомою, а полідактилія – як домінантна аутосомна ознака. В сім'ї де батько мав гіпертрихоз, а мати полідактилію, народилася нормальна стосовно обох ознак дочка. Яка ймовірність того. Що наступна дитина в цій сім'ї також буде без обох аномалій?
110. У батьків з II групою крові народився син з I групою крові і гемофілік. Обоє батьків не страждають цією хворобою. Визначте ймовірність народження другої дитини здоровою і можливі її групи крові. Гемофілія успадковується як рецесивна зчеплена з Х-хромосомою ознака.
111. Яка ймовірність народження хлопчиків і дівчаток у сім'ї, в якій мати – носій рецесивного летального гена, зчепленого зі статтю, що викликає загибель і розсмоктування зародка на ранніх стадіях розвитку?
112. Гіпертрихоз успадковується як зчеплена з Y-хромосомою ознака, яка проявляється лише до 17 років життя. Одна з форм іхтіозу

- успадковується як рецесивна зчеплена з X-хромосою ознака. В сім'ї, де жінка нормальна за обома ознаками, а чоловік має тільки гіпертрихоз, народився хлопчик з ознаками іхтіозу. а) Визначте ймовірність прояву у хлопчика гіпертрихозу. б) Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дітей без обох аномалій і якої вони будуть статі?
113. Пігментний ретиніт може успадковуватися трьома шляхами: як аутосомний домінуючий, аутосомний рецесивний і рецесивний, зчеплений з X-хромосою. Визначте ймовірність народження хворих дітей у сім'ї, де мати хвора на пігментний ретиніт і є гетерозиготною за всіма трьома парами генів, а батько здоровий і нормальний за всіма трьома ознаками.
114. Дівчина має батька, який має хворий на дальтонізм і гемофілію, і здорову матір. Вона одружується з чоловіком, який не має цих аномалій. Які будуть в неї сини внаслідок розвитку кросоверних і некросоверних яйцеклітин?
115. Як можна відрізнити аутосомну ознаку від ознаки, зумовленої геном, локалізованим в Y-хромосомі. Наведіть приклад.
116. У людини є спадкове алергічне захворювання – геморагічний діатез, який викликається рецесивним геном а. алелі цього гена знаходяться і в X, і в Y-хромосомах. Спробуйте визначити, якими будуть діти і внуки, якщо батьки: а) жінка здорова, чоловік хворий (обоє гомозиготні); б) чоловік здоровий, жінка хвора (обоє гомозиготні).
117. У деяких випадках частина X-хромосоми виявляється генетично інертною, а Y-хромосома несе ті або інші алелі. В людини в Y-хромосомі може знаходитися ген, який визначає розвиток перетинок між другим і третім пальцями ніг. Визначте, які будуть діти і внуки в чоловіка з перетинками між пальцями і жінки, в якій цих перетинок немає.
118. Рецесивний ген гемофілії перебуває в X-хромосомі. Батько дівчини хворіє на гемофілію, тоді як мати в цьому плані здорова і походить з сім'ї, в якій ніхто не хворів на цю хворобу. Дівчина виходить заміж за здорового юнака. Що можна сказати про майбутніх синів, дочок, а також онуків обох статей (за умови, що сини і дочки не будуть одружуватися з носіями гена гемофілії)?
119. Чоловік, хворий на дальтонізм і глухоту, одружився на жінці, нормальній щодо зору і із добрим слухом. У них народився син, глухий і дальтонік, і дочка – дальтонік, але з добрим слухом. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дочки з обома аномаліями, якщо відомо, що дальтонізм і глухота передаються як рецесивні ознаки, але дальтонізм зчеплений з X-хромосою, а глухота – аутосомна ознака.
120. У батька і сина відсутні потові залози. Мати здорова. Чи можна сказати, що син успадкував хворобу від батька? (Відсутність потових залоз – рецесивна ознака, зчеплена з X-хромосою).

121. Чоловік має з материнського боку бабусю з нормальним зором і дідуся-дальтоніка. Мати цього чоловіка – дальтонік. Батько – нормальний. Які генотипи вказаних осіб і які будуть діти про банду, якщо він одружиться з жінкою, генотипічно подібною з його сестрою.
122. Якими будуть генотипи і фенотипи дітей, які народилися від шлюбу чоловіка, хворого на гемофілію, і жінки, що страждає дальтонізмом. Якими будуть фенотипи онуків, якщо будуть брати шлюб із здоровими людьми (родичі жінки не страждали гемофілією).
123. У здорової жінки народився син із синдромом Леша-Найхана. Яка ймовірність того, що син її сестри також буде страждати цим захворюванням? В якому випадку ймовірність вища: якщо ген синдрому Леша-Найхана одержаний жінкою від батька чи матері? (Синдром Леша-Найхана – рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака).
124. Жінка-правша, батько якої був лівшою і страждав гемофілією, одружилася із здоровим чоловіком-правшою. Яка ймовірність того, що в сім'ї народиться здорова дитина-лівша.
125. У двох братів-монозиготних близнят, батько яких страждав дальтонізмом, сини теж страждали дальтонізмом. Чи можна зробити висновок, що ген дальтонізму хлопчики одержали від свого батька? (Рецесивний ген дальтонізму зчеплений з X-хромосомою).
126. У сім'ї, де жінка має I групу крові, а чоловік – IV, народився син-дальтонік з III групою крові. Обоє батьків розрізняють кольори нормально. Визначте ймовірність народження здорового сина і його можливі групи крові. Дальтонізм – рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака.
127. Жінка-правша з карими очима і нормальним зором одружується з чоловіком-правшею, блакитноокомим і дальтоніком. В них народилася блакитноока дочка-лівша і дальтонік. Яка ймовірність того, що наступна дитина в цій сім'ї буде лівшою і страждати дальтонізмом, якщо відомо, що карий колір очей і уміння володіти переважно правою рукою – домінантні аутосомні, незчеплені між собою ознаки, а дальтонізм – рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака? Який колір очей можливий у хворих дітей?
128. У диплоїдному набові гороху міститься 14 хромосом, у кукурудзи – 20, у тополі – 38, у дрозофіли – 8, у голуба – 16, у людини – 46 хромосом. а) Скільки хромосом міститься в статевих клітинах гороху, кукурудзи, дрозофіли, голуба, людини? б) Скільки аутосом і статевих хромосом міститься в соматичних клітинах дрозофіли, голуба, людини?
129. У дрозофіли, ссавців і людини гомогаметна жіноча стать, а гетерогаметна – чоловіча. В птахів гомогаметна чоловіча стать, а гетерогаметна – жіноча. Які статеві хромосоми містяться в клітинах тіла: а) в самки дрозофіли? б) в самців дрозофіли? в) в курки? г) в півня? д) в жінки? е) в чоловіка?

130. Скільки типів гамет, які відрізняються за статевими хромосомами, утворюється під час гаметогенезу: а) у самки дрозофіли? б) у самця дрозофіли в) в курки? г) в півня? д) в жінки? е) в чоловіка?
131. Синдром Клайнфельтера обумовлюється збільшеною кількістю статевих хромосом (XXY). При яких хромосомних наборах гамет може виникнути ця хвороба?
132. Синдром Шерешевського-Тернера зустрічається у жінок. Вони мають лише одну X-хромосому. Як можна пояснити утворення організму з однією статевою хромосомою?

8.7. Пенетрантність

Приклад задачі

Задача 1. Подагра визначається аутосомним домінантним геном, причому пенетрантність гена в чоловіків складає 20 %, а в жінок 0 %. Яка вірогідність захворювання подагрою в сім'ї, де один з батьків гетерозиготний, а другий нормальний щодо аналізованої ознаки?

Розв'язок

Дано:

A – подагра

a – норма

AA або Aa – подагра

пенетрантність гена: ♂ - 20%

♀ - 0%

AA – норма

P ♀ AA × ♂ aa

F₁ - ?

1. Записуємо схему схрещування

P	♀ Aa	×	♂ aa
F ₁	Aa	:	aa
	50%		50%

50% нащадків у генотипі мають домінантний ген подагри, але враховуючи розщеплення за статтю 1:1, тільки половина з них будуть чоловіки, у яких може проявитися ген:

50% : 2 = 25% (чоловіків)

2. Визначаємо ймовірність прояву патології у дітей чоловічої статі, враховуючи пенетрантність гена (20%):

$$\begin{array}{rcl} 25\% & - & 100\% \\ X & - & 20\% \end{array}$$

$$X = \frac{25 \times 20}{100} = \frac{500}{100} = 5\%$$

Відповідь: імовірність захворювання серед дітей (чоловічої статі), якщо один з батьків гетерозиготний, а другий нормальний щодо аналізованої ознаки складає 5 %.

Задачі для самостійного розв'язування

133. Подагра визначається домінантним аутосомним геном. За деякими даними, пенетрантність гена в чоловіків складає 20%, а в жінок вона рівна нулю. а) Яка ймовірність захворювання подагрою в сім'ї гетерозиготних батьків? б) Яка ймовірність захворювання подагрою в сім'ї, де один з батьків гетерозиготний, а інший нормальний щодо аналізованої ознаки?
134. За даними шведських генетиків, деякі форми шизофренії успадковуються як домінантні ознаки. При цьому в гомозигот пенетрантність рівна 100%, в гетерозигот – 20%. а) Визначте ймовірність народження дітей у сім'ї, де один з подружжя гетерозиготний, а інший – нормальний щодо аналізованої ознаки. б) Визначте ймовірність захворювання дітей від шлюбу двох гетерозиготних батьків.
135. Ангіоматоз сітчастої оболонки успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 50%. Визначте ймовірність захворювання дітей у сім'ї, де обоє батьків є гетерозиготними носіями ангіоматозу.
136. Арахнодактилія успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Лівша – рецесивна аутосомна ознака з повною пенетрантністю. Визначте ймовірність прояву обох аномалій одночасно у дітей в сім'ї, де обоє батьків гетерозиготні за обома парами генів.
137. Отосклероз успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Відсутність бічних верхніх різців успадковується як зчеплена з X-хромосоною рецесивна ознака з повною пенетрантністю. Визначте ймовірність прояву у дітей обох аномалій одночасно в сім'ї, де мам гетерозиготна стосовно обох ознак, а батько – нормальний за обома парами генів.
138. Отосклероз успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Гіпертрихоз успадковується як ознака

зчеплена з Y-хромосою з повним проявленням до 17 років. Визначте ймовірність прояву обох аномалій у дітей в сім'ї, де жінка нормальна і гомозиготна, а чоловік має обидві аномалії, але мати його була нормальною гомозиготною жінкою.

139. Синдром Ван-дер-Хеве успадковується як домінуючий аутосомний плейотропний ген, що визначає голубе забарвлення склери, ламкість кісток і глухоту. Пенетрантність ознак мінлива. У ряді випадків вона складає за голубою склерою майже 100%, ламкістю кісток – 63%, глухотою – 60%. а) Носій голубої склери, нормальний щодо інших ознак синдрому, вступає в шлюб з нормальною жінкою, яка походить з благополучної стосовно синдрому Ван-дер-Хеве сім'ї. Визначте ймовірність прояву у дітей ознаки ламкості кісток, якщо відомо, що по лінії чоловіка ознаки синдрому має лише один з його батьків. б) У шлюб вступають два гетерозиготні носії голубої склери. Нормальні щодо інших ознак синдрому. Визначте ймовірність прояву у дітей глухоти.
140. Вроджений вивих стегна – аутосомно-домінуюче захворювання з пенетрантністю 20%. Мати страждає вродженим вивихом стегна, батько і його рідні здорові. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї хворої дитини.
141. Ретинобластома дітей (пухлина ока) – аутосомно-домінуюче захворювання з пенетрантністю 90%. У здорових батьків народилася дитина з ретинобластою. Яка ймовірність народження другої дитини також з пухлиною ока, якщо припустити, що один з батьків – гетерозиготний носій патологічного гена.
142. Епілепсія – захворювання з аутосомно-рецесивним типом успадкування (пенетрантність гена 67%). Яка ймовірність народження хворої дитини в сім'ї, в якій батьки – гетерозиготні носії гена епілепсії?
143. Колобома – дефект оболонки очей – успадковується за аутосомно-домінуючим типом. Пенетрантність цього гена 50% у роду чоловіка такої хвороби не було, у батька жінки була колобома, а мати і всі її родичі були здоровими. Визначте ймовірність проявлення колобоми у дітей цієї пари.
144. Черепно-лицьовий дизостоз успадковується як домінуючий аутосомний ознака з пенетрантністю 50%. Визначте ймовірність захворювання дітей в сім'ї, де один з батьків гетерозиготний за цим геном, а інший – нормальний щодо аналізованої ознаки.
145. Карий колір очей домінує над блакитним і визначається домінуючим аутосомним геном. Ретинобластома визначається іншим домінуючим аутосомним геном. Пенетрантність ретинобластоми становить 60%. а) Яка ймовірність народження хворих блакитнооких дітей від шлюбу гетерозиготних за обома ознаками батьків? б) Яка ймовірність народження здорових карооких дітей від шлюбу гетерозиготних за обома ознаками дітей?

146. Рецесивний ген d обумовлює схильність до цукрового діабету. З осіб з генотипом dd захворюють діабетом біля 20 % (пенетрантність 20 %). Чоловік хворий на діабет; його дружина гетерозиготна за геном діабету. а) Визначте вірогідність того, що їхня дитина буде схильна до діабету. б) Визначте вірогідність того, що їхня дитина буде хворіти діабетом. в) Визначте вірогідність того, що перша і друга дитина цих батьків не буде схильна до діабету.
147. Нефробластома успадковується за аутосомно-домінантним типом. 40 % дітей з нефробластою виліковуються. Один з подружжя здоровий, другий в дитинстві хворів на нефробластому. Яка ймовірність, що потомство цієї пари буде здоровим, якщо йому буде надано медичну допомогу.

8.8.Зчеплене успадкування ознак і кросинговер

Приклад задач

Задача 1. Із 1000 клітин – попередників статевих клітин – в процесі мейозу кросинговер відбувся у 100 вихідних клітинах. Який відсоток кросинговерних гамет дає особина з генотипом $\frac{AB}{ab}$?

Розв'язок

1. Визначаємо % кросинговеру:
 Всього 1000 клітин – 100%
 Кросинговер в 100 клітинах – x %,

$$x = \frac{100 \times 100}{1000} = 10\% \text{ кросинговеру.}$$

2. Визначаємо гамети і їх % кількість у цього організму $\frac{AB}{ab}$
 Організм може сформувати 4 типи гамет:
 Некросоверні AB (45%) та ab (45%) загальна кількість яких становить 90%
 Кросоверні Ab (5%) і aB (5%) загальна кількість яких становить 10 %.

Відповідь: частка некросоверних гамет становить 90%, кросоверних гамет – 10%.

Задачі для самостійного розв'язування

148. Які типи гамет і в якому процентному співвідношенні утворюються в особини з генотипом $\frac{ABC}{abc}$, якщо частота кросинговеру між зчепленими генами становить 20 % ?

149. У людини рецесивний алель гемофілії (h) й рецесивний алель дальтонізму (d) містяться в X-хромосомі на відстані 9,8 морганід. Які типи гамет і в якому процентному співвідношенні утворюють особини: а) $X^{DH}X^{dh}$; б) $X^{Dh}Y$.
150. Гени A , B , C входять в одну групу зчеплення. Між A і B кросинговер відбувається в 20 %, а між B і C – в 10 %. Яке потомство тригібрида від аналізуючого схрещування? Чи будуть серед потомства подвійні кросовери?
151. У жінки з нормальним зором батько був дальтоніком. Двоє її братів, а також дядько з материнської сторони хворі на гемофілію. Чоловік цієї жінки є дальтоніком. Їхній син є гемофіліком, а дочка – дальтоніком. Побудуйте родовід. Визначте генотипи членів цієї родини. Яка ймовірність того, що дочка є носієм гена гемофілії?
152. Катаракта і полідактилія людини зумовлені домінантними аутосомними тісно зчепленими генами. Жінка успадкувала катаракту від матері, а полідактилію – від батька. Чоловік цієї жінки здоровий. Яка ймовірність:
- одночасної появи в їхніх дітей катаракти та полідактилії;
 - відсутності цих обох аномалій;
 - наявності тільки однієї з них?
- Яке потомство можливе в сім'ї, де чоловік здоровий, а жінка гетерозиготна за генами катаракти та полідактилії, якщо відомо, що її мати мала обидві хвороби, а батько був здоровим?
153. За даними деяких родоводів, у людини домінантний ген еліптоцитозу (E) і ген, що обумовлює наявність резус-антигену в еритроцитах (D), локалізовані в одній і тій самій хромосомі (аутосомі) на відстані 20 морганід. Які типи і в якій кількості утворюються в наступних випадках:
- у жінки з генотипом $\frac{Eld}{eID}$?
 - у чоловіка з генотипом $\frac{EID}{eld}$?
154. Жінка з четвертою групою крові гетерозиготна з дефектом нігтів та колінної чашечки виходить заміж за чоловіка з першою групою крові та без аномалій. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дітей без аналізованих аномалій та їх групи крові, якщо відомо, що батько матері з другою групою крові страждав одночасно на гемофілію, дальтонізм та дефекти нігтів та колінної чашечки.
155. Гени C і D локалізовані в одній парі гомологічних хромосом і тісно зчеплені один з одним. Напишіть можливі генотипи: а) гомозигот за домінантними генами; б) гомозигот за рецесивними генами; в) дигетерозигот.
156. Гени E і B локалізовані в одній парі гомологічних хромосом і тісно зчеплені один з одним. Які типи гамет утворюються в особин з такими генотипами: а) $\frac{BE}{be}$; б) $\frac{Be}{BE}$; в) $\frac{Be}{bE}$?

157. У людини резус-фактор кодують тісно зчеплені гени C , D і E . Домінантні гени визначають резус-позитивні властивості крові, а їхні рецесивні алелі – резус-негативні. Напишіть, які типи гамет і в яких кількісних співвідношеннях утворюються в людини з резус-позитивними властивостями крові, що мають генотип: а) $\frac{CDE}{cde}$, б) $\frac{CdE}{cDe}$?
158. В особини $AaBb$ утворюються 4 типи гамет, приблизно по 25% кожного типу. Розташуйте гени в хромосомах.
159. У людини рецесивний ген гемофілії (h) і рецесивний ген кольорової сліпоти (дальтонізму) (d) локалізовані в X -хромосомі на відстані 9,8 морганіди. а) Жінка, мати якої хворіла на дальтонізм, а батько на гемофілію, одружилася зі здоровим чоловіком. Яка ймовірність народження хворої на дальтонізм і гемофілію дитини від цього шлюбу? б) Жінка, батько якої хворів на гемофілію та дальтонізм, одружилась зі здоровим чоловіком. Визначте, які діти можуть бути від цього шлюбу. в) Відомо, що жінка гетерозиготна на дальтонізм і гемофілію, причому аномальні гени локалізовані в різних X -хромосомах. Визначте, які діти можуть бути в неї від шлюбу зі здоровим чоловіком.
160. У людини рецесивний ген (c) зумовлює кольорову сліпоту, а рецесивний ген (d) – м'язову дистрофію Дюшена. Обидві ознаки успадковуються зчеплено зі статтю. Гени локалізовані в X -хромосомі. За родоводом однієї багатодітної сім'ї одержані такі дані: здорова жінка з нормальним зором, батько якої страждав м'язовою дистрофією, а мати – порушенням кольорового зору, взяла шлюб зі здоровим чоловіком з нормальним зором. Від цього шлюбу народилося 8 хлопчиків. Один з хлопчиків був здоровим, 3 страждало м'язовою дистрофією, 3 – кольоровою сліпотою, 1 обома захворюваннями. За цими даними визначили відстань між генами c і d . Обчисліть цю відстань.
161. Здорова жінка має 6 синів. Двоє з них страждають дальтонізмом, але мають нормальне зсідання крові. Троє страждають гемофілією, але мають нормальний зір, а один хворий на дальтонізм і гемофілію. Напишіть генотипи матері і синів. Чому у синів здорової жінки можливі генотипи трьох варіантів?
162. Гени AB зчеплені, кросинговер між ними складає 40%. Визначте, скільки з'явиться в потомстві дигетерозиготи $\frac{AB}{ab}$ при її самоzapлiдненні форм $aabb$ і A_bb ? Що буде отримано при кросинговері 10%.
163. Синдром дефекту нігтів і колінної чашечки визначається повністю домінантним аутосомним геном. На відстані 10 морганід від нього знаходиться локус крові за системою ABO . Один з подружжя має II групу крові, інший – III. Той, в кого II група крові, страждає дефектом нігтів і колінної чашечки. Відомо, що

- його батько був з I групою крові і не мав цих аномалій, а мати з IV групою крові і мала обидва дефекти. Один з подружжя в якого III група крові, нормальний щодо дефекту нігтів та колінної чашечки і гомозиготний за обома парами аналізованих генів. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дітей, які страждають дефектом нігтів і колінної чашечки, і можливі їх групи крові.
164. Катаракта (помутніння кришталика ока) і полідактилія у людини зумовлені домінантними аутосомними тісно зчепленими генами. Ген катаракти може бути зчепленим також з геном нормальної будови кисті, а ген нормального внутрішньоочного тиску – з геном полідактилії. Жінка, мати якої страждала катарактою, а батько полідактилією, взяла шлюб зі здоровим чоловіком стосовно обох ознак. Напишіть можливі генотипи і фенотипи дітей від цього шлюбу, якщо жінка успадкувала катаракту і полідактилію від батьків.
165. У людини ген еліптоцитозу (захворювання, при якому еритроцити набувають еліпсоподібної форми) і резус-фактора перебувають в першій хромосомі на відстані 3 морганід. Еліптоцитоз і позитивний резус-фактор – домінантні ознаки, нормальна форма еритроцитів і негативний резус-фактор – рецесивні ознаки. Один з подружжя гетерозиготний за обома ознаками, при цьому резус-позитивність він успадкував від одного з батьків, еліптоцитоз – від іншого. Другий з подружжя резус-негативний і має нормальні еритроцити. Визначте відсоткові співвідношення вірогідних генотипів і фенотипів дітей в цій сім'ї.
166. Ген кольорової сліпоти і ген нічної сліпоти успадковуються через X-хромосому і знаходяться на відстані 50 морганід один від одного. Обидві ознаки рецесивні. а) Визначте ймовірність народження дітей одночасно з обома аномаліями в сім'ї, де жінка має нормальний зір, але мама її страждала нічною сліпотою, а батько – кольоровою сліпотою, чоловік нормальний щодо обох ознак. б) Визначте ймовірність народження дітей одночасно з обома аномаліями в сім'ї, де жінка гетерозиготна за обома ознаками і обидві аномалії успадкувала від свого батька, а чоловік має обидві форми сліпоти.
167. В одній хромосомі знаходяться гени *C*, *D* і *E*. Гени *C* і *D* дають перехрест у 13%, гени *D* і *E* – в 12%, гени *C* і *E* – у 25%. Побудуйте генетичну карту хромосоми.
168. У людини в одній з ділянок X-хромосоми знаходяться гени сироватки крові *Xm* і двох форм кольорової сліпоти – дейтеранопії (*d*) і протанопії (*p*). Ген *Xm* дає з геном *d* 7% кросоверних гамет, з геном *p* – 16%. Ген *p* дає 9% кросоверних гамет з геном *d*. Побудуйте генетичну карту цієї ділянки хромосоми.
169. У ділянці X-хромосоми знаходяться гени групи крові *Xd*, альбінізму (*a*), іхтіозу (*i*) та ангіокератоми (*ac*). Відстань між генами *Xd* і *a* – 18 морганід. Між *a* та *ac* – 10 морганід, між *i* та *a* – 7 морганід. Побудуйте генетичну карту X-хромосоми.

170. У гомологічних ділянках X- та Y-хромосом знаходяться гени загальної кольорової сліпоти (A), спастичної параплегії (B) і геморагічного діатезу (C). Ген A дає 9% рекомбінації з геном B і 25% – з геном C, а C і B – 34%. Побудуйте генетичну карту гомологічних ділянок X- і Y-хромосом.
171. Які типи гамет і в якому відсотковому співвідношенні утворюють організми з наступними генотипами: а) $AaBbCCkk$ і б) $AABbCcKk$? При цьому відомо, що гени A і B лежать у двох різних парах аутосом, а гени C і K – в третій, і кросинговер між ними складає 10%.
172. Які типи гамет і в якій кількості очікуються в наступних особин, якщо відомо, що між генами A і B відстань 12 морганід, а між генами C і D – 6 морганід: а) $\frac{AB}{ab} \frac{D}{d}$; б) $\frac{AB}{Ab} \frac{Cd}{cd}$; в) $\frac{Ab}{Ab} \frac{CD}{cd}$?
173. Відстань між генами A і D – 5 морганід, між генами D і B – 6 морганід. Скільки морганід між генами A і B, якщо відомо, що ген D лежить на кінці хромосоми?

8.9. Генетика популяцій

Приклад задач

Задача 1. Глухонімота успадковується як аутосомно-рецесивна ознака. Глухонімі люди в європейських країнах трапляються з частотою 4 : 10 000. Визначте кількість осіб, гетерозиготних за геном, що зумовлює глухонімоту, в європейському місті, що має 4 млн мешканців.

Розв'язок

- Визначаємо частоту гена a , що зумовлює глухонімоту:
 $q_a = \sqrt{q^2aa} = \sqrt{0,0004} = 0,02$.
- Визначаємо частоту гена A , що зумовлює нормальний слух:
 $p_A + q_a = 1, p_A = 1 - q_a$;
 $p_A = 1 - 0,02 = 0,98$.
 За рівнянням Харді - Вайнберга:
 $(p_A + q_a)^2 = p^2AA + 2pqAa + q^2aa$.
- Визначаємо кількість гетерозигот (у %), що є носіями рецесивного гена (a):
 $2pqAa = 2 \times 0,98 \times 0,02 = 0,0392 \times 100\% = 3,92\%$.
- Визначаємо кількість осіб, гетерозиготних за геном глухонімоти, у місті з населенням 4 млн мешканців:
 4 000 000 осіб - 100%;
 x осіб - 3,92%.
 $x = \frac{4\,000\,000 \times 3,92\%}{100\%} = 156\,800$ (осіб).

Відповідь: кількість осіб, гетерозиготних за геном глухонімоти, у місті з населенням 4 млн мешканців становить 156 800 осіб.

Задачі для самостійного розв'язування

174. Серед жителів Лондона частота появи альбіносів $1/20000$. Визначте насичення популяції геном альбінізму (тобто резерв мутаційної мінливості). Примітка: альбінізм обумовлюється рецесивним геном.
175. Популяція містить 400 особин. Із них з генотипами $AA - 20$; $Aa - 120$; $aa - 260$. Визначте p і q .
176. Визначте частоту генотипів AA , Aa та aa (у %), якщо гомозиготні особини aa складають у популяції 1%.
177. Популяція складається з 9% гомозигот AA , 49% гомозигот aa і 42% гетерозигот Aa . Визначте частоту алелів $A(p)$ і $a(q)$ у популяції.
178. У популяції населення одного італійського міста в період з 1928 по 1942 роки народилося понад 26000 дітей, з яких 11 були гомозиготними за рецесивним геном th , який спричинює анемію Кулі (таласемію).
1. Визначте частоту алелів th і Th у популяції.
 2. Визначте генетичну структуру популяції (частоту генотипів $ThTh$, $Thth$ і $thth$)
179. При визначенні MN груп крові в популяції ескімосів Гренландії встановлено, що з 3000 обстежених 2505 мали генотип $I^M I^M$, 27 – генотип $I^N I^N$, 468 – генотип $I^M I^N$. Визначте частоту всіх трьох генотипів: 1) у відсотках; 2) у частках одиниці.
180. У популяціях Європи частота хвороби Тей-Сакса (дитяча форма амавротичної сімейної ідіотії) становить 4×10^{-6} . На яку кількість осіб у популяції припадає одна хвора дитина?
181. Популяція має наступний склад: 0,05 AA , 0,3 Aa , 0,65 aa . Визначте p і q .
182. Вихідна популяція має наступні частоти генотипів: 0,1 AA , 0,2 Aa , 0,7 aa . Приведіть цю популяцію до рівноваги.
183. П. Рокитський (1978) наводить такі частоти груп крові в популяції: I – 0,33, II – 0,36, III – 0,23, IV – 0,08. Обчисліть частоти генів, що визначають групи крові в системі ABO цієї популяції.
184. У людини ознака резус-позитивної групи крові ($Rh+$) домінує над резус-негативною ($Rh-$). Концентрація гена $Rh-$ становить 0,4. яка ймовірність шлюбу між резус-негативною жінкою і резус позитивним чоловіком?
185. Фруктозурія спричиняється аутосомним рецесивним геном, частота якого в популяції становить $2,65 \times 10^{-3}$. На яку кількість осіб популяції припадає 1 хворий?
186. Вроджений вивих стегна – домінантна аутосомна ознака. Пенетрантність даного гена становить 25%. Захворювання зустрічається з частотою $6 : 10000$. визначте частоту гена, який обумовлює вроджений вивих стегна.

187. Серед обстежених 3500 людей групу крові O мали 1634, A – 1466, B – 291, AB – 109 особин. Яка частота алелів A , B , O у вивченій популяції?
188. У популяції частота домінантного алеля (A) дорівнює 0,3, рецесивного (a) – 0,7. визначте частоти генотипів AA , Aa і aa за умови, що популяція перебуває в стані рівноваги.
189. У популяції людей кароокі індивіди трапляються у 51%, а блакитноокі – у 49%. Карі очі домінують над блакитними. Визначте частоту гетерозигот серед карооких людей.
190. У популяції людини 16 % індивідумів резус-негативні, 84 % - резус-позитивні. Визначте процент гетерозиготних чоловіків.
191. Глухонімота зв'язана з вродженою глухотою, яка перешкоджає нормальному засвоєнню мови. Успадкування аутосомно-рецесивне. Середня частота захворювання неоднакова в різних країнах. Для європейських країн вона приблизно становить 2:10000 (Ф.П.Єфроїмсон, 1968). Визначте можливе число гетерозиготних по глухонімоті особин у районі, де живе 8000000 людей.
192. В районі з населенням 280000 чоловік виявлено 7 дітей зі спадковим рецесивним захворюванням. Визначте частоту цього алеля в популяції і частоту гетерозиготних носіїв.
193. Із 27312 дітей, що народились в місті, у 32 дітей виявили патологічну рецесивну ознаку. Визначте частоти алелей в популяції і встановіть, на яку кількість новонароджених припадає один носій захворювання.
194. При визначенні груп крові $M-N$ в трьох популяціях були отримані наступні результати:
- I. В популяції білого населення США частоти груп крові склали: M – 29,16 %. N – 21,26 %, MN – 49,58 %.
 - II. В популяції ескімосів східної Гренландії: M – 83,48 %, N – 0,88 % і MN – 15,64 %.
 - III. В популяції корінного населення Австралії: M – 3,0 %. N – 67,4 % і MN – 29,6 %.
- Визначте частоти алелей M і N в кожній з трьох популяцій.
195. Дж. Ніль та У. Шелл (1958) приводять наступні дані про частоту рецесивного гена нечутливості до фенілтіокарбаміду серед різних груп населення земної кулі:
- | | |
|-------------------|------|
| Давньоєвропейська | 0,5 |
| Кавказька | 0,65 |
| Негроїдна | 0,45 |
- Обчисліть, з якою частотою зустрічаються люди, чутливі до фенілтіокарбаміду серед популяції кожної з цих груп.
196. Система групи крові Лютеран визначається двома генами: Lu^a (лютеран-позитивні) і Lu^b (лютеран-негативні). Гетерозиготи Lu^aLu^b є лютеран-позитивні. На заході Європи лютеран-позитивні складають 8 % населення, в центральних районах – 11,5 %. Визначте частоти генів Lu^a та Lu^b в двох популяціях.

197. Система груп крові Кідд визначається двома генами: I_k^a і I_k^b . I_k^a – доміантний ген по відношенні до I_k^b . Особи, які несуть його, кідд-позитивні. Частота гена I_k^a серед певної частини європейців рівна 0,458. Частота кідд-позитивних людей серед негрів складає 80% (К. Штерн, 1965). Визначте генетичну структуру європейської популяції і негрів за системою Кідд.
198. Система груп крові Дієго визначається двома генами: D_i^a і D_i . D_i^a домінує над D_i . Дієго-позитивні особи ($D_i^a D_i^a$, $D_i^a D_i$) зустрічаються у представників монголоїдної раси. Частота дієго-негативних серед деяких племен південно-американських індіців складає 36 %, а у японців – 10 %. Визначте частоти генів D_i^a і D_i серед згаданих популяцій.
199. Подагра зустрічається у 2 % людей і обумовлена аутосомним доміантним геном. У жінок ген подагри не проявляється, у чоловіків пенетрантність його дорівнює 20% (Эфроімсон, 1968). Визначте генетичну структуру популяції за аналізованою ознакою, виходячи з цих даних.
200. У деяких популяцій частота появи дальтонізму серед чоловіків складає 0,08. Цей дефект обумовлений зчепленим із статтю рецесивним алелем. Які очікувані частоти поширення трьох генотипів у жінок.
201. Визначте частоти доміантного (p) і рецесивного (q) алелів: а) у групі особин, що складається з 60 гомозигот BB і 40 гомозигот bb ; б) у групі, що складається з 160 особин з генотипом DD і 40 особин з генотипом dd ; в) у групі особин, що складається з 360 особин з генотипом AA і 40 особин з генотипом aa ; г) у популяції з частотою генотипів AA – 25%, Aa – 50%, aa – 25%; д) з частотою AA – 64%, aa – 4%, Aa – 32%.
202. У популяції частота доміантного алеля (A) дорівнює 0,3, рецесивного (a) – 0,7. визначте частоту генотипів AA , Aa і aa за умови, що популяція знаходиться в стані рівноваги.
203. Алькаптонурія успадковується як аутосомна рецесивна ознака. Захворювання зустрічається з частотою 1 : 100000 (В. Ефроімсон, 1968). Визначте кількість гетерозигот у популяції.
204. У районі з населенням 500000 чоловік зареєстровано четверо хворих алькаптонурією (успадкування аутосомно-рецесивне). Визначте кількість гетерозигот за аналізованою ознакою в цій популяції.
205. Альбіноси (aa) зустрічаються в популяціях Європи, за даними Штерна, з частотою, 0,00005. а) Встановіть частоту алелей A і a в цих популяціях. б) Встановіть частоту генотипів AA , Aa і aa в популяціях. в) На яке число особин популяції припадає один альбінос? г) На яке число особин популяції припадає один гетерозиготний носій?
206. В одній панміктичній популяції частота алеля b дорівнює 0,1, а в іншій – 0,9. у якій популяції більше гетерозигот?

207. У корінних жителів Австралії із 730 обстежених група крові M (генотип MM) виявлена у 22 чоловік, група крові MN (генотип MN) – у 216, група крові N (генотип NN) – 492. Визначте генетичну структуру популяції.
208. Недостатність глюкозо-6-фосфатдегідрогенази еритроцитів спостерігається 10% американських негрів. Ознака контролюється рецесивним зчепленим з X -хромосомою геном. Яка частота цього гена в популяції?
209. Дальтонізм визначається рецесивним геном, зчепленим з X -хромосомою. Частота алеля в популяції становить 0,08. який відсоток чоловіків та жінок має дальтонізм?
210. У популяції Аляски спадкова метгемоглобінемія трапляється з частотою 0,09%. Це рецесивна форма захворювання. Визначте частоту алелів A і a у цій популяції та частоту гетерозиготних носіїв гена метгемоглобінемії.
211. У районі з населенням 50000 чоловік при повній реєстрації захворювань муковісцидозом (генотип ss) виявлено 12 хворих. Визначте частоту генотипу ss , виразивши число хворих на 100000 населення.
212. Фенілкетонурія (рецесивна ознака) зустрічається з частотою $1/40000$. Визначте частоту гетерозиготних носіїв гена фенілкетонурії.
213. Серед 6000 осіб індіанського племені Хопі, яке населяє центральну Арізону, виявили 26 альбіносів. Альбінізм визначає аутосомний рецесивний алель. Припустимо, що досліджувана популяція перебуває у стані генетичної рівноваги. Обчисліть частоту алеля альбінізму у цій популяції та частоти генотипів. Як часто серед індіанців зустрічаються носії гена альбінізму?
214. Частоти алелів, які визначають групи крові A , B і O , у популяції такі: $p (I^A) = 0,20$; $q (I^B) = 0,20$; $r (i) = 0,60$. Визначте відсоток осіб з різними групами крові у цій популяції.
215. У популяції 1300 осіб мають кров групи O ; 800 – A ; 300 – B ; 100 – AB . Обчисліть частоти алелів I^A , I^B , I у цій популяції.
216. У деякій популяції частота зустрічання дальтонізму складає серед чоловіків 0,08. Цей дефект обумовлений зчепленим із статтю рецесивним алелем. Які очікувані частоти зустрічання трьох генотипів у жінок?
217. В одній панміктичній популяції частота алеля d становить 0,2, а в іншій – 0,8. В якій з них більше гетерозигот?
218. У певній популяції на 100 чоловіків припадає 10 дальтоніків (ген дальтонізму розміщений у X -хромосомі). Який відсоток жінок у цій популяції є гетерозиготними носіями гена дальтонізму?
219. В іншій популяції на 100 осіб припадає 6 дальтоніків. Який відсоток жінок-дальтоніків у цій популяції?

8.10. Цитоплазматична спадковість

220. Мутація у ДНК мітохондрій людини зумовлює сліпоту. Які нащадки будуть народжуватися, якщо у шлюб вступатимуть:
- а) хворі жінки-носії вказаної мутації та здорові чоловіки;
 - б) сліпі чоловіки та здорові жінки?
221. Сумнозвісний американський грабіжник банків Джессі Джеймс був нібито вбитий у 1882 році. З того часу постійно ходили чутки, що насправді вбито іншу людину, а смерть грабіжника є вигадкою. Нещодавно група дослідників провела ексгумацію тіла вбитої особи для того, щоб підтвердити загибель Джессі Джеймса. З пульпи його зубів виділили ДНК. Отримали також зразки ДНК нащадків сестри Джеймса. Як, проаналізувавши ці зразки ДНК, можна підтвердити чи заперечити ідентичність загиблої особи і Джеймса?

9. ЗРАЗКИ ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ З НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ ДЛЯ ПІДГОТОВКИ ДО МОДУЛЬНОГО КОНТРОЛЮ

Методи дослідження генетики людини

1. Для діагностики генних хвороб людини використовують методи генетики:
 1. клініко-генеалогічний;
 2. цитогенетичний;
 3. близнюковий;
 4. ДНК-діагностику;
 5. біохімічний;
 6. дерматогліфічний.
2. Для діагностики хромосомних хвороб людини використовують методи генетики:
 1. клініко-генеалогічний;
 2. цитогенетичний;
 3. близнюковий;
 4. ДНК-діагностику;
 5. біохімічний;
 6. дерматогліфічний.
3. Вкажіть послідовність етапів клініко-генеалогічного методу:
 1. аналіз родоводу;
 2. збір даних про наявність (відсутність) досліджуваної ознаки у родичів пробанда;
 3. складання схеми родоводу.
4. Основні задачі клініко-генеалогічного методу:
 1. встановлення спадкового характеру ознаки;
 2. визначення типу успадкування;

3. фено- і генотиповий прогноз для нащадків;
4. оцінка співвідносної ролі спадковості і середовища у формуванні ознаки;
5. виявлення гетерозиготних носіїв мутантного гена.
5. Для збору даних про наявність серед родичів пробанда аналізованої ознаки використовують:
 1. метод опитування;
 2. анкетування;
 3. особисте обстеження членів сім'ї;
 4. немає вірної відповіді.
6. Які анкетні дані про пробанда необхідно враховувати при складанні родоводу?
 1. вік;
 2. професію;
 3. місце проживання;
 4. національність.
7. Людина по відношенню до якої складається родовід:
 1. сибс;
 2. пробанд;
 3. родоначальник.
8. Діти однієї батьківської пари:
 1. сибси;
 2. напівсибси;
 3. кузени;
 4. пробанди.
9. Напівсибси:
 1. діти однієї батьківської пари;
 2. діти, що мають спільного батька, але різних матерів;
 3. діти, що мають спільну матір, але різних батьків;
 4. немає вірної відповіді.
10. Сибси на схемі родоводу позначаються:
 1. довільно;
 2. за порядком народження;
 3. за порядком – зліва направо;
 4. за порядком – справа наліво.
11. Вербальний опис родовідної:
 1. легенда;
 2. історія хвороби;
 3. анкета;
 4. немає вірної відповіді.
12. Аналіз родовідної дає можливість визначити:
 1. стать очікуваної дитини;
 2. чи є досліджувана ознака спадковим або фенкопією;
 3. тип і варіант успадкування ознаки;
 4. степінь ризику появи ознаки у родичів.
13. Який метод генетики дозволяє встановити тип успадкування ознаки (хвороби)?

1. генеалогічний;
 2. близнюковий;
 3. цитогенетичний;
 4. біохімічний;
 5. популяційний.
14. Як називаються близнюки, що розвиваються внаслідок одночасного запліднення двох різних яйцеклітин?
1. однайцеві;
 2. двояйцеві;
 3. монозиготні;
 4. дизиготні.
15. Близнюковий метод генетики дозволяє:
1. визначити тип успадкування ознаки;
 2. в'яснити роль генотипу і середовища у формуванні ознаки;
 3. прогнозувати прояв ознаки в потомстві;
 4. все перераховане.
16. Чим пояснюється відмінність за фенотипом між однайцевими близнюками?
1. різними генотипами у них;
 2. впливом середовища;
 3. впливом генотипів і середовища.
17. Який метод антропогенетики займається вивчення числа хромосом і їх структурними змінами?
1. генеалогічний;
 2. близнюковий;
 3. цитогенетичний;
 4. біохімічний;
 5. немає вірної відповіді.
18. Які методи вивчення спадковості і мінливості організмів використовуються в антропогенетиці?
1. гібридологічний;
 2. цитогенетичний;
 3. близнюковий;
 4. біохімічний;
 5. популяційний;
 6. генеалогічний.
19. Який метод антропогенетики базується на складанні і вивченні родовідних?
1. гібридологічний;
 2. цитогенетичний;
 3. близнюковий;
 4. біохімічний;
 5. популяційний;
 6. генеалогічний.
20. Генеалогічний метод вивчення генетики людини дозволяє:
1. визначити тип успадкування ознаки;

2. прогнозувати імовірність появи досліджуваної ознаки у нащадків;
 3. виявити дефектні ферменти;
 4. встановити частоти генів і генотипів у популяціях.
21. Який метод генетики використовується для діагностики хромосомних хвороб?
1. генеалогічний;
 2. близнюковий;
 3. цитогенетичний;
 4. біохімічний;
 5. гібридологічний.
22. Мета цитогенетичного методу:
1. вивчення нормального каріотипу людини;
 2. діагностика спадкових захворювань, пов'язаних з геномними і хромосомними мутаціями;
 3. встановлення типу успадкування ознаки;
 4. дослідження мутагенної дії різних хімічних речовин на хромосоми;
 5. виявлення дефектних ферментів.
23. Що вивчає популяційний метод антропогенетики?
1. каріотип;
 2. родословні;
 3. частоти генів і генотипів в популяціях;
 4. проміжні продукти обміну речовин у позаклітинних рідинах організму (крові, сечі...).
24. На чому базується біохімічний метод антропогенетики?
1. на вивченні родословних;
 2. на дослідженні каріотипу;
 3. на виявленні проміжних продуктів обміну речовин у позаклітинних рідинах організму (крові, сечі...);
 4. на виявленні дефектних генів.
25. До методів генетики людини належать:
1. клініко-генетичний;
 2. цитогенетичний;
 3. близнюковий;
 4. гібридологічний;
 5. популяційно-статистичний;
 6. моделювання спадкових хвороб;
 7. методи генетики соматичних клітин;
 8. молекулярно-генетичний (ДНК-діагностика);
 9. біохімічний;
 10. дерматогліфічний.
26. Особливості людини як генетичного об'єкта:
1. неможливість експериментальних шлюбів;
 2. невелика кількість нащадків в сім'ях;
 3. довготривала зміна поколінь;
 4. пізнє настання статевої зрілості;

5. велике число груп зчеплення генів;
6. високий ступінь генетичного і фенотипічного поліморфізму;
7. відсутність у більшості людей схем родословних;
8. хороша вивченість фенотипів.

Історія розвитку генетики людини, як науки

27. Про успадкування гемофілії зчеплене зі статтю вперше припустив
 1. Камераріус у 1694;
 2. Мендель 1865;
 3. Найт у 1831;
 4. Нассе в 1820;
 5. Кельрейтер у 1760.
28. Поняття “хроматин” ввів... у ... році
 1. Мішер, 1869;
 2. Браун, 1831;
 3. Гальтон, 1871;
 4. Нассе, 1820;
 5. Флемінг, 1880.
29. Термін “модифікація” ввів ... у ... році.
 1. Мішер, 1869;
 2. Негелі, 1884;
 3. Страсбургер, 1873;
 4. К. Рабль, 1885;
 5. Флемінг, 1882.
30. Постійність хромосомного набору вперше встановив ... у ... році.
 1. Мішер, 1869;
 2. Негелі, 1884;
 3. Страсбургер, 1873;
 4. К. Рабль, 1885;
 5. Флемінг, 1882.
31. Термін “мутація” вперше вжив ... у ... році.
 1. Бетсон, 1904;
 2. Йогансен, 1909;
 3. Г. Де Фріз, 1906;
 4. В. Бетсон та Р. Пеннет, 1906;
 5. Донкастер, 1906.
32. Термін “ген” вперше вжив ... у ... році.
 1. Бетсон, 1904;
 2. Йогансен, 1909;
 3. Г. Де Фріз, 1906;
 4. В. Бетсон та Р. Пеннет, 1906;
 5. Донкастер, 1906.
33. Термін “геном” ввів ... у ... році.
 1. Вінклер, 1916;
 2. Бріджес, 1917;

3. Ерекі, 1917;
 4. Вінклер, 1920;
 5. Левитський, 1924.
34. Термін “каріотип” ввів ... у ... році.
1. Вінклер, 1916;
 2. Бріджес, 1917;
 3. Ерекі, 1917;
 4. Вінклер, 1920;
 5. Левитський, 1924.
35. Закони Менделя перевідкрили у 1900 році ...
1. Де Фріз;
 2. Флемінг;
 3. Морган;
 4. Чермак;
 5. Корренс.
36. Термін “полімерія” ввів у 1908 році ...
1. Бовері;
 2. Гальтон;
 3. Нільсон Еле;
 4. Флемінг;
 5. Ван Бенеден.
37. Концепцію “один ген – один фермент” висунули у 1944 році ...
1. Біда і Тейтем;
 2. Уотсон і Крік;
 3. Харді і Вайнберг;
 4. Де Фріз, Корренс, Чермак;
 5. Шлейден і Шван.
38. На стійкість до малярії, гетерозиготних носіїв гена серповидно-клітинної анемії вказав ... у ... році.
1. Ледерберг, 1952;
 2. Зіндер, 1952;
 3. Ховард, 1953;
 4. Алісон, 1954;
 5. Пелс, 1953.
39. Принцип передачі генетичної інформації: ДНК→РНК→білок сформулював ... у ... році.
1. Корнберг, 1956;
 2. Дельбрук, 1957;
 3. Стент, 1957;
 4. Алісон, 1954;
 5. Крік, 1958.
40. РНК-полімераза описав ... у ... році.
1. Корнберг, 1958;
 2. Вейс, 1959;
 3. Вольман, 1958;
 4. Жакоб, 1958;
 5. Крік, 1958.

41. Людський інсулін отримано фірмою Genetech у ... році.
1. 1970;
 2. 1972;
 3. 1974;
 4. 1976;
 5. 1978.
42. Терміни «екзон», «інтрон» запропонував у ... році ...
1. Гордон, 1980;
 2. Вагнер, 1981;
 3. Брінстер, 1981;
 4. Рич, 1979;
 5. Гілберт, 1978.

Матеріальні основи спадковості

43. Ядерця в клітинному циклі зникають у ...
1. інтерфазі;
 2. профазі;
 3. метафазі;
 4. анафазі;
 5. телофазі.
44. Ядерна мембрана в клітинному циклі розчиняється у ...
1. інтерфазі;
 2. профазі;
 3. метафазі;
 4. анафазі;
 5. телофазі.
45. Хромосома ділиться на хроматиди у ...
1. профазі;
 2. метафазі;
 3. анафазі;
 4. телофазі.
46. У метафазі мітозу:
1. кожна хромосома представлена двома хроматидами, які з'єднані в ділянці первинної перетяжки;
 2. кожна хромосома представлена двома хроматидами, які з'єднані в ділянці центромери;
 3. розчиняється ядерна оболонка і хромосоми виходять у цитоплазму;
 4. хромосоми переміщуються по цитоплазмі і розташовуються в середній частині клітини паралельно до ниток веретена поділу;
 5. хромосоми мають найменші розміри.

47. Які процеси відбуваються в період інтерфази?
1. основні процеси обміну;
2. реплікація ДНК;
3. транскрипція;
4. трансляція;
5. редуплікація ДНК.
48. Які твердження правильно характеризують мітоз?
1. прямий поділ клітини;
2. складається з чотирьох фаз;
3. внаслідок мітозу відбувається точний розподіл хромосом між дочірніми клітинами;
4. мітоз є основою таких процесів як ріст, ембріогенез, гаметогенез;
5. мітозу передуює транскрипція ДНК.
49. Стадією поділу клітини, в процесі якої нитки веретена сприяють переміщенню дочірніх хромосом до полюсів є ...
1. профаза;
2. метафаза;
3. анафаза;
4. телофаза.
50. Скільки бівалентів спостерігається в диплотені у людини?
1. 46;
2. 23;
3. 92;
4. немає вірної відповіді.
51. В результаті якого поділу клітини, кількість хромосом зменшується вдвічі?
1. мейоз;
2. мітоз;
3. амітоз;
4. ендомітоз;
5. немає вірної відповіді.
52. Яку назву мають хромосоми, плечі яких мають різну довжину?
1. метацентричні;
2. субметацентричні;
3. акроцентричні;
4. телоцентричні;
5. супутникові.
53. Ділянка хромосоми, до якої кріпиться нитка ахроматинового веретена - ...
1. хроматида;
2. хромомера;
3. центромера;
4. гетерохроматин;
5. еухроматин.
54. Як називаються потовщені, щільно спіралізовані ділянки хроматид?
1. хроматида;

2. хромомера;
 3. центромера;
 4. гетерохроматин;
 5. еухроматин.
55. Яке твердження про поведінку хромосом у мейозі правильне?
1. на стадії анафази екваційного поділу до полюсів відходять подвоєні хромосоми;
 2. у профазі редукційного поділу відбувається подвоєння хромосом;
 3. у профазі редукційного поділу відбувається кросинговер;
 4. під час 2-го мейотичного відбувається обмін ділянками гомологічних хромосом;
 5. на стадії метафази 1-го мейотичного поділу хромосоми деспіралізуються.
56. Хромосоми в мейозі розходяться у ...
1. метафазі 1;
 2. метафазі 2;
 3. анафазі 1
 4. анафазі 2;
 5. профазі 1.
57. Хроматиди в мейозі розходяться у ...
1. метафазі 1;
 2. метафазі 2;
 3. анафазі 1
 4. анафазі 2;
 5. профазі 1.
58. В сперматогенезі диплоїдними є ...
1. сперматозоїди;
 2. сперматиди;
 3. сперматоцити 2-го порядку;
 4. сперматоцити 1-го порядку;
 5. сперматогонії.
59. В сперматогенезі гаплоїдними є ...
1. сперматозоїди;
 2. сперматиди;
 3. сперматоцити 2-го порядку;
 4. сперматоцити 1-го порядку;
 5. сперматогонії.
60. В оогенезі диплоїдними є ...
1. яйцеклітина;
 2. оотид;
 3. ооцит 2-го порядку;
 4. ооцит 1-го порядку;
 5. оогонії.
61. В оогенезі гаплоїдними є ...
1. яйцеклітина;
 2. оотид;

3. ооцит 2-го порядку;
4. ооцит 1-го порядку;
5. оогонії.

Моногібридне схрещування

62. Прикладом чого є успадкування серповидноклітинної анемії у людини?
1. повного домінування;
 2. неповного домінування;
 3. кодомінування;
 4. множинного алелізму.
63. При якому типі домінування алелей отримуємо співвідношення за генотипом і фенотипом 1:2:1?
1. повному;
 2. неповному;
 3. кодомінуванні;
 4. прямому;
 5. непрямому.
64. В якому стані може проявити себе рецесивний алель?
1. лише у гетерозиготному стані;
 2. лише у гомозиготному стані;
 3. і у гетерозиготному, і гомозиготному стані;
 4. у стані домінантної ознаки;
 5. у стані Аа.
65. Що таке фенотип?
1. сукупність генів популяції;
 2. сукупність генів організму;
 3. сукупність ознак і властивостей організму, які формуються в процесі взаємодії генотипу з середовищем;
 4. немає вірної відповіді.
66. Як називаються гени розташовані в однакових локусах гомологічних хромосом?
1. алельні;
 2. неалельні;
 3. комплементарні;
 4. некомплементарні;
 5. немає вірної відповіді.
67. Як називають гени розташовані в різних локусах гомологічних хромосом?
1. алельні;
 2. неалельні;
 3. комплементарні;
 4. зчеплені;
 5. немає вірної відповіді.
68. Скільки алелів одного гена міститься в генотипі диплоїдного організму?

1. один;
 2. дві;
 3. чотири;
 4. вісім;
 5. немає вірної відповіді.
69. Скільки алелів одного гена містить гамета?
1. один;
 2. дві;
 3. чотири;
 4. вісім;
 5. немає вірної відповіді.
70. Скільки алелів будь-якого гена передає кожний з батьків своїй дитині?
1. один;
 2. дві;
 3. чотири;
 4. вісім;
 5. немає вірної відповіді.
71. При якому типі взаємодії алельних генів гетерозиготні і гомозиготні за домінантною ознакою особини відрізняються за фенотипом?
1. при домінуванні;
 2. неповному домінуванні;
 3. кодомінуванні;
 4. немає вірної відповіді.
72. Можливі генотипи людей за групами крові системи АВО: $I^A I^A$, $I^A I^O$, $I^B I^B$, $I^B I^O$, $I^A I^B$, $I^O I^O$. Скільки молекулярних форм має ген групи крові системи АВО?
1. одну;
 2. дві;
 3. три;
 4. чотири;
 5. немає вірної відповіді.
73. Ген групи крові системи АВО має молекулярні форми. Скільки алелів цього гена присутні в генотипі однієї людини?
1. одна;
 2. дві;
 3. три;
 4. чотири;
 5. немає вірної відповіді.
74. Що таке множинна (плейотропна) дія гена?
1. властивість гена визначати декілька альтернативних варіантів ознаки;
 2. здатність гена взаємодіяти з іншими генами;
 3. здатність гена в ході реалізації впливати на прояв багатьох ознак;
 4. немає вірної відповіді.
75. Що таке генотип?

1. сукупність генів популяції;
 2. сукупність генів організму;
 3. сукупність ознак організму;
 4. немає вірної відповіді.
76. Як називаються організми в генотипі яких алельні гени однакові?
1. гетерозиготні;
 2. гомозиготні;
 3. гемізіготні
 4. немає вірної відповіді.
77. У гетерозиготного організму алельні гени:
1. різні;
 2. однакові;
 3. в генотипі присутній тільки один з пари алельних генів;
 4. немає вірної відповіді.
78. Цитологічна основа закону чистоти гамет:
1. поведінка хромосом в анафазі II мейоза;
 2. кросинговер між гомологічними хромосомами;
 3. розходження гомологічних хромосом в анафазі I мейозу до протилежних полюсів клітини;
 4. немає вірної відповіді.
79. Скільки типів гамет утворюється у гомозиготного організму?
1. один;
 2. два;
 3. чотири;
 4. немає вірної відповіді.
80. Цитологічна основа I-го закону Менделя:
1. в мейозі у гомозиготних організмів утворюються два типи гамет;
 2. в мейозі у гомозиготних організмів утворюється тільки один тип гамет;
 3. немає вірної відповіді.
81. Можливі генотипи потомства від схрещування - $AA \times aa$:
1. Aa, aa ;
 2. AA, Aa, aa ;
 3. Aa ;
 4. немає вірної відповіді.
82. 1-й закон Менделя пояснюється тим, що:
1. у гомозиготних організмів алельні гени однакові, тому в мейозі утворюється тільки один варіант гамет;
 2. при зливанні таких гамет може утворитися тільки гетерозиготний організм;
 3. гетерозиготні організми не відрізняються фенотипово від гомозиготних, тому все потомство буде з домінантною ознакою;
 4. немає вірної відповіді.
83. Цитологічне обґрунтування 2-го закону Менделя:
1. кросинговер між гомологічними хромосомами;

2. незалежність поведінки хромосом (бівалентів в анафазі першого мейозу);
 3. розміщення гомологічних хромосом в анафазі першого мейозу до різних полюсів клітини;
 4. немає вірної відповіді.
84. Якщо у потомстві спостерігається розщеплення з а фенотипом 3:1, то генотипи батьків:
1. AA x aa;
 2. Aa x aa;
 3. Aa x Aa;
 4. немає вірної відповіді.
85. Співвідношення за фенотипом 3:1 носить ймовірнісний характер, це означає, що серед нащадків буде:
1. три особини з домінантною ознакою і одна з рецесивною;
 2. три частини припадають на особини з домінантною ознакою і одна частина – з рецесивною;
 3. імовірність появи особин з домінантною ознакою – $\frac{3}{4}$ (чи 75%., а з рецесивною – $\frac{1}{4}$ (чи 25%.);
 4. немає вірної відповіді.
86. Чому дорівнює імовірність повторного народження хворої дитини у одних і тих же здорових батьків?
1. залишається тою ж, що й для першої дитини;
 2. зменшується вдвічі;
 3. дорівнює нулю;
 4. немає вірної відповіді.
87. У карооких батьків народився голубоокий син. Визначте генотипи батьків:
1. aa x aa;
 2. Aa x aa;
 3. Aa x Aa;
 4. AA x AA;
 5. немає вірної відповіді.
88. При аутосомному успадкуванні ознака проявляється:
1. тільки у чоловіків;
 2. тільки у жінок;
 3. як у чоловіків так і у жінок.
89. При аутосомно-домінантному типі успадкування ген проявляється:
1. тільки в гомозиготному стані;
 2. тільки в гетерозиготному стані;
 3. як в гомо-, так і в гетерозиготному стані.
90. При аутосомно-рецесивному типі успадкування ген проявляється:
1. тільки в гомозиготному стані;
 2. тільки в гетерозиготному стані;
 3. як в гомо-, так і в гетерозиготному стані.
91. Які з перерахованих ознак успадковуються за аутосомно-домінантним типом?
1. карий колір очей;

2. нормальний кольоровий зір;
 3. липкі пальці на руці;
 4. рудий колір волосся;
 5. нормальна згортваність крові;
 6. кучеряве волосся.
92. Які з перерахованих ознак успадковуються за аутосомно-рецесивним типом?
1. пряме волосся;
 2. нормальна кількість пальців на руці;
 3. гемофілія;
 4. голубий колір очей;
 5. всі перераховані ознаки.

Дигібридне і полігібридне схрещування

93. Дигібридне (полігібридне) схрещування – це схрещування, при якому аналізується успадкування:
1. однієї пари альтернативних ознак, що визначаються алельними генами;
 2. двох і більше ознак, що визначаються неалельними генами, локалізованими в різних парах гомологічних хромосом;
 3. двох і більше ознак, що визначаються неалельними генами, локалізованими в одній парі гомологічних хромосом;
 4. немає вірної відповіді.
94. Скільки типів гамет продукує тригетерозиготний організм $AaBbCc$ при незалежному успадкуванні ознак?
1. 4;
 2. 6;
 3. 8;
 4. 10;
 5. 12.
95. Скільки типів гамет продукує організм $AaBbcc$ при незалежному успадкуванні ознак?
1. 4;
 2. 5;
 3. 6;
 4. 7;
 5. 8.
96. Схрещування яких батьківських форм при незалежному успадкуванні ознак дає у потомків розщеплення за генотипом 1:1:1:1?
1. $Aabb \times aaBB$;
 2. $AaBB \times AABb$;
 3. $AaBb \times AaBb$;

4. Aabb x AaBb;
5. AaBb x Aabb.
97. Скільки фенотипових класів можна отримати в F₁ від схрещування двох тригетерозиготних особин між собою, якщо всі гени локалізовані в негомологічних хромосомах?
1. 6;
 2. 7;
 3. 8;
 4. 9;
 5. 11.
98. Яка частина потомства є гомозиготною за обома парами алельних генів при схрещуванні двох дигетерозигот?
1. $\frac{1}{4}$;
 2. $\frac{1}{2}$;
 3. $\frac{1}{8}$;
 4. $\frac{3}{16}$;
 5. $\frac{3}{8}$.
99. Неалельні гени розміщені:
1. в однакових локусах гомологічних хромосом;
 2. в різних локусах гомологічних хромосом;
 3. в різних парах гомологічних хромосом;
 4. немає вірної відповіді.
100. Як успадковуються групи крові системи АВО і резус (гени локалізовані в 9-й і 1-й хромосомах)?
1. незалежно;
 2. зчеплено;
 3. зчеплено зі статтю;
 4. немає вірної відповіді.
101. Яке з формулювань відповідає третьому закону Менделя?
1. кожна пара ознак успадковується незалежно від інших пар, комбінуючись з ними у всіх можливих сполученнях;
 2. гени, що локалізовані в одній парі гомологічних хромосом, утворюють зчеплення і успадковуються зчеплено;
 3. немає вірної відповіді.
102. Розщеплення за фенотипом при схрещуванні дигетерозиготних організмів (гени успадковуються незалежно і не взаємодіють один з одним):
1. 9:3:3:1;
 2. 12:3:1;
 3. 9:7;
 4. 9:3:4;
 5. 1:2:1:2:4:2:1:2:1;
 6. немає вірної відповіді.
103. Розщеплення за генотипом при схрещуванні дигетерозиготних організмів (гени успадковуються незалежно):
1. 4:2:2:2:2:1:1:1:1;
 2. 1:2:1;

- 3.9:7;
 4.9:3:3:1;
 5. немає вірної відповіді.
104. Скільки генотипових класів особин утворюється в потомстві при схрещуванні дигетерозиготних організмів (гени успадковуються незалежно і не взаємодіють один з одним):
1. чотири;
 2. вісім;
 3. дев'ять;
 4. два;
 5. немає вірної відповіді.
105. Цитологічна основа 3-го закону Менделя:
1. локалізація генів в різних парах хромосом;
 2. локалізація генів в одній парі хромосом;
 3. локалізація генів в статевих хромосомах;
 4. немає вірної відповіді.
106. Яка ймовірність народження дитини з якою-небудь однією спадковою хворобою (аутосомно-рецесивний тип успадкування) у дигетерозиготних здорових батьків (гени локалізовані в різних парах хромосом)?
1. 3/16;
 2. 9/16;
 3. 1/16;
 4. 1/8;
 5. немає вірної відповіді.
107. Яка ймовірність народження дитини з двома різними спадковими хворобами (обидві з аутосомно-домінантним типом успадкування), якщо дигетерозиготна мати хвора, а батько здоровий (гени локалізовані в різних парах хромосом)?
1. 0%;
 2. 25%;
 3. 50%;
 4. 100%;
 5. немає вірної відповіді.
108. Яка ймовірність народження дитини з двома спадковими хворобами (обидві з аутосомно-рецесивним типом успадкування) у сім'ї AaBb x AaBb (гени локалізовані в різних парах хромосом)?
1. 1/16;
 2. 3/16;
 3. 9/16;
 4. немає вірної відповіді.
109. Відхилення від менделівського співвідношення 9:3:3:1 спостерігається, якщо:
1. алельні гени в кожній парі взаємодіють за типом домінування;
 2. в одній з пар генів спостерігається неповне домінування;
 3. неалельні гени не взаємодіють між собою;

4. неалельні гени комплементарні;
 5. немає вірної відповіді.
110. Скільки різних фенотипових класів нащадків може утворитись в потомстві від схрещування $AaBb \times AaBb$, якщо в парі Aa спостерігається неповне домінування?
1. два;
 2. чотири;
 3. шість;
 4. вісім;
 5. немає правильної відповіді.
111. Скільки типів гамет продукує тригетерозиготний організм $AaBbCc$ при незалежному успадкуванні ознак?
1. 4;
 2. 6;
 3. 8;
 4. 10;
 5. 12.

Взаємодія неалельних генів

112. Комплементарні гени – це:
1. гени, що пригнічують прояв інших домінантних генів;
 2. гени, що підсилюють, чи послаблюють прояв інших генів;
 3. два домінантні неалельні гени, одночасна присутність яких в генотипі обумовлює новоутворення;
 4. немає вірної відповіді.
113. Як називається явище, коли різні домінантні неалельні гени впливають на ступінь розвитку певного стану ознаки?
1. наддомінування;
 2. кодомінування;
 3. доповнення;
 4. епістаз;
 5. полімерія.
114. Як називається явище, коли алель одного гена пригнічує прояв алелі іншого гена?
1. проміжне успадкування;
 2. неповне домінування;
 3. наддомінування;
 4. пригнічення;
 5. епістаз.
115. У F_1 схрещування отримане розщеплення 9:7. Скільки типів гамет утворюють батьківські організми?
1. по два;
 2. по три;
 3. по чотири;
 4. два та чотири;

5. по вісім.

Успадкування ознак зчеплених зі статтю

116. Аутосоми – це хромосоми, які у чоловічого і жіночого організму:
1. однакові за зовнішнім виглядом і генним складом;
 2. різні за зовнішньою будовою і генним складом;
 3. однакові за зовнішнім виглядом, але різні за генним складом;
 4. немає вірної відповіді.
117. Статеві хромосоми – це хромосоми, які:
1. визначають відмінності особин різної статі;
 2. містять гени, які визначають і статеві й інші ознаки;
 3. не містять генів;
 4. немає вірної відповіді.
118. Для більшості організмів характерна гетерогаметність у чоловічої статі. Скільки типів гамет за статевими хромосомами утворюється у чоловічого організму?
1. 1;
 2. 2;
 3. 4;
 4. немає вірної відповіді.
119. Для більшості організмів характерна гетерогаметність у чоловічої статі. Скільки типів гамет за статевими хромосомами утворюється у жіночого організму?
1. 1;
 2. 2;
 3. 4;
 4. немає вірної відповіді.
120. Статеві хромосоми у людини гетерологічні, тобто, вони:
1. не відрізняються за зовнішнім виглядом і генним складом;
 2. відрізняються тільки за зовнішнім виглядом;
 3. відрізняються тільки за генним складом;
 4. відрізняються за зовнішнім виглядом і складом генів.
121. Скільки аутосом в соматичних клітинах жінки?
1. 23;
 2. 44;
 3. 46;
 4. немає вірної відповіді.
122. Скільки статевих хромосом у соматичних клітинах жінки?
1. 1;
 2. 2;
 3. 4;
 4. немає вірної відповіді.
123. Коли відбувається кріс-крос успадкування?
1. у разі зворотних схрещувань;
 2. коли гетерогаметна стать має рецесивний фенотип, а

- гомогаметна - домінантний;
3. коли гомогаметна стать є рецесивною гомозиготою, а гетерогаметна - з домінантним проявом ознаки;
 4. у гомогаметної статі повинен бути гетерозиготний стан;
 5. коли ознаку визначатиме аутосомний ген.
124. Очний альбінізм успадковуються як зчеплене зі статтю рецесивне захворювання у людини. До яких наслідків призведе наявність цього гена у потомства, якщо батько хворий, а мати – здорова гомозигота?
1. усі сини будуть хворіти на очний альбінізм, а всі дочки будуть носіями цього гена;
 2. всі діти обох статей хворі;
 3. близько 50% синів будуть хворі, а всі дочки - носії рецесивного гена;
 4. близько 50% дочок будуть хворими, а всі сини здорові.
 5. усі діти будуть здоровими, однак дочки матимуть ген очного альбінізму в гетерозиготному стані.
125. Батько і син - дальтоніки, а матір здорова. Чи правильно сказати, що в сім'ї син успадкував цей недолік від батька?
1. неправильно. Дальтонізм сина передався від матері, оскільки вона була носієм цього захворювання;
 2. неправильно. Син успадкував дальтонізм ні від матері, ні від батька;
 3. правильно. Син успадкував дальтонізм від батька;
 4. неправильно. Син успадкував дальтонізм і від матері, і від батька;
 5. неправильно. Захворювання з'явилося спонтанно і не залежить від генотипів батьків.
126. Жінка, яка страждає на дальтонізм, має нормальних за зором матір і брата. Яка ймовірність того, що її перший син буде дальтоніком?
1. 50%;
 2. 0%;
 3. 100%;
 4. 25%;
 5. 75%.
127. Чоловік, хворий на гемофілію, вступає в шлюб з жінкою, батько якої був гемофіліком. Яка ймовірність народження в цій сім'ї здорових дітей ?
1. 50% хлопчиків і 50% дівчаток, які є носіями цього захворювання;
 2. 100% хлопчиків і 50% дівчаток;
 3. 50% хлопчиків і 100% дівчаток (є носіями цього захворювання.);
 4. усі діти будуть здорові;
 5. усі діти будуть хворі.

128. Зернисту емаль на зубах успадковують як зчеплену з X-хромосомою домінантну ознаку. У сім'ї, де батьки страждали на цю аномалію, народився син з нормальними зубами. Яке буде наступне потомство?
1. доньки хворітимуть, 50% синів будуть здорові;
 2. 50% доньок будуть здорові, сини хворі;
 3. 50% синів здорові, доньки здорові;
 4. усі діти здорові;
 5. усі діти хворі.
129. У яких випадках в особин чоловічої статі розвивається гемофілія?
1. коли батько несе у своїй X-хромосомі дефектний за зсіданням крові ген;
 2. коли мати гомозиготна і хвора на гемофілію, а батько ніколи не хворів на гемофілію;
 3. коли мати в одній зі своїх X-хромосом несе дефектний за зсіданням крові ген;
 4. коли батько фенотипово здоровий, а мати гомозиготна і з нормальним процесом зсідання крові;
 5. коли мати гомозиготна, хворіє на гемофілію, однак не несе дефектного за зсіданням крові гена.
130. У яких випадках в особин жіночої статі може розвиватись гемофілія?
1. коли батько у своїй X-хромосомі несе за ознакою зсідання крові дефектний ген, а мати гомозиготна і фенотипово здорова за цією ознакою;
 2. коли батько несе у своїй X-хромосомі дефектний ген, а мати гетерозиготна за цією ознакою;
 3. коли мати гетерозиготна за цією ознакою і хворіє на гемофілію;
 4. коли батько здоровий, а мати гетерозиготна за цією ознакою;
 5. коли батько гемофілік, а мати здорова гетерозигота.
131. У людини гемофілія і дальтонізм успадковані як зчеплені зі статеву хромосомою рецесивні ознаки. В однієї подружньої пари, фенотипово нормальної за цими ознаками, народився син з обома аномаліями. Яка ймовірність того, що у другого сина в цій сім'ї серед хлопчиків також проявляться одночасно обидві аномалії?
1. 100%;
 2. 25%;
 3. 50%;
 4. 75%;
 5. другий син буде здоровим.
132. Хромосомний набір яйцеклітин жінки в нормі:
1. 22A + X
 2. 23,X
 3. 23,XX
 4. немає вірної відповіді.

133. Хромосомний набір сперматозоїда чоловіка в нормі:
1. тільки 23,X;
 2. тільки 23,Y;
 3. 23,XY;
 4. 23,X і 23,Y;
 5. 22A + X і 22A + Y;
 6. немає вірної відповіді.
134. Якщо в сім'ї перша дитина дівчинка, то яка ймовірність того, що друга дитина теж буде дівчинкою?
1. 0%;
 2. 25%;
 3. 50%;
 4. 100%;
 5. немає вірної відповіді.
135. Ознаки, зчеплені з X-хромосомою, можуть успадковуватися за типом:
1. X-зчепленому домінантному;
 2. X-зчепленому рецесивному;
 3. Y-зчепленому;
 4. не зчепленому з статевими хромосомами;
 5. немає вірної відповіді.
136. Ознаки, зчеплені з Y-хромосомою, передаються:
1. від батька сином і дочкам;
 2. від батька всім сином;
 3. від батька всім дочкам;
 4. від батька частині сином;
 5. немає вірної відповіді.
137. При якому типі подружжя всі дочки здорові, а половина синів хворі, якщо хвороба успадковується за X-зчепленим рецесивним типом?
1. $X^A X^A \times X^a Y$;
 2. $X^A X^a \times X^A Y$;
 3. $X^A X^a \times X^A Y$;
 4. немає вірної відповіді.
138. При якому типі подружжя половина дочок і половина синів хворі, якщо хвороба успадковується за X-зчепленим рецесивним типом?
1. $X^A X^A \times X^a Y$;
 2. $X^A X^a \times X^A Y$;
 3. $X^A X^a \times X^a Y$;
 4. немає вірної відповіді.
139. Яка ймовірність народження хворих дітей при типі подружжя $X^A X^a \times X^A Y$, якщо захворювання успадковується за X-зчепленим рецесивним типом?
1. 0%;
 2. 25%;
 3. 50%;
 4. 75%;

5. 100%.
140. В чому виявляється відмінність між X та Y хромосомами людини?
1. у розмірі;
 2. у формі;
 3. у спадковій інформації;
 4. у характері успадкування;
 5. у особливостях розходження при мейозі.
141. Які з перерахованих ознак успадковуються за X-зчепленим типом?
1. кучеряве волосся;
 2. нормальна згортваність крові;
 3. нормальний кольоровий зір;
 4. нормальна довжина пальців.
142. Які з перерахованих ознак успадковуються за X-зчепленим рецесивним типом?
1. додаткові пальці на руці;
 2. гемофілія;
 3. нормальний синтез пігменту в клітинах;
 4. відсутність потових залоз;
 5. дальтонізм;
 6. кучеряве волосся.
143. Які з перерахованих ознак успадковуються за X-зчепленим домінантним типом?
1. альбінізм;
 2. темна емаль зубів;
 3. вкорочені пальці на руці;
 4. вітаміностійкий рахіт.

Успадкування зчеплених ознак і кросинговер

144. Яка залежність між відстанню генів у групі зчеплення і частотою проходження між ними кросинговеру?
1. прямо пропорційна;
 2. обернено пропорційна;
 3. ці два явища не є залежними одне від одного;
 4. кросинговер між такими генами не відбувається;
 5. кросинговер між такими генами є пригніченим.
145. На основі проведення яких схрещувань визначають відстань між зчепленими генами?
1. обернених;
 2. зворотних;
 3. зчеплених зі статтю;
 4. аналізуючих;
 5. можна визначити тільки за результатами третього покоління.
146. Наслідком кросинговеру в соматичних клітинах може бути ... (знайдіть правильне продовження)
1. поява нового органу;
 2. стимуляція клітинних циклів;

3. утворення соматичних мозаїків;
 4. виникнення в потомстві особин з перекомбінацією ознак;
 5. припинення мітотичних поділів.
147. Як називається сукупність генів, локалізованих в одній хромосомі?
1. фаза зчеплення;
 2. група зчеплення;
 3. геном;
 4. генотип;
 5. немає вірної відповіді.
148. Чому дорівнює число груп зчеплення у людини?
1. 46;
 2. 23;
 3. 69;
 4. 92;
 5. немає вірної відповіді.
149. Що є причиною порушення зчеплення генів?
1. кросинговер;
 2. кон'югація хромосом в профазі мейозу I;
 3. розходження гомологічних хромосом в анафазі мейозу I;
 4. немає вірної відповіді.
150. Що таке кросинговер?
1. кон'югація гомологічних хромосом;
 2. обмін гомологічних хромосом ділянками;
 3. розходження гомологічних хромосом;
 4. немає вірної відповіді.
151. В якій фазі мейозу може пройти кросинговер?
1. в профазі I;
 2. в метафазі I;
 3. в анафазі I;
 4. профазі II;
 5. в метафазі II.
152. Який показник приймається за відносну відстань між генами?
1. число генів в хромосомі;
 2. число генів в генотипі;
 3. частота кросинговеру;
 4. немає вірної відповіді.
153. Що таке морганіда?
1. метрична одиниця вимірювання відстані між генами;
 2. одиниця відстані між алельними генами;
 3. відстань між двома генами, на якій в середньому проходить 1 кросинговер на 100 гамет (1% кросинговера);
 4. немає вірної відповіді.
154. Варіанти гамет, що утворюються, і їх процентне співвідношення у дигетерозиготи при повному зчепленні генів наступне:
1. Ав – 50% і аВ – 50%;
 2. АВ – 50% і ав – 50%;
 3. АВ – 25%, Ав – 25%, аВ – 25%, ав – 25%;

4. Немає вірної відповіді.

Мінливість організмів

155. Норма реакції організму зумовлена:
1. дією генотипу організму;
 2. впливом фізичних чинників (температури, іонізуючого випромінювання.);
 3. взаємодією генотипу і чинників середовища;
 4. впливом хімічних мутагенів;
 5. взаємодією неалельних генів у разі визначення ознаки.
156. Які ознаки організму називають пластичними?
1. ті, які мають вузьку норму реакції;
 2. ті, які мають широку норму реакції;
 3. ознаки, що їх контролюють неалельні гени;
 4. ознаки, які є результатом модифікаційних змін;
 5. ознаки, які виникають унаслідок генних мутацій.
157. Які з захворювань людини не є спадковими?
1. грип, правець;
 2. віспа, СНІД;
 3. сліпота, глухота;
 4. кір, ангіна;
 5. гемофілія, хвороба Дауна.
158. Яке захворювання людини є результатом хромосомної мутації?
1. хвороба Дауна;
 2. гемофілія;
 3. дальтонізм;
 4. грип;
 5. тиф.
159. Які типи спадкової мінливості Ви знаєте?
1. комбінативна, модифікаційна;
 2. модифікаційна, мутаційна;
 3. комбінативна, мутаційна;
 4. рекомбінативна, модифікаційна;
 5. модифікаційна.
160. Модифікаційна мінливість організму зумовлена:
1. впливом чинників середовища;
 2. дією мікрофлори організму;
 3. генетичним оточенням конкретних генів;
 4. виникає спонтанно;
 5. кросинговером у процесі мейозу.
161. Назвіть випадки, коли рецесивна мутація виявляється у фенотипі:
1. у гомозиготному стані;
 2. у будь-якому стані;
 3. у гетерозиготному стані за умови повного домінування;
 4. лише у випадку взаємодії з іншими генами;

5. у гетерозиготному стані;
162. Мутаційна мінливість - це ... (знайдіть правильне продовження):
1. мінливість, пов'язана зі зміною генотипу;
 2. мінливість, яка має адаптивне значення;
 3. мінливість, яка виявляється одночасно у більшості особин популяції;
 4. мінливість, пов'язана з різноманітністю фенотипів;
 5. мінливість, яка не пов'язана зі зміною генотипу.
163. Що таке комбінативна мінливість?
1. це утворення рекомбінацій, тобто таких сполучень генів, які не характерні для батьківських форм;
 2. це мінливість, за якої ступінь зміни ознаки не залежить від сили або тривалості дії зовнішнього середовища;
 3. це мінливість, що приводить до появи ознак не адаптивного характеру;
 4. це мінливість, яка пов'язана зі зміною окремих генів;
 5. це мінливість, яка пов'язана з різноманітністю фенотипів.
164. Норма реакції – це ... (знайдіть правильне продовження):
1. реакція організму на подразнення;
 2. межі, у яких змінюються фенотипові прояви генотипу;
 3. реакція, що відбувається під час взаємодії розчинів нормальної концентрації;
 4. різна реакція особин однакового фенотипу на один і той же чинник;
 5. відсутність фенотипових змін у разі зміни умов існування.
165. Яка властивість не є характерною для мутацій?
1. стійкі і не зникають протягом життя особини;
 2. масовість виникнення;
 3. успадкування;
 4. ступінь зміни ознаки не залежить від сили і тривалості дії зовнішнього чинника, який спричиняє зміну;
 5. за рідкісним винятком не мають адаптивного значення.
166. Які з наведених ознак людини характеризуються широкою нормою реакції?
1. зріст;
 2. колір шкіри;
 3. колір очей;
 4. ступінь розвитку м'язів;
 5. вага тіла;
 6. температура тіла.
167. Які з наведених ознак людини характеризуються вузькою нормою реакції?
1. зріст;
 2. колір шкіри;
 3. колір очей;
 4. ступінь розвитку м'язів;
 5. вага тіла;

6. температура тіла.
168. Які механізми лежать в основі комбінативної мінливості?
1. незалежне розходження гомологічних хромосом в анафазі I мейозу;
 2. розходження хроматид в анафазі II мейозу;
 3. кон'югація гомологічних хромосом в профазі I мейозу;
 4. кросинговер – обмін гомологічних хромосом ділянками в профазі I мейозу;
 5. випадкове сполучення гамет при заплідненні.
169. В яких випадках поява в потомстві нових варіантів ознаки пов'язана з комбінативною мінливістю?
1. народження блакитноокої дитини у карооких батьків;
 2. народження дитини з хворобою Дауна у здорових батьків;
 3. народження дитини з II групою крові системи АВО у батьків з IV групою крові;
 4. народження шестипалої (домінантна ознака) дитини у п'ятипалих батьків.
170. Мутації – це стійкі зміни генотипу, які зачіпають:
1. хромосомний набір;
 2. окремі хромосоми;
 3. частини хромосом;
 4. гени.
171. Основні характеристики мутацій:
1. виникають ненаправлено під дією мутагенного фактора;
 2. виникають рідко;
 3. це дискретні зміни спадкового матеріалу;
 4. можуть передаватися з покоління в покоління;
 5. утворюють неперервні ряди мінливості;
 6. можуть бути шкідливими, корисними, нейтральними.
172. Які з перерахованих мутагенів хімічної природи?
1. рентгенівські промені;
 2. алкоголь;
 3. висока і низька температури;
 4. віруси;
 5. нікотин;
 6. пестициди;
 7. ультрафіолетове випромінювання.
173. Які з перерахованих мутагенів фізичної природи?
1. рентгенівські промені;
 2. алкоголь;
 3. висока і низька температури;
 4. віруси;
 5. нікотин;
 6. пестициди;
 7. ультрафіолетове випромінювання.
174. Які з перерахованих мутагенів біологічної природи?
1. рентгенівські промені;

2. алкоголь;
 3. висока і низька температури;
 4. віруси;
 5. нікотин;
 6. пестициди;
 7. ультрафіолетове випромінювання.
175. Як називаються хвороби, викликані порушенням структури хромосом чи їх числа?
1. генні;
 2. хромосомні;
 3. геномні.
176. З якими порушеннями в спадковому матеріалі клітини, пов'язані хромосомні захворювання?
1. випадання нуклеотиду;
 2. вставка нуклеотиду;
 3. втрата ділянки хромосоми;
 4. порушення числа хромосом.
177. З якими змінами в каріотипі може бути пов'язаною хвороба Дауна?
1. моносомія за X-хромосоною;
 2. трисомія за 21-ю аутосоною;
 3. трисомія за X-хромосоною;
 4. немає вірної відповіді.
178. Різні, але клінічно подібні спадкові хвороби, причина яких – мутації різних генів:
1. фенкопії;
 2. генокопії;
 3. морфози;
 4. немає вірної відповіді.
179. Гено- і фенотипічні прогнози в сім'ях, хворих на моногенні захворювання, базуються на:
1. законах Менделя;
 2. законах Моргана;
 3. емпіричних даних;
 4. законі Харді-Вайнберга.
180. Спадкові хвороби можуть проявлятися в періоди онтогенезу:
1. ембріональному;
 2. пубертатному;
 3. репродуктивному;
 4. пострепродуктивному.
181. Основні типи успадкування моногенних ознак (хвороб):
1. мультифакторіальний;
 2. аутосомно-домінантний;
 3. аутосомно-рецесивний;
 4. X-зчеплений;
 5. Y-зчеплений.
182. Які властивості гена ускладнюють аналіз родовідних при аутосомно-домінантному типі успадкування:

1. стабільність;
 2. лабільність;
 3. експресивність;
 4. пенетрантність.
183. Пенетрантність і експресивність генів залежать:
1. тільки від генотипу;
 2. тільки від середовища;
 3. від генотипу і середовища.
184. Тип шлюбу, при якому ризик рецесивних захворювань і нащадків зростає:
1. аутбридинг;
 2. інбридинг;
 3. асортативний;
 4. немає вірної відповіді.

Популяційна генетика людини

185. Сукупність особин, що характеризуються спільними морфо-фізіологічними ознаками, генофондом, ареалом, здатних схрещуватися з утворенням плодючого потомства:
1. біоценоз;
 2. екосистема;
 3. вид;
 4. тип;
 5. клас.
186. Елементарна одиниця еволюції:
1. вид;
 2. клас;
 3. популяція;
 4. біоценоз;
 5. організм.
187. Популяція:
1. група особин різних видів, що займають спільний ареал;
 2. сумарне число організмів одного й того ж виду;
 3. сукупність особин одного виду, що характеризуються спільним генофондом, ареалом, відносно ізольованих від інших таких самих сукупностей;
 4. немає вірної відповіді.
188. Популяція людини – група людей:
1. об'єднана спільною професією;
 2. різного походження, які заселяють нову територію;
 3. протягом великої кількості поколінь займаючих спільну територію і вільно вступаючих в шлюб;
 4. немає вірної відповіді.
189. Екологічні характеристики людських популяцій, що мають генетичне значення:

1. розмір популяції;
 2. народжуваність;
 3. смертність;
 4. вікова структура;
 5. статева структура.
190. Генетичні характеристики популяцій:
1. генофонд;
 2. частота гена;
 3. частота генотипу;
 4. частота фенотипу;
 5. чисельність.
191. Типи популяцій людини:
1. ізоляти;
 2. деми;
 3. великі панміктичні популяції;
 4. немає вірної відповіді.
192. Основні характеристики людських ізолятів:
1. чисельність не більше 1500 чоловік;
 2. представники з інших груп людей складають не більше 1%;
 3. частка внутрігрупових шлюбів понад 90%;
 4. немає вірної відповіді.
193. Основні характеристики дема:
1. чисельність від 1500 до 4000 чоловік;
 2. представники інших груп складають 1-2%;
 3. частка внутрігрупових шлюбів складає до 80%;
 4. немає вірної відповіді.
194. Основні характеристики великої (панміктичної) популяції людини:
1. висока чисельність людей;
 2. зниження дії природного добору;
 3. переважання панміктичних шлюбів;
 4. немає вірної відповіді.
195. Популяція, розмір якої до 1500 особин, частота внутрішньогрупових шлюбів складає до 90%, а частка осіб, що походять з інших груп, не більша 1%:
1. ізолят;
 2. дем;
 3. панміктична;
 4. немає вірної відповіді.
196. Популяція, розмір якої до 4000 особин, частота внутрігрупових шлюбів складає до 80%, а частка осіб, що походять з інших груп біля 2%:
1. ізолят;
 2. дем;
 3. панміктична;
 4. немає вірної відповіді.
197. До якого типу популяцій може бути віднесеним населення великого міста?

1. ізолят;
 2. дем;
 3. панміктична;
 4. немає вірної відповіді.
198. Згідно з яким законом в панміктичній популяції з покоління в покоління встановлюється строго визначене співвідношення частот генотипових класів особин?
1. третьому закону Менделя;
 2. закону гомологічних рядів Вавилова;
 3. закону Харді-Вайнберга;
 4. закону чистоти гамет;
 5. немає вірної відповіді.
199. Використовуючи закон Харді-Вайнберга, можна вирахувати:
1. частоту генів;
 2. частоту генотипів;
 3. кількість гетерозигот за аналізованою ознакою;
 4. немає вірної відповіді.
200. Чому дорівнює частота, з якою зустрічається в популяції рецесивний ген, якщо відома частота з якою зустрічається домінантний ген?
1. $q(a) = 1 - p(A)$;
 2. $2pq$;
 3. $p + q$;
 4. немає вірної відповіді.
201. У чоловіків у визначеній популяції частота аутосомного домінантного гена $A = 0,63$. Яка частота цього гена у жінок в даній популяції?
1. 0,63;
 2. 0,37;
 3. $0,63^2$;
 4. немає вірної відповіді.
202. У жінок у визначеній популяції частота аутосомного домінантного гена – 0,45. Яка частота цього гена у чоловіків в даній популяції?
1. 0,45;
 2. 0,55;
 3. $1 - 0,45$;
 4. $0,45^2$;
 5. немає вірної відповіді.
203. Дані про частоту гетерозиготних особин в популяції використовуються для:
1. визначення ризику народження хворої рецесивним захворюванням дитини;
 2. визначення частоти рецесивного гена;
 3. визначення частоти домінантного гена;
 4. немає вірної відповіді.
204. «Ідеальна» популяція характеризується:
1. нескінченно великою кількістю особин;

2. невеликою кількістю особин;
3. відсутністю мутаційного процесу;
4. інтенсивним мутаційним процесом;
5. відсутністю дрейфу генів;
6. відсутністю природного добору;
7. повною панміксією.

205. Умовами здійснення закону Харді-Вайнберга:

1. велика кількість особин в популяції;
2. відсутність мутаційного процесу;
3. відсутність дрейфу генів;
4. панміксія;
5. відсутність природного добору.

КОРОТКИЙ ТЛУМАЧНИЙ СЛОВНИК ДЕЯКИХ ГЕНЕТИЧНО ОБУМОВЛЕНИХ ПАТОЛОГІЙ

Акроцефалія – аномально витягнута вежеподібна форма голови, викликана передчасним заростанням вінцевого шва.

Алопеція – посилене випадіння волосся та недостатній ріст нового, втрата волоссяного покриву.

Ангіоматоз – надлишкове розростання (проліферація) кровоносних судин різного калібру, своєрідне порушення формування мезенхіми.

Аніридія – відсутність райдужної оболонки ока.

Анкілоз – повна чи часткова нерухомість суглоба внаслідок зрощення суглобових поверхень.

Анодонтія – відсутність зубів внаслідок дефекту їх розвитку.

Аномалад – комплекс вад, викликаних однією помилкою морфогенезу.

Анохія – відсутність нігтя на одному, кількох чи всіх пальцях.

Аплазія – один із проявів дефектів розвитку, що характеризується відсутністю всього органа, його частини, ділянки тканини, частини тіла або всього зародка.

Арахнодактилія, також відома як «павучі пальці» - це патологічний стан, при якому пальці аномально видовжені і вузькі в порівнянні з долонею.

Атрезія – відсутність чи закриття природного каналу чи отвору.

Блефароміфоз – вкорочення щілини ока. Зазвичай обумовлене зростанням країв повік біля зовнішнього кута ока.

Брахідактилія – короткопалість.

Брахіцефалія – короткоголовість, тобто, форма голови, що вирізняється відносно великим поперечним і малим поздовжнім діаметром мозкового відділу черепа.

Буфтальм – патологічне збільшення розмірів очного яблука. Зустрічається в основному в дітей при вродженій глаукомі.

Вітиліго – поява на шкірі депігментованих ділянок.

Гіпергідроз – захворювання, що протікає з надмірним неконтрольованим потовиділенням.

Гіпертелоризм – аномальна (збільшена) відстань між двома парними органами (очі, грудні соски).

Гіпертрихоз – патологія, що виявляється в надмірному рості волосся на нетиповій ділянці шкіри (вушні раковини).

Гіпогевзія – зниження смакових відчуттів, буває повною (чи загальною) і частковою.

Гіпоспадія – нижня розщелина уретри.

Гіпотрихоз – недостатній ріст волосся.

Гірсутизм – це надлишковий ріст термінального волосся у жінок за чоловічим типом.

Деформація Шпренгеля – це патологія розвитку плечового поясу, що проявляється у високій поставі лопатки.

Діастема – широка щілина між першими верхніми різцями.

Доліхостеномелія – вроджена вада розвитку: довгі тонкі кінцівки.

Доліхоцефалія – подовжена форма черепа.

Ектопія кришталика – вроджений вивих кришталика ока.

Епіспадія – верхня розщелина уретри.

Іридодонез – дрижання райдужної оболонки ока під час руху зіниці.

Камптодактилія – вроджений дефект, обумовлений порушенням диференціації сухожильно-м'язового апарату кисті.

Кератоконус – конічне випинання рогівки в її центрі, що розвивається під час статевого дозрівання, веде до зміни анатомії і топографії рогівки, що у свою чергу спричиняє прогресуюче зниження гостроти зору.

Колобома – розщеплення однієї з наступних структур ока: райдужної оболонки, сітківки, судинної оболонки, диску зорового нерву, кришталика, повіки.

Криптофтальм – природжене повне зрощення повік.

Ксеростомія – недостатнє слиновиділення, що супроводжується підвищеною сухістю слизової оболонки порожнини рота.

Лагофтальм – неповне змикання повік.

Макроглосія – надмірне збільшення язика з виразною складчастістю слизової оболонки.

Макросомія (гігантизм) – збільшення розмірів тіла чи окремих внутрішніх органів.

Макростомія – надмірне збільшення ротової щілини.

Мікроглосія – аномально зменшений язик.

Мікрогнатія – недорозвиненість верхньої щелепи.

Мікромелія – аномальне зменшення або укорочення кінцівок.

Мікрофакія – зменшення кришталика ока, що зумовлене зупинкою його розвитку.

Мікрофтальм – зменшення всіх розмірів ока.

Мікроцефалія – аномально зменшена голова.

Ністагм – мимовільний швидкий очних яблук, горизонтальний чи вертикальний.

Полідактилія (багатопапість) – збільшення кількості пальців на кистях чи стопах.

Прогнатія – надмірний виступ нижньої щелепи.

Птеригій (птеригіум) – природжена товста складка шкіри на боковій поверхні шкіри.

Птоз – опущення верхньої повіки.

Ретрогнатія – зміщення верхньої щелепи назад, порівняно із звичайним абрисом.

Синдактилія – зрощення двох чи більше пальців частково або повністю.

Синофрив – збільшення та зрощення брів.

Сиреномелія – аномалія розвитку у вигляді зрощення нижніх кінцівок

Страбізм (косоокість) – будь – яке порушення паралельності зорових осей обох очей.

Фокомелія – вроджена відсутність верхніх (проксимальних) відділів кінцівок.

Циклопія – вада розвитку у хребетних, при якому очні яблука повністю або частково зрощені і поміщені в одній очній впадині, яка розташована по середній лінії обличчя.

ДОДАТКИ

Додаток 1

Ознаки, які спадкуються за типом повного домінування у людини

(за І.В. Барна, 2013)

Ознаки	Відмінність за типом успадкування	
	Домінантний	рецесивний
1	2	3
Розмір очей	великі	маленькі
Розріз очей	прямий	косий
Тип очей	монголоїдний	європеїдний
Верхня повіка	нависаюча	нормальна
Колір очей	карі	голубі
Колір очей	світло-карі або зелені	голубі або сірі
Гострота зору	короткозорість	нормальна
Гострота зору	далекозорість	нормальна
Внутрішньоочний тиск	глаукома	нормальний
Прозорість кристалика	катаракта	нормальна
Голос (у жінок)	сопрано	альт
Голос (у чоловіків)	бас	тенор
Абсолютний музичний слух	є	відсутній
Спадкова глухота	немає	є
Гострота слуху	нормальна	знижена
Вуха	широкі	вузькі
Мочка вуха	вільна	приросла
Гостра верхівка вуха (Дарвінівський горбик)	є	немає
Забарвлення волосся	темне	світле
Забарвлення волосся	неруде	руде
Шорсткість волосся	шорстке	нормальне
Хвилястість волосся	хвилясте	пряме
Наявність білого пасма у волосі	є	немає
Посивіння волосся	раннє – у 25 років	пізнє
Волосся на голові	лисина у чоловіків	відсутність лисини
Облисіння	у чоловіків	у жінок
Волосся	з дрібними завитками	кучеряве, хвилясте або пряме
Волосся	кучеряве	хвилясте або пряме
Ріст волосся посередній лінії лоба	є	немає
Гіпертрихоз	є	немає

Череп	короткий (брахіцефал)	довгий (доліхоцефал)
Обличчя	кругле	подовгасте
Ніс	великий	середньої величини або маленький
Ніс	гострий, виступаючий вперед	широкий
Ніс	вузький	широкий
Ніс	випуклий з горбиком	прямий
Ніс	(“орлиний”)	
Хрящові крила носа	такі, що покривають перегородку повністю або майже повністю	залишають перегородку відкритою
Ніздрі	широкі	
Перенісся	високе і вузьке	вузькі
Ямочки на щоках	є	низьке і широке
Підборіддя	довге	немає
Підборіддя	пряме	коротке
Підборіддя	широке	виступаюче назад
Виступаючі зуби і щелепи	є	вузьке і гостре
Щілина між різцями	є	відсутні
Зуби при народженні	є	немає
Наявність зубів	немає	відсутні
Стан зубів	розм'якшення	є
Будова емалі зубів	гіпоплазія	норма
Здатність загинати язик назад	є	нормальна немає
Здатність скручувати язик трубочкою	є	немає
Нижня губа	товста і відвисла	
Форма губ	заяча губа чи вовча паща	нормальна норма
Форма губ	товсті	
Ластовиння на обличчі	є	тонкі
Форма обличчя	виступаюча вперед нижня щелепа і відвисла нижня (губа “Габсбургів”)	немає нормальна
Довжина вій	довгі	
Кошлаті брови	є	короткі
Товщина шкіри	товста	низькі
Будова шкіри	нормальна	тонка
Пігментація шкіри	нормальна	пігментна
Наявність потових залоз	є	ксеродерма
Колір шкіри	смуглявий	альбінізм
Схильність до ожиріння	є	немає
Секреція аглютиніну в слині	є	білий
	полідактилія	відсутня

Кисть	(з 6 або 7 пальцями)	немає
Арахнодактилія	є	нормальна з 5 пальцями
Товстий і короткий великий палець (розплющений великий палець)	є	немає, пальці нормальні
Переважає лівша	правша	нормальна будова пальців
Нігті	здвоєні	лівша
Нігті	тонкі і плоскі	нормальні
Нігті	дуже тверді	нормальні
Нігті	відступають від нігтьового ложа	нормальні
Нігті	голубувато-білий еліптичні	нормальні
Колір нігтів	А, В	нормальний
Узори на шкірі пальців	є	циркулярні
Антигени системи АВО	брахідактилія	О
Чутливість до фенілкарбаміду	низький	немає
Довжина пальців	крихкі	нормальна
Зріст	позитивний	високий
Стан кісток	гіпертензія	нормальні
Резус фактор крові	немає	негативний
Артеріальний тиск	є	нормальний
Шизофренія	є	є
Мігрень	нормальний	немає
Хорея Гентінгтона	є	немає
Вуглеводний обмін	є	цукровий діабет
Синдром Марфана	нормальний	немає
Ретинобластома	є	немає
Стан крові	зрощені	серповидно-клітинна анемія
Стан пальців	є	нормальні
Ахондроплазія (хондродистрофії)	є	немає
Анірідія	є	немає
Мікрофтальмія	є	немає
безпсихічних порушень	є	немає
Пельгерівська аномалія лейкоцитів	є	немає
Нейрофіброматоз (хвороба Реклінгхаузена)	є	немає
Множинний поліпоз товстої кишки	є	немає
Туберозний склероз (епілогія)	є	немає
М'язева дистрофія	є	немає

(плечелопаткова форма)	є	немає
Синдром Апера (акроцефалосиндактилія)	є	немає
Недосконалий остеогенез	є	немає
Полікістоз нирок	немає	немає
Множинні екзостози	немає	є
Синдром Гіппеля-Ліндау	немає	є
Мікроцефалія	є	є
Амавротична ідіотія		є
Бульозний епідермоліз	є	немає
Іхтіоз (вроджений)	є	
Спастична параплегія		немає
Штрюмпеля	є	немає
Атаксія П'єра Марі		
Невральна аміотрофія		немає
Шарко-Марі-Тутс	є	
Плече-лопатково-перонеальна міопатія	є	немає
Ландузі-Дежеріна	є	немає
Лопатково-перонеальна аміотрофія Давиденкова	є	немає
Міотонія Томсона	немає	немає
Атрофічна міотонія		є
Параміотонія Ейпенбурга	немає	є
Туберозний склероз	немає	
Атаксія Фрідрайха		є
Спінальна аміотрофія	є	є
Вердінг-Гофмана	є	
Міопатія Ерба		немає
Гепатоцеребральна дегенерація	є	немає
Міастенія	немає	
Пароксизмальний родинний параліч	є	немає
Епілепсія	немає	є
Епілепсія	є	є
Стареча недоумкуватість		немає
Хвороба Гоше		немає
Хвороба Німана-Піка	немає	
Синдром Голь-Орама		
Синдром Табачника	немає	є
(вроджена аритмія серця з брахідактилією)		
Вроджений серцевий блок	є	є
Ендокардіальний фіброеластоз	є	немає
Ідіопатична родина		немає

міокардіопатія	немає	немає
Телеангіоектазія Ослера		
Гіпоплазія лімфатичних судин (хвороба Мілроя)	немає	є
Інфантильна кальцифікація артерій	немає	
Інфантильна кальцифікація артерій	є	є
Легеневий альвеолярний мікролітізис	є	є
Бронхоектазія		немає
Бронхіальна астма		немає
Поліпоз товстого кишечника (синдром Гарднера)	є	
Генералізований поліпоз товстого кишечника (синдром Пеати-Єгерса)	немає	немає
Дефекти кишкового всмоктування (синдром мальабсорбції)	немає	є
Перніціозна (Бірмерівська) анемія	немає	є
Фіброз печінки		
Спадковий панкреатит	немає	
Відсутність панкреатичної ліпази	немає	є
Кистозний фіброз підшлункової залози (муковісцидоз)	немає	є
Панкреатична недостатність (синдром Швахмана)	немає	є
Вроджений нефроз	є	немає
Цистинурія		є
Хвороба Гартнупа		немає
Гліцинурія		
Синдром Фанконі		
Ниркова глюкозурія		

**Ознаки, що успадковуються за типом неповного домінування у
людини**

(за І.В. Барна, 2013)

Ознаки	Відмінність в особин		
	гомозиготних		гетерозиготних
	АА	аа	Аа
1	2	3	4
Будова еритроцитів	нормальна	серпоподібно-клітинна анемія	частина еритроцитів серпоподібна
Хвилястість волосся	кучеряве	пряме	хвилясте
Вміст цистину в сечі	нормальна концентрація	цистинурія, утворення цистинових каменів	підвищена концентрація
Концентрація холестерину в крові	нормальна	висока (ранній атеросклероз)	підвищена
Концентрація каталази в крові	нормальна	акаталаземія – відсутність каталази	знижена
Сегментація ядра нейрофіла	нормальна	пельгерівська ядерна аномалія лейкоцитів – відсутність сегментації ядра	незвичайна сегментація

Ознаки, зчеплені зі статтю у людини

(за І.В.Барна, 2013)

Ознаки	Відмінність за типом успадкування	
	домінантний	рецесивний
1	2	3
Ген, локалізований в Х-хромосомі		
Зсідання крові	нормальне	гемофілія А і В
Кольоросприймання	нормальне	дальтонізм
Розвиток потових залоз	нормальний	відсутні
Будова емалі зубів	гіпоплазія (темна емаль)	нормальна
Фосфорно-кальцієвий обмін	рахіт	нормальний
Будова посмугованих м'язів	нормальна	м'язова дистрофія Дюшена
Обмін пуринів	нормальний	синдром Леша-
Здатність відчувати запах синильної кислоти	нормальна	Найхана
Утворення сечі	нормальне	відсутня
Утворення гама-глобулінів (антитіл) у крові	нормальне	нефрогенний
Пігментація райдужної оболонки	нормальна	нецукровий діабет
Розумовий розвиток	нормальний	гіпогамаглобулінемія
Будова шкіри	фолікулярний кератоз	Брутона
Ороговіння шкіри	нормальне	альбінізм очей
Атрофія зорових нервів	немає	олігофренія ламкою Х-хромосомою
Лебера	немає	нормальна
Псевдогіпертрофічна форма міопатії Дюшена	немає	іхтіоз
Хвороба Пеліцеуса-Мерцбахера	немає	є
Кольорова сліпота	немає	є
Очно-лице-пальцевий синдром	немає	є
Первинна легенева гіпертонія	є	є
Цереброокулоренальна дистрофія Пове	немає	немає
		є
Ген, локалізований в Y-хромосомі		
Гіпертрихоз – оволосіння вушних раковин		
Іхтіоз		

Додаток 4

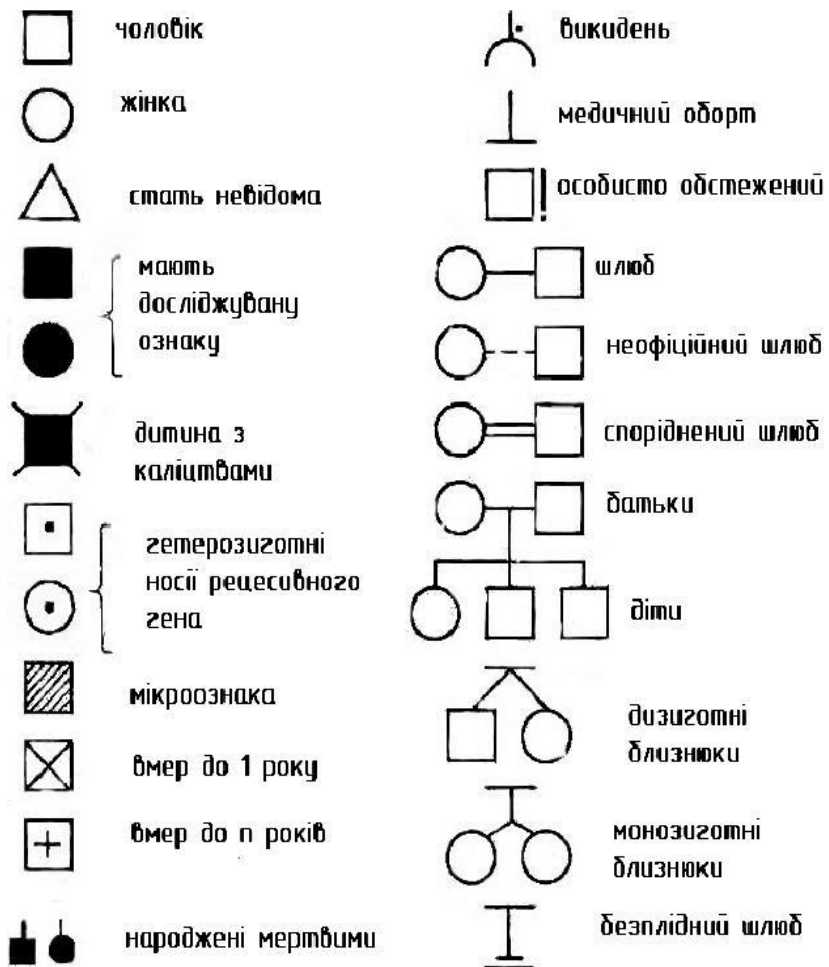
Визначення груп крові в дітей через групи крові в батьків

(за І.В.Барна, 2013)

Варіанти	Групи крові батьків	Можливі групи крові в дітей	Неможливі групи крові в дітей
1	0 × 0	0	A, B, AB
2	0 × A	0, A	B, AB
3	A × A	0, A	B, AB
4	B × B	0, B	A, AB
5	A × B	0, A, B, AB	–
6	0 × AB	A, B	0, AB
7	0 × B	0, B	A, AB
8	A × AB	A, B, AB	0
9	B × AB	A, B, AB	0
10	AB × AB	A, B, AB	0

Додаток 5

Генетична символіка для складання родоводів



РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

- Барна І.В. Загальна біологія: Збірник задач. – Тернопіль: Підручники і посібники, 2013 – 736 с.
- Барна І.В., Барна М.М. Біологія. Задачі та розв'язки. Навчальний посібник у 2-х частинах. – Тернопіль: Мандрівець, 2001. – Ч. I. – 224 с.
- Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики: навч. посіб. ВМЗО. – К.: Здоров'я, 2001. – 136 с.
- Демидов С.В., Бердишев Г.Д., Топчій Н.М., Черненко К.Д. Генетика. – К.: Фітосоціоцентр, 2007. – 412 с.
- Демидов С.В., Мінченко Ж.М., Гавриленко Т.І., Новікова С.М, Соколенко В.Л. Антропогенетика з основами медичної генетики. – Київ: Фітосоціоцентр, 2013. – 608 с.
- Медична біологія. Підручник/ За ред. В.П. Пішака, Ю.І. Бажори. – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с.
- Ніколайчук В.І., Вакерич М.М. Генетика: Підручник для студентів вищих навчальних закладів. – Ужгород: Гражда, 2013. – 506с.
- Ніколайчук В.І., Надь Б.Б. Генетика з основами селекції. – Ужгород: Медіум, 2003.
- Ніколайчук В.І., Надь Б.Б. Збірник задач з генетики (доброблений і перероблений). – Ужгород: Патент, 2001.
- Помогайбо В.М. Генетика людини: навч. посіб. – К. ВЦ «Академія», 2014. – 280 с.
- Сиволоб А.В., Рушковський С.Р., Кир'яченко С.С. та ін. Генетика. Підручник / за ред. А.В. Сиволоба. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 320 с.
- Тимчик О.В., Маруненко І.М. Збірник задач з генетики людини: навч. посіб. для студ. вищ. навч. закл. – Київ, 2016. – 99 с.
- Тоцький В.М. Генетика. – Одеса : Астропрінт, 2002.
- Тоцький В.М. Генетика: Підручник. 3-тє вид., випр. та доп. – Одеса: Астропрінт, 2008. – 712 с.
- Федоренко В.О., Черник Я.І., Максимів Д.В., Боднар Л.С. Задачі та справи з генетики: Навч посібник. – Львів: Оріяна-Нова, 2008. – С. 598.

Підписано до друку 30.06.2023 р. Формат 60x90/16
Папір друкарський. Друк різнографічний.
Наклад 100 прим.

Розтиражовано з готових оригінал-макетів
ПП Роман О.І.
м. Ужгород, пл. Ш.Петефі, 34/1
Тел.: 050 977 16 56