

## МЕТОДИЧЕСКИЕ И ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ

### ТЕМА 1: ЭТАПЫ СТАНОВЛЕНИЯ ПСИХОГЕНЕТИКИ КАК НАУКИ

#### **Цели занятия:**

Рассмотреть основные исторические этапы развития психогенетики как науки в России и за рубежом;

Ознакомиться с современными научными направлениями психогенетических исследований.

#### **Учебная карта занятия.**

##### ***А) Фронтальный опрос по контрольным вопросам темы.***

Ответьте на предложенный преподавателем контрольный вопрос изучаемой темы, используя знания, полученные при подготовке к занятию.

##### ***Б) Задания для учебно-исследовательской работы***

##### **Задание 1 Заполнение таблицы «Этапы становления психогенетики как науки»**

##### **Задание 2 Дайте определения следующим понятиям темы:**

1. *Генетика поведения*
2. *Гениальность*
3. *Дифференциальная психология*
4. *Евгеника*
5. *Изменчивость*
6. *Интеллект*
7. *Международный проект "Геном человека"*
8. *Наследственность*
9. *Одаренность*
10. *Одаренность*
11. *Поведение*
12. *Половые различия*
13. *Психогенетика*
14. *Расовые различия*
15. *Селекция*
16. *Среда*

##### ***В) Итоговый контроль:***

- 1) Предъявление тетради преподавателю для проверки, тестирование
- 2)

##### **Вопросы для подготовки к занятию:**

1. Психогенетика как область науки. Предмет психогенетики;
2. История возникновения психогенетики;
3. Евгеническое движение;
4. Психогенетика в проекте «Геном человека»;
5. Основные этапы становления и развития психогенетики;
6. Психогенетика в России

## ТЕМА 2: МЕТОДЫ ПСИХОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ

### Цели занятия:

Рассмотреть основные научные методы психогенетических исследований;

### Учебная карта занятия:

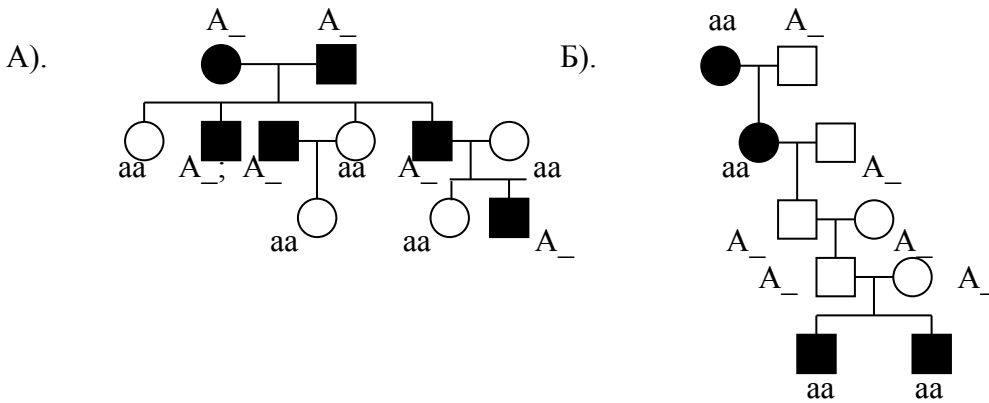
#### А) Фронтальный опрос по контрольным вопросам темы.

Ответьте на предложенный преподавателем контрольный вопрос изучаемой темы, используя знания, полученные при подготовке к занятию.

#### Б) Задания для учебно-исследовательской работы

##### Задача 1.

Определите доминантный или рецессивный характер наследования характерен для аутосомного признака в приведенных родословных. Расставьте генотипы всех членов родословной:



- А) - передача признака без пропусков в поколениях  
 - болеют представители обоих полов в равной степени

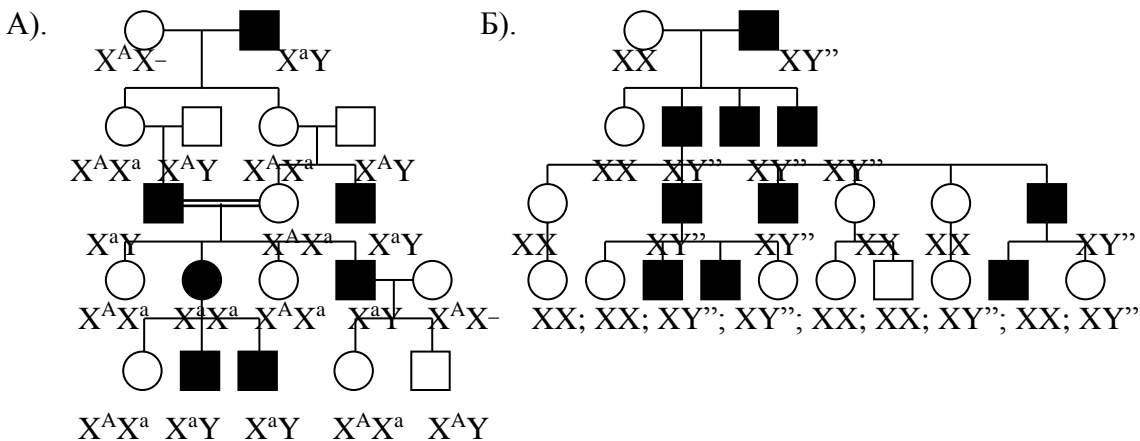
Ответ: Тип наследования – аутосомно-доминантный

- Б) - передача признака с пропусками в поколениях  
 - болеют представители обоих полов в равной степени

Ответ: Тип наследования – аутосомно-рецессивный

##### Задача 2.

Признаки сцеплены с полом. Определите, в какой из половых хромосом локализуется ген, доминантность или рецессивность его, и расставьте генотипы:



##### Задача 3.

Пигментная ксеродерма – одно из рецессивных заболеваний; патология обусловлена неспособностью клеток репарировать повреждения ДНК, вызванные ультрафиолетовым излучением. Как правило, родители наследуют этот редкий рецессивный ген от общего предка, то есть степень кровного родства среди родителей, больных этим заболеванием, обычно значительно выше среднего уровня в популяции. Составить родословную для семьи, о которой известно следующее: пробанд – девочка, больная пигментной ксеродермой. Ее родители, дедушки и бабушки по линиям отца и матери здоровы. Дед по материнской линии был родным сибсом бабки по отцовской линии. Прадед пробанда (общий дед матери и отца пробанда) страдал пигментной ксеродермой, а прабабка была здорова. Указать все известные генотипы перечисленных членов родословной.

#### Задача 4.

Пробанд – больная мозжечковой атаксией женщина. Ее супруг здоров. У них 6 сыновей и 3 дочери. Три сына и одна дочь больны мозжечковой атаксией, остальные дети здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трех больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата пробанда женаты на здоровых женщинах. В семье одного брата один больной сын и две здоровые дочери; в семье второго брата – здоровый сын и больная дочь; в семье третьего – пятеро детей, из них двое больны. Отец пробанда болен, мать здорова. Составьте родословную, определите тип наследования патологического гена. Какова вероятность появления больных детей у больной дочери пробанда, если в семье ее мужа подобного заболевания не наблюдалось?

#### Задача 5.

Пробанд – здоровый юноша – имеет четырех братьев, больных мышечной дистрофией Дюшена. Мать и отец пробанда здоровы. У матери пробанда две здоровые сестры, один здоровый брат и два брата больны мышечной дистрофией. Бабка и дед со стороны матери пробанда здоровы. У бабки были три здоровые сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сестры бабки имели здоровых супругов. У обоих братьев было по 5 детей – все девочки и мальчики здоровы. У одной из сестер бабки был больной дистрофией сын, у второй сестры – три здоровых сына и одна здоровая дочь. У третьей сестры родился один сын, больной мышечной дистрофией. Родители бабки пробанда по линии матери были здоровы. Составьте родословную и определите тип наследования мышечной дистрофии. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если его супруга будет иметь такой же генотип, как мать пробанда.

#### Задача 6.

Изолированные пороки развития, например, расщелина губы и мягкого неба, могут быть обусловлены как доминантным, так и рецессивным генами. Кроме того, существует вариант неполного доминирования в виде заячьей губы. При этом тип наследования можно определить, только читая родословную. Приведите анализ родословной, представленной на рисунке, определив тип наследования признака.

Расставьте генотипы всем членам родословной. Определите вероятность рождения у пробанда детей с «заячьей губой» и с полной расщелиной, если генотип жены будет таким же, как генотип его матери.

#### Задача 7.

Составьте родословную по данным анамнеза: пробанд – больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя, две здоровые тети. Одна из них имеет трех здоровых детей, вторая здорового сына. Дед и бабушка со стороны отца здоровы. Сестра бабушки болела шизофренией. Мать пробанда, дядя, дед и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка.

Составив родословную, определите, по какой линии передается предрасположение к болезни.

Задача 8.

Составьте родословную семьи со случаями атаксии Фридрейха (рецессивно наследуемое прогрессирующее расстройство координации движений). Здоровые муж и жена – двоюродные сибсы, имеют больного ребенка. Мать мужа и отец жены – родные сибсы, здоровы. Брат мужа и две сестры жены – здоровы. Общий дядя супругов – здоров. Общая их бабушка здорова, а дед страдал атаксией. Все родственники со стороны отца мужа, в том числе два дяди, двоюродная сестра, дед и бабушка – здоровы. Все родственники со стороны матери жены, в том числе две тети, двоюродный брат, дед и бабушка здоровы.

Составив родословную, отметить тех членов семьи, гетерозиготность которых по гену атаксии не вызывает сомнения.

Задача 9.

Составьте родословную по данным анамнеза: пробанд – юноша, страдающий глухотой. Его сестра с нормальным слухом. Мать и отец пробанда также с нормальным слухом. У матери пробанда пять сестер с нормальным слухом и один глухой брат. Три сестры матери пробанда замужем за здоровыми мужчинами. У одной сестры матери пробанда здоровая дочь, у второй – здоровый сын, у третьей – здоровая дочь и глухой сын. Дед и бабушка пробанда по линии матери здоровы. У бабушки пробанда по линии матери три здоровые сестры, один здоровый и один глухой брат. Здоровые сестры бабушки по линии матери имели здоровых мужей, а здоровый брат был женат на здоровой женщине. У первой сестры бабушки здоровая дочь и глухой сын. У третьей сестры бабушки здоровая дочь, один здоровый и один глухой сын. Отец и мать бабушки пробанда по линии матери здоровы.

Определите вероятность рождения глухих детей в семье пробанда при условии, что его жена будет иметь такой же генотип, как мать пробанда.

Задача 10.

Роза и Алла – родные сестры, и обе, как и их родители, страдают ночной слепотой. У них есть еще одна сестра с нормальным зрением, а также сестра и брат, страдающие ночной слепотой. Роза и Алла вышли замуж за мужчин с нормальным зрением. У Аллы было две дочери и четыре сына, страдающие ночной слепотой. У Розы два сына и дочь с нормальным зрением и сын, страдающий ночной слепотой.

Составив родословную, определите генотипы Розы и Аллы, их родителей и всех детей. Какова вероятность появления у Розы и Аллы внуков, страдающих ночной слепотой, при условии, что все дети вступят в брак с лицами, нормальными в отношении зрения?

**Задание 3 Дайте определения следующим понятиям темы, запишите их в тетрадь:**

1. Близнецы
2. Монозиготные (однойяйцевые) близнецы
3. Дизиготные (двухяйцевые) близнецы
4. Зиготность близнецов
5. Близнецовый метод
6. Близнецовость
7. Сиамские близнецы
8. Близнецовая ситуация
9. Автономный язык близнецов
10. Метод приемных детей
11. Семейный метод
12. Генеалогический метод

13. Родословная
14. Поколение
15. Пробанд
16. Биологические родители
17. Родители-усыновители

**В) Итоговый контроль:**

Предъявление тетради преподавателю для проверки

**Вопросы для подготовки к занятию:**

1. Генеалогический метод. Коэффициент родства. Правила составления генеалогических древ.
2. Метод близнецов. История возникновения метода. Происхождение и генетические различия двух типов близнецов: монозиготных (МЗ) и дизиготных (ДЗ).
3. Метод приемных детей. Сопоставление фенотипических оценок, полученных у ребенка, его биологических и приемных родителей. Исследование приемных сиблингов, усыновленных одной семьей.
4. Популяционный метод. Исследование популяций в генетике; Сопоставление популяций как метод решения психогенетических задач.
5. Молекулярно-генетические методы. Прямые молекулярно-генетические методы (определение вариаций в структуре ДНК и соотнесение их с вариациями фенотипического признака) и косвенные методы (сопоставление полиморфных генетических маркеров с вариациями фенотипического признака (метод сцепления, метод ассоциаций, определение локусов количественных черт)).

**Практические навыки, которыми должен овладеть обучающийся по теме занятия:**

Решение генетических ситуационных задач на построение родословных

**ТЕМА 3: НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ИЗМЕНЧИВОСТЬ – ФУНДАМЕНТАЛЬНЫЕ СВОЙСТВА ЖИВОГО. ВВЕДЕНИЕ В ГЕНЕТИКУ. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НЕЗАВИСИМОГО НАСЛЕДОВАНИЯ (ЗАКОНЫ Г. МЕНДЕЛЯ).**

**Цели занятия:**

Познакомиться с историей становления генетики как науки.

Изучить основные понятия генетики и закономерности наследования признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании (законы Г. Менделя).

**Учебная карта занятия:**

**А) Фронтальный опрос по контрольным вопросам темы.**

Ответьте на предложенный преподавателем контрольный вопрос изучаемой темы, используя знания, полученные при подготовке к занятию.

**Б) Задания для учебно-исследовательской работы**

**Задание 1 Познакомьтесь с правилами решения генетических задач и оформления их в рабочих тетрадях:**

**Задача 1 (моногибридное скрещивание).**

Фенилкетонурия (ФКУ) – аутосомно-рецессивное заболевание обмена веществ, при котором в крови накапливается аминокислота – фенилаланин (является нейротоксичным и вызывает слабоумие). В брак вступают гетерозиготные родители. Какова вероятность рождения здоровых и больных детей в этой семье? Каков их генотип?

Дано:

А – норма  
а – фенилкетонурия  
Р: ♀ Аа ♂ Аа

Генотипы и фенотипы  
F<sub>1</sub>?

Решение:

Р: ♀ Аа ♂ Аа  
G: А; а А; а  
F<sub>1</sub>: АА; Аа; Аа; аа  
3 норма : 1 ФКУ

Ответ: Вероятность рождения здоровых детей равна 75%; у 1/3 из них генотипы АА, а у 2/3 – Аа. Вероятность рождения детей с ФКУ равна 25%, их генотип аа.

**Задача 2 (дигибридное скрещивание).**

Карий цвет глаз у человека доминирует над голубым, а способность владеть правой рукой над леворукостью. В браке состоят кареглазые правши, гетерозиготные по обоим признакам. Какова вероятность рождения голубоглазого ребенка, преимущественно владеющего левой рукой? Дайте цитологическое обоснование состава гамет.

Дано:

А – карие глаза  
а – голубые глаза  
В – праворукость  
в – леворукость  
Р: ♀ АаВв ♂ АаВв

Вероятность F<sub>1</sub> аавв?

Решение:

Р: ♀ АаВв ♂ АаВв  
G: АВ; Ав; аВ; ав АВ; Ав; аВ; ав

Состав гамет?

F<sub>1</sub>:

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

9/16 A\_B\_ – кареглазые, праворукие

3/16 A\_bb – кареглазые, леворукие

3/16 aaB\_ – голубоглазые, праворукие

1/16 aabb – голубоглазые, леворукие

Ответ: Вероятность рождения в этой семье голубоглазых леворуких детей составляет 1/16 или 6,25%.

Согласно закону чистоты гамет, дигетерозиготные организмы образуют  $2^2=4$  сорта гамет, т. к. в ходе мейоза гомологичные хромосомы, а вместе с ними и аллельные гены расходятся в разные гаметы, вследствие чего в гамету попадает по одному гену из каждой пары аллелей.

**Задание 2 Самостоятельная работа под контролем преподавателя по решению генетических задач по теме занятия**

Задача 2.1.

Детская форма семейной амавротической идиотии (болезнь Тея-Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и обычно заканчивается смертельным исходом к 3-4 годам.

Первый ребенок в семье умер от этой болезни в то время, когда должен был родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

Задача 2.2.

У человека полидактилия (шестипалость) детерминирована аутосомным доминантным геном. От брака гетерозиготного шестипалого мужчины с женщиной, имеющей нормальное строение кисти, родилось двое детей: один ребенок пятипалый, а другой – шестипалый. Каковы генотипы детей? Какова вероятность рождения у них следующего ребенка шестипалым?

Задача 2.3.

У человека аутосомный доминантный ген вызывает аномалию развития скелета – черепно-ключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц). Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину с черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Можно ли по фенотипу ребенка определить генотип его отца?

Задача 2.4.

Редкий в популяции аутосомный рецессивный ген определяет наследственный дефект конечностей – ахейроподия (отсутствие кистей и стоп).

Супруги Владимир и Наталья здоровы, также как и все их родственники. Но у их здоровой дочери, вступившей в брак с нормальным мужчиной, родился ребенок без кистей и стоп. Какова вероятность того, что их второй внук будет иметь ахейроподию?

Задача 2.5.

Поздняя дегенерация роговицы (развивается в возрасте после 50 лет) наследуется как доминантный аутосомный признак.

Определите вероятность появления заболевания у здоровой пациентки 20-ти лет, обратившейся в медико-генетическую консультацию. Из анамнеза семьи известно, что мать и отец в возрасте 45 лет здоровы. Однако бабушка и дедушка по линии матери и все их родственники, дожившие до 70 лет, страдали указанной аномалией, а по линии отца пациентки все предки были здоровы.

Задача 2.6.

Отец глухонемой с белой прядью надо лбом, а мать здорова и не имеет белого локона. Ребенок глухонемой с белой прядью. Можно ли сказать, что он унаследовал признаки от отца? Глухонемота – рецессивна, белая прядь – доминантна. Какой закон Менделя можно использовать при решении этой задачи?

Задача 2.7.

У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, а цвет карих глаз над голубыми. Гены обеих пар не сцеплены.

Какое потомство можно ожидать от брака дигетерозиготного мужчины и женщины, имеющей голубые глаза и нормальное зрение?

Задача 2.8.

Предполагается, что у человека карий цвет глаз доминирует над голубым и праворукость над леворукостью. Признаки наследуются независимо.

Голубоглазый правша женится на кареглазой правше. У них родилось двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого мужчины с другой кареглазой правшой родилось 9 кареглазых детей, все правши. Каковы наиболее вероятные генотипы всех трех родителей?

Задача 2.9.

У человека имеется два вида слепоты и каждая определяется своим рецессивным аутосомным геном. Гены находятся в разных парах хромосом. Определите вероятность рождения детей слепыми, если известно: родители его зрячие, обе бабушки страдают разными видами наследственной слепоты, а по другой паре анализируемых генов они нормальны и гомозиготны. В родословной со стороны дедушек наследственной слепоты не отмечено.

Задача 2.10.

У человека имеется две формы глухонемоты, которые определяются рецессивными аутосомными несцепленными генами. Какова вероятность рождения глухонемых детей в семье, где мать и отец страдают одной и той же формой глухонемоты, а по другой форме глухонемоты они гетерозиготны?

Задача 2.11.

Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна форма определяется доминантным аутосомным геном, другая – рецессивным тоже аутосомным, несцепленным с предыдущим геном. Какова вероятность рождения ребенка с аномалией в семье, где один из родителей гетерозиготен по обоим парам этих генов, а другой нормален в отношении зрения и гомозиготен по обоим парам генов?

Задача 2.12.

У человека ген косолапости доминирует над геном нормального строения стопы, а ген, определяющий нормальный обмен углеводов, доминирует над геном, детерминирующим развитие сахарного диабета.

Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен углеводов, вышла замуж за мужчину, имеющего косолапость и нормальный обмен углеводов. От этого брака родилось двое детей, у одного из которых развилась косолапость, а у другого – сахарный диабет.

Какие генотипы и фенотипы детей еще возможны в данной семье? Можно ли определить генотип



родителей по фенотипу их детей?

***В) Итоговый контроль:***

Предъявление тетради преподавателю для проверки

**Вопросы для подготовки к занятию:**

1. Этапы развития генетики. Вклад в развитие генетики отечественных ученых (Н.И. Вавилов, Н.В. Тимофеев-Ресовский, А.С. Серебровский, Н.К. Кольцов, С.С. Четвериков, С.Н. Давиденков).
2. Наследственность и изменчивость: их противоречивое единство.
3. Сущность основных понятий генетики: ген, аллель, аллельные гены, генотип, фенотип, геном, генофонд, гомозигота, гетерозигота, гемизигота.
4. Сущность гибридологического метода.
5. Законы Г. Менделя и их цитологическое обоснование.
6. Закон чистоты гамет и его цитологическое обоснование.
7. Условия менделирования признаков. Менделирующие признаки человека. Примеры.

**Вопросы для самостоятельного изучения:**

Онтогенетика. Проблема развития в психогенетике. Возрастные изменения в соотношении компонентов фенотипической дисперсии от младенчества до преклонного возраста. Исследование среды в психогенетике.

**Практические навыки, которыми должен овладеть обучающийся по теме занятия:**

Решение генетических ситуационных задач на моно- и дигибридное скрещивание.

## ТЕМА 4: ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ. НАСЛЕДОВАНИЕ ГРУПП КРОВИ.

### Цели занятия:

Рассмотреть основные формы взаимодействия аллельных генов.  
Изучить механизмы наследования групп крови по системам АВ0, MN и резус-фактора.

### Учебная карта занятия:

#### А) Фронтальный опрос по контрольным вопросам темы.

Ответьте на предложенный преподавателем контрольный вопрос изучаемой темы, используя знания, полученные при подготовке к занятию.

#### Б) Задания для учебно-исследовательской работы

### Задание 1 Ознакомьтесь с правилами решения генетических задач и оформления их в рабочих тетрадях (

#### Задача 1 (неполное доминирование).

Редкий в популяции ген а в гомозиготном состоянии вызывает у человека анофтальмию (отсутствие глазных яблок). Доминантный ген А обуславливает нормальное развитие глаз. У гетерозигот глазные яблоки уменьшены (микрофтальмия). В браке состоят гетерозиготные мужчина и женщина. Определите расщепление признаков в потомстве по генотипу и фенотипу. Какое генетическое явление (тип наследования) проявляется в данном случае? В чем особенности этого типа наследования?

#### Дано:

А – нормофтальмия  
а – анофтальмия  
АА – нормофтальмия  
Аа – микрофтальмия  
аа – анофтальмия  
Р: ♀ Аа ♂ Аа

#### Решение:

Р: ♀ Аа ♂ Аа  
G: А; а А; а  
F<sub>1</sub>: АА; Аа; Аа; аа  
1 норма : 2 микро : 1 анофтальм

Генотипы и фенотипы F<sub>1</sub>?  
Тип наследования?

Ответ: Расщепление в потомстве по генотипу: 1 АА : 2Аа : 1аа; по фенотипу: 25% – нормофтальмия, 50% – микрофтальмия, 25% – анофтальмия. Данные признаки наследуются по типу неполного доминирования (промежуточное наследование), гетерозиготы имеют свой собственный фенотип. Поэтому расщепление по фенотипу и генотипу совпадают.

#### Задача 2 (кодоминирование, множественный аллелизм).

У отца В(III) гомозиготная группа крови и резус-отрицательная (Rh<sup>-</sup>), а у матери – 0(I) группа крови гетерозиготная по резус-фактору (Rh<sup>+</sup>). Какую группу крови и какие резус-свойства можно ожидать у потомков?

#### Дано:

I<sup>0</sup> – ген 0(I) группы крови  
I<sup>A</sup> – ген А(II) группы крови

#### Решение:

Р: ♀ I<sup>0</sup>I<sup>0</sup>Rr ♂ I<sup>B</sup>I<sup>B</sup>rr

$I^B$  – ген В(III) группы крови  
 $I^A I^B$  – АВ(IV) группа крови      G:  $I^O R$ ;  $I^O r$        $I^B r$   
R – Rh<sup>+</sup>  
r – Rh<sup>-</sup>  
P: ♀  $I^O I^O R r$  ♂  $I^B I^B r r$   


---

F<sub>1</sub>:  $I^B I^O R r$ ;  $I^B I^O r r$   
В(III)Rh<sup>+</sup>; В(III)Rh<sup>-</sup>  
1 : 1

Фенотип F<sub>1</sub>?

Ответ: В потомстве все дети будут с В(III) группой крови, 50% из них с Rh<sup>+</sup>, 50% – с Rh<sup>-</sup>.

**Задание 2 Самостоятельная работа под контролем преподавателя по решению генетических задач по теме занятия**

Задача 2.1.

Одна из форм цистинурии (нарушение обмена четырех аминокислот) наследуется как неполностью доминантный признак. У гомозигот образуются цистиновые камни в почках, у гетерозигот наблюдается повышенное содержание цистина в моче. Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один из супругов страдал камнями в почках, а другой нормален в отношении данного признака.

Задача 2.2.

Септоидно-клеточная анемия (изменение нормального гемоглобина А на гемоглобин S) наследуется как аутосомный неполностью доминантный признак. Заболевание у гомозиготных особей приводит к смерти обычно до полового созревания; гетерозиготные особи жизнеспособны, анемия у них чаще всего проявляется субклинически. Интересно, что малярийный плазмодий не может использовать для своего питания гемоглобин S, поэтому люди, имеющие эту форму гемоглобина, не болеют малярией.

Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии, в семье, где один из родителей гетерозиготен в отношении серповидно-клеточной анемии, а другой гомозиготен по гену нормального гемоглобина? Какие виды взаимодействия между генами продемонстрированы в этой задаче?

Задача 2.3.

Ген вьющихся волос доминирует над геном прямых волос. Однако у гетерозигот волосы не курчавые, а волнистые. Веснушчатость детерминируется аутосомным полностью доминантным геном. Какова вероятность появления веснушчатого ребенка с прямыми волосами в семье, в которой мать имеет прямые волосы и веснушки, а отец – волнистые волосы и без веснушек? Приведите все возможные варианты. Объясните особенности наследования гена вьющихся волос.

Задача 2.4.

Семейная гиперхолестеринемия обусловлена действием патологического доминантного гена. У доминантных гомозигот обнаруживается полное отсутствие рецепторов, взаимодействующих с липопротеинами низкой плотности, развивается массивная гиперхолестеринемия, и обычно они умирают от инфаркта миокарда до 30 лет. У гетерозигот наблюдается 50% снижения числа рецепторов.

Определите возможные формы проявления гиперхолестеринемии в семье, где один из потомков умер от инфаркта миокарда в возрасте 25 лет. Определите генотипы его родителей, если других случаев ранней смерти от инфаркта миокарда в семье не отмечалось. Дайте генетическое объяснение наследования заболевания.

Задача 2.5.

Талассемия наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. У гомозигот заболевание приводит к смерти в раннем детском возрасте, у гетерозигот заболевание проходит в относительно легкой форме. Положительный резус-фактор доминирует над резус-отрицательностью. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя страдают легкой формой талассемии и являются гетерозиготными по резус-фактору? Каков резус-

фактор здорового потомства?

Задача 2.6.

Альбинизм – рецессивный признак. Талассемия – наследственное заболевание крови, обусловленное действием одного гена. У гомозигот по гену талассемии развивается наиболее тяжелая форма заболевания – большая талассемия, обычно смертельная в детском возрасте (tt). У гетерозигот проявляется менее тяжелая форма – малая талассемия (Tt). Ребенок-альбинос страдает малой талассемией. Каковы наиболее вероятные генотипы его родителей?

Задача 2.7.

Пельгеровская аномалия нейтрофилов четко наследуется по аутосомно-доминантному типу и встречается с частотой 1:1000. Известно, что гомозиготы по доминантным аномалиям поражены тяжелее, чем гетерозиготы. При каких генотипах родителей 25% детей унаследуют тяжелую форму заболевания, а 25% детей будут здоровы? Дать генетическое объяснение приведенному случаю наследования заболевания.

Задача 2.8.

Серповидноклеточная анемия и талассемия наследуются независимо как аутосомные признаки. У гетерозигот по серповидноклеточной анемии и талассемии признаки болезни выражены слабо. У дигетерозигот развивается микросфероцитарная анемия. Гомозиготы по серповидноклеточной анемии и талассемии умирают в детстве.

Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по серповидноклеточной анемии, но нормален по талассемии, а второй – наоборот.

Задача 2.9.

В роддоме перепутали двух мальчиков. Один из них имел 0(I) группу крови, а другой – АВ(IV). Одна пара родителей имела 0(I) и А(II) группы крови, а другая - А(II) и АВ(IV). Кто чей сын?

Задача 2.10.

У отца В(III) группа крови резус – отрицательная, а у матери 0(I) группа крови гетерозиготная по резус-фактору. Какую группу крови и резус-свойства можно ожидать у потомков?

Задача 2.11.

При разборе судебного дела об отцовстве установлено, что у ребенка АВ (IV) группа крови с положительным фактором, у матери - В (III) группа крови с отрицательным резус-фактором, у отца 0(I) группа крови с отрицательным резус-фактором. К какому выводу должен прийти судебно-медицинский эксперт? Какой вид взаимодействия аллельных генов проявляется в АВ(IV) группе крови?

Задача 2.12.

У фермера было два сына. Первый родился, когда фермер был еще молод, и вырос красивым и сильным юношей, которым отец очень гордился. Второй, родившийся много позже, рос болезненным ребенком, и соседи убеждали фермера подать в суд для установления отцовства. Основанием для иска должно было послужить то, что, являясь отцом такого складного юноши, каким был первый сын, фермер не мог быть отцом такого слабого создания, как второй? Группы крови были таковы: у фермера – 0(I), М группа крови; у его жены – АВ(IV), N группа крови; у первого сына – А(II), N группа крови; у второго сына – В(III); MN группа крови. Можно ли на основании этих данных считать, что оба юноши являются сыновьями этого фермера. Каковы генотипы всех членов этой семьи? Соответствие Р и F<sub>1</sub>?

**В) Итоговый контроль:**

Предъявление тетради преподавателю для проверки, компьютерное тестирование

**Вопросы для подготовки к занятию:**

1. - Взаимодействие аллельных генов:
  - а) полное доминирование;
  - б) неполное доминирование;

- в) сверхдоминирование;
- г) кодоминирование;
- д) аллельное исключение.
- 2. - Понятие о множественном аллелизме.
- 3. - Механизмы генетического определения групп крови по системе АВ0. Значение в медицинской экспертизе закономерностей наследования групп крови.
- 4. - Наследование групп крови в системе MN.
- 5. - Особенности наследования резус-фактора. Значение резус-фактора в медицинской практике.

**Практические навыки, которыми должен овладеть обучающийся по теме занятия:**

Решение генетических ситуационных задач на различные виды взаимодействия аллельных генов и наследование групп крови по различным системам.

## ТЕМА 5: ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ. ПЛЕЙОТРОПНОЕ ДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

### Цели занятия:

Познакомиться с различными видами неаллельных взаимодействий.

Разобраться в явлении плеiotропного действия генов.

Изучить количественные (пенетрантность) и качественные (экспрессивность) характеристики фенотипического проявления генов.

### Учебная карта занятия:

#### А) Фронтальный опрос по контрольным вопросам темы.

Ответьте на предложенный преподавателем контрольный вопрос изучаемой темы, используя знания, полученные при подготовке к занятию.

#### Б) Задания для учебно-исследовательской работы

### Задание 1 Ознакомьтесь с правилами решения генетических задач и оформления их в рабочих тетрадях

#### Задача 1 (комплементарность).

У человека врожденная глухонемота определяется рецессивными генами *d* и *e*. Для нормального слуха необходимо наличие доминантных аллелей *D* и *E*. В семье, где оба родителя глухи, все дети имеют нормальный слух. Старшая дочь вышла замуж за мужчину с таким же генотипом, как и у нее. Какова вероятность рождения у нее глухих детей? Какая форма изменчивости прослеживается в данной задаче?

#### Дано:

*D* – нормальный слух

*d* – глухота I форма

*E* – нормальный слух

*e* – глухота II форма

P: ♀ глух. ♂ глух.

F<sub>1</sub>: ♀ D-E- ♂ D-E-

Генотипы P-? F<sub>2</sub>-?

#### Решение:

1) Восстанавливаем генотипы глухих родителей по фенотипу потомков: глухота родителей связана с отсутствием в их генотипах сочетания *D-E*-. У их слышащих детей такое сочетание имеется ⇒ один доминантный ген получен от одного родителя, а второй – от другого. ⇒ Генотип одного родителя *D-ee*, а другого *ddE-*.

2) P: ♀ *D-ee* ♂ *ddE-*

G: De dE

F<sub>1</sub>: DdEe

3) F<sub>1</sub>: ♀ *DdEe* ♂ *DdEe*

G: DE; De; dE; de DE; De; dE; de

F<sub>2</sub>:

	DE	De	dE	de
--	----	----	----	----

DE	DDEE	DDEe	DdEE	DdEe
De	DDEe	DDee	DdEe	Ddee
dE	DdEE	DdEe	ddEE	ddEe
de	DdEe	Ddee	ddEe	Ddee

**9/16 – D-E-** – нормальный слух; **3/16 – ddE-** – глухота 1 форма; **3/16 – D-ee** – глухота 2 форма; **1/16 – ddee** – глухота 1 и 2 форма. ⇒ **9/16 – нормальный слух : 7/16 – глухота.**

Ответ: Вероятность рождения глухих детей равна 7/16. В задаче наблюдается комбинативная изменчивость – появление новых признаков у потомков в результате перекombинации генов.

**Задание 2 Самостоятельная работа под контролем преподавателя по решению генетических задач по теме занятия**

Задача 2.1.

В клетках млекопитающих для защиты от вирусов вырабатывается специфический белок – интерферон, образование которого в клетках человека связано с комплементарным взаимодействием двух неаллельных несцепленных генов, детерминирующих выработку белков А и В. К Вам на консультацию обратился человек, очень часто болеющий гриппом, у которого отец гриппом не болеет, а мать болеет часто. Известно, что мать имеет генотип ААbb. Каков должен быть генотип отца, чтобы ребенок повторил генотип матери?

Задача 2.2.

Какую окраску волос будут иметь дети от брака блондина и темно-рыжей женщины? (см. Рабочая тетрадь по биологии. Часть I: Приложение Г. КОМПЛЕМЕНТАРНОЕ ДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ В НАСЛЕДОВАНИИ ПИГМЕНТАЦИИ ВОЛОС У ЧЕЛОВЕКА).

Задача 2.3.

У родителей левшей родился ребенок правша. Некоторые генетики склонны объяснять это явление редким доминантным эпистатическим геном, способным подавлять действие генов, определяющих умение владеть правой рукой. Определите возможные генотипы родителей-левшей, если вероятность рождения в этой семье сына правши составляет 25%. Дайте генетическое объяснение приведенному случаю наследования праворукости.

Задача 2.4.

У человека несколько форм близорукости. Умеренная (от -2,0 до -1,0) и высокая (выше -5,0), передаются как аутосомные доминантные несцепленные между собой признаки (Малиновский А.А., 1970). У людей, имеющих гены обеих форм близорукости, проявляется только одна – высокая. В семье, где мать была близорукой, а отец имел нормальное зрение, родились двое детей, дочь и сын. У дочери оказалась умеренная форма близорукости, а у сына – высокая эпистатическая близорукость. Каковы генотипы родителей и детей? Какова вероятность рождения следующего ребенка без аномалий?

Задача 2.5.

Так называемый «бомбейский феномен» состоит в том, что в семье, в которой отец имел 0(I) группу крови, а мать – В(III), родилась девочка с 0(I) группой. Она вышла замуж за мужчину с А(II) группой крови, и у них родились две девочки: первая – с АВ(IV), а вторая – с 0(I) группой. Появление в третьем поколении девочки с IV группой крови вызвало недоумение. Некоторые генетики склонны объяснять это явление редким рецессивным эпистатическим геном, способным подавлять действие генов I<sup>A</sup> и I<sup>B</sup>, определяющих группу крови. Установите вероятные генотипы всех трех поколений, при условии, что мужчина с 0(I) группой крови имел обычный неэпистатический вариант данного

признака.

Задача 2.6.

Цвет кожи человека определяется взаимодействием нескольких пар неаллельных генов – цвет темнее, чем больше доминантных генов в генотипе. Потомки негра и белого человека называют мулатом. Можно ли ожидать от брака двух мулатов  $A_1a_1A_2a_2$  рождения негров и белых детей? Какую долю вероятности составляют эти дети? Чья кожа темнее:  $A_1A_1a_2a_2$ ;  $A_1a_1A_2a_2$ ;  $a_1a_1A_2A_2$ ?

Задача 2.7.

Рост человека контролируется тремя парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии.

Если допустить, что самые низкорослые люди имеют рецессивные гены и рост 150 см, а самые высокие – все доминантные и рост 180 см, то каков будет рост у людей гетерозиготных по трем парам генов роста? Определите генотипы людей, имеющих рост 155, 160, 170, 175см.

Задача 2.8.

По данным шведских генетиков некоторые формы шизофрении наследуются как аутосомно-доминантные признаки. При этом у гомозигот пенетрантность равна 100%, у гетерозигот – 20%. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака.

Задача 2.9.

Ангиоматоз сетчатой оболочки (резкое расширение и новообразование сетчатки глаза, дегенерация нервных элементов) наследуется как аутосомный доминантный признак с пенетрантностью 50%.

Определите вероятность рождения больных детей в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.

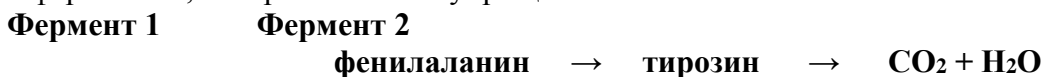
Задача 2.10.

Синдром Ван дер Хеве (несовершенный остеогенез) наследуется как доминантный плеiotропный ген, определяющих голубую окраску склеры, хрупкость костей и глухоту. Пенетрантность признаков изменчива: по голубой склере она составляет почти 100%, по хрупкости костей – 63%, по глухоте – 60%.

В брак вступают два гетерозиготных носителя голубой склеры, нормальные в отношении других признаков синдрома. Определите вероятность рождения в этой семье детей глухими, с хрупкими костями, с тремя признаками синдрома.

Задача 2.11.

У человека заболевание фенилкетонурия (ФКУ) вызывается дефектом фермента 1, а алькаптонурия – фермента 2, изображенных на упрощенной схеме:



Какой фенотип ожидается у детей, которые могут появиться в браке между больными ФКУ и алькаптонурией?

**В) Итоговый контроль:**

Предъявление тетради преподавателю для проверки, компьютерное тестирование

**Вопросы для подготовки к занятию:**

- Комплементарность как частный случай взаимодействия неаллельных генов.
- Эпистатические виды взаимодействия неаллельных генов.
- Эффект положения генов.
- Полимерия как механизм генетической регуляции количественного признака на основе варьирования дозы генов.
- Модифицирующее действие генов.
- Плеiotропное действие генов.
- Количественная и качественная специфика проявления гена в признак: пенетрантность и



экспрессивность.

- Роль наследственных факторов и среды в развитии заболеваний.

**Практические навыки, которыми должен овладеть обучающийся по теме занятия:**

Решение генетических ситуационных задач на различные виды взаимодействия неаллельных генов.

## **ТЕМА 6: ПРИЗНАКИ, НАСЛЕДУЕМЫЕ С НЕ ПОЛНОЙ ПЕНЕТРАНТНОСТЬЮ. РОЛЬ СРЕДЫ И НАСЛЕДСТВЕННОСТИ В ФОРМИРОВАНИИ ПРИЗНАКОВ**

### **Цели занятия:**

Познакомиться с основными механизмами появления и фенотипическими проявлениями различных мутаций.

Рассмотреть основные канцерогенные и тератогенные факторы среды.

Рассмотреть основные биологические механизмы защиты от мутаций и обосновать меры защиты от повреждающих факторов среды.

### **Учебная карта занятия:**

#### ***А) Фронтальный опрос по контрольным вопросам темы.***

Ответьте на предложенный преподавателем контрольный вопрос изучаемой темы, используя знания, полученные при подготовке к занятию.

#### ***Б) Задания для учебно-исследовательской работы***

##### **Задание 1 Самостоятельная работа под контролем преподавателя по изучению микропрепаратов «Мутации мухи дрозофилы»**

А) На малом увеличении микроскопа обучающимся необходимо рассмотреть строение нормальных мух. Они имеют тело серого цвета и глаза – красного. На голове располагаются сяжки. К грудному отделу туловища присоединены три пары членистых конечностей и пара плоских, длинных и прямых крыльев. Обучающимся нужно зарисовать насекомое, отметив: тело серого цвета, глаза красного цвета, сяжки, три пары членистых конечностей, пара плоских, длинных и прямых крыльев.

Б) На малом увеличении микроскопа обучающимся нужно изучить предложенные микропрепараты мутантных форм мухи дрозофилы (Black – черное тело, Yellow – желтое тело, Vestigial – зачаточные крылья, изменение антенны в ножные структуры, вырезка на крыле, изогнутые щетинки). Рассмотрев все микропрепараты, обучающиеся зарисовывают любые две мутантные формы, подписывают под рисунками вид мутации.

##### **Задание 2 Самостоятельное решение генетических задач по мутационной изменчивости**

###### **Задача 2.1.**

Женщина с синдромом Тернера страдает дальтонизмом, хотя у ее отца и матери зрение нормальное. Как это можно объяснить? У кого из родителей произошло нерасхождение хромосом? Если предположить, что ген дальтонизма тесно сцеплен с центромерой, можно ли определить, в каком делении мейоза произошло нерасхождение хромосом?

Как объяснить проявление цветовой слепоты у мужчины с синдромом Клайнфельтера, родившегося у нормальных по зрению родителей?

###### **Задача 2.2.**

В семье имеется ребенок пяти лет с умственной отсталостью, микроцефалией, «мышинным» запахом, повышенным тонусом мышц, судорожными эпилептическими припадками, слабой пигментацией кожи и волос. Предположите, каким заболеванием страдает данный ребенок, какими методами диагностики необходимо воспользоваться? Какова вероятность рождения в этой семье следующего ребенка с аналогичной патологией? Какие методы пренатальной диагностики можно применить для установления данной наследственной патологии?

Задача 2.3.

В семье здоровых родителей, которые являются троюродными сибсами, родился доношенный ребенок, который вскармливался молоком матери. В процессе развития у него появились рвота и понос, желтуха, умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта, выраженность которых постепенно усиливалась. Какое наследственное заболевание можно диагностировать у ребенка, как его можно диагностировать и предотвратить дальнейшее развитие симптомов? Определите вероятность рождения в этой семье второго ребенка с данной аномалией

Задача 2.4.

У пожилых родителей (жена - 47 лет, муж - 49 лет) родился доношенный ребенок. На приеме в медико-генетической консультации у ребенка обнаружили плоское лицо, низкий скошенный лоб, большую голову, косой разрез глаз, светлые пятна на радужке, толстые губы, толстый выступающий изо рта язык, деформированные, низко расположенные ушные раковины, высокое небо, дефект межпредсердной перегородки, задержку умственного развития. Предположите какое наследственное заболевание у ребенка, какими методами следует воспользоваться для постановки точного диагноза, какие методы пренатальной диагностики следует принять для выявления данного заболевания. Каков прогноз дальнейшей жизнеспособности данного ребенка?

Задача 2.5.

В молодой семье родился ребенок, плач которого напоминает кошачье мяуканье. При обращении в медико-генетическую консультацию у ребенка обнаружили лунообразное лицо, мышечную гипотонию, микроцефалию, антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, низкорасположенные деформированные ушные раковины, задержку психического развития. Какое заболевание и при помощи каких методов можно диагностировать у данного ребенка? Какие методы пренатальной диагностики следует принять для выявления данного заболевания. Каков прогноз дальнейшей жизнеспособности данного ребенка?

Задача 2.6.

У гороха желтый цвет полностью доминирует над зеленым.

Какие фенотипы и в каком соотношении могут возникнуть при реципрокных скрещиваниях двух трисомиков  $A^1a^2a^3$  и  $A^1A^2a^3$  при условии полного доминирования? Следует учитывать, что у отцовских растений жизнеспособны только гаплоидные гаметы.

Примечание: Так как аллельные гены расположены в трех гомологичных хромосомах, то цифровыми индексами обозначены разные хромосомы.

Задание 3. Заполните таблицу: Сравнительная характеристика мутаций и модификаций:

<u>Мутация</u>	<u>Модификация</u>

**В) Итоговый контроль:**

Предъявление тетради преподавателю для проверки

**Вопросы для подготовки к занятию:**

- Понятие о мутациях. Сравнительная характеристика мутаций и модификаций.
- Классификация мутаций по происхождению, фенотипу, генотипу, типу клеток, характеру действия на организм.
- Генные мутации (механизмы и виды генных мутаций, примеры заболеваний).
- Хромосомные мутации (виды хромосомных aberrаций, примеры заболеваний).

- Геномные мутации и болезни человека (виды геномных мутаций, примеры заболеваний).
- Канцерогенные и тератогенные факторы.
- Биологические антимутационные механизмы.

**Практические навыки, которыми должен овладеть обучающийся по теме занятия:**

Решение ситуационных задач по мутационной изменчивости.

## ТЕМА 7: ТЕОРИИ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛА. НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ СЦЕПЛЕННЫХ С ПОЛОМ

### Цели занятия:

Изучить механизмы определения пола, а также закономерности наследования признаков, сцепленных с полом и зависимых от пола.

Разобрать механизмы возникновения организмов с измененным числом хромосом.

### Учебная карта занятия:

#### А) Фронтальный опрос по контрольным вопросам темы.

Ответьте на предложенный преподавателем контрольный вопрос изучаемой темы, используя знания, полученные при подготовке к занятию.

#### Б) Задания для работы обучающихся под руководством преподавателя.

##### Задание 1 Объяснение правил решения задач по наследованию признаков, сцепленных с полом

Познакомьте обучающихся с примерами решения типовых задач.

Примечание: поскольку гены признаков локализованы в гетеросомах, необходимо указывать в X или Y-хромосоме расположены изучаемые гены.

##### Задача 1.

У дрозофилы окраска тела сцеплена с X-хромосомой, причем серая окраска обусловлена доминантным геном, а желтая – рецессивным. Скрещивается самка с желтым телом с самцом, имеющим серое тело. Какое потомство, и в каком соотношении получается при этом скрещивании? Дайте цитологическое обоснование состава гамет. (Помните, что у самцов мух дрозофил только одна половая хромосома и генотип X0).

##### Дано:

X<sup>A</sup> – серое тело  
X<sup>a</sup> – желтое тело  
P: X<sup>a</sup>X<sup>a</sup> x X<sup>A</sup>0

F<sub>1</sub> - ?

##### Решение:

P: X<sup>a</sup>X<sup>a</sup> x X<sup>A</sup>0  
G: X<sup>a</sup> X<sup>A</sup>; 0  
F<sub>1</sub>: X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>; X<sup>a</sup>0  
серый : желтый  
1 : 1  
(50%) (50%)

Ответ: В данном скрещивании возможно получение серых гетерозиготных самок (50%) и желтых самцов (50%). Согласно закону чистоты гамет, в ходе мейоза половые хромосомы, а вместе с ними и аллельные гены, расходятся в разные гаметы.

У гомозиготной гомогаметной самки образуется один сорт гамет (X<sup>a</sup>), у гетерогаметного самца – два сорта (X<sup>A</sup> и 0).

##### Задача 2.

Какое потомство может возникнуть в браке между женщиной-дальтоником и нормальным по зрению мужчиной при не расхождении X-хромосомом у матери? Каков пол потомков? Дальтонизм - рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

##### Дано:

X<sup>D</sup> – нормальное зрение

##### Решение:

P: X<sup>d</sup>X<sup>d</sup> T X<sup>D</sup>Y

$X^d$ – дальтонизм	G: $X^dX^d$ ; 0	$X^D$ ; Y
P: $X^dX^d$ $\times$ $X^DY$	F <sub>1</sub> : $X^DX^dX^d$ ; $X^dX^dY$ ; $X^D0$ ; Y0	
<hr/>	1	: 1
F <sub>1</sub> - ?	(~33%)	(~33%) (леталь)

**Ответ:** В случае не расхождения половых хромосом у женщины возможно появление в потомстве:

- девочек с синдромом трисомии X с нормальным зрением (~33%);
- девочек с синдромом Шерешевского-Тернера с нормальным зрением (~33%);
- мальчиков-дальтоников с синдромом Клайнфельтера (~33%).

Зиготы Y0 погибают на ранних стадиях развития и в расщеплении не учитываются.

## Задание 2 Самостоятельное решение задач под контролем преподавателя

### Задача 2.1.

Пигментный ретинит (слепота) может наследоваться тремя путями: как доминантный аутосомный признак, как рецессивный аутосомный признак и как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой.

Определите вероятность рождения больных детей в семье, где мать больна пигментным ретинитом и является гетерозиготной по всем трем парам признакам, а отец здоров и гомозиготен по аутосомным признакам.

### Задача 2.2.

У родителей с А(II) группой крови родился сын с 0(I) группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдают этой болезнью.

Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым, и возможные группы крови его. Гемофилия наследуется как рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак.

### Задача 2.3.

Одна из форм гемералопии (куриная слепота) наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

У здоровых родителей рождается сын с гемералопией. Оцените вероятность рождения в этой семье здоровых дочерей и сыновей.

### Задача 2.4.

В браке здоровых родителей родился сын альбинос, страдающий гемофилией. Альбинизм – аутосомно-рецессивный, а гемофилия – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

Определите вероятные генотипы родителей, а также оцените вероятность рождения второго сына здоровым?

### Задача 2.5.

У человека в Y-хромосоме локализован ген гипертрихоза ушных раковин, а в X-хромосоме – ген одной из форм ихтиоза.

В семье, где мать здорова по двум признакам, а мужчина – обладатель гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза и гипертрихоза. Определите вероятность рождения здоровых детей.

### Задача 2.6.

Ген цветовой слепоты и ген ночной слепоты наследуются через X-хромосому и находятся на расстоянии 34 морганиды друг от друга. Оба признака рецессивны. Определите вероятность рождения детей одновременно с двумя аномалиями в семье, где оба супруга здоровы, но известно, что мать жены страдала ночной слепотой, а отец – цветовой.

### Задача 2.7.

Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились: сын глухой, дальтоник и дочь-дальтоник, но с хорошим

слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X- хромосомой, а глухота – аутосомный признак.

Задача 2.8.

У человека дальтонизм и гемофилия обусловлены рецессивными генами, локализованными в X-хромосоме. У женщины 6 сыновей: трое – дальтоники, но имеют нормальное свертывание крови; трое – страдают гемофилией при нормальном зрении. Каков генотип матери, если известно, что признаков сыновей у нее нет? Почему она имеет сыновей двух типов?

Задача 2.9.

У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Талассемия наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот менее тяжелая.

Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником, имеет сына – дальтоника с легкой формой талассемии.

Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?

Задача 2.10.

Какое потомство может возникнуть в браке между женщиной – дальтоником и нормальным по зрению мужчиной при нерасхождении X-хромосом у матери? Каков пол потомства?

Задача 2.11.

Здоровая женщина, мать которой страдала дальтонизмом, а отец – гемофилией, вступает в брак с мужчиной, страдающим обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения детей в этой семье одновременно с двумя аномалиями, если известно, что локусы двух генов находятся на расстоянии 9,8 морганид.

***В) Итоговый контроль:***

Предъявление тетради преподавателю для проверки, тестирование.

**Вопросы для подготовки к занятию:**

Проведите фронтальный опрос обучающихся по контрольным вопросам темы:

- Понятие о гетеро- и аутосомах.
- Генетические и средовые механизмы определения пола.
- Детерминация и дифференцировка признаков пола у человека в ходе онтогенеза.
- Морфологические, эндокринные и поведенческие аспекты пола.
- Морфофункциональная характеристика X и Y хромосом.
- Анализ признаков, сцепленных с X и Y хромосомами.
- Наследование признаков, зависимых от пола. Примеры.

**Практические навыки, которыми должен овладеть обучающийся по теме занятия:**

Решение типовых задач по наследованию признаков, сцепленных с полом.

## ТЕМА 8: РОЛЬ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ В ФОРМИРОВАНИИ СВОЙСТВ ЛИЧНОСТИ, ТЕМПЕРАМЕНТА, КОГНИТИВНЫХ ОСОБЕННОСТЕЙ

### Цели занятия:

Изучить механизмы формирования свойств личности, темперамента и когнитивных способностей; Определить степень средовых и генетических влияний на формирование свойств личности, темперамента и когнитивных способностей.

### Учебная карта занятия:

#### *А) Фронтальный опрос по контрольным вопросам темы.*

Ответьте на предложенный преподавателем контрольный вопрос изучаемой темы, используя знания, полученные при подготовке к занятию.

#### *В) Итоговый контроль:*

Предъявление тетради преподавателю для проверки, тестирование, итоговая контрольная работа по курсу «Психогенетика»

#### **Вопросы для подготовки к занятию:**

- Взаимодействие среды и наследственности. Биогенетические, социогенетические теории формирования индивидуальности. Двухфакторные теории формирования индивидуальности.
- Типологические свойства нервной системы как природная основа индивидуальных различий в исследованиях школы И.П.Павлова.
- Трехфакторная структура темперамента (Б.М.Теплов). Общая активность и эмоциональность в двухфакторной структуре темперамента (В.Д.Небылицын).
- Сравнительная характеристика когнитивных стилей и интеллектуальных способностей
- Способности и задатки. Количественная и качественная характеристика способностей. Уровни способностей.

#### **Вопросы для самостоятельного изучения:**

1. Генетика нейрофизиологии мозга по показателям биологической активности. Электроэнцефалография; вызванные потенциалы; событийно-связанные потенциалы и их наследственная обусловленность.
2. Роль наследственности и среды в формировании функциональной асимметрии. Развитие функциональной асимметрии в онтогенезе. Прогрессивная латерализация полушарий в раннем онтогенезе и проблема эквипотенциальности. Генетические аспекты профиля латерализации человека (сенсорных, моторных и психических функций).
3. Психогенетические исследования нарушений когнитивных функций. Роль наследственных и средовых факторов в индивидуальных особенностях эмоциональных и поведенческих проблем. Депрессия и биполярные расстройства. Исследования этиологии шизофрении и аутизма. Асоциальное поведение, агрессивность, алкоголизм, наркомания. Эндофенотипы или промежуточные фенотипы.

### Основная литература:

1. Биология. В 2 т. Т. 1 [Электронный ресурс] / под ред. В.Н. Ярыгина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435649.html>
2. Психогенетика [Электронный ресурс] : Учебник / И.В. Равич-Щербо, Т.М. Марютина, Е.Л. Григоренко; под ред. И.В. Равич-Щербо, И.И. Полетаевой. – 2-е изд., испр. и доп. – М.: Аспект



Пресс, 2008. – <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785756704174.html>

3. Психогенетика [Электронный ресурс] : учеб. пособие / Е.Г. Цапов – М.: ФЛИНТА, 2014. – <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785976520073.html>

### **Дополнительная литература**

1. Биология. Руководство к лабораторным занятиям [Электронный ресурс] : учеб. пособие / под ред. Н.В. Чебышева. – 2-е изд., испр. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970434116.html>

2. Биология: руководство к лабораторным занятиям [Электронный ресурс] : учебное пособие / под ред. Гигани О.Б. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. – <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970437261.html>

3. Биология. В 2 т. Т. 2 [Электронный ресурс] : учебник / под ред. В.Н. Ярыгина. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435656.html>

4. Клиническая генетика [Электронный ресурс] : учебник / Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.; под ред. Н.П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013." – <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970426760.html>

5. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии [Электронный ресурс] : учебное пособие / Мутовин Г.Р. – 3-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. – <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>

6. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / Акуленко Л.В., Угаров И.В.; под ред. О.О. Янушевича, С.Д. Арутюнова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970418321.html>

7. Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. – <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429860.html>

### **Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети**

1. Электронный каталог НБ ЮУГМУ [http://www.lib-susmu.chelsma.ru:8087/jirbis2/index.php?option=com\\_irbis&view=irbis&Itemid=114](http://www.lib-susmu.chelsma.ru:8087/jirbis2/index.php?option=com_irbis&view=irbis&Itemid=114)
2. Электронная коллекция полнотекстовых изданий ЮУГМУ (доступ осуществляется при условии авторизации на сайте по фамилии (логин) и номеру (пароль) читательского билета) [http://www.lib-susmu.chelsma.ru:8087/jirbis2/index.php?option=com\\_irbis&view=irbis&Itemid=114](http://www.lib-susmu.chelsma.ru:8087/jirbis2/index.php?option=com_irbis&view=irbis&Itemid=114)
3. ЭБС «Консультант студента» - <http://www.studentlibrary.ru/>

### **Вопросы к зачету**

1. История развития психогенетики, связь с другими науками.
2. Развитие психогенетики в мировой и отечественной науке.
3. Основные методы психогенетических исследований.
4. Метод приемных детей (две схемы использования метода).
5. Метод близнецов и его разновидности. Специфика психического развития близнецов и детей из многодетных семей.
6. Генеалогический метод как основной в психогенетических исследованиях.
7. Статистические методы психогенетики.
8. Практическое значение психогенетических исследований для организации обучения и воспитания.

9. Проблема индивидуальности в психогенетике. Теории индивидуальности (М.В. Русалов, Олпорт).
10. Цитологическая организация хромосом.
11. Естественный отбор: наследственность и изменчивость. Движущие силы эволюции (Конвергенция, Дивергенция, Стабилизирующий отбор).
12. Мутации и их разновидности. Репарации.
13. Основы генетики: понятия и закономерности наследования (Законы Менделя). Неменделевская генетика.
14. Плейотропия и реализация генов в фенотипе
15. Популяционная генетика: основные понятия. Закон Харди-Вайнберга.
16. Факторы, изменяющие частоту аллелей в популяциях.
17. Факторы, изменяющие частоту генотипов в популяциях.
18. Связь факторов, влияющих на изменение частот аллелей и генотипов в популяциях, и форм движущего отбора при формировании психических признаков. Генотип-средовые соотношения в индивидуальном развитии.
19. Взаимодополнение наследственности и среды при формировании психических признаков.
20. Генотип-средовые соотношения в вариативности когнитивных функций.
21. Генетическая психофизиология.
22. Возрастные аспекты генетической психофизиологии.
23. Роль наследственности и среды в формировании функциональной асимметрии.
24. Психогенетические исследования темперамента, экстраверсии, нейротизма, личности.
25. Эволюционная роль темперамента и характера.
26. Психогенетические исследования движений, мелкой моторики.
27. Психогенетические исследования специальных способностей (одаренность, когнитивные функции).
28. Психогенетические исследования интеллекта. Основные результаты.
29. Психогенетические основы дизонтогенеза. Психический дизонтогенез (аутизм, болезнь Альцгеймера, маниакально-депрессивный психоз, шизофрения)
30. Генотип-средовые влияния в развитии психологических признаков.

## **МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ, ОПРЕДЕЛЯЮЩИЕ ПРОЦЕДУРЫ ОЦЕНИВАНИЯ ЗНАНИЙ, УМЕНИЙ, НАВЫКОВ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИХ ЭТАПЫ ФОРМИРОВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ.**

Промежуточная аттестация по дисциплине Психогенетика согласно учебному плану проводится в форме зачета, учитывая результаты текущего контроля в оценивании формирования компетенций.

Зачет проводится в форме собеседования по вопросам к зачету.

В качестве методических материалов, определяющих процедуры оценивания знаний, умений, навыков, характеризующих этапы формирования компетенций, в университете используется положение: СМК П 30 Положение «О текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по образовательным программам специалитета и бакалавриата».