**Фонд оценочных материалов ко II этапу экзамена**

**(ситуационные задачи – генетика)**

1.Известно, что все виды РНК синтезируются на ДНК-матрице. Фрагмент молекулы ДНК, на котором синтезируется участок тРНК, имеет следующую по­следовательность нуклеотидов ТТГГАААААЦГГАЦТ. Установите нуклеотид­ную последовательность участка тРНК, который синтезируется на данном фрагменте. Какой кодон иРНК будет соответствовать третьему антикодону этой тРНК? Какая аминокислота будет транспортироваться этой тРНК?

2.У человека, больного цистинурией (содержание в моче большего, чем в норме, числа аминокислот), с мочой выделяются аминокислоты, которым соответствуют следующие кодоны иРНК: УЦУУГУГЦУГГУЦАГЦГУААА. У здорового человека в моче обнаруживаются аланин, серин, глутаминовая кислота и глицин. Какие аминокислоты выделяются с мочой у больных цистинурией? Напишите триплеты, соответствующие аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека.

3.В результате мутации во фрагменте молекулы белка аминокислота фенилаланин заменилась на лейцин. Определите аминокислотный состав фрагмен­та молекулы нормального и мутированного белка и фрагмент мутированной иРНК, если в норме иРНК имеет последовательность: ЦУЦГЦААЦГУУЦААУ.

4.Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита 1 порядка с набором ВВDDХХ при нерасхождении половых хромосом в анафазу 1 деления мейоза, а второй пары аутосом во втором делении мейоза? Указать число хромосом в гаметах.

5.Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита 1 порядка с набором ВВFFХХ при нерасхождении первой пары аутосом в первом делении мейоза, а второй пары аутосом – во втором? Указать число хромосом в гаметах.

6.Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита 1 порядка с набором ВВССDDХХ при нерасхождении всех аутосом в первом делении мейоза? Указать число хромосом в гаметах.

7.Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита 1 порядка с набором DDEЕХХ при нерасхождении половых хромосом в анафазу первого, а первой пары аутосом в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в гаметах.

8.Какие гаметы и в каком соотношении образуются из сперматоцита 1 порядка с набором CCEЕХУ при нерасхождении второй пары аутосом в анафазу первого, а первой пары аутосом в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в гаметах.

9.Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита 1 порядка с набором ССEЕDDХХ при нерасхождении половых хромосом в анафазу первого, а третьей пары аутосом - в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в гаметах.

10.Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита 1 порядка с набором РРККХХ при нерасхождении всех аутосом в анафазу первого, а половых хромосом - в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в гаметах.

11.Родители имеют II и III группы крови. У них родился ребенок с I группой крови и больной *серповидно-клеточной анемией* (аутосомное рецессивное наследование с неполным доминированием, не сцепленное с группами крови). Определите вероятность рождения больных детей с IV группой крови.

*12.Фруктозурия* имеет две формы. Одна протекает без клинически выраженных симптомов, вторая ведет к торможению физического и умственного развития. Обе наследуются как рецессивные несцепленные между собой (т.е. находящиеся в разных парах хромосом) признаки. Один из супругов имеет повышенное содержание фруктозы в моче, следовательно, гомозиготен по *фруктозурии*, не проявляющейся клинически, но гетерозиготен по второй форме заболевания. Второй супруг в свое время прошел успешно курс лечения по второй форме *фруктозурии*, но гетерозиготен по бессимптомной ее форме. Какова вероятность рождения в этой семье детей, страдающих клинически выраженной формой *фруктозурии*?

13.Женщина с III группой крови, неспособная различать вкус фенилтиокарбамида (ФТК), имеет троих детей:

- один со II группой крови, различает вкус ФТК,

- один с III группой крови, различает вкус ФТК,

- один с IV группой крови, не способен различать вкус ФТК.

Неспособность различать ФТК – рецессивный признак. Что можете сказать о генотипах матери и отца этих детей?

14.Нормальный слух у человека обусловлен двумя доминантными аллелями разных генов *D* и *E*, из которых один определяет развитие улитки, другой – слухового нерва. Доминантные гомозиготы и гетерозиготы по обоим генам имеют нормальный слух, рецессивные гомозиготы по одному из этих генов – глухие. В одной семье, где мать и отец глухи, родились семеро детей с нормальным слухом; в другой – также у глухих родителей родились четверо глухих детей. Определите генотипы родителей в двух семьях. Какой вид взаимодействия генов проявляется в этом случае?

15.У человека имеется несколько форм наследственной *близорукости*. Умеренная форма (от - 2,0 до - 4,0) и высокая (выше 4,0) передаются как аутосомно-доминантные несцепленные между собой признаки. 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. Какова вероятность рождения следующего ребенка в семье без аномалии, если известно, что у матери близорукостью страдал только один из родителей? Следует иметь в виду, что у людей, имеющих гены обеих форм близорукости, проявляется только одна − высокая.

16.Так называемый *бомбейский феномен* заключается в том, что в семье, где отец имел I группу крови, а мать − III, родилась девочка с I группой крови. Она вышла замуж за мужчину со II группой крови, и у них родились две девочки: первая с IV, вторая − с I группой крови. Появление в третьем поколении девочки с IV группой крови от матери с I группой крови вызвало недоумение. Однако в литературе было описано еще несколько подобных случаев. По сообщению В. Маккьюсика, некоторые генетики склонны объяснить это явление действием редкого рецессивного эпистатического аллеля, способного подавлять действие аллелей, определяющих группы крови *А* и *В*. Определите генотипы родителей в первом и втором поколениях.

17.Рост человека контролируется тремя парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Самые низкорослые люди имеют все рецессивные аллели и рост 150 см, самые высокие − все доминантные аллели и рост 180 см.

1) Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем генам.

2) Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было четверо детей, которые имели рост 165 см, 160 см. 155 см и 150 см. Определите генотипы родителей и их рост.

18.У человека *дальтонизм* обусловлен сцепленным с Х-хромосомой рецессивным аллелем гена. *Талассемия* наследуется как аутосомный рецессивный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот менее тяжелая форма. 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?

19.Мужчина, страдающий *дальтонизмом* и *глухотой*, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились сын, глухой и 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 Х-хромосомой, а глухота – аутосомный признак.

*20.Гипертрихоз* наследуется как сцепленный с У-хромосомой признак, который проявляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм *ихтиоза* наследуется как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак. В семье, где женщина нормальна по обоим признакам, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза. Определите вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий, и какого они будут пола.

21.Какие типы гамет и в каком соотношении образует особь с генотипом *AaBbDd*? Расстояние между аллелями *A* и *b* равно 20 морганидам, аллель D находится на другой хромосоме.

22.Какие типы гамет и в каком соотношении образует особь с генотипом *NnCcPpDd*? Расстояние между аллелями *N* и *с* равно 10 морганидам, аллели *P* и *D* сцеплены абсолютно.

23.Какие типы гамет и в каком соотношении образует особь с генотипом *АаВbСсDd*? Аллели *А* и *В* абсолютно сцеплены, расстояние между аллелями *с* и *D* равно 40 морганидам.

24.Какие типы гамет и в каком соотношении образует особь с генотипом *СсDdBb*, если расстояние между аллелями Си d равно 18 морганидам, аллель В расположен на другой хромосоме.

25.Аллели генов цветовой слепоты и ночной слепоты, наследуются через *Х*-хромосому и находятся на расстоянии 40 морганид друг от друга. Оба признака рецессивны. Определите вероятность рождения детей одновременно с обеими аномалиями в семье, где жена гетерозиготна по обоим признакам и обе аномалии унаследовала от своего отца, а муж имеет обе формы слепоты.

26.Классическая *гемофилия* и *дальтонизм* наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с Х-хромосомой. Расстояние между генами определено в 12,8 морганиды. Девушка, отец которой страдает одновременно гемoфилиейи дальтонизмом, а мать здорова и происходит из благополучной семьи по этим заболеваниям, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей этого брака.

27.У человека локус резус-фактора сцеплен с локусом, определяющим форму эритроцитов, и находится от него на расстоянии 7 морганид. Резус-положительность и *эллиптоцитоз* определяются доминантными аутосомными аллелями. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом резус-положительность он унаследовал от отца, эллиптоцитоз − от матери. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальные эритроциты. Определите процентные соотношения вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.

28.Аллели генов *дальтонизма* и ночной слепоты наследуются через *Х*-хромосому и расположены на расстоянии 30 морганид. Определите вероятность рождения детей с обеими аномалиями в семье, где жена имеет нормальное зрение, хотя ее мать страдала ночной слепотой, а отец был дальтоником, а муж нормален в отношении обоих признаков.

*29.Отосклероз* наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Отсутствие боковых верхних резцов наследуется как сцепленный с Х-хромосомой рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления у детей обеих аномалий одновременно в семье, где мать гетерозиготна в отношении обоих признаков, а отец нормален по обеим парам аллелей генов.

*30.Арахнодактилия* наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Леворукость– рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определить вероятность проявления обеих аномалий одновременно у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам генов.

*31.Ретинобластома* (опухоль сетчатки глаза) обусловлена доминантным аллелем гена, пенетрантность которого составляет 70%. В медико-генетическую консультацию обратилась беременная женщина. Из анамнеза известно, что она и ее супруг здоровы, но имеют больного старшего сына. В семье женщины случаев ретинобластомы не было, а отец супруга в детстве был оперирован по поводу ретинобластомы. Какова вероятность рождения больного ребенка в этой семье?

32.Синдром Ван-дер-Хеве (голубая окраска склер, ломкость костей, глухота) имеет аутосомно-доминантный тип наследования. Пенетрантность этих признаков изменчива. По данным К. Штерна (1965) она составляет для голубых склер 100%, по ломкости костей – 63%, по глухоте – 60 %. Мужчина, имеющий голубой цвет склер и нормальный в отношении двух других признаков, вступил в брак со здоровой женщиной, в родословной которой случаев этого синдром не встречалось. Определите вероятность рождения в этой семье детей с признаками ломкости костей, если известно, что отец мужа данный синдром имел.

33.Какие изменения произойдут в строении белка, если в кодирующем его участке ДНК: 5′ АААЦАААГААЦАААА 3′, между 10-м и 11-м нуклеотидами включить цитозин, между 13-м и 14-м − тимин, а на конце добавить еще один аденин?

34.Четвертый пептид в нормальном гемоглобине (гемоглобин *А*) состоит из следующих аминокислот: вал-гис-лей-тре-про-глу-глу-лиз. У больного с симптомом *спленомегалии* при умеренной анемии обнаружен следующий состав четвертого пептида: вал-гис-лей-тре-про-лиз-глу-лиз. Какие изменения произошли в структуре молекулы ДНК, кодирующей четвертый пептид гемоглобина, после мутации.

35.При скрещивании растений кукурузы с гладкими окрашенными зернами с растением, дающим морщинистые неокрашенные семена, в первом поколении все растения давали гладкие окрашенные зерна. При анализирующем скрещивании гибридов из F1 в потомстве было четыре фенотипические группы: 1200 гладких окрашенных, 1215 морщинистых неокрашенных, 309 гладких неокрашенных, 315 морщинистых окрашенных. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родитетелй и потомства в двух скрещиваниях. Объясните формирование четырех фенотипических групп во втором скрещивании.

36.У больных *серповидно-клеточной анемией* в 6-м положении *β*-цепи молекулы гемоглобина глутаминовая кислота замещена на валин*.* Чем отличается ДНК человека, больного серповидно-клеточной анемией, от здорового человека?

37.Какое максимальное количество Х-половых хромосом возможно в кариотипе у женщины при нерасхождении половых хромосом в процессе гаметогенеза у обоих полов? Ответ поясните схемой.

38.Зарегистрировано 18 пар монозиготных близнецов и 15 пар дизиготных близнецов. Установлено, что в 12 парах монозиготных и в 8 парах дизиготных близнецовязвенной болезнью желудкастрадали оба. Вычислите конкордантность по этому признаку и определите роль наследственности и среды в развитии данного заболевания.

39.Зарегистрировано 20 пар монозиготных близнецов и 20 пар дизиготных близнецов. При опросе выяснено, что в 15 парах монозиготных близнецов бронхиальной астмой болели оба, а в группе дизиготных близнецов оба страдали астмой в 7 семьях. Вычислите конкордантность по этому признаку и определите роль наследственности и среды в развитии данного заболевания.

40.Обследовано 65 пар монозиготных и 87 пар дизиготных близнецов. При опросе выяснено, что в 63 парах монозиготных близнецов *корью* болели оба, а среди дизиготных близнецов *корью* болели оба в 82 парах. Вычислите конкордантность (%) отдельно для каждой группы близнецов. На основании этого решите, существует ли наследственная предрасположенность к данному заболеванию?

*41.Муковисцидоз* наследуется как аутосомно-рецессивный признак. В России заболевание встречается с частотой 1:2 000. Определите частоту встречаемости гетерозиготных носителей.

*42.Глухонемота* связана с врожденной глухотой, которая препятствует нормальному усвоению речи. Наследование аутосомно-рецессивное. Средняя встречаемость заболевания для европейских стран составляет приблизительно 2:10 000. Определите возможное число гетерозиготных по глухонемоте людей в популяции с численностью 600 000 жителей.

43.Врожденная близорукость наследуется как аутосомный доминантный признак, отсутствие веснушек – как аутосомный рецессивный признак. Признаки находятся в разных парах хромосом. У отца врожденная близорукость и отсутствие веснушек, у матери нормальное зрение и веснушки. В семье трое детей, двое близорукие без веснушек, один с нормальным зрением и с веснушками. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и родившихся детей. Рассчитайте вероятность рождения детей близоруких и с веснушками. Объясните, какой закон имеет место в данном случае.

*44.Аниридия* наследуется как доминантный аутосомный признак и встречается с частотой 1:10 000. Охарактеризуйте генетическую структуру популяции.

45.В родильном доме из 1000 рожениц у 150 наблюдается иммунный конфликт по резус-фактору (Rh-отрицательные). Определите частоты встречаемости аллелей в данной выборке и установите генетическую структуру популяции.

46.У человека катаракта (заболевание глаз) зависит от доминантного аутосом­ного гена, а ихтиоз (заболевание кожи) – от рецессивного гена, сцепленного с Х-хромосомой. Женщина со здоровыми глазами и с нормальной кожей, отец которой страдал ихтиозом, выходит замуж за мужчину, страдающего катарак­той и со здоровой кожей, отец которого не имел этих заболеваний. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, возможные генотипы и фенотипы детей. Какие законы наследственности проявляются в данном слу­чае?

47.В семье, где жена имеет I группу крови, а муж – IV, родился сын *дальтоник* с III группой крови. Оба родителя различают цвета нормально. Определите вероятность рождения здорового сына и его возможные группы крови. Дальтонизм наследуется как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак.

48.Женщина правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за мужчину правшу, голубоглазого и *дальтоника.* У них родилась голубоглазая дочь левша и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет левшой и страдать дальтонизмом, если известно, что карий цвет глаз и умение владеть преимущественно правой рукой – доминантные аутосомные несцепленные между собой признаки, а дальтонизм – рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак?

49.Какие типы гамет и в каком соотношении образует особь с генотипом *СсDdBb*, если расстояние между аллелями Си d равно 18 морганидам, аллель В расположен на другой хромосоме.

*50.Катаракта* и *полидактилия* у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными (т.е. не обнаруживающими кроссинговера) аллелями. Какое потомство можно ожидать в семье у родителей, гетерозиготных по обоим признакам, если известно, что матери обоих супругов страдали только катарактой, а отцы − только полидактилией?

51.Карий цвет глаз доминирует над голубым и определяется аутосомным аллелем гена. *Ретинобластома* определяется другим доминантным аутосомным аллелем гена. Пенетрантность ретинобластомы составляет 60%. Какова вероятность того, что здоровыми от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей будут кареглазые дети?

52.Черепно-лицевой дизостоз (преждевременное зарастание швов черепа и незаращение большого родничка) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность рождения больного ребенка, если один из родителей гетерозиготен по данному заболеванию, а другой здоров.

53.Участок цепи белка вируса табачной мозаики состоит из следующих аминокислот: сер-гли-сер-иле-тре-про-сер. В результате воздействия на иРНК азотистой кислоты цитозин РНК превращается в гуанин. Определите изменения в строении белка вируса после воздействия на иРНК азотистой кислотой.

54.Фрагмент кодогенной цепи ДНК в норме имеет следующий порядок нуклеотидов: ААААЦЦААААТАЦТТАТАЦАА. Во время репликации четвертый аденин и пятый цитозин слева выпали из цепи. Как называется такой тип мутации. Определите структуру полипептидной цепи, кодируемой данным участком ДНК, в норме и после выпадения нуклеотидов.

55.Объясните механизм образования кариотипа 2А+ХХХХХ у женщины. Укажите число хромосом в этом кариотипе и гаметах.

56.Участок гена, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок оснований: 5′ ААГЦААЦЦАТТАГТААТГ 3′. Какие изменения произойдут в белке, если во время репликации в шестом кодоне появилась вставка Т между вторым и третьим нуклеотидами?

57.В клетках фибробластах эмбриона человека следующий кариотип – 4А+ХХХУ. Каковы последствия такой мутации? Определите форму мутационной изменчивости?

58.Объяснить механизм возникновения кариотипа 2А+ХХХХ у женщины. Указать общее количество хромосом и количество хромосом в гаметах. Назовите вид мутации?

59.В клетках эмбриона человека установлен кариотип 4А+ХУ. Объясните механизм образования этого кариотипа. Определите общее количество хромосом в каждой клетке мужчины и в гаметах его родителей.

60. Определить вероятность рождения детей одновременно с обеими аномалиями в семье, где жена не страдает дефицитом глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа, но ее отец гемофилик и страдает дефицитом глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа и гемофилия рецессивные, сцепленные с Х-хромосомой признаки), а мать здорова. Муж имел такой же генотип, как и отец женщины. Расстояние между генами 12 морганид.