

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 ТТГААААЦГАЦТ. 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 BBDDXX 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 BBFFXX 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 BBCCDDXX 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 DDEEXX 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 CCEEXY 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 CCEEDDXX 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 RPKKXX 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 A и B . 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 X-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 X-хромосомой, а глухота – аутосомный признак.

20. *Гипертрихоз* наследуется как сцепленный с Y-хромосомой признак, который проявляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм *ихтиоза* наследуется как рецессивный, сцепленный с X-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 c равно 10 морганидам, аллели P и D сцеплены абсолютно.

23. Какие типы гамет и в каком соотношении образует особь с генотипом $AaBbCcDd$? Аллели A и B абсолютно сцеплены, расстояние между аллелями c и D равно 40 морганидам.

24. Какие типы гамет и в каком соотношении образует особь с генотипом $CcDdBb$, если расстояние между аллелями C и d равно 18 морганидам, аллель B расположен на другой хромосоме.

25. Аллели генов цветовой слепоты и ночной слепоты, наследуются через X -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 X -хромосомой. Расстояние между генами определено в 12,8 морганиды. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и 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 X -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 X -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 обоим

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 синдрома 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 *спленоомегалии* 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 родителей 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 X-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 близнецов язвенной болезнью желудка страдали 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 X-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 X-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 X-хромосомой признак?

49. Какие типы гамет и в каком соотношении образует особь с генотипом $CcDdBb$, если расстояние между аллелями C и d равно 18 морганидам, аллель B 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: ААААЦЦАААТАЦТТАТАЦАА. 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 $2A+XXXXX$ у женщины. Укажите число хромосом в этом кариотипе и гаметах.
- 56.Участок гена, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок оснований: $5' \text{ ААГЦААЦЦАТТАГТААТГ } 3'$. 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 – $4A+XXXXY$. Каковы последствия такой мутации? Определите форму мутационной изменчивости?
- 58.Объяснить механизм возникновения кариотипа $2A+XXXXX$ у женщины. Указать общее количество хромосом и количество хромосом в гаметах. Назовите вид мутации?
- 59.В клетках эмбриона человека установлен кариотип $4A+XY$. 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-фосфатдегидрогеназы, но ее отец гемофилик и страдает дефицитом глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы и гемофилия рецессивные, сцепленные с X-хромосомой признаки), а мать здорова. Муж имел такой же генотип, как и отец женщины. Расстояние между генами 12 морганид.