

Решение генетических задач

на генеалогический метод

уровень «Б» ЕГЭ по биологии

# **Теоретическая часть**

**Генеалогический метод**, или метод анализа родословных, является наиболее фундаментальным и универсальным методом изучения наследственности и изменчивости человека. Он заключается в изучении какого-либо нормального или чаще патологического признака в поколениях людей, которые находятся друг с другом в родственных отношениях.

Целью генеалогического анализа является установление генетических закономерностей. Он позволяет решить многие теоретические и прикладные задачи и, в частности, определить следующее:

- Имеет ли изучаемый признак или болезнь наследственный характер
- Тип наследования
- Пенетрантность
- Интенсивность мутационного процесса
- Группы сцепления генов
- Принадлежность гена определенной хромосоме
- Наличие взаимодействия генов
- Генотип пробанда
- Вероятность рождения у пробанда ребенка с изучаемым или альтернативным ему признаком


Технически генеалогический метод включает в себя два этапа:

- Сбор сведений о семье и составление родословной
- Анализ родословной

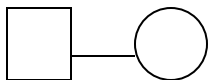
Сбор сведений начинается с пробанда.

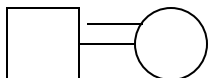
**Пробанд** – это лицо, родословную которого необходимо составить. Чаще всего пробандом является больной или носитель изучаемого признака. При составлении родословной сначала делают краткую запись о каждом члене родословной с точным указанием его родства по отношению к пробанду. Затем для наглядности готовят графическое изображение родословной. При этом пользуются стандартными символами. Все индивидуумы в родословной располагаются по поколениям, причем каждое поколение занимает в родословной отдельную строку. Поколения обозначаются римскими цифрами, которые ставятся сверху вниз слева от родословной. Братья и сестры располагаются в родословной в порядке рождения. В пределах одного поколения члены родословной обозначаются арабскими цифрами.

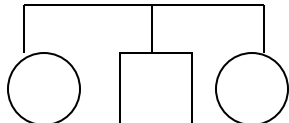
# Символы родословных:


 лицо мужского пола, не имеющее изучаемого признака(заболевания)


 лицо женского пола, не имеющее изучаемого признака (заболевания)

 брак

 родственный брак

 сибсы (родные братья и сестры)

 или  пробанд мужского пола

 или  пробанд женского пола

## Определение типа наследования признака.

- Графическое изображение родословной существенно облегчает последующий анализ. Для успешного определения типа наследования изучаемого признака или заболевания необходимо знать наиболее существенные особенности родословных, обусловленные расположением генов в хромосомах и особенностями взаимодействия между их аллелями.
- Так, если изучаемый признак является аутосомным, то в родословной он с одинаковой частотой встречается и среди мужчин, и среди женщин. Если же изучаемый признак обусловлен геном, расположенным в половой хромосоме, то в родословной он с разной частотой встречается среди мужчин и среди женщин.
- Если изучаемый признак является рецессивным и достаточно редко встречается среди людей, то и в родословной он встречается редко и не во всех поколениях, причем наиболее характерной особенностью является следующее: признак у детей может встречаться и в тех семьях, где оба родителя не являются его обладателями. Если же изучаемый признак является доминантным, то в родословной он встречается часто и во всех поколениях, причем если у детей признак имеется, то обязательно им будет обладать хотя бы один из родителей.
- Кроме того, для родословных с определенным типом наследования характерны специфические особенности. Так, если доминантный аллель, обуславливающий развитие болезни (признака), расположен в X-хромосоме, то у больного отца все дочери больны, а все сыновья здоровы. Если же признак сцеплен с Y-хромосомой, то им будут обладать только особи мужского пола, передавая его по мужской линии, от отца к сыну.

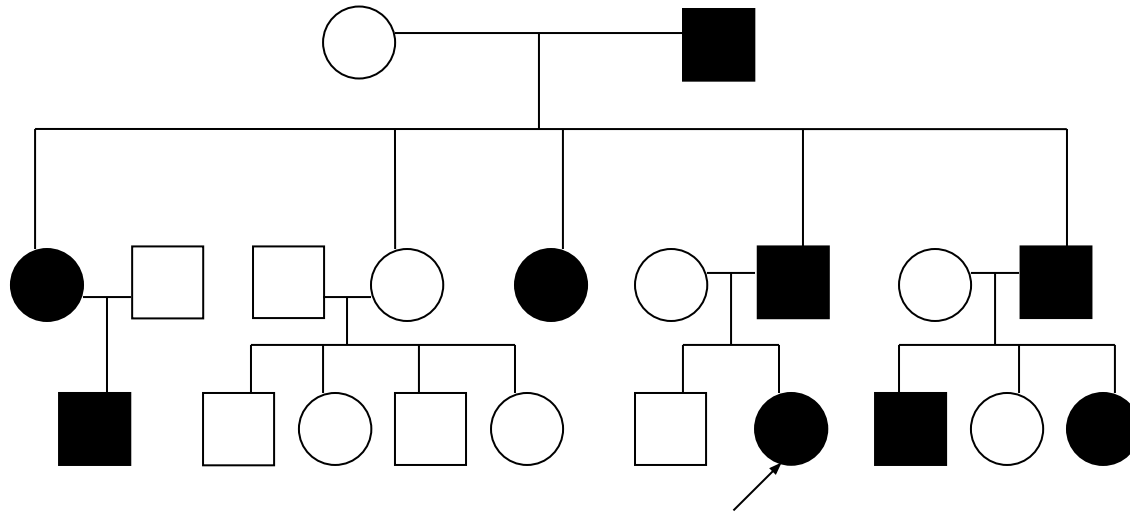
## **Различают следующие основные типы наследования признака (болезни):**

1. Аутосомно-рецессивное
2. Аутосомно-доминантное
3. Рецессивное, сцепленное с X-хромосомой
4. Доминантное, сцепленное с X-хромосомой
5. Сцепленное с Y-хромосомой (голандрическое)

- **По аутосомно-доминантному типу** наследуются заболевания: глаукома, ахондроплазия, полидактилия (лишние пальцы), брахидактилия (короткопалость), арахнодактилия (синдром Морфана).
- **По аутосомно-рецессивному типу** наследуются: альбинизм, фенилкетонурия, аллергия, шизофрения.
- **X-сцепленные доминантные признаки:** гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета).
- **X-сцепленные рецессивные признаки:** гемофилия, дальтонизм, отсутствие потовых желез.
- **У-сцепленные признаки:** гипертрихоз (оволосение края ушной раковины), синдактилия (сращение пальцев рук).

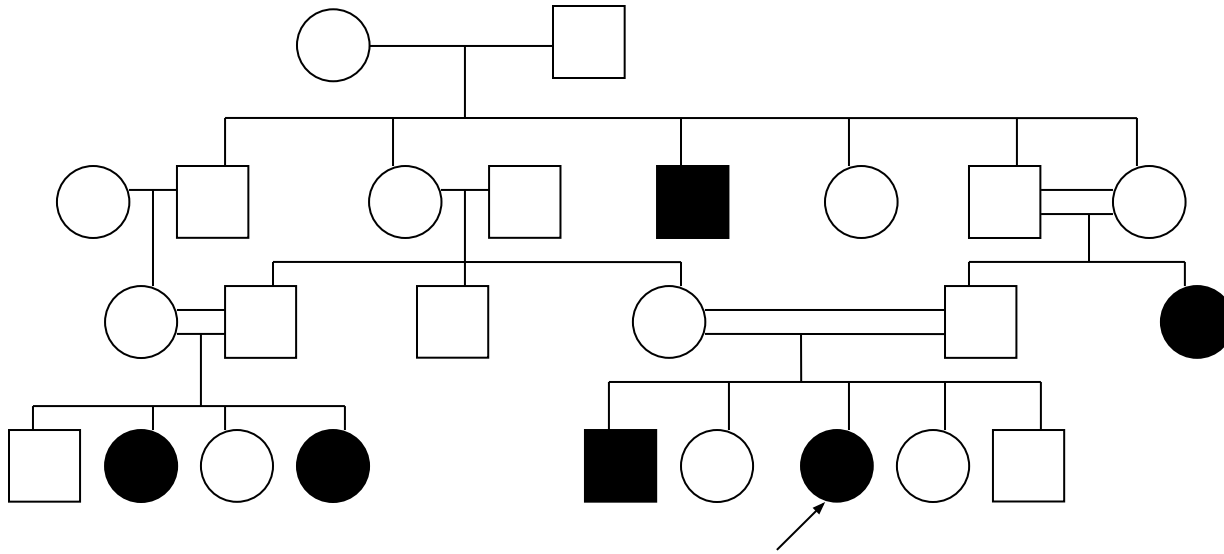


# Аутосомно-доминантное наследование. Генотип пробанда – Аа.



- Для аутосомно-доминантного наследования характерно следующее:**
- Заболевание встречается часто и во всех поколениях
  - У больных родителей рождаются преимущественно больные дети
  - Больной ребенок появляется в семье, где хотя бы один из родителей болен
  - Заболевание встречается с одинаковой частотой и среди мужчин, и среди женщин

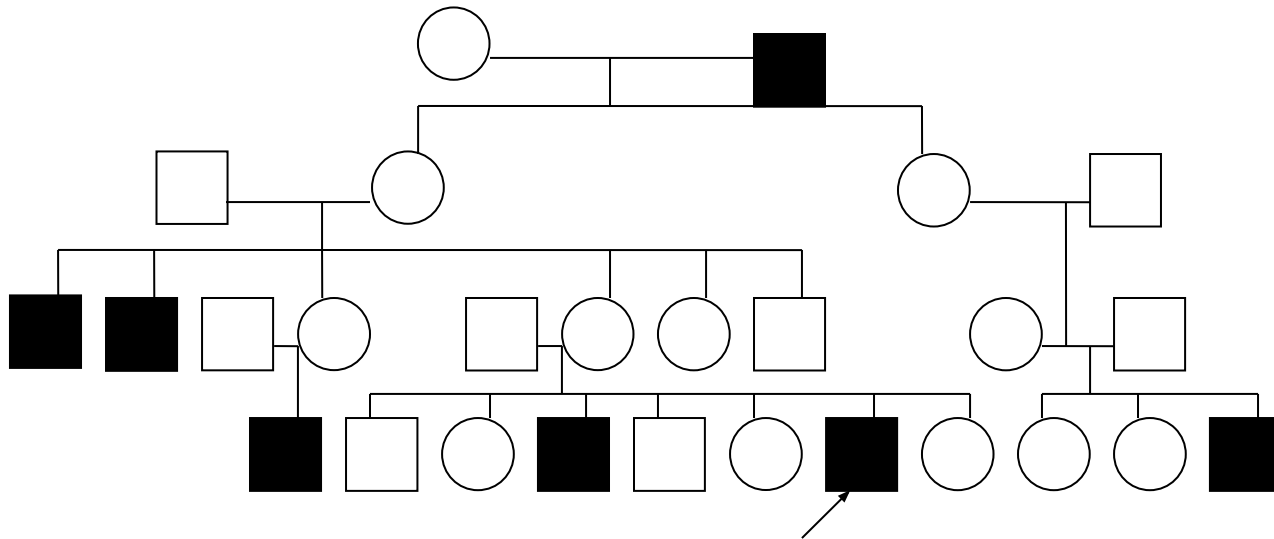
# Аутосомно-рецессивное наследование. Генотип пробанда - аа



- Для аутосомно-рецессивного наследования характерно следующее:**
- Заболевание встречается редко, не во всех поколениях
  - У больных родителей всегда рождаются только больные дети
  - Больные дети встречаются и в тех семьях, где оба родителя здоровы
  - Заболевание встречается с одинаковой частотой и среди мужчин, и среди женщин



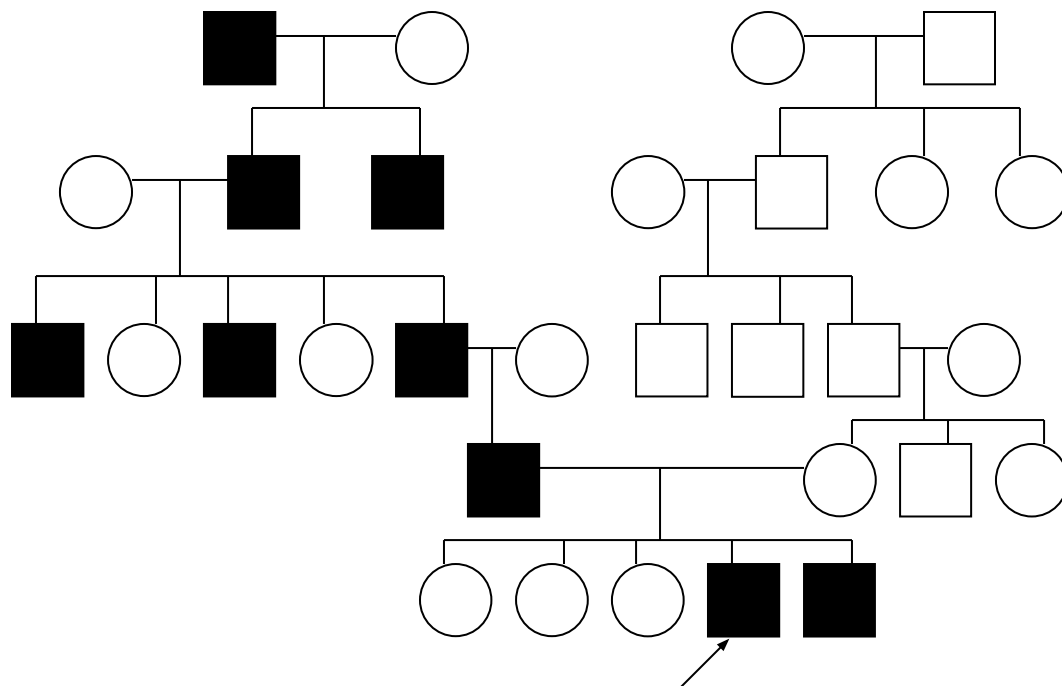
Рецессивное сцепленное с X-хромосомой наследование. Генотип пробанда –  $X_a Y$ .



**Для рецессивного, сцепленного с X-хромосомой наследования характерно следующее:**

- Заболевание встречается редко, не во всех поколениях
- Заболевание встречается преимущественно у мужчин, причем их отцы обычно здоровы, а деды по материнской линии больны
- Женщины болеют редко и только тогда, когда их отец болен

# Сцепленное с Y-хромосомой наследование. Генотип пробанда – X Yа.



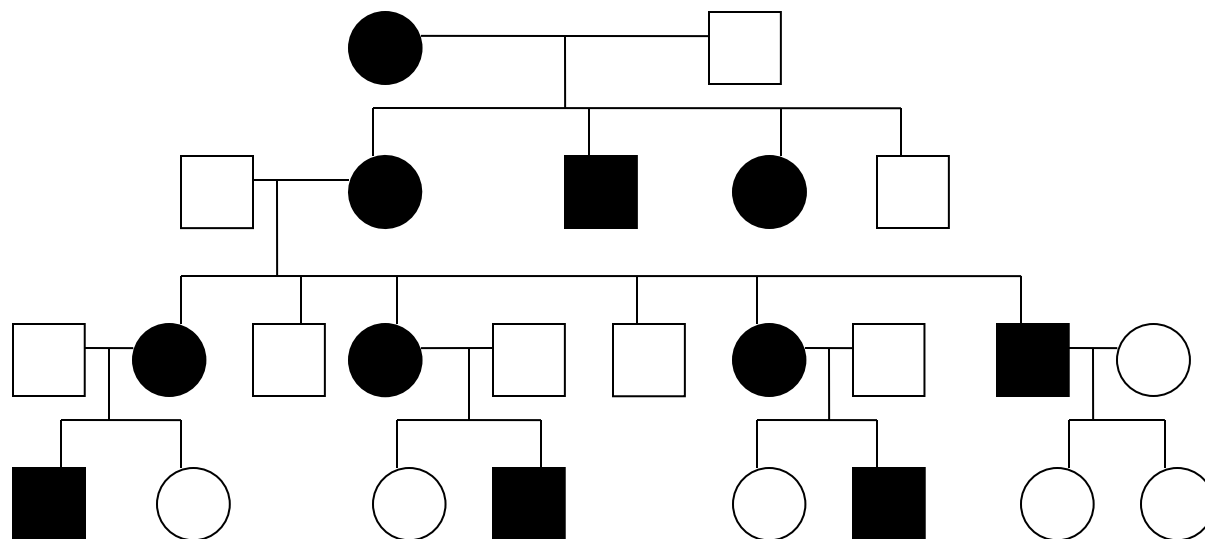
**Для сцепленного с Y-хромосомой наследования характерно следующее:**

- Заболевание встречается часто и во всех поколениях
- Оно встречается только у мужчин, которые передают признак только своим сыновьям

**Для определения типа наследования признака (заболевания) можно рекомендовать следующую последовательность действий:**

- Определить, в аутосоме или в половой хромосоме находится ген, обуславливающий формирование изучаемого признака.
- Определить, доминантным или рецессивным является изучаемый признак.
- Проведя более тщательный анализ, определить тип наследования признака, учитывая наличие наиболее характерных для него особенностей родословных

В качестве примера приведем последовательность рассуждений при определении типа наследования патологического признака в следующей родословной:



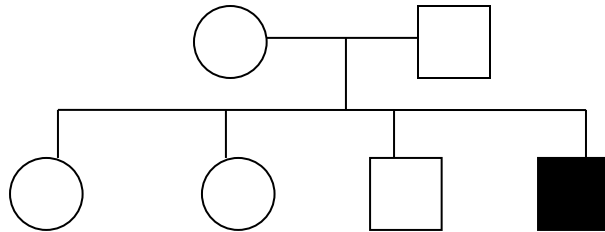
Видно, что заболевание встречается примерно с равной частотой и среди мужчин, и среди женщин. Поэтому можно сделать следующий предварительный вывод: ген, отвечающий за изучаемый признак, находится в аутосоме. Заболевание встречается часто, в каждом поколении, больной ребенок рождается в семье, где обязательно хотя бы один из родителей болен. Поэтому можно сделать еще один предварительный вывод: изучаемый признак является доминантным. Таким образом, по основным особенностям наследования патологического признака в этой родословной можно отнести к аутосомно-доминантному типу. Кроме того, эта родословная не обладает особенностями, характерными для других типов наследования. Однако окончательный вывод можно сделать, только определив генотипы всех членов родословной и убедившись в том, что только при аутосомно-доминантном типе наследования возможны такая передача патологического гена членам родословной и такая закономерность формирования у них патологического признака, который отражаются в анализируемой родословной.



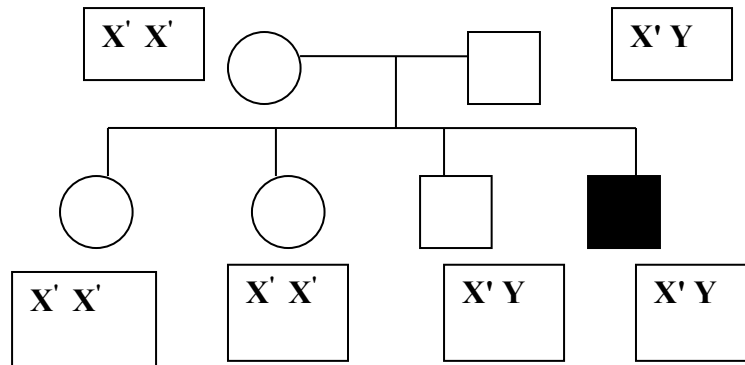
## Определение генотипа пробанда.

При определении генотипа пробанда необходимо знать основные закономерности наследования генов и хромосом и помнить, что ребенок может иметь в своем генотипе только те гены, которые были у его родителей и которые он в ходе оплодотворения получил от них в составе гамет.

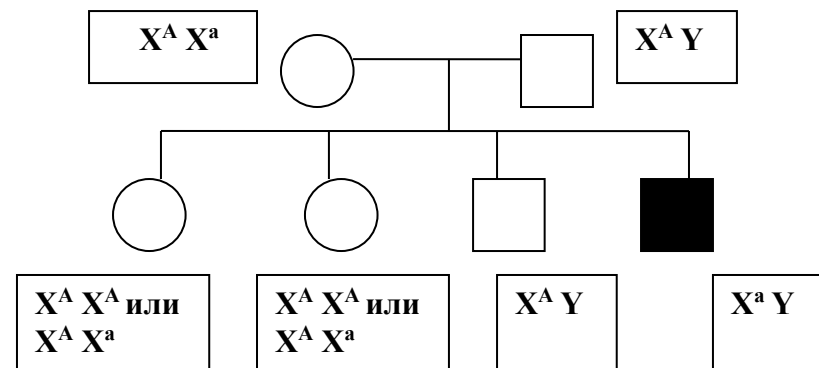
В качестве примера рассмотрим последовательность рассуждений при определении генотипов членов родословной с рецессивным, сцепленным с X-хромосомой типом наследования, небольшой участок которой имеет следующий вид:



Для обозначения изучаемого гена возьмем одну букву алфавита: например, букву «А». Поскольку признак сцеплен с X-хромосомой, то напишем генотипы всех членов родословной с учетом имеющихся у них половых X- и Y-хромосом, обозначив точкой (.) расположенный в X-хромосоме неизвестный пока аллель гена «А» (А или а). После этого участок родословной приобретает следующий вид:



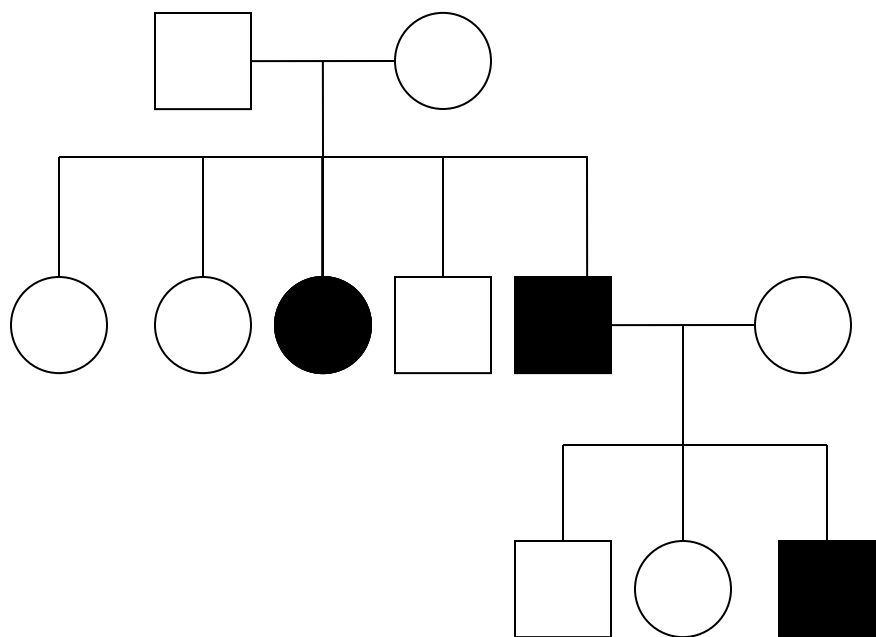
Болезнь – это рецессивный признак, поэтому больной сын имеет в своем генотипе только рецессивный аллель **a**, и его генотип - **Xa Y**. Поставим в генотипе больного сына на месте точки букву **a**. Отсутствие болезни – это доминантный признак, поэтому все здоровые женщины и здоровые мужчины имеют в своем генотипе хотя бы один доминантный аллель **A**. Таким образом, здоровые отец и сын имеют генотип **XA Y**. Поставим в генотипах здоровых мужчин и женщин вместо одной из точек букву **A**. Здоровая мать имеет в своем генотипе рецессивный аллель **a**, так как только она могла передать вместе с X-хромосомой этот аллель своему больному сыну, имеющему генотип **Xa Y**. Поэтому генотип матери – **XA Xa**. Поставим в генотипе здоровой матери вместо второй точки букву **a**. Здоровые дочери могут иметь генотип или **XA XA**, или **XA Xa**, так как от гетерозиготной здоровой матери каждая из них может получить или аллель **A**, или аллель **a**. Запишем рядом с родословной эти возможные генотипы здоровых дочерей. В результате нашего анализа родословная приобретает следующий вид:



# Практическая часть

## Решение заданий С6

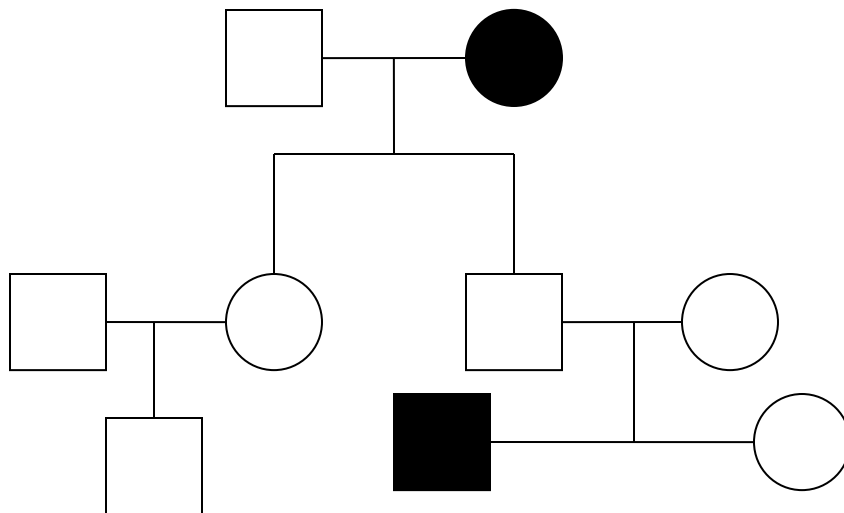
По изображенной на рисунке родословной установите характер проявления признака, выделенного черным цветом. Определите генотип родителей и потомства.



## Ответ:

- При знак рецессивный (a), не сцеплен с X-хромосомой, генотип родителей: мать – Aa, отец – Aa.
- Генотипы детей в первом поколении: дочь – Aa или AA; дочь – Aa или AA; дочь – aa; сын – Aa или AA; сын – aa.
- Генотипы детей во втором поколении: сын – Aa, дочь – Aa, сын – aa.

По изображенной на рисунке родословной установите характер проявления признака, обозначенного черным цветом. Определите генотип родителей и детей в первом поколении.

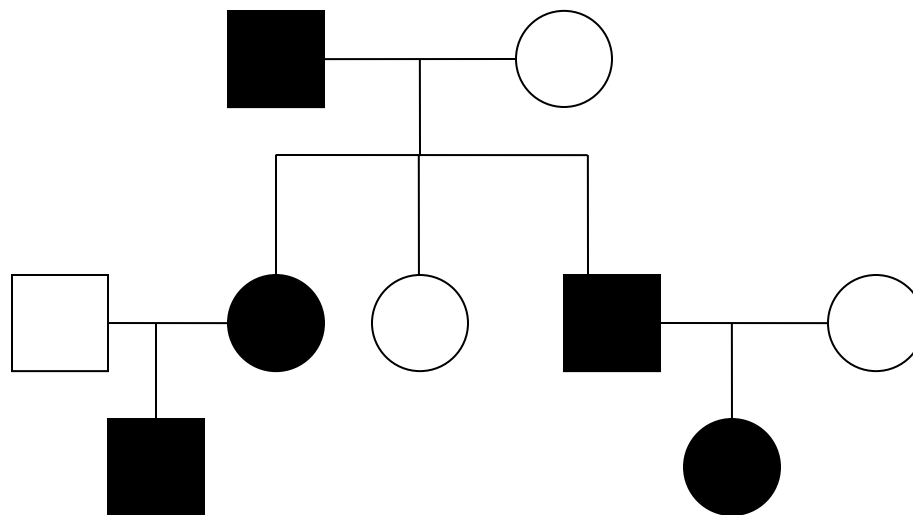


Ответ:

- 1) Признак рецессивный аутосомный
- 2) Генотипы родителей: мать –  $aa$ , отец –  $AA$  или  $Aa$ ;
- 3) Генотипы детей: сын и дочь гетерозиготны –  $Aa$ .



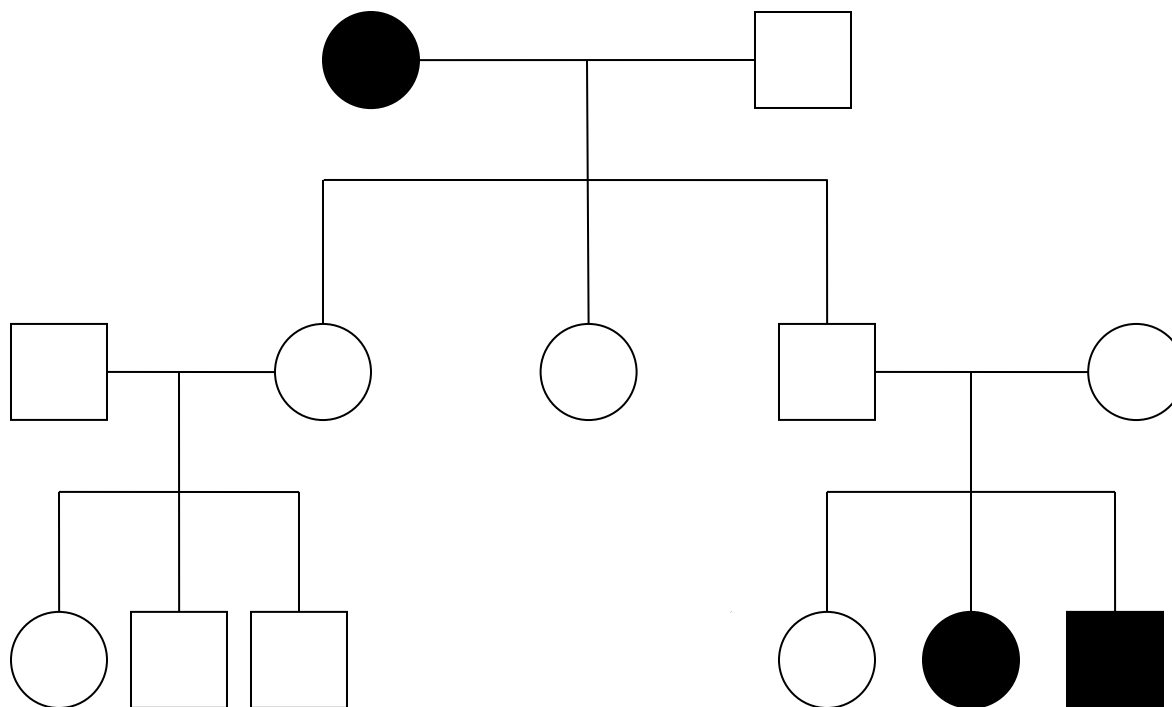
По родословной, представленной на рисунке, установите характер наследования признака, выделенного черным цветом, генотипы детей в первом и втором поколениях.



Ответ:

- 1) Признак доминантный, не сцеплен с полом.
- 2) Генотипы детей первого поколения: дочь –  $Aa$ , дочь –  $aa$ , сын –  $Aa$ .
- 3) Генотипы детей второго поколения: дочь –  $Aa$ , сын –  $Aa$ .

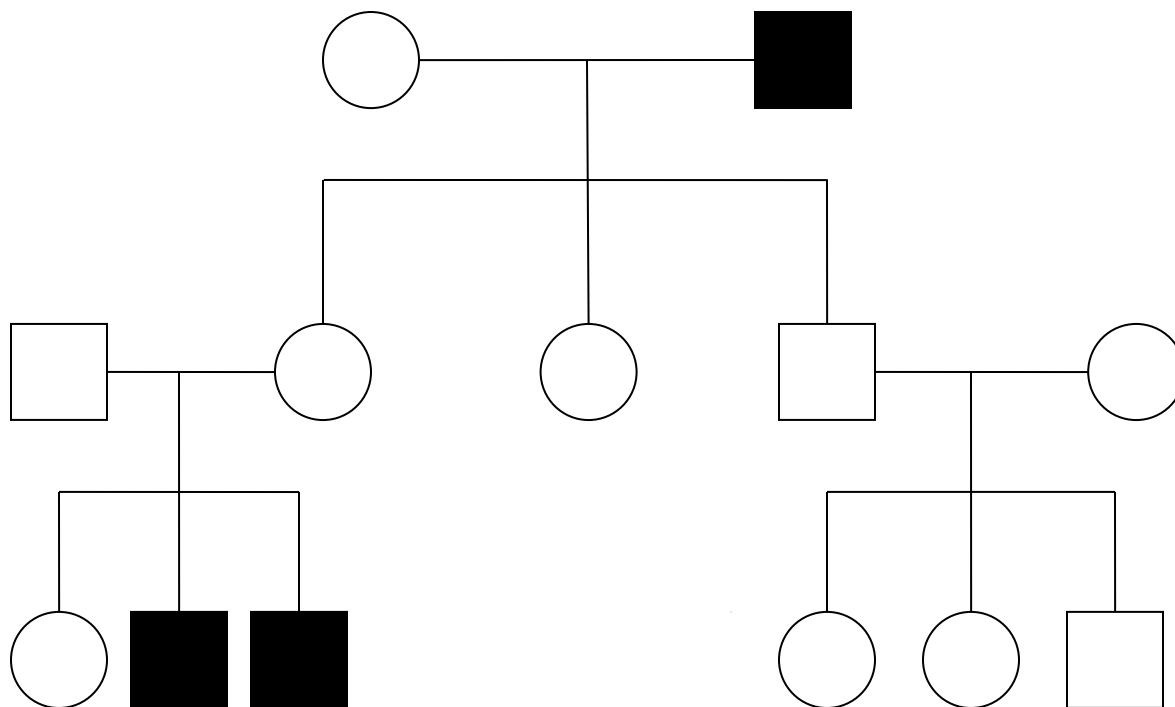
По родословной, представленной на рисунке, установите характер наследования признака, выделенного черным цветом, генотипы детей в первом и втором поколениях.



Ответ:

- 1) Признак не сцеплен с полом и является рецессивным, мать  $aa$ , отец  $AA$ .
- 2) Генотипы детей первого поколения:  $Aa$
- 3) Генотипы детей второго поколения: в одном случае ген не проявляется, так как второй родитель имеет генотип  $AA$ , в другом случае мать также является носителем гена  $a$ , ее генотип  $Aa$ , и следовательно, в потомстве появляются гомозиготы по рецессивному гену  $a$ .

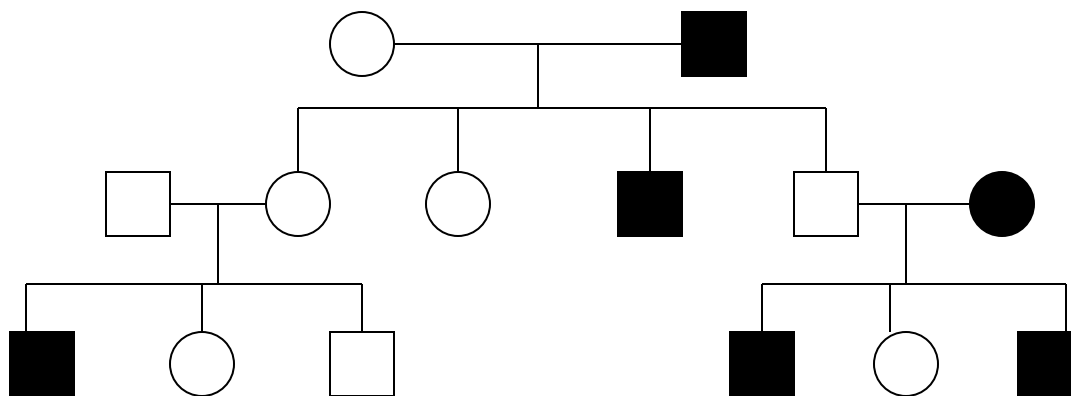
По родословной, представленной на рисунке, установите характер наследования признака, выделенного черным цветом, генотипы детей в первом и втором поколениях.



Ответ:

- 1) Признак сцеплен с полом, локализован в X-хромосоме и является рецессивным ( $X_a$ ), мать  $X_A X_A$ , отец  $X_a Y$ .
- 2) Генотипы детей первого поколения: дочери  $X_A X_a$ , сын  $X_A Y$ .
- 3) Генотипы детей второго поколения: дочери  $X_A X_A$  и  $X_A X_a$ , здоровый сын  $X_A Y$ , больные сыновья –  $X_a Y$ .

По родословной, представленной на рисунке, установите характер наследования признака, выделенного черным цветом, генотипы детей в первом и втором поколениях.

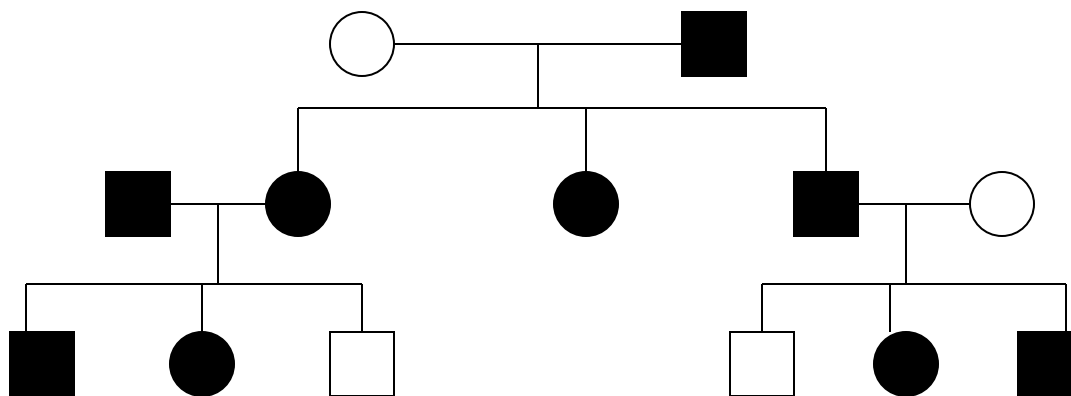


Ответ:

- 1) Признак сцеплен с полом, локализован в X-хромосоме и является рецессивным ( $X_a$ ), мать  $X_A X_a$ , отец  $X_a Y$ .
- 2) Генотипы детей первого поколения: дочери  $X_A X_a$ , сыновья  $X_a Y$ ,  $X_A Y$ .
- 3) Генотипы детей второго поколения: дочь  $X_A X_a$ , сыновья –  $X_a Y$ .



По родословной, представленной на рисунке, установите характер наследования признака, выделенного черным цветом, генотипы детей в первом и втором поколениях.



Ответ:

- 1) Признак доминантный, аутосомный.
- 2) Генотипы детей в первом поколении:  $Aa$ .
- 3) Генотипы детей во втором поколении:  $aa$  – сын, дочь и другой сын –  $Aa$ .