

В. Н. ГОРБУНОВА

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Рекомендовано

*ГБОУ ВПО «Первый Московский государственный
медицинский университет имени И. М. Сеченова»
в качестве учебника для студентов учреждений
среднего профессионального образования,
обучающихся по специальностям «Лечебное дело»,
«Акушерское дело», «Сестринское дело» и «Фармация»,
по дисциплине «Генетика человека с основами
медицинской генетики»*

*Регистрационный номер рецензии 264
от 20 июня 2012 г. ФГАУ «ФИРО»
Министерства образования и науки РФ*



Москва
Издательский центр «Академия»
2012

УДК 575(075.32)
ББК 28.704:52.5я723
Г676

Рецензент —
заместитель директора по научно-методической работе
ГОУ СПО «Медицинский колледж № 2» Департамента
здравоохранения города Москвы, преподаватель
высшей квалификационной категории *М. М. Волкова*

Горбунова В. Н.

Г676 Генетика человека с основами медицинской генетики : учеб.
для студ. учреждений сред. проф. учеб. заведений / В. Н. Гор-
бунова. — М. : Издательский центр «Академия», 2012. —
240 с.

ISBN 978-5-7695-8833-4

Изложены основы общей генетики. Показано, как менялись генетиче-
ские знания от Менделя до современных представлений о природе наслед-
ственности и структуре генома разных организмов, в том числе человека.
Описаны наследственные болезни человека, их диагностика и профилак-
тика. Подробно обсуждаются вопросы медико-генетического консультирова-
ния и дородовой диагностики наследственных и врожденных заболеваний.

Учебник может быть использован при изучении общепрофессиональ-
ной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»
в соответствии с ФГОС СПО для специальностей «Лечебное дело», «Аку-
шерское дело», «Сестринское дело», «Фармация».

Для студентов учреждений среднего профессионального образования.

УДК 575(075.32)
ББК 28.704:52.5я723

*Оригинал-макет данного издания является собственностью
Издательского центра «Академия», и его воспроизведение любым способом
без согласия правообладателя запрещается*

ISBN 978-5-7695-8833-4

© Горбунова В. Н., 2012
© Образовательно-издательский центр «Академия», 2012
© Оформление. Издательский центр «Академия», 2012

Фундаментальными свойствами живой природы, отличающими ее от неживой материи, являются способность к размножению, наследственность и изменчивость. Наследственность, обеспечивающая преемственность между поколениями, заключается в том, что особи любого вида рожают только себе подобных и их потомки в среднем более похожи на своих родственников, чем на других представителей того же вида. При этом каждый вид характеризуется определенным уровнем изменчивости, и даже братья и сестры никогда не являются точными копиями друг друга и своих родителей.

Генетика — это наука о наследственности и изменчивости. Как любая другая биологическая наука, она состоит из общих и частных разделов.

Общие разделы посвящены изучению материальных основ наследственности и изменчивости. Среди них ведущее положение занимают такие направления, как изучение типов наследования признаков, цитогенетика, генетика развития и генетика популяций, биохимическая и молекулярная генетика.

Основным методом изучения наследования признаков у экспериментальных объектов является *гибридологический анализ* — система скрещиваний, позволяющая получать и анализировать гибриды. *Цитогенетика* занимается изучением структуры и морфологии отдельных хромосом и их наборов в клетках, а также построением цитогенетических карт, т. е. определяет расположение генов и других элементов генома в хромосомах. Предметом *генетики развития* является генетический контроль эмбриогенеза, начиная с проэмбриональных стадий созревания половых клеток до завершения дифференцировки разных тканей и органов. *Генетика популяций* занимается изучением частот мутаций и генотипов в популяциях, а также географических, демографических и иных факторов, влияющих на их динамику. *Биохимическая генетика* исследует связи между разными генами и органическими соединениями, присутствующими в живых организмах. Целью *молекулярной генетики* является исследование материальной природы генов или вещества наследственно-

сти, т. е. молекул ДНК, а также всех тех процессов, которые происходят с нуклеиновыми кислотами в клетках.

В частных разделах генетики исследуются особенности проявления общих закономерностей у разных видов организмов. Среди них ведущее положение занимает *генетика человека*, которая включает такие же разделы, как и общая генетика. В отличие от экспериментальной генетики основным методом изучения наследования признаков у человека является *генеалогический анализ*, или анализ родословных.

Развитие цитогенетики человека привело к созданию подробных цитогенетических карт, не уступающих по степени детализации цитогенетическим картам наиболее хорошо изученных экспериментальных объектов. В последние десятилетия произошел огромный прогресс в понимании биохимических и молекулярных превращений, участвующих в контроле дифференцировки и эмбрионального развития человека. Бурными темпами развивается и генетика популяций. Изучение генетических особенностей разных народов позволяет реконструировать их историю, определять характер миграции и степень родства между ними, т. е. строить этногенетические карты. Однако самым крупным достижением генетики человека, его биохимических и молекулярных разделов является расшифровка генома — определение первичной нуклеотидной последовательности ДНК человека с идентификацией всех генов и определением аминокислотной последовательности кодируемых этими генами белков.

Предметом *медицинской генетики* являются те направления генетики человека, которые изучают роль генетических факторов в этиологии и патогенезе заболеваний. Основной целью этих исследований является обеспечение здоровья не только настоящего, но и будущих поколений. Раздел медицинской генетики, используемый в клинической практике, называется *клинической генетикой*. Однако четкой границы между этими двумя направлениями не существует, и многие положения медицинской генетики, которые по началу рассматривались как чисто теоретические, через какое-то время находят применение в клинике. Интенсивно развивается *фармакогенетика*, т. е. изучение влияния генотипических особенностей пациентов на метаболизм лекарственных препаратов.

С генетических позиций все болезни человека можно разделить на три класса: собственно наследственные болезни, куда входят хромосомные и генные заболевания, болезни с наследственной предрасположенностью, которые называют полигенными, комплексными или, чаще, многофакторными, и приобретенные, основной этио-

логический механизм которых связан с определенными неблагоприятными внешними воздействиями.

Хромосомными являются болезни, вызванные нарушением числа хромосом либо их структуры. *Генные болезни* обусловлены присутствием мутаций в генах. *Моногенными* называются болезни, обусловленные присутствием мутаций в одном гене. В этиологии *многофакторных заболеваний* наряду с действием неблагоприятных внешних факторов существенно влияние не одного, а многих генов. Количество этих генов, формирующих наследственную предрасположенность, иногда исчисляется десятками или даже сотнями. К многофакторным заболеваниям относятся большинство наиболее распространенных болезней человека, таких как гипертония, атеросклероз, ишемическая болезнь сердца, бронхиальная астма, сахарный диабет, онкологические, аутоиммунные заболевания и др.

Травмы и инфекции относятся к классу *приобретенных заболеваний*. Однако в последнем случае часто не удается полностью исключить влияния генетических факторов, определяющих дифференциальную чувствительность разных индивидуумов к действию инфекционных агентов. В этих случаях инфекционные заболевания рассматриваются как многофакторные.

В задачи медицинской генетики входят:

- диагностика наследственных заболеваний;
- анализ их распространенности в разных популяциях и этнических группах;
- медико-генетическое консультирование семей больных;
- предотвращение рождения больных детей с тяжелыми инвалидизирующими наследственными заболеваниями на базе пренатальной (дородовой) диагностики;
- изучение молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза наследственных заболеваний;
- выявление генетических факторов риска многофакторных заболеваний.

В настоящее время интенсивно изучают ассоциации разных генов человека с моногенными и многофакторными заболеваниями. Эти исследования являются основой для планомерной разработки совместно со специалистами разных медицинских профилей новых патогенетических и этиологических методов лечения наследственных заболеваний, а также предупреждения развития тех заболеваний, к которым у человека имеется генетическая склонность.

В последние десятилетия медицинская генетика развивается столь стремительно, что существующая учебная литература не отражает

основных достижений этой науки, и преподаватели медицинских колледжей и вузов не имеют возможности использовать новую информацию в учебном процессе. В этом учебнике мы попытались изложить основные положения современной генетики человека и дать представление об их применении в практической медицине.

Книга состоит из трех разделов. В разделе I излагаются основные положения современной генетики, начиная с законов Менделя до цитологических и молекулярных основ наследственности и изменчивости. Раздел II посвящен генетике человека. Рассмотрены типы наследования признаков, полиморфизм популяций, генетические основы развития, структура генома и эпигенома человека. В заключительном разделе изложены методы медицинской генетики, представлена общая характеристика врожденных и наследственных болезней. Отдельная глава посвящена генетическим основам канцерогенеза. Заканчивается учебник обсуждением вопросов профилактики и лечения наследственных заболеваний. В конце каждой главы приведены список использованных генетических терминов в алфавитном порядке и вопросы по соответствующим темам, ответы на которые, на наш взгляд, будут способствовать лучшему пониманию и усвоению материала.

СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ

Генетика

Биохимическая генетика — раздел генетики, занимающийся изучением связей между генами и органическими соединениями, присутствующими в живых организмах.

Генетика — наука о наследственности и изменчивости.

Генетика популяций — раздел генетики, занимающийся изучением частот мутаций и генотипов в различных популяциях, а также факторов, влияющих на их динамику.

Генетика развития — раздел генетики, занимающийся изучением генетического контроля эмбриогенеза.

Генетика человека — частный раздел генетики, занимающийся изучением особенностей проявления у человека общих закономерностей наследования и изменчивости.

Гибридологический анализ — система скрещиваний экспериментальных организмов, позволяющая получать и анализировать различные комбинации генотипов.

Клиническая генетика — раздел медицинской генетики, используемый в клинической практике.

Медицинская генетика — раздел генетики, занимающийся изучением генетической природы различных заболеваний человека.

Молекулярная генетика — раздел генетики, занимающийся изучением молекулярной структуры и функций информационных макромолекул — ДНК и РНК.

Фармакогенетика — раздел генетики, занимающийся изучением влияния наследственной конституции на метаболизм лекарственных препаратов.

Цитогенетика — раздел генетики, занимающийся изучением структуры и функций хромосом и их аномалий.

Болезни человека

Генные болезни — заболевания, обусловленные присутствием мутаций в генах.

Многофакторные, или комплексные, болезни — заболевания с наследственной предрасположенностью, в этиологии которых наряду с действием неблагоприятных внешних факторов существенное влияние оказывают состояния не одного, а многих генов.

Моногенные болезни — заболевания, обусловленные присутствием мутаций в одном гене.

Наследственные болезни — хромосомные и генные заболевания.

Полигенные болезни — заболевания, обусловленные присутствием мутаций в нескольких генах.

Приобретенные болезни — заболевания, основной этиологический механизм которых связан с неблагоприятными внешними воздействиями.

Хромосомные болезни — заболевания, обусловленные нарушением числа, либо структуры хромосом.

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Что такое наследственность и изменчивость?
2. На каких уровнях организации жизни можно проводить генетические исследования? Перечислите разделы генетики, в которых исследования проводятся на уровне: популяции; семьи; организма; клетки; отдельных молекул.
3. Каковы различия между генетикой человека, медицинской и клинической генетикой?
4. Чем отличаются гибридологический и генеалогический анализ? Почему гибридологический анализ не используется в генетике человека?

5. Каковы различия между генными, моногенными и полигенными болезнями?
6. Каковы различия между приобретенными и многофакторными заболеваниями? Приведите примеры.
7. Чем наследственные заболевания отличаются от многофакторных?
8. Каких заболеваний больше — приобретенных, наследственных или многофакторных?
9. К какому классу относятся хронические заболевания пожилого и старческого возраста?
10. Являются ли инфекционные заболевания приобретенными или многофакторными?

МАТЕРИАЛЬНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

I

РАЗДЕЛ

- Глава 1. Классическая, или формальная, генетика
- Глава 2. Цитологические основы наследственности
- Глава 3. Молекулярные основы наследственности
- Глава 4. Мутации и межallelные взаимодействия

КЛАССИЧЕСКАЯ, ИЛИ ФОРМАЛЬНАЯ, ГЕНЕТИКА

Основополагающие законы наследования открыл во второй половине XIX в. Грегор Мендель. Он описал их в знаменитой работе «Опыты над растительными гибридами», вышедшей в 1865 г.

1.1. ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ

Г. Мендель скрещивал сорта гороха, различающиеся по одной паре альтернативных признаков, касающихся, главным образом, окраски и формы семян и цветков. Предварительно в течение двух лет он изучал эти сорта и отобрал для своих экспериментов те из них, в которых исследуемые признаки передавались из поколения в поколение неизменными.

На следующем этапе Г. Мендель скрещивал растения отобранных сортов и на протяжении двух последующих поколений проводил количественный учет отдельно по каждому из исследуемых признаков. Оказалось, что при этих условиях все гибриды первого поколения по каждому из признаков были похожи на одного из родителей. Тот признак, который проявлялся у гибридов первого поколения, Г. Мендель называл *доминантным*, а не проявляющийся признак — *рецессивным*. Эти наблюдения явились основой для формулировки первого закона Менделя — *закона доминирования, или единообразия гибридов первого поколения*.

Во втором поколении при самоопылении гибридов появлялись растения как с доминантным, так и с рецессивным признаком в среднем в соотношении 3 : 1. Это второй закон Менделя — *закон расщепления признаков*. Конечно, этот закон реализуется только на больших выборках. Если мы ограничимся анализом потомства от скрещивания всего лишь двух гибридных растений, то соотношения по признакам не обязательно будут соответствовать расщеплению 3 : 1. Но чем больше будет исследованная выборка потомков, тем точнее реальное распределение по признакам будет приближаться к своему гипотетическому значению. Так, для обнаружения закономерно-

сти расщепления 3 : 1 Г. Менделю пришлось во втором поколении подсчитывать более 10 000 растений отдельно для каждой пары признаков.

Наблюдаемые закономерности позволили ученому высказать гипотезу о существовании двух дискретных наследственных факторов, ответственных за проявление одного признака. Один из этих факторов — доминантный — он обозначил заглавной буквой *A*, а второй — рецессивный — *a*. Следующее предположение заключалось в том, что только один из этих факторов попадает в зародышевые клетки или гаметы. Это третий закон Менделя — *гипотеза чистоты гамет*.

Таким образом, исходные сорта гороха несут два одинаковых наследственных фактора, ответственных за изучаемый признак: в одном сорте это *AA*, а в другом — *aa*. Гибриды первого поколения несут два разных наследственных фактора — *Aa*, а в гаметах может присутствовать только один из факторов: либо *A*, либо *a*. Гаметы как с доминантным, так и рецессивным факторами в равной степени участвуют в оплодотворении. В результате образуются растения трех типов: *AA*, *Aa* и *aa* в соотношении 1 : 2 : 1. При неполном доминировании такие же соотношения будут наблюдаться и по признакам. Однако при полном доминировании рецессивный наследственный фактор не проявляется в присутствии доминантного, растения *AA* и *Aa* внешне будут идентичны друг другу, и по признаку будет наблюдаться расщепление 3 : 1.

При описании схемы скрещивания в генетике используются следующие обозначения: родители — P (от лат. parentes — родитель), особи женского пола — ♀ (зеркало Венеры), мужского — ♂ (щит и копы Марса), скрещивание — × (знак умножения), потомство от скрещивания — F (от лат. filialis — сыновний) с цифровым индексом: F₁ — первое поколение, F₂ — второе и т.д. Черточка, стоящая справа от доминантного фактора (*A*_), означает то, что на этом месте может стоять как доминантный, так и рецессивный фактор. Запишем в этих обозначениях использованную Г. Менделем схему скрещиваний, которая получила название *моногибридного скрещивания* (рис. 1.1).

В некоторых случаях проводят *возвратные скрещивания* между гибридами первого поколения и одной из родительских форм (*Aa* × *AA* или *Aa* × *aa*). В последнем случае такое возвратное скрещивание называют *анализирующим*.

В дальнейшем для упрощения расчета сочетаний разных типов гамет Р. Пеннет предложил форму записи в виде таблицы, в первой строке и первом столбце которой записываются типы женских и

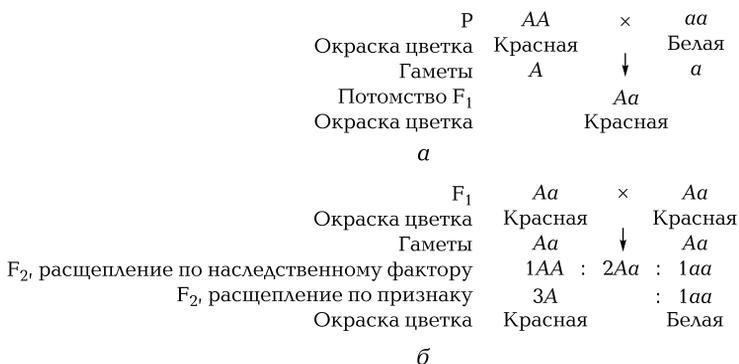


Рис. 1.1. Моногибридное скрещивание:
a — закон доминирования; *б* — закон расщепления

мужских гамет, а на их пересечении — типы образующихся потомков: *решетка Пеннета* (табл. 1.1).

При изучении наследования одновременно по двум признакам (*дигибридное скрещивание*) оказалось, что каждый из них ведет себя независимо друг от друга. Это приводит к тому, что во втором поколении появляются четыре группы растений в соотношении 9 : 3 : 3 : 1 соответственно.

В первой — самой многочисленной — группе растения имеют одновременно оба доминантных признака, в двух других — только один из доминантных и меньше всего будет растений, не имеющих доминантных признаков.

Разберем сложившуюся ситуацию более подробно. С этой целью обозначим доминантный и рецессивный наследственный фактор, ответственный за первый признак (например, желтую или зеленую окраску семян), — *A* и *a*, а за второй признак (гладкую или морщинистую форму семян) — *B* и *b* соответственно.

В этих обозначениях исходные родительские сорта будут иметь наследственные факторы *AABB* и *aabb*, а схема дигибридного скрещивания будет выглядеть так, как показано на рис. 1.2.

Таблица 1.1. Решетка Пеннета для моногибридного скрещивания		
Гаметы ♀/♂	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

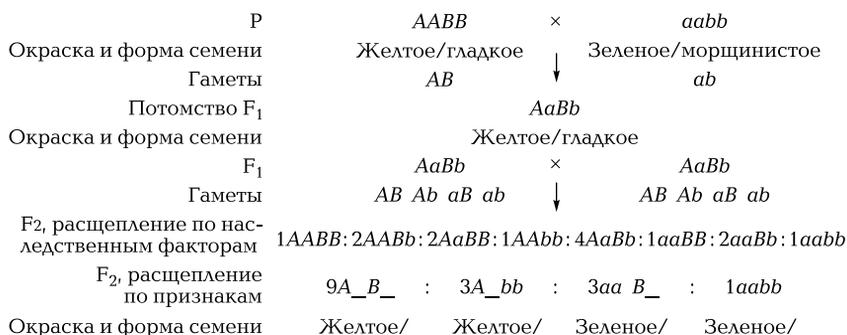


Рис. 1.2. Независимое комбинирование признаков при дигибридном скрещивании

Независимое наследование признаков в соотношении 9 : 3 : 3 : 1 или $(3 : 1)^2$ вытекает из анализа расщепления по каждой паре признаков отдельно (таким образом, 12A — желтый : 4aa зеленый; 12B — гладкий : 4bb морщинистый) или, сокращая на общий множитель, получаем 3 : 1.

Решетка Пеннета для дигибридного скрещивания приведена в табл. 1.2.

При тригибридном скрещивании количество комбинаций независимых друг от друга признаков в F₂ увеличивается до восьми, поэтому соотношения становятся еще более сложными (27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1). На основании своих наблюдений Г. Мендель сформулировал закон независимого комбинирования признаков. Однако этот закон оказался справедлив далеко не для всех признаков. Он соблюдается только в том случае, если наследственные факторы, ответственные за формирование каждого из этих признаков, находятся в разных хромосомах.

Гаметы ♀/♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

1.2. ТЕРМИНОЛОГИЯ КЛАССИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ

К сожалению, современники не заметили работы Грегора Менделя, и его законы были независимо вновь открыты в самом начале XX в. тремя исследователями: Г. де Фризом, К. Корренсом и Э. Чермаком.

В 1909 г. основатель учения о чистых линиях В. Иогансен предложил назвать постулированные Менделем наследственные факторы *генами*. Варианты наследственных факторов или альтернативные состояния генов (A — доминантный, a — рецессивный) получили названия *аллелей*.

Совокупность аллелей различных генов называется *генотипом*, а совокупность признаков организма — *фенотипом*. Генотип может быть *гомозиготным* при наличии двух одинаковых аллелей (AA или aa) или *гетерозиготным*, если аллели разные (Aa).

Аллели, или состояния генов, влияют на характер развития признаков, что и служит основой для фенотипической изменчивости. Если эта изменчивость не выходит за пределы нормы, то соответствующие аллели называют *нормальными* или *аллелями дикого типа*. Нормальные аллели обычно широко распространены, однако их частота в разных популяциях и этнических группах может существенно различаться.

Аллели, приводящие к патологическому развитию признака, называют *мутантными аллелями* или *мутациями*. В популяциях они встречаются гораздо реже, так как оказывают отрицательное влияние на общую жизнеспособность и потому подвергаются давлению естественного отбора. Мутации генов человека являются причиной развития наследственных моногенных болезней.

Те аллели, частота которых в популяции превышает определенный уровень, например 5 %, называют *полиморфными* или *полиморфизмами*.

Чаще всего полиморфные аллели являются вариантами нормы, но иногда оказывают относительно небольшой негативный эффект на функцию гена. В этих случаях они называются *функциональными полиморфизмами*. В настоящее время их часто рассматривают как генетические факторы риска, предрасполагающие к развитию определенных многофакторных заболеваний.

Набор аллелей индивидуума по одному или нескольким полиморфным маркерам называется *гаплотипом*. Полиморфные аллели часто используются в разных областях медицинской генетики в качестве удобных генетических маркеров.

Сочетания нормальных и мутантных аллелей всех генов человека определяют индивидуальную *наследственную конституцию*. Таким образом, люди отличаются между собой не по наборам генов, а по их состояниям, т. е. по наследственной конституции.

Законы Менделя справедливы для *моногенных признаков*, которые также называют *менделирующими*. Чаще всего их проявления носят качественный альтернативный характер: коричневый или голубой цвет глаз, темная или светлая окраска кожи, наличие или отсутствие какого-то наследственного заболевания и т. д. В формировании других признаков, таких как рост, масса тела, характер телосложения или тип поведения, могут участвовать десятки или даже сотни генов. Степень выраженности подобных признаков у отдельных особей часто может быть измерена количественно, и потому такие признаки называют *количественными*.

Законы Менделя и последовавшие за ними определения заложили фундамент классической или формальной генетики.

СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ

Законы Менделя

Второй закон расщепления признаков — закон Менделя, означающий, что в потомстве от скрещивания гибридов первого поколения будут наблюдаться особи как с доминантным, так и с рецессивным признаком, в среднем при полном доминировании в соотношении 3 : 1, при неполном доминировании в соотношении 1 : 2 : 1.

Закон независимого комбинирования признаков — закон, гласящий, что наследственные признаки, контролируемые разными дискретными факторами, независимо комбинируются в потомстве. Этот закон справедлив только для тех моногенных признаков, гены которых расположены в негомологичных хромосомах.

Первый закон единообразия гибридов первого поколения — закон Менделя, означающий, что все гибриды первого поколения имеют одинаковый признак и либо походят на одного из родителей, либо имеют промежуточное выражение признака.

Решетка Пеннета — таблица, в первой строке и первом столбце которой записываются типы женских и мужских гамет, а на их пересечении генотипы образующихся потомков.

Третий закон, или гипотеза чистоты гамет — предположение Менделя о существовании двух дискретных наследственных факторов, ответственных за формирование одного признака. Только один из этих факторов с равной вероятностью попадает в гамету.

Ген

Алель — альтернативное состояние или вариант гена.

Гаплотип — набор аллелей одной из гомологичных хромосом по одному или нескольким полиморфным локусам.

Ген — дискретная единица наследственности, отвечающая за формирование одного признака.

Генотип — совокупность аллелей исследуемых генов индивидуума.

Гетерозиготный генотип — наличие у индивидуума двух разных аллелей одного гена (Aa).

Гомозиготный генотип — наличие у индивидуума двух одинаковых аллелей одного гена (AA или aa).

Доминантный аллель — аллель, подавляющий проявление рецессивного аллеля.

Мутантный аллель — аллель, приводящий к патологическому развитию контролируемого признака.

Наследственная конституция — совокупность аллелей всех генов индивидуума.

Нормальный аллель, или аллель дикого типа — аллель, при котором развитие контролируемого признака не выходит за пределы нормы.

Полиморфный аллель, или полиморфизм — аллель, частота которого в популяциях превышает определенный уровень, например 5%.

Рецессивный аллель — аллель, не проявляющийся в присутствии доминантного аллеля.

Признак

Доминантный признак — родительский признак, проявляющийся у гибридов первого поколения.

Количественный признак — полигенно наследуемый признак, степень выраженности которого у отдельных индивидуумов может быть измерена количественно.

Менделирующий признак — признак, характер наследственной передачи которого подчиняется законам Менделя.

Моногенный признак — признак, развивающийся под контролем одного гена.

Рецессивный признак — родительский признак, не проявляющийся у гибридов первого поколения.

Фенотип — совокупность признаков индивидуума, контролируемых исследуемыми генами.

Скрещивание

Анализирующее скрещивание — скрещивание между гибридами первого поколения и рецессивными гомозиготами ($Aa \times aa$).

Возвратное скрещивание — скрещивание между гибридами первого поколения и одной из родительских форм ($Aa \times AA$ или $Aa \times aa$).

Дигибридное скрещивание — скрещивание между доминантными и рецессивными гомозиготами по двум признакам ($AABB \times aabb$).

Моногибридное скрещивание — скрещивание между доминантными и рецессивными гомозиготами по одному признаку ($AA \times aa$).

КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. При каких условиях соблюдается первый закон Менделя?
2. Могут ли при моногибридном скрещивании расщепления по генотипу и фенотипу в F_2 совпадать?
3. Нарисуйте схему тригибридного скрещивания и решетку Пеннета для схемы из предыдущего вопроса. При каких условиях расщепления по генотипу в F_2 при тригибридном скрещивании будут равны $27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1$?
4. Приведите примеры моногенных признаков. Что служит основой фенотипической изменчивости моногенного признака?
5. Чем мутантный аллель отличается от полиморфного?
6. Отличаются ли разные индивидуумы, этнические группы или расы по наборам генов?
7. Чем определяются фенотипические особенности людей разных национальностей?
8. Опишите расщепления по генотипу и фенотипу при двух формах возвратного скрещивания в случае полного и неполного доминирования.
9. Приведите примеры количественных признаков. Что служит основой фенотипической изменчивости количественного признака?
10. Может ли доминантный признак быть мутантным и к чему это приведет?