

Министерство образования и науки Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Уральский государственный педагогический университет»
Географо-биологический факультет
Кафедра биологии, экологии и методики их преподавания

**Сцепленное наследование признаков и его изучение в школьном курсе
биологии**

Выпускная квалификационная работа

Квалификационная работа
допущена к защите
Зав. кафедрой
Н. Л. Абрамова

дата

подпись

Исполнитель:
Кручинина Елена Сергеевна,
обучающийся ББ-51Z группы

подпись

Научный руководитель:
Т. Н. Филинкова,
канд. биол. наук, доцент

подпись

Екатеринбург 2017

СОДЕРЖАНИЕ

ВВЕДЕНИЕ.....	3
ГЛАВА 1. ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ СЦЕПЛЕННОГО НАСЛЕДОВАНИЯ.....	5
1.1. Сцепленное наследование аутосомных генов.....	6
1.2. Наследование сцепленное с полом.....	9
1.2.1. Y-сцепленные заболевания.....	13
1.2.2. X-сцепленные рецессивные заболевания.....	15
1.2.3. X-сцепленные доминантные заболевания.....	17
ГЛАВА 2. ИЗУЧЕНИЕ СЦЕПЛЕННОГО НАСЛЕДОВАНИЯ В ШКОЛЕ (АНАЛИЗ УЧЕБНИКОВ).....	20
ГЛАВА 3. ЭЛЕКТИВНЫЙ КУРС «СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ».....	26
3.1. Тематическое планирование элективного курса.....	27
3.2. План-конспект занятия по теме «Кроссинговер».....	32
ЗАКЛЮЧЕНИЕ.....	39
СПИСОК ИСТОЧНИКОВ И ЛИТЕРАТУРЫ.....	42
ПРИЛОЖЕНИЕ 1.....	45
ПРИЛОЖЕНИЕ 2.....	47
ПРИЛОЖЕНИЕ 3.....	48

ВВЕДЕНИЕ

Актуальность данной работы, объясняется тем, что в настоящее время, несмотря на большой виток в развитии генетики и биологии в целом, изучение сцепленного наследования в школе до сих пор представляет собой трудность, которую необходимо преодолеть для решения различных учебных задач. В этой проблеме в первую очередь должна помочь педагогическая наука «Методика обучения и преподавания», которой нужно владеть любому учителю. Именно она помогает изучить трудные для понимания темы, преодолеть решения сложных практических задач, а так же отработать различные навыки посредством особых методических приемов и средств обучения. Сцепленное наследование - тема достаточно интересная и одновременно сложная, она требует особого внимания к себе, т.к. при ее изучении невозможно обойтись только теоретическим материалом, необходимо применение практических задач [21].

Гипотезой данной работы является разработка учебно-методических рекомендаций для более полного и качественного усвоения биологических знаний по теме «Сцепленное наследование», в связи с недостаточным уровнем подготовки учеников по данной теме при окончании школьного курса биологии в старших классах.

Целью выпускной квалификационной работы является: разработка элективного курса по теме «Сцепленное наследование».

Задачи:

- Рассмотреть теоретический материал по таким темам как: аутосомное и сцепленное с полом наследование, их особенности, законы Г. Менделя и теория Т. Моргана.
- Проанализировать учебно-методическую литературу по предмету школьного курса «Биология» в старших классах на тему «Сцепленное наследование».
- На основании проделанной работы разработать элективный курс

для учеников старших классов на тему «Сцепленное наследование».

Объект: процесс биологического образования в школьном курсе биологии по теме «Сцепленное наследование».

Предмет: учебно-методические рекомендации для повышения качества знаний по теме «Сцепленное наследование».

Структура: работа состоит из введения, трёх глав, заключения, списка литературы и приложений.

ГЛАВА 1. ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ СЦЕПЛЕННОГО НАСЛЕДОВАНИЯ

Изучение любого материала начинается с теоретических основ, на которых строятся принципы, теории, открытия. Раздел “Сцепленное наследование” является частью науки генетики и предполагает формирование знаний о механизмах наследования и изменчивости признаков. Биохимия, микробиология, цитология в свою очередь являются фундаментальными для его усвоения. В генетике присутствует сложная система понятий, которые взаимосвязаны между собой и их определение протекает на протяжении ряда тем. Они составляют законы теории и закономерности. Однако их полноценное понимание осуществимо только при применении этих знаний на практике. Изучение генетики и сцепленного наследования в частности следует начать с освоения цитогенетических основ (в которые входит строение клетки, механизмы ее деления и передача наследственной информации), далее переходить к основным закономерностям наследственности. Следует упоминать исторические факты, открытия и имена ученых, благодаря которым это произошло [6,43].

Явление совместного наследования признаков называется сцеплением. Материальной основой сцепления генов является хромосома. Гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно и образуют одну группу сцепления. Поскольку гомологичные хромосомы имеют одинаковый набор генов, количество групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом (например, у человека 46 хромосом, или 23 пары гомологичных хромосом, соответственно количество групп сцепления в соматических клетках человека — 23). Явление совместного наследования генов, локализованных в одной хромосоме, называют сцепленным наследованием. Однако и сцепление может быть различным, и наследование, либо по половым хромосомам, либо по аутосомам. В этом и предстоит разобраться далее [1].

1.1. Сцепленное наследование аутосомных генов

Исследования по изучению сцепления аутосомных генов начал Т. Морган, ученый, который внес значительный вклад в данную тему, открыл несколько законов, проделал множество опытов для их подтверждения и ввел основные понятия. Объектом опытов и исследований была мушка дрозофила. Выбор пал именно на нее в связи с тем, что она достаточно плодовита, в диплоидном наборе содержит 8 хромосом и особи разного пола легко различимы. Скрещивая мушку дрозофилу с серым телом и нормальными крыльями с мушкой, имеющей темную окраску тела и зачаточные крылья, в первом поколении Морган получал гибриды, имеющие серое тело и нормальные крылья (ген, определяющий серую окраску брюшка, доминирует над темной окраской, а ген, обуславливающий развитие нормальных крыльев, — над геном недоразвитых). При проведении анализирующего скрещивания самки F₁ с самцом, имевшим рецессивные признаки, теоретически ожидалось получить потомство с комбинациями этих признаков в соотношении 1:1:1:1. Однако в потомстве явно преобладали особи с признаками родительских форм (41,5% — серые длиннокрылые и 41,5% — черные с зачаточными крыльями), и лишь незначительная часть мушек имела иное, чем у родителей, сочетание признаков (8,5% — черные длиннокрылые и 8,5% — серые с зачаточными крыльями). Такие результаты могли быть получены только в том случае, если гены, отвечающие за окраску тела и форму крыльев, находятся в одной хромосоме [18,38].

Если гены формы крыльев и цвета тела расположены в одной хромосоме, то должны были появиться 2 группы особей, которые бы повторяли признаки родителей, потому что женская особь дает гаметы 2 типов — АВ и аb, а мужская — один тип — ab. Таким образом, в потомстве должны образовываться две группы особей, имеющих генотип ААВВ и аabb. Но появляются особи (пусть и в незначительном количестве) с

перекомбинированными признаками, т.е. имеющие генотип Aabb и aaBb. Чтобы объяснить это, нужно вспомнить механизм образования половых клеток — мейоз. Это способ образования половых клеток путем их деления и уменьшения количества в два раза. Особенностью этого процесса является спаривание (конъюгация) гомологичных хромосом в профазе первого мейотического деления, в этот момент между ними может произойти обмен участками (кроссинговер). В результате кроссинговера в некоторых клетках происходит обмен участками хромосом между генами А и В, появляются гаметы Ab и aB, и, как следствие, в потомстве образуются четыре группы фенотипов, как при свободном комбинировании генов. Но, поскольку кроссинговер происходит при образовании небольшой части гамет, числовое соотношение фенотипов не соответствует соотношению 1:1:1:1 [7,32].

Кроссинговер между конкретными сцепленными генами происходит с определенной вероятностью (частотой). Для расчета частоты кроссинговера (rf, от англ. recombination frequency — частота рекомбинации) можно пользоваться следующей формулой:

$$rf = \frac{\text{сумма кроссоверных гамет (особей)}}{\text{общее количество гамет (особей)}} \times 100\%$$

Таким образом, между генами А и В, контролирующими цвет тела и длину крыльев дрозофилы, кроссинговер происходит с частотой: $rf_{AB} = 17\%$.

Дальнейшие исследования, проведенные Т. Морганом и его сотрудниками, показали, что частота кроссинговера пропорциональна расстоянию между генами, расположенными в одной хромосоме. Чем больше расстояние между сцепленными генами, тем чаще между ними происходит кроссинговер. И наоборот, чем ближе друг к другу расположены гены, тем меньше частота кроссинговера между ними. Чем объясняется эта закономерность? В профазе I мейоза при конъюгации гомологичных хромосом образование перекрестов между хроматидами осуществляется произвольно, на любых соответствующих участках. Гены А и В (или а и b) находятся сравнительно близко друг к другу. Вероятность того, что

перекрест произойдет именно на участке, разделяющем эти гены, невелика. Гены А и D (или а. и d) располагаются на значительном расстоянии друг от друга. Поэтому вероятность того, что хроматиды перекрестятся на каком-либо участке между ними, намного выше. Значит, чем больше расстояние между генами, тем чаще они разделяются при кроссинговере. Таким образом, частота кроссинговера позволяет судить о расстоянии между генами. В честь Т. Моргана единица измерения расстояния между генами получила название морганида или, что то же самое, сантиморганида (сМ). Морганида (сантиморганида, сМ) — это генетическое расстояние, на котором кроссинговер происходит с вероятностью 1 % [2,15,26].

Биологическое значение кроссинговера чрезвычайно велико. В результате этого процесса возникают новые комбинации родительских генов, что повышает генетическое разнообразие потомства и расширяет возможности адаптации организмов к различным условиям окружающей среды. Т. Морган и сотрудники его лаборатории показали, что знание частоты кроссинговера между сцепленными генами позволяет строить генетические карты хромосом. Генетическая карта представляет собой схему взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления, с учетом расстояний между ними. Генетические карты хромосом уже составлены для человека, многих видов животных, растений, грибов и микроорганизмов. Наличие генетической карты свидетельствует о высокой степени изученности того или иного вида организма и представляет большой научный интерес. Такой организм является прекрасным объектом для проведения дальнейших экспериментальных работ, имеющих не только научное, но и практическое значение. В частности, знание генетических карт позволяет планировать работы по получению организмов с определенными сочетаниями признаков, что широко применяется в селекционной практике. Генетические карты хромосом человека используются в медицине для диагностики и лечения ряда наследственных заболеваний [7,35].

Результатами работы Томаса Моргана и его сотрудников было

создание хромосомной теории наследственности, ставшей одной из основополагающей в генетике. Важнейшими следствиями этой теории являются современные представления о гене, как о функциональной единице наследственности, его делимости и способности к взаимодействию с другими генами. Формированию хромосомной теории способствовали также данные, полученные при изучении генетики пола, когда были установлены различия в наборе хромосом у организмов различных полов [10].

Основные положения теории:

- Гены находятся в хромосомах.
- Гены расположены в хромосоме в линейной последовательности.
- Различные хромосомы содержат неодинаковое число генов.

Кроме того, набор генов каждой из негомолгичных хромосом уникален.

- Аллельные гены занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах.

- Гены одной хромосомы образуют группу сцепления, то есть наследуются преимущественно сцепленно (совместно), благодаря чему происходит сцепленное наследование некоторых признаков. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом данного вида (у гомогаметного пола) или больше на 1 (у гетерогаметного пола).

- Сцепление нарушается в результате кроссинговера, частота которого прямо пропорциональна расстоянию между генами в хромосоме (поэтому сила сцепления находится в обратной зависимости от расстояния между генами).

- Каждый биологический вид характеризуется определенным набором хромосом — кариотипом [16,31].

1.2. Наследование, сцепленное с полом

Сцепленное с полом наследование – наследование соматических признаков, за развитие которых отвечают гены, локализованные в половых

хромосомах.

Рассмотрим 5 типов пола, когда он определяется сочетанием гамет в момент оплодотворения:

1. XX, XY- у млекопитающих (к ним так же относится и человек), дрозофилы.
2. XY, XX - у некоторых насекомых (бабочек, ручейников), птиц, рептилий, нескольких амфибий и рыб.
3. XX, X0 (отсутствует Y- хромосома) – такие насекомые как клопы, прямокрылые.
4. X0, XX – тля.
5. гаплоидно - диплоидный ($2n, n$) встречается у пчёл: самцы развиваются из неоплодотворённых гаплоидных яиц, самки - из оплодотворённых диплоидных (у организмов не бывает половых хромосом)

Пол будущего организма может определяться несколькими способами: до оплодотворения яйцеклетки сперматозоидом (прогамное определение пола); в момент оплодотворения (сингамное); после оплодотворения (эпигамное) - у морского кольчатого червя бонеллия, когда личинка червя прикрепляется на дно, из неё развивается самка, а если к хоботку взрослой самки - самец.

- У дрозофилы Y - хромосома по размеру близка к X- хромосоме, однако она генетически инертна, т. к. состоит в основном из гетерохроматина и играет незначительную роль в определении пола (особи с кариотипом X0 внешне типичные самцы, но стерильные, а особи с кариотипом XXУ - плодовитые самки).

- У некоторых организмов пол особей определяется соотношением количества X-хромосом и наборов аутосом - половой индекс (у обычных самок половой индекс равняется 1 ($2X : 2A$), у обычных самцов - 0,5 ($XY : 2A$); при половом индексе равным больше 1 ($3X : 2A$) получают сверхсамки, при ниже 0,5 - самцы, при значении от 0,5 до 1 ($2X : 3A$) развиваются интерсексы. Они занимают среднее положение между мужскими и женскими

особями [42].

При первом делении зиготы может потеряться X-хромосома у одной клетки и тогда образуется организм, у которого половина клеток будет иметь кариотип (2AXX) признаков самки, а вторая половина, в которой клетки лишены одной X- хромосомы (2AXO), обладает признаками самца – такое явление называется гинандроморфизм. Гинандроморфы - организмы, которые на половину несут признаки как мужского, так и женского организмов.

Признаки, которые наследуются у человека через Y- хромосому, бывают только у мужчин, а наследуемые через X - хромосому - у женщин, и у мужчин. Признаки, наследуемые через Y - хромосому, называются голандрические (голандрическое наследование), гены локализованы только в Y- хромосоме и передаются от отца ко всем его сыновьям (фенотипически проявляются в каждом поколении). Сейчас известно приблизительно сто генов, расположенных в Y - хромосоме, они отвечают за развитие организма по мужской линии, участвуют в контроле сперматогенеза, развития роста тела и зубов. Гены подразделяются на 3 типа: 1. псевдоаутосомные области, подобные в Y - и X - хромосомах. Мутации в генах данной группы нарушают конъюгацию гоносом в мейозе у мужчин и приводят к бесплодию. 2. X - Y гомологичные гены, которые локализованы в нерекombинирующихся областях Yp и Yq. Они экспрессируются во многих тканях и органах, в том числе в яичках и простате. 3. Y-специфичные гены, которые находятся в нерекombинирующихся областях Yp и Yq. Их продукты играют роль транскрипционных факторов и цитокиновых рецепторов, выполняют функции протеинкиназ и фосфатаз. Такие гены могут создавать AZF - регион, микроделеции в котором часто приводят к мужскому бесплодию: 10 - 15% случаев - вследствие азооспермии, 5 - 10% - олигоспермии сложной степени [31,32].

Женщины могут быть гомо - или гетерозиготным по генам, которые

локализуются в X - хромосоме, а рецессивные аллели генов проявляются у них только в гомозиготном состоянии - X^aX^a ; у мужчин все гены X - хромосомы, даже рецессивные, сразу же проявляются в фенотипе (такой организм называют гемизиготным). Гемизиготные признаки - признаки, гены которых локализованы только в одной (X или Y) половой хромосоме и не имеющие аллельных генов в другой половой хромосоме. В X - хромосоме имеется участок, для которого в Y - хромосоме нет гомолога. У особей мужского пола признаки, определяемые генами этого участка, проявляются даже в том случае, если они рецессивны. Эта форма сцепления позволяет объяснить наследование признаков, сцепленных с полом [20].

Признаки, ограниченные полом - признаки, гены которых локализованы в аутосомах, но проявляющиеся в зависимости от пола (у одного пола признак проявится, у другого - нет). Проявление этих признаков зависит от соотношения половых гормонов. Примерами таких признаков является наличие рогов у оленей (самцы рогаты, а самки безроги) или яйценоскость птиц, облысение у человека [31].

Сцепленное с полом наследование играет большую роль в медицинской генетике, так как известно около трех сотен рецессивных генов, которые провоцируют болезни, передающиеся по наследству. К ним относятся такие серьезные заболевания как гемофилия, миопатия Дюшена, ихтиоз, синдром ломкой хромосомы X, гидроцефалия. Наследование X - сцепленных рецессивных заболеваний носит довольно непростой характер. К доминантным X - сцепленным заболеваниям относятся меланобластоз Блоха-Сульцберга, гипофосфатемический рахит, группа крови $Xg(a+)$, синдром Экарди, синдром Гольца и синдром Ретта. Некоторые X - сцепленные болезни нарушают репродуктивную функцию у женщин, а для мужчин детальны на стадии внутриутробного развития, и поэтому они возникают в основном или исключительно как спорадические заболевания у женщин вследствие новой мутации [33].

Исследования наследования признаков, сцепленных с полом, играют

большую роль в разработке способов экспресс - диагностики сцепленных с полом заболеваний. Особенно это важно для болезней, которые связаны с нарушениями обмена веществ: чем раньше начата терапия, тем большего успеха удастся достичь. Рассмотрим несколько таких наиболее распространенных наследственных заболеваний.

1.2.1. Y-сцепленные заболевания

Y-сцепленные заболевания возникают при новых мутациях. Человеческая Y-хромосома частично подвержена высокой скорости мутирования в связи со средой, в которой она находится. Сперматозоиды находятся в высокоокислительной среде яичек, которая стимулирует усиление мутирования. Эти два условия вместе повышают риск мутирования Y-хромосомы в 4,8 раза по сравнению с остальным геномом. Мальчики, которые получили от своего отца мутацию, нарушающую развитие и функционирование мужских гонад, оказываются стерильными и не могут передать ее своему потомству, поэтому родословные оказываются неинформативными. Однако описаны семьи, в которых Y - микроделеция наследовалась. В ряде таких случаев размер микроделеции у бесплодного сына был больше, чем у его отца. Это может быть связано с высокой нестабильностью Y-хромосомы вследствие наличия большого числа различных повторов, мобильных генетических элементов, а также aberrантной рекомбинации между гомологичными областями X - и Y-хромосом или несбалансированными обменами между сестринскими хроматидами Y-хромосомы. Транслокации между X - и Y - хромосомами иногда приводят к появлению женщин с кариотипом XY, у которых на Y-хромосоме нет гена SRY. Наоборот, у мужчин с кариотипом XX одна из X-хромосом несет копию гена SRY. Точечные мутации, нарушающие функцию гена SRY, также приводят к появлению женщин с кариотипом XY [35,41].

Самый примечательный ген, расположенный на Y - хромосоме ген

определения пола SRY, он не имеет интронов и кодирует белковый фактор развития семенников (англ. testis-determining factor), также называемый белком SRY или TDF, который инициирует развитие мужского организма. Из-за небольшого количества генов на Y-хромосоме число Y-сцепленных болезней невелико, однако микроделеции в гене фактора азооспермии выявляют у 18% мужчин с тяжелой формой олигоспермии или азооспермии. Последняя болезнь характеризуется полным отсутствием сперматозоидов, а вследствие бесплодием у мужчины [35,41].

Y - хромосома человека потеряла 1393 из 1438 изначально имеющихся в ней генов в процессе своего существования. При скорости потери генов 4,6 на миллион лет, Y - хромосома человека потенциально может полностью потерять свою функцию в течение следующих 10 миллионов лет. Сравнительный геномный анализ, показывает, что многие виды млекопитающих испытывают подобную потерю функций в их гетерозиготных половых хромосомах. Дегенерация, возможно, является судьбой всех нерекомбинантных половых хромосом из-за трёх общих эволюционных сил: высокой скорости мутирования, неэффективного отбора и генетического дрейфа. С другой стороны, недавние сравнения Y - хромосом человека и шимпанзе показали, что человеческая Y - хромосома не потеряла ни одного гена с момента дивергенции человека и шимпанзе около 6—7 миллионов лет назад, и потеряла только один ген с момента дивергенции человека и макаки - резус около 25 миллионов лет назад, что доказывает возможную ошибочность модели линейной экстраполяции [4,29].

В терминальных стадиях дегенерации Y-хромосомы другие хромосомы все чаще используют гены и функции, ранее связанные с ней. Наконец, Y-хромосома полностью исчезает, и возникает новая система определения пола. Несколько видов грызунов достигли этих стадий:

- Научные исследования свидетельствуют, что, что закавказская морская полевка и некоторые другие виды грызунов полностью потеряли Y-хромосому и SRY. Некоторые из них перенесли гены, присутствующие на Y-

хромосоме, на X-хромосому. Рюкийская мышь имеет XO-генотип (Синдром Шерешевского — Тёрнера), тогда как все слепушонки обладают генотипом XX.

- Древесный и арктический лемминги и несколько видов в роде травных мышей характеризуются наличием фертильных самок, которые обладают генотипом, обычно кодирующим самцов XY, в дополнение к XX, с помощью различных модификаций К хромосомам X и Y.

- Самки полевки ползучей с одной X-хромосомой каждый производят только гаметы X, а самцы XY производят Y - гаметы или гаметы, лишённые какой-либо половой хромосомы, через неразделение [37].

Считается, что у людей Y - хромосома утратила почти 90% своих изначальных генов и этот процесс продолжается, а ее риск мутирования в пять раз выше, чем у других участков ДНК. В ходе исследований ученые пришли к выводу, что, теоретически, люди могут размножаться без Y - хромосомы. Вполне возможно, что Y- хромосома у людей исчезнет в ходе дальнейших эволюционных изменений [29].

1.2.2. X-сцепленные рецессивные заболевания

Характеризуются наличием генов расположенных на X - хромосоме и проявлением признаков в гомозиготном или гемизиготном состоянии и чаще всего у мужчин, т.к. у них не может быть второй X - хромосомы с копией нормального гена. Отдельным случаем считается явление крисс-кросс (англ. criss-cross inheritance, крест-накрест). Тип наследования впервые определил и дал название Т. Морган. Его суть состоит в том, что если мать гомозигота по рецессивному признаку, локализованному в X - хромосоме, и у отца в X - хромосоме содержится доминантный аллель гена, то признак заболевания передается от отца к дочери, либо от матери к сыну. В связи с тем, что у женщин две X - хромосомы, то для X - сцепленных рецессивных признаков возможны несколько состояний:

- аллель, который определяет признак, присутствует только в одной X-хромосоме - признак не проявляется, при наследовании около 50 % потомков передается этот аллель вместе с X - хромосомой (другие 50 % потомков получают другую X - хромосому). Такие женщины являются носителями заболеваний и не имеют никаких проявлений, но в редких случаях они происходят в процессе механизма дозовой компенсации, в результате которой инактивируется одна из X - хромосом в соматических клетках. Получается, что в одних клетках экспрессируется один X - аллель, а в других второй.

- аллель, который определяет признак, имеется в двух X - хромосомах — признак проявляется и потомству передается в 100 % случаев [39].

Некоторые заболевания, наследуемые по этому типу, могут быть очень серьезными, что плод погибает внутриутробно и в связи с этим неизвестен ни один больной из всей семьи.

Одним из X-сцепленных рецессивных заболеваний является синдром нечувствительности к андрогенам (англ. Androgen insensitivity syndrome — AIS, синдром Морриса). Проявляется он эндокринными нарушениями полового развития, которые возникают с рождения из-за мутаций гена, который отвечает за андрогеновый рецептор. Болезнь может проявляться в разной степени тяжести, это зависит от чувствительности и структуры рецептора. Человек с завершённым синдромом обладает женской внешностью (в том числе грудью и влагалищем), невзирая на кариотип 46XY и неопустившиеся яички, однако у него отсутствует матка, трубы, яичники и придатки. Такие люди вполне могут вести полноценную жизнь по женскому типу, но иметь детей не предоставляется возможности в связи с физиологическими особенностями организма. Распознать людей с таким заболеванием достаточно сложно, от остальных их может отличать малое оволосение в паховой и подмышечных областях, и отсутствие менструации [4,19].

При неполной форме синдрома Морриса проявляются такие симптомы: слабое развитие молочных желез, малое оволосение, крупный клитор, короткое влагалище, евнухоподобное телосложение. При желании таким людям проводят пластические операции и гормонозаместительную терапию эстрогенами в течение всей жизни [4,19].

1.2.3. X-сцепленные доминантные заболевания

Отличаются от X - сцепленных рецессивных заболеваний в первую очередь тем, что при передаче от отца аномальный ген достается всем дочерям, и не передается сыновьям. А от матери наследуется 50% генов с заболеванием независимо от пола. Таким образом, у женщины X - сцепленные доминантные заболевания встречаются в 2 раза чаще, но переносят они их несколько легче, чем мужчины, т.к. мужчины - гемизиготны, женщины - гетерозиготны, и у них мутантный аллель находится в неактивной X-хромосоме. К такому типу наследования относят всего несколько болезней. Рассмотрим одну из них [35].

Витамин D-резистентный рахит. Механизм проявления данного заболевания очень сложен и еще достаточно не исследован. Развитие соотносят с нарушением процессов всасывания кальция и фосфора в пищеварительном тракте; с дефектом передвижения неорганических фосфатов в почках и увеличением чувствительности канальцев почек к действию паратгормона; с образованием фосфатурических метаболитов витамина D и малым синтезом 25-оксихолекальциферола в печени [36].

Молекулярно - генетическая причина заболевания – мутации в гене PHEX (Phosphat regulating hormone with homologies to endopeptidases on the X-chromosome). Ген состоит из 18 экзонов и кодирует фосфат - регулирующую эндопептидазу (гомологичную нейтральным эндопептидазам, которые регулируют активность других протеинов), она контролирует мембранный транспорт фосфата в почечных канальцах и тонкой кишке. Пока остается

непонятным, как мутации в гене PHEX через гипотетический фосфатурический гормон приводят к почечной потере фосфата и нарушениям обмена витамина D. Предполагается, что эндопептидаза PHEX способствует активации фосфатурического гормона. Если мутация в PHEX-гене способствует утрате активности эндопептидазы, то снижается активность фосфатонина, в результате возникает потеря фосфата через почки и не идет подавление инактивации 1,25-(ОН)₂-витамин-D [9,33].

Витамин-D-резистентный рахит клинически полиморфен. В зависимости от сроков проявления, клинико-биохимических особенностей, чувствительности и характера ответной реакции на витамин D выделяют 4 клинико-биохимических варианта заболевания. Первый вариант характеризуется ранней (на первом году жизни) манифестацией, незначительной степенью костных деформаций, гипофосфатемией, гиперфосфатурией, повышением уровня паратгормона в крови, хорошей переносимостью витамина D. Второй вариант отличается более поздней (на втором году жизни) манифестацией, выраженными костными изменениями, гипофосфатемией, значительной гиперфосфатурией, резистентностью к высоким дозам витамина D. Третьему варианту присущи поздние сроки проявления заболевания (в 5-6-летнем возрасте), тяжесть поражений скелета, выраженная гипофосфатемия, значительное снижение абсорбции фосфора в кишечнике при нормальной или незначительной гиперфосфатурии; отмечается также нечувствительность к витамину D. Четвертый вариант характеризуется манифестацией на втором году жизни, умеренной степенью костных деформаций, повышенной чувствительностью к витамину D и склонностью к развитию клинико-биохимической картины гипервитаминоза D (рвота, тошнота, жажда, гиперкальциемия, гиперкальциурия и др.) в ответ на небольшие дозы витамина D. Клинический полиморфизм, особенности патогенеза и метаболических расстройств, широкий диапазон ответной реакции на витамин D свидетельствуют о генетической гетерогенности витамин-D-резистентного рахита [9,41].

Не существует действенной терапии излечения такого генетического заболевания. Однако медикаментозное лечение помогает улучшить гистологию костей и клинически облегчить симптомы рахита. Лечение необходимо начинать сразу после диагностики данного заболевания, т.к. откладывание на потом может привести к деформации костей. Дозировки необходимых препаратов зависят от выраженности рахита, а так же от возраста пациента. У детей или в начале терапии - больше, далее уменьшаются [33].

При наследственном гипофосфатемическом витамин D-резистентном рахите в обычных дозах эргокальциферола, необходимых для организма, наблюдается устойчивость. И таким образом он никак не влияет на излечение данной болезни и уменьшении симптомов. Поэтому для лечения используются большие дозы препарата. Различий в эффективности приема холекальциферола и эргокальциферола при данном заболевании нет. Под действием лекарственных средств увеличивается всасывание кальция и фосфора в кишечнике, улучшается их баланс, становится меньше активность щелочной фосфатазы. Вследствие чего, явления рахита и остеомаляция уменьшаются. Однако, выделение фосфатов в биологических жидкостях (моче) не становится меньше. Их уровень в крови так же снижен, но рост больных при этом нормализуется. После периода подросткового возраста заболевание может пройти без лечения. У взрослых людей, которые перенесли витамин-D-резистентный рахит, остается гипофосфатемия, низкорослость, пострахитические деформации конечностей таза, которые могут провоцировать кесарево сечение у женщин. Рецидивы возможны в период напряжения минерального обмена (беременность, лактация) [9,33].

ГЛАВА 2. ИЗУЧЕНИЕ СЦЕПЛЕННОГО НАСЛЕДОВАНИЯ В ШКОЛЕ (АНАЛИЗ УЧЕБНИКОВ)

Учебник - это основной источник знаний для учеников и главное средство обучения для преподавателя. Он содержит в себе базовые знания, задания для отработки нужных навыков и умений, которыми должны владеть ученики, соответствуя программе школьного курса. Учебник относится к обучающим изданиям, однако помимо этой группы в процессе школьного образования так же используются и другие группы изданий. Такие как: программно-методические (учебный план, учебная программа), учебно-методические (методические указания, методические рекомендации), вспомогательные издания (практикумы, хрестоматии, сборники задач). И все эти издания должны непосредственно быть связаны друг с другом и участвовать в образовательном процессе сцепленно. Иначе результат будет недостаточно полным, а знания отрывистыми. Учебник должен соответствовать выполнению функций обучения - образовательной, воспитательной, развивающей, должен отвечать определенным дидактическим требованиям [6].

Далее перейдем к характеристике самого учебника. От его качества зависит прочность и уровень знаний учащихся. Учебник должен соответствовать выполнению функций обучения - образовательной, воспитательной, развивающей, должен отвечать определенным дидактическим требованиям. Материал учебника должен быть подобран таким образом, чтобы он соответствовал психолого-педагогическим и возрастным особенностям учеников, излагаться последовательно и структурировано, с наличием всех необходимых обучающих данных, заданий и контрольных задач. Объем и содержание материала в учебнике зависит от школьной учебной программы, а так же от ее уровня (базовый, углубленный). Это может так же отличаться в зависимости от модели учебника, ниже перечисли их типы:

1. конвенциональный, соответствующий установившимся традициям классической педагогики и имеющий энциклопедический или монографический характер;

2. программированный, основанный на автоматизации обучения по схеме «стимул — реакция» и выступающий в виде линейной или разветвленной программы;

3. проблемный, построенный на теории проблемного обучения и включающий главным образом учебные вопросы, которые подлежат разрешению научными способами;

4. комбинированный, включающий отдельные элементы других моделей [34].

Кроме основного материала, в учебниках имеются вопросы и задания для самостоятельной работы учащихся, они развивают самоконтроль, умение анализировать, сравнивать, оценивать прочитанное, обобщать, а так же творческие способности. Включенные в программу лабораторные работы учат исследовательской деятельности, побуждают к поиску решений и догадкам. Немаловажным аспектом является графическое оформление учебника, в том числе, и изображения, они должны носить достоверный и актуальный характер, это влияет на чувственную сторону обучения. В процессе анализа учебников по определенным критериям можно выявить их недостатки, либо преимущества тех или иных изданий и проверить на соответствие учебным программам. И таким образом оценить наиболее приемлемый вариант для разных уровней обучения и классов. Это значительно поможет в усвоении определенных тем. Данным вопросом непосредственно должен заниматься учитель, который ведет предмет, т.к именно он оставляет значимое слово при выборе линии учебников для обучения. Этот человек достаточно осведомлен о всех нюансах и тонкостях знаний по своему предмету, более полно разбирается в понятийном аппарате, актуальной и более полезной информации для учеников. Может понять какими способами и заданиями лучше донести до учеников знания

посредством выбранного учебника [14].

Учебно - методическая литература в школьном курсе регламентируется различными правовыми документами и законами, в которых прописаны рекомендации к ней. Все методики преподавания строятся на строгих правилах при соблюдении всех документов и ФГОС. Согласно документу: «Об утверждении федерального компонента государственных образовательных стандартов...» ученик средней общеобразовательной школы по окончании курса биологии, в частности после освоения темы «Сцепленное наследование» обязан знать такие понятия как, размножение и развитие, наследование признаков у человека, наследственные болезни, их причины и предупреждение. Роль генетических знаний в планировании семьи; забота о репродуктивном здоровье; инфекции, передающиеся половым путем, их профилактика; ВИЧ-инфекция и ее профилактика - после завершения обучения 9 классов. Наследственные закономерности; геном человека; генетически обусловленные заболевания и возможность их лечения - 11 классов. Данные темы затрагиваются во всех существующих учебниках биологии, однако их отличие состоит в том, что на какие-то темы различные авторы делают акцент и раскрывают их более полно, а какие-то менее. Так же это может быть структура самого учебника и программа обучения. Порой сложные темы, не требующиеся для базового уровня, могут быть вынесены на самостоятельное изучение или не упомянуты в учебнике вовсе, однако в учебнике профильного уровня раскрываются в полной мере. При этом в дополнение к учебнику, как основному средству обучения идет учебно-методический комплект, и немаловажно, что он так же должен быть проанализирован преподавателем и соответствовал всем требованиям, сочетался и с учебником, дополнял его и помогал в изучении материала [28,29].

Изучение материала по теме «Сцепленное наследование» проходит через весь курс биологии, в котором постепенно добавляются новые понятия, усложняются механизмы и увеличивается количество способов передачи

наследственной информации. Рассмотрим 3 программы обучения сцепленному наследованию за 10-11 класс среднего общего (полного) образования в курсе биологии. В большинстве программ обычных общеобразовательных школ положен историко-логический подход к обучению, в котором все построено на уровнях организации. Все разделы по порядку связаны друг с другом и разумно переходят из одного в другой. В то же время они отличаются манерой изложения, разными понятийными аппаратами, упором на различный материал и заданиями для проверки усвоенных знаний [14].

Первым учебником является «Общая биология» авторов А.А. Каменского, Е.А. Криксунова, В.В. Пасечника. Предлагаемая программа является логическим продолжением программы по биологии основной школы (5–9 классы), разработанной В. В. Пасечником, В. М. Пакуловой, В. В. Латюшиным, Р. Д. Машем. Анализ методики преподавания темы «Сцепленное наследование» будет производиться согласно примерной программы основного общего образования по биологии и программы среднего (полного) общего образования по биологии для 10-11 класса «Общая биология», полностью отражающей содержание примерной программы с дополнениями, не превышающими требования к уровню подготовки обучающихся [12,13].

Курс «Биология» начинается с 5 класса, где идет введение в биологию, изучение царств живой природы, основ цитологии, генетики и эмбриогенеза. Освоение генетики начинается с появления таких понятий как «ядро», «ядрышко», «хромосомы», «деление клетки». Рассматриваются основные механизмы передачи наследственной информации.

Анализируя программу 10-11 класса, можно начать с главы №3 «Основы генетики» в данном учебнике, в которой будут пройдены такие темы как: история развития генетики, закономерности наследования, различные виды скрещивания, закон независимого наследования признаков, хромосомная теория наследственности, генетическое определение пола. По

окончании главы ученики будут знать: основные законы наследственности, механизмы взаимодействия генов между собой, процессы возникновения нарушений в генотипе и последствия этого [12].

К минусам линии данных автором можно отнести повторение одних и тех же тем из года в год, конечно не без добавления изменений и новой, более углубленной информации. Однако логичнее было бы изучить один раздел и переходить к другому, а после окончания курса общей биологии за 9 класс и при переходе в 10-11, начинать обучение уже совсем на ином уровне, который не просто позволял усваивать материал, а так же готовил к ЕГЭ.

Второй учебник «Общая биология» для 10-11 класса школ с углубленным изучением биологии. Под ред. Проф. А. О. Рувинского. М. Данный учебник используется в программах для школ и классов с углубленным изучением биологии. Его главной особенностью является системно-структурный метод представления материала, и включены самые современные данные из биологического мира. Изложение материала ведется от обобщенной информации к частной, параграфы построены по подобной схеме. Учебник содержит 464 страницы и 4 раздела, одним из которых является «Основные закономерности наследственности и изменчивости». В нем достаточно объемно представлена вся необходимая для данной темы информация. Материал излагается глубоко, затрагивая вопросы, которые не раскрываются в учебниках базовых уровнях. Очень ясно объясняется хромосомная теория наследственности Т. Моргана, методы построения генетических карт и вопросы определения пола. Явным преимуществом данного учебника является наличие главы о современных компьютерных технологиях в биологии, в том числе и программы, затрагивающие темы генетики. Показаны примеры решения практических задач с помощью определенных программ. Дополнительным плюсом этого учебника является подача знаний с практической точки зрения. Иллюстрации, вопросы и задания так же полностью вписываются в каждую тему. Однако,

лабораторные работы не совсем соответствуют уровню этого учебника, часть из них слишком просты, а другая часть довольно сложная для учеников школы [23].

Третий учебник, который рассмотрим - Общая биология. Учебник для 10-11 классов средней школы. Полянский Ю. И., Браун А. Д., Верзилин Н. М. и др. Один из самых старых учебников, который используется в современном образовании, пережил множество переизданий. Структура изложения в обратном порядке от высшего уровня организации к низшему, начиная с исторического развития и заканчивая генетикой с элементами селекции. Эволюция объясняется в стиле общепринятого дарвинизма, не затрагивая детали, так как без генетических представлений данная теория не будет полностью усвоена. В тексте присутствует некорректная информация, третий закон Менделя назван вторым. Касаясь темы сцепленного наследования, дана основная информация, и основные понятия в кратком словаре, так же имеется предметный указатель. Книга в целом является неплохим дополнением к основному учебнику [22].

Сравнивая 3 различных программы обучения по 3 учебникам, с отличающимся уровнем сложности, я остановила свой выбор на книге «Общая биология» за 10-11 класс автора А. О. Рувинского. Он подойдет для учеников большинства школ с базовым уровнем подготовки, так как содержит в себе самые необходимые аспекты, которые широко раскрывают тему сцепленного наследования, в нем имеются основные понятия, простое объяснение, а так же стандартные задачи для отработки практических навыков.

ГЛАВА 3. ЭЛЕКТИВНЫЙ КУРС «СЦЕПЛЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ»

Элективный курс - это курс предмета по выбору, на котором ученики средней и старшей школы получают более полные, углубленные, либо профильные знания, которые могут помочь при сдаче экзамена по этому предмету или лучше усвоить школьную программу по данной теме. Так как тема «Сцепленное наследование» является одной из сложнейших в генетике, а в том числе и в биологии. Элективный курс не является обязательным для посещения всеми учениками. Чтобы привлечь учеников именно к данной теме и предмету, необходимо использовать различные методы и формы работы, а так же должны быть учтены психолого - педагогические особенности учеников, типы мышления, склонности и способности школьников [44,25].

В современной школе элективные курсы развиты слабо и не получают большое распространение в связи с тем, что педагоги недостаточно оснащены теоретическими и практическими методами проведения данных занятий. Это и послужило дополнительной причиной для изучения данной темы, с другой стороны дает возможность педагогам проявить свои творческие способности и разнообразить занятия различными видами их проведения.

Для эффективной реализации программы элективного курса по биологии на тему «Сцепленное наследование» необходимо: провести вводные занятия для определения интересов учащихся, выделить основные пробелы в знаниях большинства, на основании этого скорректировать занятия. Далее переходить к активному изучению материала, после чего последует контрольная проверка знаний учащихся, на основании которой можно судить насколько успешно был пройден курс учениками и как качественно учитель смог донести недостающие знания школьникам. Не стоит забывать о психолого-педагогических аспектах изучения, личностных и социальных [44,25].

3.1. Тематическое планирование элективного курса

Данный курс состоит из 7 разделов (10 часов), на которых будут рассмотрены основополагающие материалы по теме «Сцепленное наследование», материалы, трудно усваиваемые учениками, более углубленные профильные знания. Курс рассчитан на учеников старших классов (10-11).

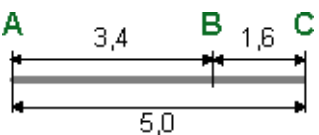
Цели: мотивация учащихся, повышение интереса к предмету, научиться переходить от теории к практике, показать межпредметные связи,

Задачи: повышение, углубление и обобщение знаний, их активизация, увеличение навыков решения задач, развить самостоятельность и творческие способности учеников, а так же включить воспитательные моменты.

Тема занятия	Часы	Содержание	Задания для самостоятельного выполнения
Закономерности наследования, установленные Г. Менделем	2	Цель: Повторение теоретического материала по данной теме и отработка практических заданий. Рассмотреть такие понятия как: цитоплазматическое, митохондриальное и хромосомное наследование, которое в свою очередь делится на аутосомное (независимое и сцепленное), сцепленное с полом. Изучить мутации. Знать понятия: ген, аллели, гомозигота,	Учить понятия, повторять пройденный на уроках материал. Создать таблицу с характеристиками типов наследования (в произвольной форме.) Повторить тему «мейоз».

		гетерозигота, доминантный, рецессивный, генотип, фенотип. Наследование — передача генетической информации (генетических признаков) от одного поколения организмов к другому. В основе наследования лежат процессы удвоения, объединения и распределения генетического материала, поэтому закономерности наследования у разных организмов зависят от особенностей этих процессов.	
Генетические доказательства кроссинговера	1	См. план-конспект урока.	
Генетические карты	1	Задачи: изучить понятие генетических карт, их представление, научиться их составлять. Генетическая карта представляет собой схему взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления, с учетом расстояний между ними. Для	Разобраться с данной темой более детально и решить задачи. Задача 1. При анализирующем скрещивании тригетерозиготы АаВвСс были получены организмы, соответствующие

	<p>составления хромосомной карты необходимо определить число групп сцепления, затем принадлежность гена к той или иной группе сцепления и, наконец, расположение гена в хромосоме по отношению к другим генам. Частота кроссинговера позволяет судить о расстоянии между генами. В честь Т. Моргана единица измерения расстояния между генами получила название морганида или, что то же самое, сантиморганида (сМ). Морганида (сантиморганида, сМ) — это генетическое расстояние, на котором кроссинговер происходит с вероятностью 1 %.</p>	<p>следующим типам гамет:</p> <p>ABC – 47,5%</p> <p>abc – 47,5%</p> <p>Abc – 1,7%</p> <p>aBC – 1,7%</p> <p>ABc – 0,8%</p> <p>abC – 0,8%</p> <p>Решение</p> <p>1. Расщепление при анализирующем скрещивании, близкое к 1:1, указывает на то, что все три пары генов находятся в одной хромосоме.</p> <p>2. Расстояние между генами А и В равно: $1,7 + 1,7 = 3,4$</p> <p>Построить карту этого участка хромосомы</p>
--	---	---

			<p>М.</p> <p>3. Расстояние между генами В и С равно: $0,8 + 0,8 = 1,6$ М.</p> <p>4. Ген В находится между генами А и С. Расстояние между генами А и С равно: $1,7 + 1,7 + 0,8 + 0,8 = 5,0$ М.</p> <p>5. Карта участка хромосомы:</p> 
Наследование, сцепленное с полом	1	Задачи: изучить сцепленное с полом наследование – соматические признаки, за развитие которых отвечают гены, локализованные в половых хромосомах, передающиеся по наследству, сцеплено с полом, повторить закон Моргана, положения хромосомной теории	<p>Дать ответы на вопросы:</p> <p>1) Сформулировать закон Моргана.</p> <p>2) Что такое группа сцепления и сколько их может быть у организмов?</p> <p>3) Причины неполного сцепления</p>

		наследственности. Типы сцепления генов: полное, неполное.	генов.
Наследование нормальных и патологических состояний через X-хромосому и Y-хромосому	2	<p>Задачи: познакомить учащихся с заболеваниями, в основе которых лежат наследственные нарушения, охарактеризовать их, выявить причины возникновения наследственных болезней, перечислить меры профилактики их возникновения. Особое внимание обратить на болезни, сцепленные с полом. Болезни бывают генными, хромосомными, и с наследственной предрасположенностью. Генные болезни в свою очередь делятся на аутосомные (аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные) и сцепленные с полом (х-сцепленные и у-сцепленные). К ним относятся хоррея, глаукома, брахидактилия (аутосомно-доминантные), серповидно-</p>	Подготовить реферат об одном из наследственных заболеваний, подробно рассказав о механизме нарушений в организме человека, признаках заболевания, методах выявления и лечения.

		клеточная анемия, фенилкетонурия, гемофилия, дальтонизм, синдактилия (аутосомно-рецессивные), синдромы Дауна, Эдвардса, «кошачьего крика» (хромосомные болезни). К болезням с наследственной предрасположенностью относятся: бронхиальная астма, гипертония, эпилепсия.	
Решение задач	2	Решение задач и их полный разбор с детальным разъяснением.	Решение задач из практикума
Итоговое занятие	1	Завершение курса, контрольная проверка знаний по всем темам, рефлексия.	

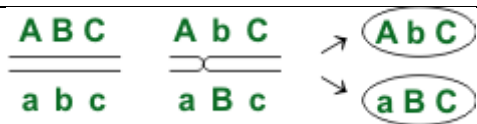
3.2. План-конспект занятия по теме «Генетические доказательства кроссинговера»

№	Этап урока	Деятельность учителя	Деятельность ученика	Время
1	Организационный этап.	Поприветствовать учеников, обозначить начало урока. Подготовить оборудование.	Встали, поздоровались с учителем. Полная	1-2 мин.

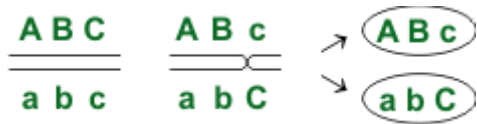
			ГОТОВНОСТЬ К началу урока.	
2	<p>Постановка цели и задач занятия.</p> <p>Мотивация учебной деятельности учащихся.</p>	<p>Проговорить цели и задачи урока: сформировать знания о половом делении клеток – мейозе, его биологическом значении. Изучить механизм деления клеток; Найти связь мейоза и сцепленного наследования. Изучить механизм кроссинговера, его цитогенетические особенности, разобрать опыты Т. Моргана</p>	<p>Записать в тетрадь тему.</p>	<p>1-2 мин.</p>
3	<p>Проверка домашнего задания.</p>	<p>Рассказать о механизме мейоза, заполнить таблицу на карточках с этапами мейоза и их описанием.</p> <p>Мейоз - это процесс образования половых клеток путем их деления с уменьшением количества хромосом в 2 раза. Он лежит в основе полового размножения, а соответственно в его результате и происходит передача генетической информации, в том числе и</p>	<p>Работа по карточкам отдельных учеников, устные ответы остальных, фронтальный опрос.</p>	<p>10 мин.</p>

		по сцепленному наследованию.		
4	Первичное усвоение новых знаний.	<p>Неаллельные признаки лежат в разных локусах одной и той же хромосомы. В I профазе мейоза хромосомы находят себе гомологичные и вступают в процесс конъюгации, образуется бивалент (пара гомологичных хромосом), который удерживается хиазмами (точками соединения). Значение разрыва сцепления аллелей в мейозе происходит из-за разрыва хромосом в хиазмах. Хромосомы обмениваются участками, образуя новые, которые содержат участки отцовских и материнских хромосом. Полученные особи называются рекомбинантными, а сам процесс генетической рекомбинацией. Чем дальше участки находятся друг от</p>	<p>Зарисовка схемы кроссинговера. Демонстрация опытов Т. Моргана.</p>	15 мин.

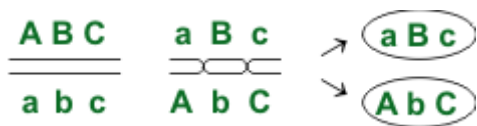
		<p>друга, тем выше вероятность кроссинговера. По частоте кроссинговера можно определять расстояние между генами. В честь Т. Моргана единица измерения расстояния между генами получила название морганида или, что то же самое, сантиморганида, сМ — это генетическое расстояние, на котором кроссинговер происходит с вероятностью 1 %. Далее рассмотрим опыты Т. Моргана, объясняющие данные явления.</p>		
5	Первичная проверка понимания.	Изучение частоты кроссинговера.	Работа с медиаресурсам и.	7 мин.
6	Первичное закрепление, контроль, обсуждение допущенных ошибок и их коррекция.	<p>Задача 1. Написать возможные варианты кроссинговера между генами в группе сцепления</p> <p><u>ABC</u> abc.</p> <p>Решение:</p> <p>1) Одиночный кроссинговер между генами А и В:</p>	Решение задач на доске совместно с учителем.	7 мин.



2) Одиночный кроссинговер между генами В и С:



3) Двойной кроссинговер между генами А и С:



Задача 2. Определить частоту кроссинговера между генами, если при скрещивании серых длиннокрылых мух (дикий тип) с черными короткокрылыми в F₁ все мухи были длиннокрылыми, а в анализирующем скрещивании самок F₁ с черными короткокрылыми самцами получили расщепление: 722 серых длиннокрылых, 139 серых короткокрылых, 161 черных длиннокрылых и 778 черных

		<p>короткокрылых. У дрозофилы гены окраски тела сцеплены с генами, определяющими длину крыла. Доминантные аллели серого тела и длинных крыльев обозначим знаком +, черного тела - b, а зачаточные крылья - vg.</p> <p>Решение: при независимом наследовании в анализирующем скрещивании было бы расщепление 1:1:1:1, т. е. при общем количестве потомков 1800 было бы расщепление 450 серых длиннокрылых, 450 серых короткокрылых, 450 черных длиннокрылых и 450 черных короткокрылых. Но поскольку гены сцеплены, потомство родительского типа значительно превышает число рекомбинантов. Общее число рекомбинантов достигает 300, что составляет 16,7% от общего</p>		
--	--	--	--	--

		<p>числа особей в потомстве.</p> <p>Это и есть величина кроссинговера, характеризующая силу сцепления, а значит, и расстояние между генами.</p>		
7	<p>Информация о домашнем задании, инструктаж по его выполнению.</p>	<p>Озвучить домашнее задание: учить все термины, знать механизм кроссинговера, уметь решать задачи и объяснять их. Обеспечить понимание цели, содержания и способов выполнения домашнего задания.</p>	<p>Запись домашнего задания, уточнение интересующих вопросов.</p>	<p>2 мин.</p>
8	<p>Рефлексия (подведение итогов занятия).</p>	<p>Узнать у ребят, что понравилось на занятии, какие трудности возникли. Похвалить учеников, которые активно работали, дать комментарии, кто мало отвечал. Занятие не является обязательным, работа в интересах учеников.</p>		<p>1-2 мин.</p>

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

В данной дипломной работе было рассмотрено несколько актуальных вопросов, на такие темы как методика преподавания биологии в старших классах, генетика, а в частности наследование, сцепленное с полом, изучен теоретический материал и подготовлена практическая часть в форме элективного курса для учащихся 10-11 классов на тему «Сцепленное наследование». На основании гипотезы и задач, поставленных в начале работы, были получены результаты:

- Рассмотрен теоретический материал о цитогенетических основах наследственного материала, его механизмах передачи, о явлении сцепления с аутосомами, опытах проводимых Т. Морганом для изучения этого вопроса. Так же изучен процесс кроссинговера, определение его частоты и момент возникновения явления в мейозе, биологическое значение и построение хромосомных карт на его основе. Хромосомная теория наследственности послужила итоговым и обобщающим моментом. Далее более детально было рассмотрено сцепленное с полом наследование, понятие пол, его разнообразие, моменты определения, признаки. Болезни сцепленные с полом, их диагностика, механизмы, причины, клиническая картина, терапия. Y-сцепленные заболевания, такие как олигоспермия или азооспермия, X-сцепленные рецессивные заболевания: синдром Морриса; X-сцепленные доминантные заболевания: Витамин D-резистентный рахит.

- Рассмотрены стандарты и требования к учебной литературе, типы и модели учебников, критерии оценивания. Проанализированы несколько учебников по биологии разной сложности, базового и углубленного уровней для учеников 10-11 классов. На основании этого выбрана наиболее подходящая программа и определенная линия авторов, по учебной литературе которых, возможно наиболее полное и детальное рассмотрение интересующей нас темы. Этим учебником является «Общая биология» под редакцией профессора Рувинского. Главной особенностью

данного учебника является системно-структурный метод представления материала, в него включены наиболее современные данные из биологического мира. Изложение материала ведется от обобщенной информации к частной, параграфы построены по подобной схеме. В нем достаточно объемно представлена вся необходимая для данной темы информация. Материал излагается глубоко, затрагивая вопросы, которые не раскрываются в учебниках базовых уровнях. Очень ясно объясняется хромосомная теория наследственности Т. Моргана, методы построения генетических карт и вопросы определения пола. Явным преимуществом данного учебника является наличие главы о компьютерных технологиях в биологии, в том числе и программы, затрагивающие темы генетики. Показаны примеры решения практических задач с помощью определенных программ. Дополнительным плюсом этого учебника является подача знаний с практической точки зрения. Иллюстрации, вопросы и задания так же полностью вписываются в каждую тему.

- В последней главе рассмотрены такие понятия как элективный курс, его содержание, методика преподавания, которая включает в себя определенные приемы и средства, с помощью которых можно преподнести информацию ученикам более доступно. Разработан элективный курс на тему «Сцепленное наследование», представлены его цели и задачи, курс состоит он из 7 тем, которые рассчитаны на 10 часов, его тематическое планирование представлено на слайде. В нем рассматриваются темы, которым на уроках уделяется недостаточное внимание в связи с нехваткой учебных часов. Так же к элективному курсу идет несколько приложений, которые помогают отработать практические навыки по решению генетических задач. В реализации данного элективного курса используются различные методы обучения, их вы можете увидеть на слайде. Примером одного из занятий элективного курса является урок на тему «Генетические доказательства кроссинговера». К нему составлен подробный план-конспект, в котором учтены все обучающие, развивающие и воспитательные педагогические

задачи. К средствам и приемам обучения, используемым в данном уроке относятся: фронтальный опрос, при проверке домашнего задания на тему «Мейоз» для актуализации знаний и дальнейшего их использования, работа по карточкам (представлены на слайде) для контроля знаний, ведение словаря на протяжении всего элективного курса для записи новых биологических понятий. На следующем этапе урока идет зарисовка схемы кроссинговера, для визуализации данного процесса и лучшего представления, и способствует развитию творческих способностей ребенка. Так же мы изучили такое понятие как частота кроссинговера, была представлена формула, примеры вычисления частоты и на основании этого расчет расстояния между генами. Далее идет демонстрация учебного материала с помощью медиаресурсов, на занятии мы рассматриваем основные опыты, которые проводил Т. Морган. На этапе закрепления знаний - коллективное решение задач их представление на доске. Смена деятельности на протяжении всего занятия способствует большей вовлеченности в процесс обучения, что приносит положительные результаты в усвояемости материала, и меньшей вероятности того, что ребенок будет занят посторонними делами.

Целью данной дипломной работы является разработка учебно-методических рекомендаций для более полного и качественного усвоения биологических знаний по теме «Сцепленное наследование», в связи с недостаточным уровнем подготовки учеников по данной теме при окончании школьного курса биологии в старших классах. Результатом которой должно быть повышение, углубление и обобщение знаний, их активизация, увеличение навыков решения задач, развитие самостоятельности и творческих способностей учеников, а так же включение воспитательных моментов. Это способствует мотивации учащихся, повышению их интереса к предмету, умению переходить от теории к практике, нахождение межпредметных связей.

СПИСОК ИСТОЧНИКОВ И ЛИТЕРАТУРЫ

1. Антала Ф., Кайгер Дж., Современная генетика. Т.1. М.: Мир, 1998.
2. Бабынин Э. В. Молекулярный механизм гомологичной рекомбинации в мейозе: происхождение и биологическое значение. Хабаровск: Цитология, 2007.
3. Балашов В. П., Шеворокова Т. Н., Задачник по медицинской генетике. Саранск: Издательство Мордовского университета, 1998.
4. Бекиш О. Я. Медицинская биология. Минск: Ураджай, 2000.
5. Гордиенко Н. В. Программа элективного курса «Решение задач по генетике». Стерлитамак, 2016.
6. Гусакова В. О., Думчева А. Г., Жукова Н. А., Казачкова Т. Б., Шавринова Е. Н., Щекина О. А. Воспитание и социализация учащихся (5–9 классы): учебно-методическое пособие. СПб.: КАРО, 2015.
7. Жимулев И. Ф. Общая и молекулярная генетика: учебное пособие. Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007.
8. Заяц Р. Г., Бутвиловский В. Э., Давыдов В. В., Рачковская И. В. Медицинская биология и общая генетика. Минск: Высшая школа, 2012.
9. Зятьков С. С. Болезни с х-сцепленным доминантным типом наследования. М.: международный студенческий научный вестник, 2016.
10. Иванов В. И., Барышникова Н. В., Билева Дж. С. Генетика. М.: Академкнига, 2007.
11. Инге-Вечтомов С. Г. Генетика с основами селекции: учебник для студентов высших учебных заведений. СПб.: Изд-во Н-Л, 2010.
12. Каменский А. А., Криксунов Е. А., Пасечник В. В., Общая биология, 10-11 класс. М.: Дрофа, 2006.
13. Каменский А. А., Криксунов Е. А., Пасечник В. В., Э. Д. Днепров, А. Г, Аркадьев. Сборник нормативных документов. Биология. М.: Дрофа, 2006.

14. Карташова Н. С., Кулицкая Е. В. Методика преподавания биологии. Общая методика: учебно-методическое пособие для лабораторно-практических занятий и самостоятельной работы студентов. М.: Директ-Медиа, 2015.
15. Клаг. У, Каммингс М. Основы генетики, М.: Техносфера, 2007.
16. Коряков Д. Е., Жимулев И. Ф. Хромосомы. Структура и функции. Новосибирск: Из-во СО РАН, 2009.
17. Крестьянинов В. Ю., Вайнер Г. Б. Сборник задач по генетике с решениями. Саратов: Лицей, 1998.
18. Крюков В. И. Генетика, учебное пособие (сборник книг), Орел: Изд-во ОрелГАУ, 2006.
19. Лавин Н. Эндокринология. М.: Практика, 1999.
20. Нахаева В. И. Практический курс общей генетики. М.: Флинта, 2011.
21. Нгуен Динь Ням. Формирование и развитие у учащихся генетических знаний в процессе обучения общей биологии в общеобразовательных школах Вьетнама. М.: МПУ, 1998.
22. Полянский Ю. И., Браун А. Д., Верзилин Н. М. и др. Общая биология. Учебник для 10-11 классов средней школы. М.: Просвещение, 2000.
23. Рувинский А. О. Общая биология для 10-11 класса школ с углубленным изучением биологии. М.: Просвещение, 1993.
24. Самин Д. Тайны живого. Сто великих научных открытий: хромосомная теория наследственности. М.: Вече - 2000, 2002.
25. Тимофеев-Ресовский Н. В. Генетика, эволюция, значение методологии в естествознании. Екатеринбург: Токмас-Пресс, 2009.
26. Шевченко В. А., Топорнина Н. А., Стволинская Н. С. Генетика человека: Учеб. для студ. высш. учеб. заведений. М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2004.
27. «Приказ от 5 марта 2004 года № 1089. Об утверждении

федерального компонента государственных образовательных стандартов начального общего, основного общего и среднего (полного) общего образования (с изменениями на 23 июня 2015 года)»

28. Приказ Минобрнауки России от 6 октября 2009 года № 413 «Об утверждении и введении в действие федерального государственного образовательного стандарта среднего общего образования»

29. <http://www.nat-geo.ru/science>

30. <http://gesher.info>

31. <http://www.genomed.ru/>

32. <http://vse-pro-geny.ru/>

33. <http://www.medicalj.ru>

34. <https://vunivere.ru/>

35. <http://medbiol.ru/>

36. <http://ott.ru/ru/clinic/prenatal>

37. <https://ru.wikipedia.org>

38. <https://www.побиологии.рф>

39. <https://dommedika.com>

40. <https://www.biofile.ru>

41. <http://www.medicnotes.ru>

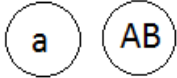
42. <http://dic.academic.ru>

43. <http://www.orenipk.ru>

44. <https://infourok.ru>

Традиционные символы, используемые при оформлении задач:

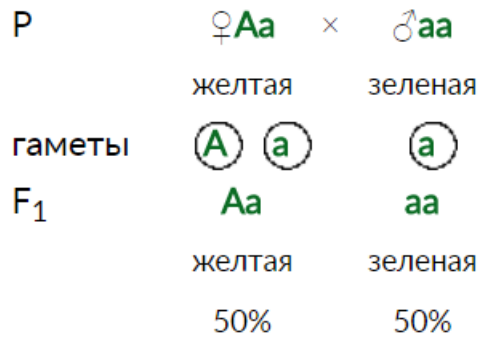
♀	женский организм
♂	мужской организм
×	знак скрещивания
P	родительские организмы
F ₁ , F ₂	дочерние организмы первого и второго поколения
A, B, C...	гены, кодирующие доминантные признаки
a, b, c...	аллельные им гены, кодирующие рецессивные признаки
AA, BB, CC...	генотипы особей, моногаметных по доминантному признаку

<p>Aa, Bb, Cc...</p>	<p>генотипы моногетерозиготных особей</p>
<p>aa, bb, cc...</p>	<p>генотипы рецессивных особей</p>
<p>AaBb, AaBbCc</p>	<p>генотипы ди- и тригетерозигот</p>
<p>$\frac{AB, CD}{ab\ cd}$</p>	<p>генотипы дигетерозигот в хромосомной форме при независимом и сцепленном наследовании</p>
<p></p>	<p>Гаметы</p>

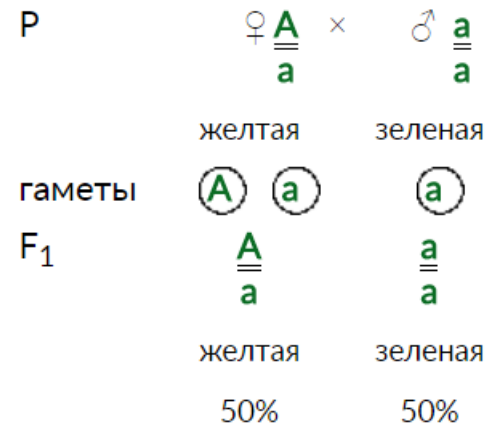
Пример схемы скрещивания:

A – желтая окраска семян, **a** – зеленая окраска семян.

Запись в буквенной форме:



Запись в хромосомной форме:



ПРИЛОЖЕНИЕ 3

Примеры решения задач.

Задача 1. Альбинизм - аутосомно-рецессивный наследуемый признак. Мужчина с данным заболеванием женился на женщине с нормальной пигментацией. Появилось 2 детей - альбинос и нормальный. Необходимо выяснить генотипы всех членов семьи.

Решение задачи:

A - нормальная пигментация, a - альбинизм.

I. Запись схемы брака по фенотипам (на черновике)

P	♀	♂
	нормальная пигментация	Альбинос
F ₁	Aa	A*
	Альбинос	нормальная пигментация

II. Выяснение и запись генотипов, известных по условию задачи

Генотип особи с рецессивным признаком известен – aa. Особь с доминантным признаком имеет генотип A*:

P	♀A*	♂aa
	норма	альбинос

F ₁	aa	A*
	альбинос	норма

III. Определение генотипов организмов по генотипам родителей и потомков

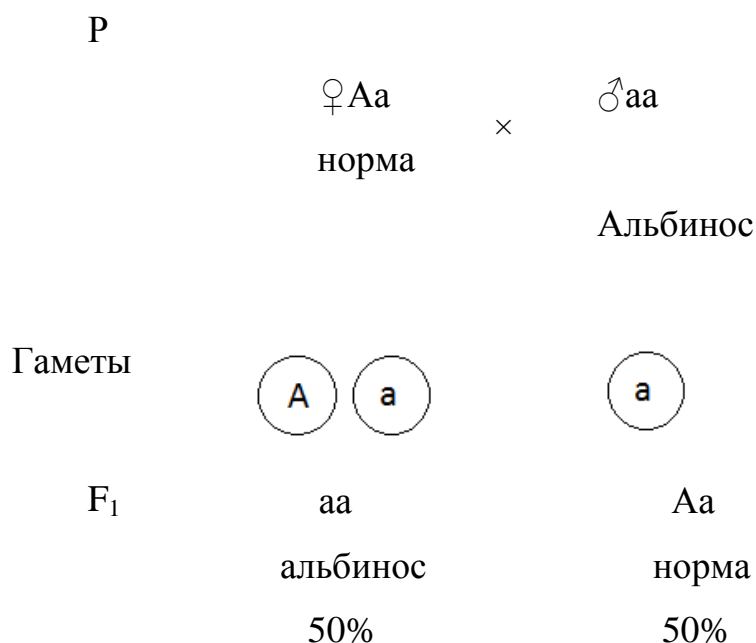
1. Генотип мужчины и ребенка альбиносов – aa, так как оба они несут рецессивный признак.

2. Женщина и здоровый ребенок имеют в своем генотипе доминантный ген A, потому что у них проявляется доминантный признак.

3. Генотип ребенка с нормальной пигментацией – Aa, поскольку его отец гомозиготен по рецессиву (aa) и мог передать ему только ген a.

4. Один из детей имеет генотип aa. Один аллельный ген ребенок получает от матери, а другой от отца. Поэтому мать должна нести рецессивный ген a. Ее генотип – Aa.

IV. Запись хода рассуждений по выяснению генотипов и схемы брака в чистовик.



Ответ: Генотип мужа – aa, жены – Aa, ребенка с нормальной пигментацией – Aa, ребенка-альбиноса – aa.

Задача 2. Определение типов гамет. Какие типы гамет будут образовывать организмы с генотипами:

$$\begin{array}{l} \text{a) } \begin{array}{cc} \text{AB} & \\ \text{=} & \\ \text{ab} & \end{array} ; \quad \text{б) } \begin{array}{cc} \text{Ab} & \\ \text{=} & \\ \text{aB} & \end{array} ? \end{array}$$

Решение:

- а) Будут образованы гаметы AB и ab;
- б) будут образованы гаметы Ab и aB.

Задача 3. Выяснение генотипов особей и определение вероятности рождения потомства с анализируемыми признаками.

Катаракта и полидактилия (многопалость) вызываются доминантными аллелями двух генов, расположенных в одной паре аутосом. Женщина унаследовала катаракту от отца, а многопалость – от матери. Определить возможные фенотипы детей от ее брака со здоровым мужчиной. Кроссинговер отсутствует.

Решение

1. Мужчина несет два рецессивных признака. Значит, его генотип –

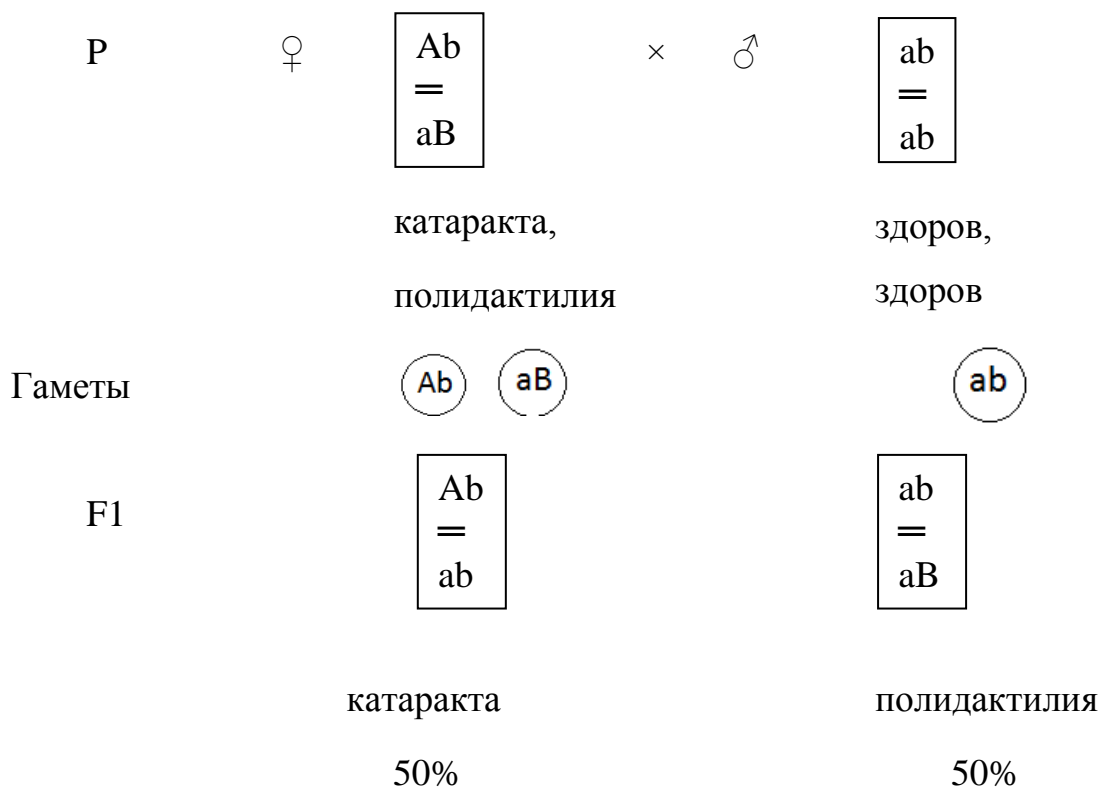
ab
=
ab

2. Женщина страдает обоими заболеваниями, следовательно, содержит доминантные гены A и B и их рецессивные аллели a и b. Одну

болезнь она унаследовала от отца, а другую – от матери, значит, доминантные гены расположены не в одной, а в разных гомологичных хромосомах, и генотип женщины –

$$\begin{array}{c} \text{Ab} \\ = \\ \text{aB} \end{array}$$

Схема брака



Ответ: 50% детей будут многопальными, 50% – унаследуют катаракту.

Задачи, в которых одновременно рассматривается сцепленное и независимое наследование.

Задача 4. Дрозофила, гомозиготная по признакам желтой окраски, наличия очень узких крыльев и отсутствия щетинок, была скрещена с дрозофилой, имеющей в гомозиготном состоянии гены, определяющие серый цвет, нормальные крылья и щетинки. Какое потомство возникнет от

скрещивания полученных гибридов между собой, если известно, что рецессивный ген желтой окраски и доминантный ген узких крыльев лежат во второй аутосоме, а рецессивный ген отсутствия щетинок – в третьей, если предположить, что кроссинговер между генами А и В отсутствует?

Решение

А – серая окраска, а – желтая окраска, В – узкие крылья, b – нормальные крылья, С – наличие щетинок, с – отсутствие щетинок.

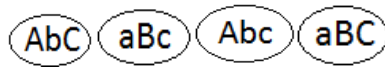
Генотип исходных форм известен из условия задачи: самка – $\frac{aB}{aB} \frac{c}{c}$;
самец – $\frac{Ab}{Ab} \frac{C}{C}$.

Схема скрещивания

		♀	$\frac{aB}{aB} \frac{c}{c}$	×	♂	$\frac{Ab}{Ab} \frac{C}{C}$
Р			желтая, узкие крылья, без щетинок			серая, норма, щетинки
Гаметы		$\frac{aBc}{aBc}$			$\frac{AbC}{AbC}$	
F ₁					$\frac{AbC}{aBc}$	

серая, узкие крылья, щетинки

Гаметы



Построив решетку Пеннета, можно определить количество потомков разных генотипических и фенотипических классов.

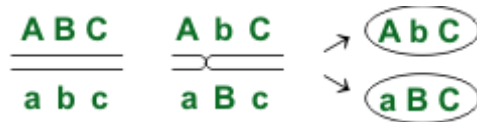
Неполное сцепление

Задача 5. Составление схем кроссинговера

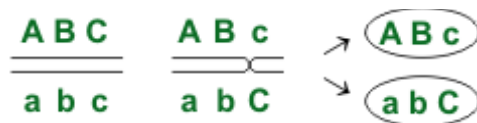
Написать возможные варианты кроссинговера между генами в группе сцепления $\frac{ABC}{abc}$.

Решение

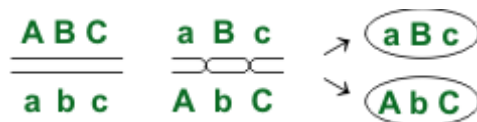
1) Одиночный кроссинговер между генами **A** и **B**:



2) Одиночный кроссинговер между генами **B** и **C**:



3) Двойной кроссинговер между генами **A** и **C**:



Определение типа наследования (сцепленное или независимое) и расстояния между генами.

Задача 6. У томата высокий рост доминирует над низким, гладкий эндосперм – над шероховатым. От скрещивания двух растений получено расщепление: 208 высоких растений с гладким эндоспермом, 9 – высоких с шероховатым эндоспермом, 6 – низких с гладким эндоспермом, 195 – низких с шероховатым эндоспермом. Определить вид наследования, генотип исходных растений и расстояние между генами.

Решение

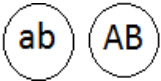

1. Наличие в потомстве расщепления по обоим признакам указывает на то, что в скрещивании участвовало дигетерозиготное растение.

2. Соотношение особей, имеющих оба доминантных или оба рецессивных признака, близкое к 1:1, говорит о том, что одно из растений было гомозиготным по рецессиву (то есть, в данном случае, имело место анализирующее скрещивание), и что гены, кодирующие развитие обоих признаков, расположены в одной паре хромосом в цис-положении.

Следовательно, генотип исходных особей: $\frac{AB}{ab}$ и $\frac{ab}{ab}$.

Схема скрещивания

		AB				Ab			
P	♀	==	×	♂	==				
		ab			ab				
		высокий, гладкий			низкий, шероховатый				

Гамет		
F ₁	<div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: center;"> <div style="text-align: center;"> <p>AB</p> <p>==</p> <p>ab</p> <p>высокий,</p> <p>гладкий</p> </div> <div style="text-align: center;"> <p>Ab</p> <p>==</p> <p>ab</p> <p>низкий,</p> <p>шероховатый</p> </div> </div>	

3. Сцепление не является полным, так как в потомстве присутствовало небольшое количество рекомбинантов, имеющих фенотипы низких растений с гладким эндоспермом и высоких растений с шероховатым эндоспермом, которым соответствуют генотипы $\frac{aB}{ab}$ и $\frac{Ab}{ab}$.

4. Подставляя значения количества особей каждого типа в формулу, можно определить расстояние между генами А и В:

$$X = \left(\frac{6 + 9}{208 + 9 + 6 + 195} \right) * 100 = 3,5 \text{ М}$$

Ответ

Признаки роста и формы поверхности эндосперма у томата наследуются по типу неполного сцепления. Расстояние между генами, кодирующими эти признаки, составляет 3,5 морганид. Генотип исходных растений, соответственно: $\frac{AB}{ab}$ и $\frac{ab}{ab}$.

Задача 7. Определение числа кроссоверных гамет или полученного соотношения особей в потомстве в зависимости от расстояния между

генами в хромосоме

Если допустить, что гены А и В сцеплены и перекрест между ними составляет 20%, то какие гаметы и в каком количественном соотношении будет образовывать дигетерозигота?

Решение

40% – АВ; 40% – аb; 10% – аВ; 10% – Ab.

Задача 8. Картирование хромосом

Гены А, В и С находятся в одной группе сцепления. Между генами А и В кроссинговер происходит с частотой 7,4%, а между генами В и С – с частотой 2,9%. Определить взаиморасположение генов А, В и С, если расстояние между генами А и С равняется 10,3% единиц кроссинговера. Как изменится взаиморасположение этих генов, если частота кроссинговера между генами А и С будет составлять 4,5%?

Решение

1. По условию задачи расстояние от гена А до гена С (10,3 М) равно сумме расстояний между генами А и В (2,9 М) и генами В и С (7,4 М), следовательно, ген В располагается между генами А и С и расположение генов следующее: А В С.

2. Если бы расстояние от гена А до гена С равнялось разности расстояний между парами генов АВ и ВС ($4,5 = 7,4 - 2,9$), то гены располагались бы в следующей последовательности: А С В. И в этом случае расстояние между крайними генами было бы равно сумме расстояний между промежуточными: $AB = AC + CB$.

Наследование генов, локализованных в половых хромосомах

Задача 9. Наследование генов, локализованных в X-хромосоме

Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь. Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

Решение

A – нормальная свертываемость, a – гемофилия.

1. Мужчина болен гемофилией, следовательно, его генотип – X^aY .
2. Женщина здорова, значит, она несет доминантный ген A. Все ее предки были здоровы (чистая линия), следовательно, она не является носителем, и ее генотип – X^AX^A .
3. Одну X-хромосому дочь получила от матери, другую от отца. Мать могла передать ей только хромосому X^A , а отец – только X^a . Генотип дочери – X^AX^a .
4. Генотип мужа дочери – X^AY , по условию задачи.

Схема брака

P	♀ X^AX^a здорова	♂ X^aY гемофилия
Гаметы	X^A	Y X^a
F ₁	X^AX^a носитель	X^AY здоров
Га меты	X^A X^a	X^A Y

	$X^A X^A$	$X^A X^a$	$X^A Y$	$X^a Y$
F_2	здоровая	носитель	здоров	гемофилия
	25%	25%	25%	25%

Ответ

Вероятность рождения больного гемофилией ребенка – 25% (50% мальчиков будут страдать этим заболеванием).

Задача 10. Наследование генов, сцепленных с Y-хромосомой

Перепончатопалость передается через Y-хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака перепончатопалого мужчины и нормальной женщины.

Решение

1. Генотип мужчины – $X Y^A$, так как он несет ген перепончатопалости (ген можно обозначать и заглавной, и строчной буквой, так как понятие доминантности или рецессивности в данном случае не имеет смысла).

2. Генотип женщины – XX , поскольку у нее отсутствует Y-хромосома, содержащая ген перепончатопалости.

Схема брака

Р	♀ XX	×	♂ $X Y^A$
	нормальная		перепончатопалый
Гаметы	⊙ X		⊙ X ⊙ Y^A
F_1	♀ XX		♂ $X Y^A$
	нормальная		перепончатопалый

Ответ

Все девочки будут здоровы, а мальчики будут перепончатопалыми.

Задача 11. Кодоминантные гены, локализованные в X-хромосоме

Черная кошка принесла котят, у одного из которых черепаховая окраска шерсти, а у трех – черная. Что можно сказать о генотипе котят? Каков их пол?

Генотип трехцветного котенка – $X^A X^a$ (самка), генотип черных котят – $X^A Y$ (самцы).

Задача 12. Наследование двух признаков, сцепленных с полом

Рецессивные гены, кодирующие признаки гемофилии и дальтонизма, сцеплены с X-хромосомой. Мужчина, больной гемофилией, женится на здоровой женщине, отец которой был дальтоником, но не гемофиликом. Какое потомство получится от брака их дочери со здоровым мужчиной?

Решение

A – нормальная свертываемость, a – гемофилия, B – нормальное цветоощущение, b – дальтонизм.

1. Генотип мужчины – $X^{aB} Y$, так как он несет признак гемофилии и не является дальтоником.

2. Отец женщины был дальтоником, следовательно, она получила от него рецессивный ген дальтонизма. Вторая аллель этого гена находится в доминантном состоянии, так как женщина является здоровой. По признаку гемофилии женщина гомозиготна, так как здорова (доминантный признак), и ее отец был здоров. Генотип женщины – $X^{AB} X^{Ab}$.

3. Генотип мужа дочери – $X^{AB} Y$, так как он не страдает ни дальтонизмом, ни гемофилией.

4. По признаку гемофилии дочь является гетерозиготной, так как от отца она может получить только рецессивный ген, а от гомозиготной матери – только доминантный. Отец передал ей доминантный ген по признаку

дальтонизма, а мать могла передать ей как доминантный, так и рецессивный ген. Следовательно, генотип дочери может быть $X^{aB}X^{Ab}$ или $X^{aB}X^{AB}$. Задача имеет два варианта решения.

Ответ

В первом случае – 25% детей (половина мальчиков) будут болеть гемофилией, во втором – половина мальчиков будет страдать гемофилией, а половина – дальтонизмом.

Задача 13. Одновременное наследование признаков, расположенных в соматических и половых хромосомах

Женщина-правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за голубоглазого мужчину-правшу дальтоника. У них родилась дочь с голубыми глазами, левша и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребенок у них будет иметь такие же признаки, если известно, что карий цвет глаз и преимущественное владение правой рукой – доминантные признаки, гены которых расположены в разных аутосомах, а дальтонизм кодируется рецессивным, сцепленным с X-хромосомой геном?

Решение

A – карие глаза, a – голубые глаза, B – праворукость, b – леворукость, D – нормальное зрение, d – дальтонизм.

1. Генотип дочери – $aabbX^dX^d$, поскольку она несет три рецессивных признака.
2. Генотип мужчины по признаку цвета глаз – aa, так как он несет рецессивный признак. Он дальтоник, следовательно, в его X-хромосоме имеется ген d. Мужчина – правша (доминантный ген B), но его дочь является левшой (bb), значит, он должен нести также рецессивный ген b. Генотип мужчины – $aaBbX^dY$.
3. Женщина является правшой с карими глазами и не страдает дальтонизмом, следовательно, она несет доминантные гены A, B и D. Ее дочь

несет рецессивные признаки, значит в генотипе женщины присутствуют также гены a, b, и d. Генотип женщины – AaBbX^DX^d.

Ответ

Построив решетку Пеннета (8×6), можно убедиться, что вероятность рождения ребенка с тремя рецессивными признаками равна 1/24.

Задача 14. Наследование, зависимое от пола.

У мужчин аутосомный ген лысости S выступает как доминантный, а у женщин он рецессивен. Женщина, имеющая лысого брата, выходит замуж за лысого мужчину. Отец женщины также был лысым. У них родился нормальный сын и рано облысевшая дочь, которая вышла замуж за нормального мужчину. Какова вероятность рождения сына, склонного к раннему облысению, у этой пары?

Вероятность рождения лысого сына – 3/8 (1/2 – вероятность того, что ребенок будет мальчиком; 3/4 – что мальчик будет склонен к облысению).
Общая вероятность равна: $1/2 \cdot 3/4 = 3/8$.

Наследование летальных генов

Задача 15. Наследование летальных генов, локализованных в половых хромосомах

У дрозофилы ген i является рецессивным, сцепленным с X-хромосомой, и летальным. Каково будет соотношение полов в потомстве от скрещивания гетерозиготной по этому гену самки с нормальным самцом?

Решение

1. Генотип самки – X^IXⁱ по условию задачи.
2. Генотип самца – X^IY. Если бы самец нес летальный ген i, то он проявился бы у него.

Схема скрещивания

P	♀X ^I X ⁱ	♂X ^I Y
	носитель	здоров

гаметы	X^I	X^i	X^I	Y
F_1	$X^I X^i$	$X^I X^I$	$X^I Y$	$X^i Y$
	носитель	здоров	здоров	умер
	25%	25%	25%	25%

Ответ

В потомстве следует ожидать соотношения полов 2:1 (75% самок и 25% самцов), так как 25% особей (половина самцов) погибнет от действия летального гена.