

## КРАТКОЕ СОДЕРЖАНИЕ ЛАБОРАТОРНЫХ РАБОТ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ «СПОРТИВНАЯ ГЕНЕТИКА»

### Система обозначений

Буквенное обозначение	Что означает
<b>P</b>	Родители
<b>G</b>	Гаметы, образующиеся у родителей
<b>F</b>	Дети, гибридное потомство
<b>x</b>	Скращивание
♂	Мужской пол
♀	Женский пол
<b>A, B</b>	Доминантные признаки
<b>a, b</b>	Рецессивные признаки
<b>AA</b>	Доминантная гомозигота
<b>aa</b>	Рецессивная гомозигота
<b>Aa</b>	Гетерозигота при моногибридном скрещивании
<b>AaBb</b>	Гетерозигота при дигибридном скрещивании
<b>AABB</b>	Доминантная гпри дигибридном скрещивании
<b>aabb</b>	Рецессивная при дигибридном скрещивании

### Доминантные и рецессивные признаки

	Доминантный признак	Рецессивный признак
1	2	3
Волосы	темные	светлые
	нерыжие	рыжие
	вьющиеся	прямые
	Белая прядь	норма
	Ранняя седина	норма
Облысение	Раннее (у мужчин)	Норма
	Норма	Раннее (у женщин)
Волосатость тела	Сильная	Слабая
Брови	Широкие, пушистые	норма
Кожа	черная	белая
	Толстая	тонкая
	Веснушки	нет
Глаза	Карие, зеленые	Голубые или серые
	Большие	Маленькие
	Прямой разрез	Косой разрез
Ресницы	длинные	короткие

Продолжение таблицы

1	2	3
Зрение	Нормальное зрение	Близорукость (есть редкая доминантная форма)
	дальнозоркость	Нормальное зрение
	Нормальное зрение	дальтонизм
Губы	толстые	тонкие
	Способность свертывать язык в трубочку	Нет способности
	Способность загибать язык назад	Нет способности
Уши	свободные мочки	приросшие мочки
	широкие	узкие
Нос	С горбинкой	Прямой или вогнутая переносица
	нормальный	курносый
	Узкая переносица	широкая переносица
	Широкие ноздри	Узкие ноздри
	Ямочки на подбородке	норма
	Ямочки на щеках	норма
	Выдающиеся скулы	норма
	Толстая нижняя губа	норма
	Зубы при рождении	норма
Рост	нормальный	низкий
Руки	Праворукость	Леворукость
	Указательный палец длиннее безымянного (у мужчин)	Указательный палец длиннее безымянного (у женщин)
	Кисть с 6 или 7 пальцами	Кисть с 5 пальцами
	Бас у мужчин	тенор
	Абсолютный слух	Его отсутствие
Болезни	Гипертония	Нормальное давление
	Нормальное состояние	Гемофилия
	Нормальное состояние	Сахарный диабет
	Нормальный слух	Врожденная глухота
	мигрень	норма
	норма	фенилкетонурия
	Нормальная пегментация	альбинизм
Предрасположенность к кариесу	Здоровые зубы	

## Тема. ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

*Основной результат освоения данной темы* – получить знания о взаимодействии генов, освоить приемы решения задач.

Цель: Рассмотреть различные варианты взаимодействия генов: взаимодействие аллельных генов, взаимодействие неаллельных генов.

**Генотип** – это совокупность всех генов, локализованных в хромосомах данного организма. В более широком смысле генотип – это совокупность всех наследственных факторов организма, как ядерных, так и неядерных, внехромосомных.

В более узком смысле термин «генотип» употребляют для обозначения комбинаций аллелей гена или группы генов, наследование которых составляет предмет наблюдения. Например, в расщепляющемся потомстве от моногибридного скрещивания  $AA \times aa$  наблюдаются генотипы  $AA$ ,  $Aa$  и  $aa$ .

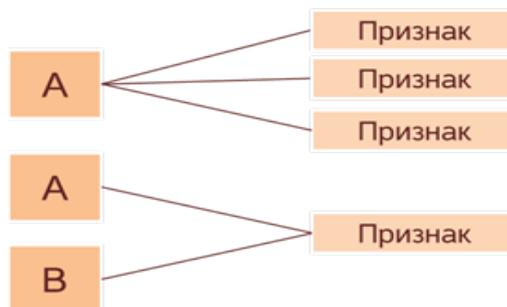
Генотип представляет собой систему взаимодействующих генов, контролирующую развитие, строение и жизнедеятельность организма, т.е. совокупность всех признаков организма – его **фенотип**.

**Фенотип** – совокупность внешних и внутренних признаков организма, приобретенных в результате онтогенеза (индивидуального развития). Взаимодействие генотипа с комплексом факторов внутренней и внешней среды организма обуславливает фенотипическое проявление признаков.

Термины «ген», «генотип», «фенотип» предложены датским биологом В. Л. Иогансеном (1909 г.).

### Понятие о взаимодействии генов

Многочисленные опыты подтвердили правильность установленных Г. Менделем закономерностей. Вместе с тем, появились факты, показывающие, что полученные Г. Менделем числовые соотношения при расщеплении гибридного поколения соблюдались не всегда. Это указывало на то, что взаимоотношения между генами и признаками носят более сложный характер. Выяснилось, что один и тот же ген может оказывать влияние на развитие нескольких признаков, а один и тот же признак может развиваться при взаимодействии многих генов.



**Рисунок 1.** – Взаимоотношения между генами и признаками

Следует отметить, что взаимодействие генов имеет биохимическую природу, т.е. это не физическое взаимодействие самих генов, а взаимодействие продуктов, которые эти гены кодируют. Следовательно, взаимодействуют друг с другом не гены, а их продукты: полипептиды, белки, ферменты, тРНК, рРНК.

Различают две основных группы взаимодействия генов: взаимодействие между **аллельными генами** и взаимодействие между **неаллельными генами**.

**Аллельными генами** называются гены, расположенные в идентичных локусах гомологичных хромосом. Ген может иметь одну, две и более молекулярных форм. Появление второй и последующих молекулярных форм является следствием мутации гена.

***Виды взаимодействия аллельных генов***

- полное доминирование,
- неполное доминирование,
- кодоминирование,
- аллельное исключение.

**Неаллельные гены** – гены, расположенные или в неидентичных локусах гомологичных хромосом, или в разных парах гомологичных хромосом.

***Виды взаимодействия неаллельных генов***

- комплементарность,
- эпистаз,
- полимерия.

**Виды взаимодействия аллельных генов**

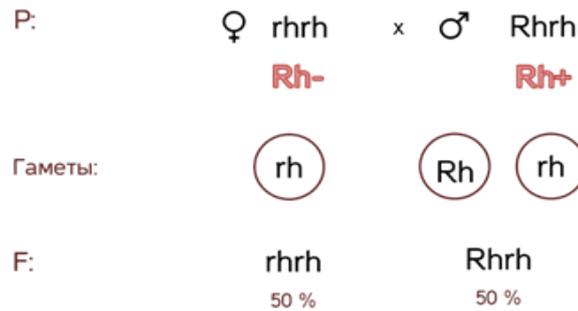
**Полное доминирование** – вид взаимодействия аллельных генов, при котором один ген (доминантный) подавляет (маскирует) другой ген (рецессивный) и, таким образом, определяет проявление признака как у доминантных гомозигот, так и у гетерозигот. Фенотип гетерозигот не отличается от фенотипа гомозигот по доминанте, т.е. в фенотипе гетерозигот присутствует продукт доминантного гена.



**Рисунок 2.** – Полное доминирование

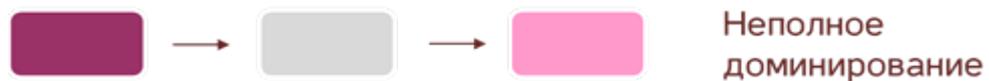
Полное доминирование широко распространено в природе, например, при наследовании окраски и формы семян гороха, цвета глаз у человека, резус-фактора и т.д.

Наличие резус-фактора эритроцитов обуславливается доминантным геном Rh. Генотип резус-положительного человека может быть двух видов: RhRh или Rhrh; а генотип резус-отрицательного человека только rhrh.



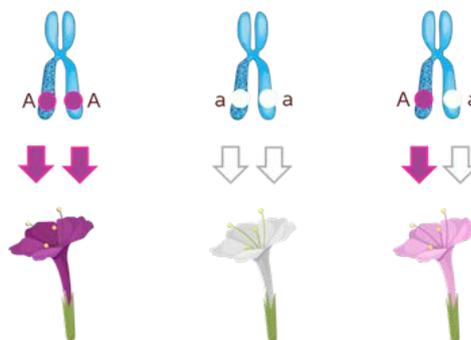
Если мать резус-отрицательная, а отец резус-положительный и гетерозиготен по этому признаку, то при данном типе брака с одинаковой вероятностью может родиться как резус-положительный, так и резус-отрицательный ребенок.

**Неполное доминирование** – вид взаимодействия аллельных генов, при котором фенотип гетерозигот отличается как от фенотипа гомозигот по доминанте, так и от фенотипа гомозигот по рецессиву и имеет среднее (промежуточное) значение между ними.



**Рисунок 3.** – Неполное доминирование

Например, при скрещивании растений ночной красавицы с пурпурной окраской цветков и белой в первом поколении получают растения с розовыми цветками. У одного родительского растения оба аллеля (AA) кодируют ферменты, ответственные за синтез красного пигмента. А у второго с белыми цветками аллели (aa) содержат мутацию, в результате которой фермент теряет активность, и окраска цветков получается белой. Поэтому у растений с розовыми цветками с генотипом Aa только один из аллелей кодирует фермент, который ответственный за красный цвет.



**Рисунок 4.** – Пример неполного доминирования

На молекулярном уровне объяснением неполного доминирования может быть двукратное снижение активности фермента или другого белка (если доминантный аллель дает функциональный белок, а рецессивный – дефектный). Например, за белую окраску может отвечать дефектный аллель, который дает неактивный фермент. За красную – нормальный аллель, который дает фермент, производящий красный пигмент. При половинной активности этого фермента у гетерозигот количество красного пигмента снижается вдвое, и окраска розовая.

Неполное доминирование проявляется в наследовании типа волос. Кудрявый тип волос (СС) является доминирующим над прямым типом волос (сс). Человек, гетерозиготный по этому признаку, будет иметь волнистые волосы (Сс), однако этот признак будет менее выражен, чем у гомозиготы (СС).

**Кодоминирование** – вид взаимодействия аллельных генов, при котором гены одной аллельной пары равнозначны, ни один не подавляет действие другого, каждый из аллельных генов проявляет свое действие. В данном случае фенотип гетерозигот отличается как от фенотипа гомозигот по доминанте, так и от фенотипа гомозигот по рецессиву, и в фенотипе гетерозигот присутствуют продукты обоих генов.



**Рисунок 5.** – Кодоминирование

При кодоминировании, в отличие от неполного доминирования, у гетерозигот признаки, за которые отвечает каждый из аллелей, проявляются одновременно и в полной мере.

Кодоминирование наблюдается, например, при наследовании групп крови системы АВ0 у человека.

Таблица 1. – Наследование групп крови у человека

Группа крови	Генотип	Фенотип	Вид взаимодействия генов у гетерозигот
I	$i^0i^0$	Отсутствие эритроцитарных антигенов А и В (0)	
II	$I^AI^A, I^Ai^0$	Наличие эритроцитарных антигенов А (А)	Полное доминирование
III	$I^BI^B, I^Bi^0$	Наличие эритроцитарных антигенов В (В)	Полное доминирование
IV	$I^AI^B$	Наличие эритроцитарных антигенов А и В (АВ)	<b>Кодоминирование</b>

Все потомство людей с генотипами АА (вторая группа) и ВВ (третья группа) будет иметь генотип АВ (четвертая группа). Их фенотип не является промежуточным между фенотипами родителей, так как на поверхности эритроцитов присутствуют оба агглютиногена (А и В).

При кодоминировании назвать один из аллелей доминантным, а другой рецессивным нельзя, эти понятия теряют смысл, так как оба аллеля в равной степени влияют на фенотип. На уровне РНК и белковых продуктов генов, видимо, подавляющее большинство случаев аллельных взаимодействий генов – это кодоминирование, ведь каждый из двух аллелей у гетерозигот обычно кодирует РНК и/или белковый продукт, и оба белка или РНК присутствуют в организме.

**Аллельное исключение** – вид взаимодействия генов, который наблюдается при отсутствии или инактивации одного из пары генов. В этом случае в фенотипе присутствует продукт другого гена. Например, при гемизиготности, делеции, гетерохроматизации участка хромосомы, в котором находится нужный ген. Например, инактивация одной из двух X хромосом (в одних клетках выключается отцовская, в других – материнская), субклиническая форма гемофилии у женщин-носительниц.

#### **Виды взаимодействия неаллельных генов**

**Комплементарность** (или дополнительное взаимодействие) – это вид взаимодействия неаллельных генов, когда один доминантный ген дополняет действие другого неаллельного доминантного гена, и они вместе определяют новый признак, который отсутствует у родителей. При этом соответствующий признак формируется в результате суммарного сочетания продуктов доминантных аллелей обоих неаллельных генов.



**Рисунок 6.** – Комплементарность

Примером комплементарности является наследование слуха у человека. Для нормального слуха в генотипе человека должны присутствовать два гена: D и E. Ген D отвечает за нормальное развитие улитки, ген E – за нормальное развитие слухового нерва. У гомозигот по рецессиву (dd) будет наблюдаться недоразвитие улитки, а у гомозигот по рецессиву (ee) – недоразвитие слухового нерва. Гомозиготы по любому из соответствующих рецессивных аллелей d или e или по ним обоим из них, будут иметь нарушения слуха. Люди с генотипами DDee, ddEE и ddee будут глухими.

Таблица 2. – Наследование слуха у человека

	♂	DE	De	dE	de
♀					
DE		DDEE норма	DDEe норма	DdEE норма	DdEe норма
De		DDEe норма	DDee глухота	DdEe норма	Ddee глухота
dE		DdEE норма	DdEe норма	ddEE глухота	ddEe глухота
de		DdEe норма	Ddee глухота	ddEe глухота	ddee глухота

При комплементарном действии генов расщепление по фенотипу составляет 9:7, т.е. у 9 из 16 индивидов будет нормальный слух, у 7 из 16 – будет наблюдаться глухота.

**Эпистаз** – тип взаимодействия неаллельных генов, при котором одна пара генов подавляет (не дает проявиться в фенотипе) другую пару генов.

Угнетение могут вызывать как доминантные, так и рецессивные гены, и в зависимости от этого различают эпистаз доминантный и рецессивный. Ген-подавитель называют эпистатичным, подавляемый ген – гипостатичным. Если эпистатичный ген не имеет собственного фенотипического проявления, то он называется ингибитором и обозначается буквой I (i).

Расщепление по фенотипу при доминантном эпистазе может идти в отношении 12:3:1; 13:3; 7:6:3. В случае рецессивного эпистаза расщепление по фенотипу может быть 9:3:4; 9:7; 13:3.

Примером **доминантного эпистаза** является наследование белой окраски плодов тыквы. Ген В отвечает за желтую окраску плодов тыквы, ген в – за зеленую окраску, I – эпистатичный ген, подавляет В и в, вызывая белую окраску, ген I на формирование окраски влияния не оказывает.

Таблица 3. – Пример доминантного эпистаза

	♂	IV	Ib	iV	ib
♀					
IV		IVV белая	IVb белая	iVV белая	iVb белая
Ib		IVb белая	Ibb белая	iVb белая	iibb белая
iV		iIV белая	iIb белая	iiVV желтая	iiVb желтая
ib		iIb белая	iibb белая	iiVb желтая	iiibb зеленая

Белая окраска плодов тыквы – 12/16, желтая окраска плодов тыквы – 3/16, зеленая окраска плодов тыквы – 1/16. Расщепление по фенотипу 12:3:1. При скрещивании растений с белыми и зелеными плодами, все потомство

первого поколения будет белым. А во втором поколении расщепление признаков будет соответствовать формуле 12:3:1.

Примером **рецессивного эпистаза** является наследование белой окраски шерсти у мышей. При этом ген А отвечает за серую окраску шерсти, ген а – за черную окраску, ген I – не оказывает влияния на проявление признака, i – это эпистатичный ген, подавляющий гены А и а, вызывающий белую окраску.

Таблица 4. – Пример рецессивного эпистаза

	♂	IA	Ia	iA	ia
♀					
IA		IIAA серая	IIAa серая	IiAA серая	IiAa серая
Ia		IIAa серая	IIaa черная	IiAa серая	Iiaa черная
iA		IiAA серая	IiAa серая	iiAA белая	iiAa белая
ia		IiAa серая	Iiaa черная	iiAa белая	ii aa белая

Серая окраска шерсти у мышей – 9/16, черная окраска шерсти у мышей – 3/16, белая окраска шерсти у мышей – 4/16. Расщепление по фенотипу 9:3:4.

**Полимерия** – тип взаимодействия двух и более пар неаллельных генов, доминантные аллели которых однозначно влияют на развитие одного и того же признака. Т.е. признаки определяются несколькими генами, действие которых суммируется.

Полимерное действие генов может быть **кумулятивным** и **некумулятивным**. При кумулятивной полимерии интенсивность значения признака зависит от суммирующего действия генов: чем больше доминантных аллелей, тем больше степень выраженности признака. При некумулятивной полимерии количество доминантных аллелей на степень выраженности признака не влияет, и признак проявляется при наличии хотя бы одного из доминантных аллелей. Полимерные гены обозначаются одной буквой, аллели одного локуса имеют одинаковый цифровой индекс, например,  $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$ .

Примером кумулятивной полимерии является наследование цвета кожи у человека. Темный цвет кожи обусловлен доминантными генами из двух пар аллелей –  $A_1$  и  $A_2$ . В соответствии с этим по данному признаку людей можно условно разделить на пять фенотипов: чернокожие, имеющие четыре доминантных гена ( $A_1A_1A_2A_2$ ) и самую темную кожу; темные мулаты – носители генотипов  $A_1A_1A_2a_2$  или  $A_1a_1A_2A_2$ ; средние мулаты ( $A_1a_1A_2a_2$ ,  $a_1a_1A_2A_2$  или  $A_1A_1a_2a_2$ ); светлые мулаты ( $A_1a_1a_2a_2$  или  $a_1a_1A_2a_2$ ) и белые ( $a_1a_1a_2a_2$ ).

Таблица 5. – Наследование цвета кожи у человека

	♂				
♀		$A_1A_2$	$A_1a_2$	$a_1A_2$	$a_1a_2$
$A_1A_2$		$A_1A_1A_2A_2$ чернокожий	$A_1A_1A_1a_2$ темный мулат	$A_1a_1A_2A_2$ темный мулат	$A_1a_1A_2a_2$ средний мулат
$A_1a_2$		$A_1A_1A_2a_2$ темный мулат	$A_1A_1a_2a_2$ средний мулат	$A_1a_1A_2a_2$ средний мулат	$A_1a_1a_2a_2$ светлый мулат
$a_1A_2$		$A_1a_1A_2A_2$ темный мулат	$A_1a_1A_2a_2$ средний мулат	$a_1a_1A_2A_2$ средний мулат	$a_1a_1A_2a_2$ светлый мулат
$a_1a_2$		$A_1a_1A_2a_2$ средний мулат	$A_1a_1a_2a_2$ светлый мулат	$a_1a_1A_2a_2$ светлый мулат	$a_1a_1a_2a_2$ белый

У родителей с темной кожей и светлой кожей в первом поколении все дети будут со слабо окрашенной кожей, так как им досталась половина доминантных генов от первого родителя. В последующих поколениях происходит расщепление признаков по фенотипу в соотношении 1:4:6:4:1. Чернокожие – 1/16, темные мулаты – 4/16, средние мулаты – 6/16, светлые мулаты – 4/16, белые – 1/16.

#### **Модифицирующее действие генов**

Существуют гены, которые сами по себе не детерминируют данный признак, но могут модифицировать (ослаблять или усиливать) действие других генов. Такие гены называются генами-модификаторами. Они могут иметь собственное фенотипическое проявление, но могут также менять эффект других неаллельных генов.

Подобный тип наследования встречается довольно часто. Например, брахидактилия (короткопалость). Ген В (пальцы укорочены), ген b (пальцы нормальные). Ген-модификатор N: NN – слабое укорочение, Nn – среднее укорочение, nn – сильное укорочение. При наличии доминантного гена ВВ будут аномально короткие пальцы, но разной степени укорочения; при наличии рецессивного гена – нормальные пальцы, но опять же разной длины.

Гены-модификаторы могут находиться на соседних локусах одной хромосомы и влиять на функциональную активность соседних генов. В этом случае говорят об эффекте положения. Его смысл заключается в изменении действия доминантного гена (как правило, в ослаблении) при перемещении гена в другое место.

#### **Плейотропия (качественные и количественные признаки)**

Помимо видов взаимодействия между аллельными и неаллельными генами существует плейотропия.

**Плейотропия** – множественное действие генов, т.е. когда один ген может определять развитие нескольких признаков. Например, синдром

Марфана у человека. Причиной данного синдрома является доминантная мутация гена, контролирующего одновременно рост, длину пальцев, формирование интеллекта и форму хрусталика. Для человека с этим синдромом характерен комплекс следующих признаков: высокий рост, очень длинные и гибкие («паучьи») пальцы, повышенный интеллект, близорукость.

У дрозофилы ген белого цвета глаз одновременно влияет на цвет тела, длины крыльев и снижение плодовитости.

Плейотропное действие генов имеет биохимическую природу: один белок-фермент, образующийся под контролем одного гена, определяет не только развитие данного признака, но и воздействует на вторичные реакции биосинтеза других признаков и свойств, вызывая их изменение.

Плейотропия широко распространена. Изучение действия генов показало, что плейотропным эффектом, очевидно, обладают многие, если не все, гены.

## Примеры решения и оформления задач

### 1. Задачи на выяснение генотипов организмов по генотипам и фенотипам родителей и потомков

**Моногибридное скрещивание** – скрещивание форм, отличающихся друг от друга по одной паре изучаемых альтернативных признаков, за которые отвечают аллели одного гена.

#### Задача 1.1

*У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Мужчина-альбинос женился на женщине с нормальной пигментацией. У них родилось двое детей – нормальный и альбинос. Определить генотипы всех указанных членов семьи.*

#### Решение:

А – нормальная пигментация, а – альбинизм.

*Запись схемы брака по фенотипам:*

P	♀	×	♂
	нормальная пигментация		альбинос
F1	aa		A*
	альбинос		нормальная пигментация

*Выяснение и запись генотипов, известных по условию задачи.*

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

P	♀ A* норма	×	♂ aa альбинос
F1	aa альбинос		A* норма

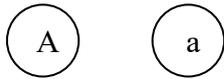
*Определение генотипов по генотипам родителей и потомков.*

Генотип мужчины и ребенка альбиносов –  $aa$ , так как оба они несут рецессивный признак. Женщина и здоровый ребенок имеют в своем генотипе доминантный ген  $A$ , потому что у них проявляется доминантный признак.

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

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 –  $Aa$ .

*Итоговая таблица:*

P	♀ $Aa$ норма	×	♂ $aa$ альбинос
гаметы			
F1	$aa$ альбинос 50 %		$Aa$ норма 50 %

**Ответ:** генотип мужа –  $aa$ , жены –  $Aa$ , ребенка с нормальной пигментацией –  $Aa$ , ребенка-альбиноса –  $aa$ .

**Дигибридное скрещивание** – скрещивание, при котором рассматривается наследование двух альтернативных признаков, кодируемых генами, расположенными в разных парах гомологичных хромосом. Согласно третьему закону Г. Менделя, при дигибридном скрещивании наследование обоих признаков осуществляется независимо друг от друга, а в потомстве дигетерозигот наблюдается расщепление по фенотипу в пропорции  $9:3:3:1$  ( $9 A^*B^*$ ,  $3 aaB^*$ ,  $3 A^*bb$ ,  $1 aabb$ , где \* в данном случае обозначает, что ген может находиться либо в доминантном, либо в рецессивном состоянии). По генотипу расщепление будет осуществляться в соотношении  $4:2:2:2:2:1:1:1:1$  ( $4 AaBb$ ,  $2 AABb$ ,  $2 AaBB$ ,  $2 Aabb$ ,  $2 aaBb$ ,  $1 AA bb$ ,  $1 AaBB$ ,  $1 aaBB$ ,  $1 aabb$ ).

Для определения фенотипов и генотипов потомства при дигибридном скрещивании строят *решетку Пеннета*, в которой по вертикальной оси следует отмечают гаметы одного родительского организма, а по горизонтальной – другого. В месте пересечения вертикалей и горизонталей записываются генотипы дочерних организмов.

### **Задача 1.2**

*У человека близорукость доминирует над нормальным зрением, а карий цвет глаз – над голубым. Единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Установить генотипы всех членов семьи.*

**Решение:**

Признак	Ген	Генотип
Близорукость	$B$	$BB; Bb$
Нормальное зрение	$b$	$bb$
Карие глаза	$C$	$CC; Cc$
Голубые глаза	$c$	$cc$

*Построение решетки Пеннета:*

	♂	$\text{BC}$	$\text{Bc}$	$\text{bC}$	$\text{bc}$
♀		$\text{BC}$	$\text{Bc}$	$\text{bC}$	$\text{bc}$
$\text{BC}$		$\text{BBCC}$ близорукость, карие глаза	$\text{BBCc}$ близорукость, карие глаза	$\text{BbCC}$ близорукость, карие глаза	$\text{BbCc}$ близорукость, карие глаза
$\text{Bc}$		$\text{BBCc}$ близорукость, карие глаза	$\text{Bbcc}$ близорукость, голубые глаза	$\text{BbCc}$ близорукость, карие глаза	$\text{Bbcc}$ близорукость, голубые глаза
$\text{bC}$		$\text{BbCC}$ близорукость, карие глаза	$\text{BbCc}$ близорукость, карие глаза	$\text{bbCC}$ норма, карие глаза	$\text{bbCc}$ норма, карие глаза
$\text{bc}$		$\text{BbCc}$ близорукость, карие глаза	$\text{Bbcc}$ близорукость, голубые глаза	$\text{bbCc}$ норма, карие глаза	$\text{bbcc}$ норма, голубые глаза

Так как родители – близорукие и кареглазые, в генотипе каждого из них должен быть доминантный ген. Их ребенок – рецессивная гомозигота. Следовательно, родители должны быть гетерозиготны по обоим признакам.

**Ответ:** генотип отца  $\text{BbCc}$ , генотип матери  $\text{BbCc}$ , генотип ребенка  $\text{bbcc}$ .

**2. Задачи на определение вероятности рождения потомства с искомыми признаками**

Вероятность появления особей с тем или иным генотипом определяют по формуле:

$$\text{вероятность} = \frac{\text{число ожидаемых событий}}{\text{число всех возможных событий}}$$

**Задача 2.1**

*Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.*

**Решение:**

Мужчина и женщина здоровы, следовательно, они несут доминантный ген А.

У каждого из них один из родителей нес рецессивный признак шизофрении (аа), следовательно, в их генотипе присутствует также рецессивный ген а, и их генотип – Аа.

Схема брака:

P	♀ Aa здорова		×	♂ Aa здоров	
гаметы	⊙ A	⊙ a		⊙ A	⊙ a
F1	AA здоров 25 %	Aa здоров 25 %		Aa здоров 25 %	Aa болен 25 %

Вероятность появления больного ребенка – 1/4 (число событий, при котором появляется генотип aa, равно 1, число всех возможных событий 4).

**Ответ:** Вероятность рождения ребенка, больного шизофренией, 25 %.

### Задача 2.2

*Способность лучше владеть правой рукой у человека доминирует над леворукостью. Женщина-правша, у которой отец был левша, вышла замуж за мужчину-правшу. Можно ли ожидать, что их дети будут левшами? Родословная мужчины по этому признаку не известна.*

**Решение:**

Признак	Ген	Генотип
Праворукость	A	AA, Aa
Леворукость	a	aa

Так как женщина обладает способностью лучше владеть правой рукой, в ее генотипе должен быть как минимум один ген A. Известно, что отец у нее левша, а следовательно, его генотип aa. От отца такая женщина могла получить лишь ген a, в силу чего по генотипу она должна быть гетерозиготной – Aa. Муж этой женщины тоже правша, но определить его генотип не представляется возможным, так как родословная мужчины по этому признаку не известна. Генотип мужчины следует записать A\_ (черточка указывает на то, что второй ген из пары не известен):

P	♀ Aa	×	♂ A_
F1	Возможен ли ребенок-левша aa?		

При решении задачи можно сделать два допущения:

*a) отец гомозиготен по данному гену – AA:*

P	♀ Aa		×	♂ AA	
гаметы	⊙ A	⊙ a		⊙ A	⊙ A
F1	AA, Aa правши				

У таких родителей рождение детей с леворукостью исключено в силу того, что  $A > a$ ).

б) отец гетерозиготен по данному гену –  $Aa$ :

P	♀ $Aa$	×	♂ $Aa$
гаметы	 		 
F1	AA, Aa правши		Aa правши, aa левши

В этом случае имеется возможность рождения ребенка-левши с вероятностью 25 %.

**Ответ:** Вероятность рождения ребенка-левши равна 25 %

### Задача 2.3

Галактоземия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Это заболевание углеводного обмена, обусловленное неспособностью использовать галактозу. Характеризуется накоплением в крови галактозы и отставанием в физическом и умственном развитии. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него предотвращено диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии?

**Решение:**

Признак	Ген	Генотип
Норма	A	AA, Aa
Галактоземия (болезнь)	a	aa

По условиям задачи один из супругов страдал галактоземией, но был излечен. Следовательно, его генотип включает два рецессивных гена  $aa$ . То, что он был излечен, говорит о том, что «исправлен» его фенотип, но генотип остался прежний –  $aa$ . Второй супруг гетерозиготен, его генотип  $Aa$ .

P	♀ $Aa$ норма	×	♂ $aa$ болезнь
гаметы	 		
F1	$aa$ болезнь 50 %		$Aa$ норма 50 %

При браках  $Aa$  и  $aa$  равновероятно рождение как здоровых, так и больных детей.

**Ответ:** Вероятность рождения детей, больных галактоземией, равна 50 %.

### 3. Задачи на определение доминантности/рецессивности признака

#### Задача 3.1

У Миши и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Запишите генотипы всех перечисленных лиц.

#### Решение:

У двух кареглазых людей (дедушка и бабушка) родился ребенок, отличающийся от них по фенотипу, следовательно, они гетерозиготны и их генотип – Аа. Гетерозиготы несут доминантный признак, значит, таковым является кария окраска глаз (А), а голубоглазость определяется рецессивным геном (а).

Генотип голубоглазых матери и дочери – аа, так как они проявляют рецессивный признак. Генотип сыновей – Аа, потому что они кареглазы (А), и от матери могли унаследовать только рецессивный ген а. Отец должен быть кареглазым, потому что сыновья могли получить доминантный ген А только от него. Он несет также рецессивный ген а, потому что у него есть ребенок с генотипом аа. Следовательно, генотип отца – Аа.

Схема брака:

P	♀ аа голубые глаза	×	♂ Аа карие глаза
гаметы	а		А      а
F1	аа голубые глаза 50 %		Аа карие глаза 50 %

**Ответ:** Генотип дедушки и бабушки со стороны матери – Аа, матери и дочери – аа, отца и сыновей – Аа. Доминирующим является признак карего цвета глаз.

### 4. Задачи на наследование по типу множественных аллелей

По такому типу осуществляется, например, наследование групп крови системы АВ0. Наличие той или иной группы крови определяется парой генов (точнее, локусов), каждый из которых может находиться в трех состояниях ( $I^A$ ,  $I^B$  или  $i^0$ ). Генотипы и фенотипы лиц с разными группами крови приведены в таблице 6.

Таблица 6. – Наследование групп крови системы АВ0

Группа	Генотип
I (0)	$i^0i^0$
II (A)	$I^AI^A, I^Ai^0$
III (B)	$I^BI^B, I^Bi^0$
IV (AB)	$I^AI^B$

### Задача 4.1

У мальчика I группа, у его сестры – IV. Какие группы крови у их родителей?

#### Решение:

Генотип мальчика –  $i^0i^0$ , следовательно, каждый из его родителей несет ген  $i^0$ .

Генотип его сестры –  $I^A I^B$ , значит, один из ее родителей несет ген  $I^A$ , и его генотип –  $I^A i^0$  (II группа), а другой родитель имеет ген  $I^B$ , и его генотип  $I^B i^0$  (III группа крови).

**Ответ:** У родителей II и III группы крови.

### Задача 4.2

В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара – II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.

#### Решение:

Первая пара родителей. У одного родителя – I группа крови – генотип  $i^0i^0$ . У второго родителя – II группа крови. Ей может соответствовать генотип  $I^A I^A$  или  $I^A i^0$ . Поэтому возможны два варианта потомства:

P	♀ $I^A i^0$ II группа	×	♂ $i^0 i^0$ I группа	или	♀ $I^A I^A$ II группа	×	♂ $i^0 i^0$ I группа
гаметы	$I^A$ $i^0$		$i^0$		$I^A$		$i^0$
F1	$I^A i^0$ II группа		$i^0 i^0$ I группа		$I^A i^0$ II группа		

Первая пара может быть родителями и первого, и второго ребенка.

Вторая пара родителей. У одного родителя II группа ( $I^A I^A$  или  $I^A i^0$ ). У второго – IV группа ( $I^A I^B$ ). При этом также возможны два варианта потомства:

P	♀ $I^A I^A$ II группа	×	♂ $I^A I^B$ IV группа	или	♀ $I^A i^0$ II группа	×	♂ $I^A I^B$ IV группа
гаметы	$I^A$		$I^A$ $I^B$		$I^A$ $i^0$		$I^A$ $I^B$
F1	$I^A I^A$ II группа		$I^A I^B$ IV группа		$I^A I^A$ $I^A I^B$ II группа IV группа		$I^A i^0$ $I^B i^0$ II группа III группа

Вторая пара не может являться родителями второго ребенка (с I группой крови).

**Ответ:** Первая пара – родители второго ребенка. Вторая пара – родители первого ребенка.

## 5. Задачи на взаимодействие неаллельных генов

### Задача 5.1

Глухота у человека может быть обусловлена рецессивными генами  $d$  и  $e$ , лежащими в разных парах хромосом. Для нормального слуха необходимо наличие обоих доминантных генов. Глухая женщина ( $DDee$ ) вступает в брак с глухим мужчиной ( $ddEE$ ). Будут ли глухими их дети?

**Решение:**

Признак	Ген	Генотип
Нормальный слух	$D, E$	$DDEE, DdEe$
Глухота	$d, e$	$DDee, Ddee, ddEE, ddEe, ddee$

Схема брака:

P	♀ $DDee$ глухота	×	♂ $ddEE$ глухота
гаметы	$De$		$dE$
F1	$DdEe$ нормальный слух		

Так как в зиготе встречаются доминантные гены из каждой пары, все дети будут иметь нормальный слух.

**Ответ:** Дети будут иметь нормальный слух.

### Задача 5.2

Рост человека контролируется тремя парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, самые высокие – все доминантные и рост 180 см. Определить рост людей, гетерозиготных по трем парам генов:  $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$ .

**Решение:**

Признак	Ген	Генотип
Высокий рост, 180 см	$A_1, A_2, A_3$	$A_1A_1A_2A_2A_3A_3$
Низкий рост, 150 см	$a_1, a_2, a_3$	$a_1a_1a_2a_2a_3a_3$

Их рост будет равен средней величине роста гомозигот по доминантным и рецессивным генам – 165 см.

**Ответ:** Рост составит 165 см.

### Задачи для самоконтроля

1. Определите вероятность рождения светловолосых и темноволосых детей, если оба родителя темноволосые и гетерозиготные.

2. Сращение пальцев является доминантным признаком. Какова вероятность рождения детей со сросшимися пальцами, если один из родителей гетерозиготен, а второй имеет нормальную кисть?

3. Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (Т) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.

4. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы всех членов семьи.

5. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

6. Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

7. У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.

8. Наследование резус-фактора осуществляется по обычному аутосомно-доминантному типу. Организм с резус-положительным фактором (Rh+) несет доминантный ген R, а резус-отрицательный (rh-) – рецессивный ген r. Если муж и жена резус-положительны, то может ли их ребенок быть резус-отрицательным?

9. Ребенок резус-положителен. Какой резус-фактор может быть у родителей?

10. Ген курчавости – доминантный. У курчавой матери и гладковолосого отца два ребенка: курчавый и гладковолосый. Определить генотипы родителей и их детей.

11. У человека альбинизм и способность преимущественно владеть левой рукой – рецессивные признаки, наследующиеся независимо. Каковы генотипы родителей с нормальной пигментацией и владеющих правой рукой, если у них родился ребенок альбинос и левша?

12. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?

13. У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрением родилась кареглазая близорукая девочка и

голубоглазый с нормальным зрением мальчик. Ген близорукости (В) доминантен по отношению к гену нормального зрения (b), а ген кареглазости (С) доминирует над геном голубоглазости (с). Какова вероятность рождения в этой семье кареглазого с нормальным зрением ребенка?

14. У человека праворукость доминирует над леворукостью, кареглазость над голубоглазостью. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родилось двое детей – кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого же мужчины с кареглазой правшой родилось девять кареглазых детей, оказавшихся правшами. Определить генотипы мужчины и обеих женщин.

15. У голубоглазого темноволосого отца и кареглазой светловолосой матери четверо детей, каждый из которых отличается от другого по одному из данных признаков. Каковы генотипы родителей?

16. Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

17. Полидактилия (многопалость) и отсутствие малых коренных зубов передаются как доминантные аутосомные признаки. Гены этих признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают данными заболеваниями и гетерозиготны по этим парам генов?

18. У человека брахидактилия (укорочение пальцев) – доминантный признак, а альбинизм – рецессивный. Какова вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями у гетерозиготных по обоим признакам родителей?

19. Глаукома (заболевание глаз) имеет две формы. Одна форма определяется доминантным геном, а другая – рецессивным. Гены расположены в разных хромосомах. Какова вероятность рождения больного ребенка в семье:

а) где оба супруга страдают разными формами глаукомы и гомозиготны по обоим парам генов;

б) где оба супруга гетерозиготны по обоим парам генов?

20. Определить вероятность рождения голубоглазых детей с ретинобластомой (опухолью глаз) от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей. Карий цвет глаз и ретинобластома определяются доминантными генами и наследуются независимо.

21. Темноволосый (доминантный признак), не имеющий веснушек мужчина женился на светловолосой женщине с веснушками (доминантный признак). У них родился светловолосый сын без веснушек. Определить вероятность рождения у них темноволосого ребенка с веснушками.

22. У человека глухонмота наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Доминантный ген предрасположенности к подагре находится в другой паре аутосом. Каковы возможные генотипы и фенотипы детей от брака глухонемой женщины, не страдающей подагрой, и мужчины с нормальным слухом, больного подагрой (гомозиготного по этим признакам)?

23. Сын белой женщины и чернокожего мужчины женится на белой женщине. Может ли ребенок от этого брака быть темнее своего отца?

24. Какой фенотип потомства будет: а) от брака чернокожего мужчины и светлой мулатки; б) от брака белого и темной мулатки?

25. Какое потомство получится от брака: а) двух средних гетерозиготных мулатов; б) двух средних гомозиготных мулатов?

26. Два средних мулата имеют двух детей-близнецов: черного и белого ребенка. Можно ли установить генотипы родителей?

27. От брака среднего мулата и светлой мулатки родилось много детей, среди которых оказалось по  $\frac{3}{8}$  средних и светлых мулатов и по  $\frac{1}{8}$  – темных мулатов и белых. Каковы возможные генотипы родителей?

28. Может ли у одной пары родителей родиться двое детей-близнецов, один из которых белый, а другой – чернокожий?

29. У отца IV группа крови, у матери – I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

30. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы следует ожидать у потомства?

31. В каких случаях судебная экспертиза может дать однозначный ответ об отцовстве ребенка?

32. Карий цвет глаз, темные волосы и владение правой рукой – доминантные признаки, которые наследуются независимо. Отец – кареглазый темноволосый левша, мать – голубоглазая светловолосая правша. В семье имеются: сын – голубоглазый светловолосый левша, и дочь – кареглазая темноволосая правша. Определить генотипы всех членов семьи.

### Ответы к задачам

1. Вероятность рождения светловолосых детей 25 %, темноволосых – 75 %.
2. Вероятность рождения детей со сросшимися пальцами 50 %.
3. Генотип матери и дочери – Tt, отца и сына – tt.
4. Генотип женщины – aa, мужчины – Aa, ребенка – aa.
5. Генотип матери – Aa, отца – aa, ребенка с седой прядью – Aa, ребенка без седой пряди – aa.
6. Вероятность рождения больного ребенка равна 0 %.
7. Альбинизм определяется рецессивным геном. Генотипы родителей и нормального ребенка – Aa. Генотип ребенка-альбиноса – aa.
8. Может, если оба родителя гетерозиготны (Rr×Rr).
9. У родителей возможно любое сочетание генотипов, кроме rr×rr.
10. Мать гетерозиготна по гену курчавости, отец – гомозигота по рецессивному признаку, курчавый ребенок – гетерозигота, гладковолосый ребенок – гомозигота по рецессивному признаку.
11. Родители гетерозиготны по каждой паре признаков и их генотип AaBb.
12. Равновероятна возможность рождения детей как с карими (Aa), так и с голубыми (aa) глазами.
13. Вероятность рождения в этой семье кареглазого ребенка с нормальным зрением равна 25 %.
14. Генотип мужчины – aaBb, его первой жены – AaBb, второй – (возможно) AABb.
15. Генотип отца – aaBb, матери – Aabb.
16. Вероятность рождения здорового ребенка – 25 %.
17. Вероятность рождения детей без аномалий равна 1/16 (6,25 %).
18. Генотип родителей по условию задачи известен. Вероятность рождения детей с двумя заболеваниями (генотип AAbb и Aabb) будет равна 3/16 (18,75 %).
19. а) Вероятность рождения больного ребенка – 100%.  
б) Вероятность рождения больного ребенка – 13/16 (81,25 %).
20. Вероятность рождения голубоглазых детей с ретинобластомой равна 3/16 (18,75 %).
21. Вероятность рождения темноволосого ребенка с веснушками – 25 %
22. Все дети (100%) будут иметь генотип AaBb, нормальный слух и предрасположенность к подагре.
23. Задача имеет три варианта решения. Во всех вариантах ребенок содержит меньше доминантных генов, чем отец, и, следовательно, будет светлее его.
24. а) От брака чернокожего мужчины и светлой мулатки в равном соотношении будут рождаться темные и средние мулаты.  
б) От брака белого и темной мулатки с равной вероятностью будут рождаться светлые или средние мулаты.

25. а) От брака двух средних гетерозиготных мулатов будут рождаться негры (1/16), темные мулаты (4/16), средние мулаты (6/16), светлые мулаты (4/16) и белые (1/16).

б) От брака средних гомозиготных мулатов, независимо от их генотипа, родятся только средние мулаты.

26.  $AaBb$  и  $AaBb$ . Только в этом случае в их потомстве будут одновременно встречаться дети с генотипами  $aabb$  и  $AABB$ .

27. Генотип отца –  $AaBb$ , генотип матери –  $Aabb$  или  $aaBb$ .

28. Может, если близнецы разнояйцовые, а родители являются дигетерозиготными мулатами (генотип  $AaBb$ ). Тогда у них могут быть потомки с генотипом  $AABB$  (чернокожий) и  $aabb$  (белый).

29. Не может. При данном браке у ребенка может быть или вторая ( $I^{A_i^0}$ ), или третья ( $I^{B_i^0}$ ) группа крови.

30. У ребенка может быть любая группа крови.

31. Задача имеет несколько вариантов решения:

1) У двух родителей с I группой крови может быть ребенок только с I группой.

2) От брака человека с IV группой крови с лицом, имеющим любую группу, не может родиться ребенок с I группой.

3) От брака людей, имеющих I и II группы крови, не может родиться ребенок с III или IV группами крови.

32. Генотип отца –  $AaBbсс$ , матери –  $aabbСс$ , сына –  $aabbсс$ , дочери –  $AaBbСс$ .

## Тема. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ СПОРТИВНЫХ ЗАДАТКОВ

*Основной результат освоения данной темы* – получить знания о значимых генетических маркерах, определяющих проявление и развитие физических качеств.

### **Генетические маркеры, их свойства и значение**

**Маркером** называют легко определяемый, устойчивый признак организма, жестко связанный с его генотипом, по которому можно судить о вероятности проявления другой, трудно определяемой характеристики организма.

Генетические маркеры имеют следующие основные свойства:

- имеют **жесткую генетическую детерминированность** (коэффициент наследуемости, как правило, порядка 1,0),
- **полностью проявляются в последующих поколениях** и хорошо выражены (т. е. имеют полную пенетрантность и высокую экспрессию)
- **наследуются согласно законам Менделя**
- **практически мало зависят от факторов внешней среды**
- **не меняются в течение жизни человека.**

Генетические маркеры позволяют распознавать наследственные задатки человека, его врожденные возможности. Для практических целей исследования удобно различать маркеры абсолютные и условные.

Маркеры *абсолютные* отличаются наибольшей мерой наследственной обусловленности. К ним относят группы крови (системы АВ0 и др.), особенности хромосомных наборов, показатели кожных узоров пальцев (дерматоглифика) и др. Эти маркеры не изменяются у человека на протяжении всей его жизни.

Маркеры *условные* – менее детерминированные генетически. К ним относят соматотип человека; тип темперамента, характера; доминантность полушарий, тип моторной и сенсорной функциональной асимметрии и индивидуальный профиль асимметрии; состав (композиция) мышечных волокон; гормональные особенности и др. На их проявление заметное влияние оказывают внешние воздействия в течение жизни человека, которые могут их значительно изменять.

Представления о генетических маркерах в спорте, оформившиеся в последние десятилетия, позволяют определить новые принципы подхода к проблеме спортивного отбора и спортивной ориентации. Сдвиг в сторону более ранних сроков начала занятий многими видами спорта усложняет практику спортивного отбора. Среди детей 5–6-летнего возраста невозможно различить спортивно-важные качества организма, соответствующие моделям спортсменов высокой квалификации, так как они еще не сформированы в детском организме. Новым подходом к этим проблемам является использование генетических маркеров. При этом следует иметь в виду, что многие физические качества и спортивные способности определяются целым

комплексом генетических задатков и отражающих их маркеров. Это требует выделения ведущих задатков и соответственно ведущих маркеров.

### **Хромосомные маркеры специфических возможностей (задатков) человека**

Одним из наиболее перспективных направлений генетики в спорте является изучение связей спортивных достижений с генами, ответственными за развитие и контроль функций, необходимых для спортивного совершенствования. К значимым наследственным факторам относятся гены, определяющие функции сердечно-сосудистой системы и кислородного обеспечения организма. Выявлены генетические маркеры, определяющие быстрые и адекватные ответы на физическую нагрузку: гены, регулирующие процесс ангиогенеза, вазомоторный контроль, энергетический метаболизм, синтез миоглобина, эритропоэз, анаболические процессы, выработку ферментов и т.д. исследование полиморфных вариантов этих генов позволяет совершенствовать отбор и индивидуализировать подготовку спортсменов.

В таблице 7 представлены некоторые значимые генетические маркеры, связанные с физической деятельностью.

Таблица 7. – Генетические маркеры, связанные с физической деятельностью

Название гена и его полиморфный вариант	Функции гена
<b>ACE</b> (ген ангиотензин-превращающего фермента) <i>Alu Ins/Del</i>	Регулирует кровяное давление и поддерживает сердечно-сосудистый гомеостаз. <i>I</i> – аллель выносливости, <i>D</i> – аллель силы, скорости
<b>BDKRβ2</b> (ген рецептора брадикинина-β2) <i>+9/-9</i>	Один из основных медиаторов эффекта брадикинина, снижающего сосудистый тонус, усиливающего проницаемость капилляров и способствующего сокращению гладкой мускулатуры. <i>-9</i> – аллель выносливости
<b>ACTN3</b> (ген белка альфа-актинина-3) <i>R577X</i>	Стабилизирует сократительный аппарат быстрых мышечных волокон (экспрессируется преимущественно в быстрых мышечных волокнах). <i>R</i> – аллель силы, скорости
<b>NOS3</b> (ген эндотелиальной синтазы монооксида азота) <i>4a/4b</i>	Кодирует фермент, который определяет уровень монооксида азота, вызывающего сосудорасширяющего эффект. <i>4b</i> – аллель выносливости, <i>4a</i> аллель связан с артериальной гипертензией, снижением эластичности сосудистой стенки, гипертрофией миокарда

<p><b>NOS3</b> (ген эндотелиальной синтазы монооксида азота) <i>Glu298Asp</i></p>	<p>Кодирует фермент, который определяет уровень монооксида азота, вызывающего сосудорасширяющего эффект. <i>298Asp</i> аллель ассоциирован с низкой активностью эндотелиальной NO-синтазы, риском развития сердечно-сосудистых заболеваний</p>
<p><b>PPARG</b> (ген гамма-рецептора, активированного пролифератором пероксисом) <i>Pro12Ala</i></p>	<p>Регулирует активность генов, отвечающих за обмен углеводов и жиров, усиливает окисление жирных кислот в скелетных мышцах, стимулирует образование митохондрий. <i>Ala</i> – аллель силы, скорости, характеризуется пониженной транскрипционной активностью гена и повышенной утилизации глюкозы мышцами</p>
<p><b>HIF1A</b> (ген фактора, индуцируемого гипоксией) <i>C582T</i></p>	<p>Запускает экспрессию генов, повышающих адаптацию организма в условиях гипоксии: активизирует экспрессию генов, регулирующих процесс ангиогенеза, вазомоторный контроль, энергетический метаболизм и эритропоэз. Наличие <i>T</i> аллеля снижает экспрессию фактора</p>
<p><b>MB</b> (ген миоглобина) <i>A79G</i></p>	<p>Связан с транспортом кислорода в скелетных мышцах и миокарде, запасание молекулярного кислорода и передачу его окислительным системам клеток. <i>AA</i> генотип ассоциирован с низкой экспрессией гена</p>
<p><b>EPOR</b> (ген рецептора эритропоэтина) <i>G3876T</i></p>	<p>Один из наиболее важных факторов эритропоэза и развития новых кровеносных сосудов. Опосредует действие эритропоэтина, основного регулятора эритропоэза, стимулирующего синтез эритроцитов. <i>TT</i> генотип ассоциирован с устойчивостью к физическим нагрузкам</p>

На основании результатов генетического тестирования разрабатываются рекомендации для спортивно-ориентированного физического воспитания и выбора спортивной специализации, а также рекомендации по коррекции профессиональной подготовки спортсмена с учетом уникальных особенностей его конкретного генома. Еще одно важное направление – выявление генетических факторов риска развития различных патологических состояний и заболеваний сердечно-сосудистой, мышечной, костной и эндокринной систем организма спортсмена, как в течение профессиональной деятельности, так и после завершения спортивной карьеры.

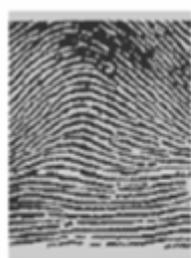
## Группы крови как генетические маркеры спортивных способностей

За последнее время накоплены данные о роли отдельных групп крови (системы эритроцитарных антигенов АВО и др., лейкоцитарных антигенов HLA и др.) как серологических генетических маркеров. Например, на большой группе школьников показано, что скорость и координация движений лучше выражены у детей с третьей (В) группой крови, несколько меньше – с четвертой (АВ) группой. Показатели силы и мощности движений выше у ребят с детей (АВ) крови. Подтверждаются особенные способности к спринту у лиц, имеющих групповую принадлежность к первой и третьей групп крови. Среди спортсменов сложно-координационных видов спорта более половины имели вторую (А) группу крови.

## Дерматоглифика в прогнозировании задатков

**Дерматоглифы** – это узоры на подушечках пальцев рук и ног (а также узоры на ладонях и стопах). Они являются одной из важнейших индивидуальных характеристик человека. Пальцевые узоры – это не изменяющийся в течение жизни, легко наблюдаемый наследуемый признак. Структурной единицей кожного рельефа пальцев является папиллярный гребень и межгребневая борозда. Гребни образуют рисунки различного вида.

При анализе дерматоглифов используют качественные и количественные показатели. При качественной оценке учитывают три основных типа пальцевых узоров (рисунок 7): дуга (А), петля (L) и завиток (W), а также число дельт – мест схождения трех групп параллельных папиллярных линий.



А - дуга



L - петля



W - завиток

**Рисунок 7.** – Типы основных пальцевых узоров человека: А – дуга, L – петля, W – завиток

При количественной оценке производят подсчет числа гребней на обеих руках (суммарный или тотальный гребневой счет, СТС) и количество дельт всех десяти пальцев (дельтовый индекс Д10).

Особенности дерматоглифов закладываются в процессе внутриутробного развития. Установлено, что гены, детерминирующие определенные фундаментальные биохимические процессы в организме, многие врожденные задатки и темпы развития человека, тесно связаны с другими генами, формирующими особенности пальцевых узоров кожи. Эта

связь определила значимость дерматоглифики как генетического маркера спортивных возможностей. Использование дерматоглифических маркеров предлагают для спортивной ориентации детей и отбора перспективных детей для отдельных видов спорта. У детей старшего дошкольного возраста показатели тотального гребневого счета достоверно коррелируют с высоким уровнем скоростно-силовых качеств. Выявлена связь между величиной максимального потребления кислорода (МПК) и тотальным гребневым счетом. Прогноз высокой аэробной работоспособности по дерматоглифическим показателям удачен с вероятностью 78–84 %. Следовательно, детей с определенными признаками дерматоглифики можно считать перспективными для занятий видами спорта на выносливость.

Дерматоглифические маркеры оказались эффективными и для более высоких этапов спортивного отбора, для характеристики квалифицированных спортсменов и составления прогнозов их дальнейшего роста. Показано, что для высококвалифицированных спортсменов по сравнению с менее квалифицированными спортсменами характерна большая частота завитков (соответственно, 48,9 % против 30,6 %) и более высокий тотальный гребневой счет (213 против 175).

Установлены различия в характере изменчивости дерматоглифов у представителей различных видов спорта, позволяющие выделить несколько групп спортсменов.

1). Представители циклических видов спорта с преимущественно алактатным анаэробным энергообеспечением отличаются минимальными значениями СГС и Д10 при минимальной частоте завитков и максимальной – дуг и петель.

2). Представители циклических видов спорта с преимущественно аэробным энергообеспечением по сравнению с первой группой отличаются повышением СГС и Д10 доли завитков на фоне снижения частоты дуг и петель.

3). Представители ациклических и сложно-координационных видов спорта со смешанным энергообеспечением характеризуются еще большим повышением СГС и Д10 доли завитков при снижении доли дуг и петель.

4). Представители циклических видов спорта с преимущественно гликолитическим энергообеспечением характеризуются максимальными значениями СГС и Д10 и частоты завитков, практическим отсутствием дуг и минимальной частотой петель.

### **Антропогенетические маркеры**

Значимым маркером физических качеств и двигательных возможностей человека можно считать его соматотип.

**Соматотип** – конституционный тип телосложения человека, программа его физического развития. Это широкое биологическое понятие, характеризующее рядом независимо варьирующих признаков и темпами развития. Соматотип определяется на основании антропометрических измерений и является генетически обусловленным признаком,

характеризующимся уровнем и особенностями обмена веществ (преимущественным развитием мышечной, жировой или костной ткани).

В 70-х годах была сформулирована концепция о взаимосвязи габаритных размеров и компонентного состава тела с функциональными, силовыми и скоростно-силовыми показателями. Показано, что спорт высших достижений сглаживает этнические различия и создает однородный соматотип в каждом отдельном виде спорта. Элитная группа спортсменов представляет собой самостоятельную популяцию, сформированную в процессе многоступенчатого отбора и адаптированную к предельным физическим нагрузкам.

Согласно общепринятой классификации выделяются три соматотипа:

**Пикнический эндоморфный тип** – выпуклая грудная клетка, мягкие округлые формы вследствие развития подкожной основы, относительно короткие конечности, короткие и широкие кисти и стопы, большое количество подкожного жира;

**Атлетический мезоморфный тип** – трапециевидная форма туловища, узкий таз, мощный плечевой пояс, хорошо развитая мускулатура, массивные кости.

**Астенический эктоморфный тип** – плоская и длинная грудная клетка, относительно широкий таз, худое тело и слабое развитие подкожной основы, длинные тонкие конечности, узкие стопы и кисти, минимальное количество подкожного жира.

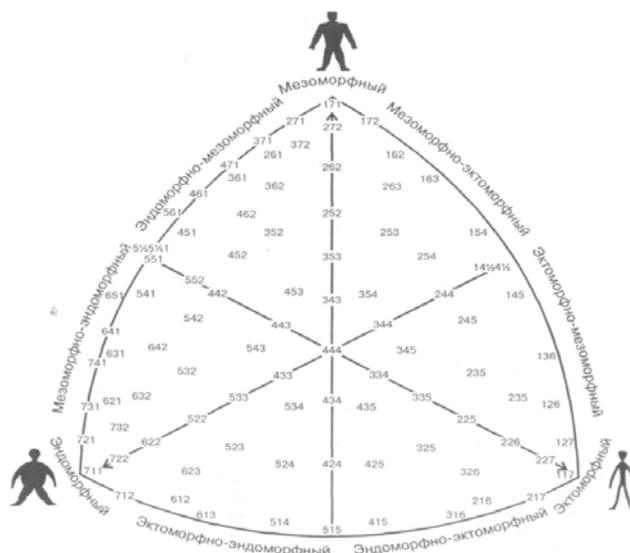
Конституционные особенности большинства индивидов невозможно свести к этим крайним трем типам. Такое деление дает лишь общее представление о диапазоне колебаний в конституции человека, поэтому в практике спортивного отбора целесообразнее ориентироваться на непрерывно распределенные компоненты телосложения, которых может быть выделено три: эндоморфный, мезоморфный и эктоморфный.

Эндоморфия характеризуется округлостью и мягкостью, увеличенным количеством жировой ткани, преобладанием живота над грудной клеткой, высокими плечами, короткой шеей, плавными контурами тела, отсутствием рельефа мышц.

Для мезоморфии типичны прямое туловище, твердая, рельефная и выступающая мускулатура, массивные кости, толстые предплечья, запястья, кисти и пальцы, большая грудная клетка, широкие плечи, относительно узкая талия, грубая кожа.

Эктоморфия проявляется в хрупкости и утонченности тела, худощавости, тонких костях и мышцах, опущенных узких плечах, относительно длинных конечностях и коротком туловище, отсутствием мышечного рельефа.

Для определения соматотипа используются фотографии человека, сделанные в трех плоскостях. На основании анализа этих фотографий и их сравнения с фотографиями стандартных соматотипов определяется степень выраженности каждого из компонентов, а результаты заносятся в специальные диаграммы (рисунок 8).



**Рисунок 8.** – Система нанесения данных соматотипов на диаграмму (Tanner, 1964)

Выраженность каждого из трех компонентов оценивается по 7-балльной системе: самому высокому баллу (7) соответствует максимальная выраженность компонента, а самому низкому (1) – минимальная.

Таким образом, соматотип 7–1–1 указывает на максимальную эндоморфию, 1–7–1 – мезоморфию, 1–1–7 – эктоморфию. Крайние варианты встречаются редко, наиболее распространены смешанные соматотипы: 3–5–1, 4–3–3, 3–4–4, 3–6–2. Следует отметить взаимозависимость всех трех компонентов: увеличение одного приводит к снижению других, поэтому высокие значения одного компонента практически исключают высокие значения двух других. При оценке соматотипа сумма трех баллов не должна превышать 12 и не может быть менее 9.

Классические исследования соматотипов спортсменов-олимпийцев в сравнении с обычными людьми Д.М. Таннер (Tanner, 1964). Среди лиц, не занимающихся спортом, чаще всего встречаются промежуточные типы при относительно умеренном содержании эндоморфного, мезоморфного и эктоморфного компонента. Для легкоатлетов-участников Олимпийских Игр характерно полное отсутствие выраженного эндоморфного типа. Легкоатлеты различных специализаций существенно различаются по типу телосложения. У бегунов на длинные дистанции, по сравнению со спринтерами, отмечается снижение частоты мезоморфного типа и увеличение эктоморфного. Метатели и тяжелоатлеты отличаются очень высоким уровнем мезоморфного типа и низким – эктоморфного. У борцов, по сравнению с тяжелоатлетами и метателями, отмечается некоторое снижение частоты мезоморфного типа и повышение эктоморфного.

В исследованиях больших групп спортсменов и спортсменок, специализирующихся в различных видах спорта, показано, что спортсмены обоего пола, по сравнению с лицами, не занимающимися спортом, отличаются более выраженными мезоморфным и эктоморфным

компонентами, т. е. имеют большую мышечную массу и меньший процент жировой ткани. Бегуны на длинные дистанции, пловцы, баскетболисты могут быть отнесены к смешанному мезоэктomorphicному типу ввиду выраженности этих компонентов. Женщины, специализирующиеся в беге на длинные дистанции, отличаются мезоэктomorphicным соматотипом, а в плавании и легкоатлетических метаниях – эндомезомorphicным. Борцы характеризуются выраженной мезомorphicей, которая у них оценивается в 5–6, а иногда в 7 баллов. В хоккее на льду мезомorphicный компонент выражен в большей мере у нападающих и защитников по сравнению с вратарями. У женщин, специализирующихся в спортивных играх, наблюдается значительно большая выраженность мезомorphicии по сравнению с женщинами, не занимающимися спортом.

Многие специалисты увязывают соматотипы с физическими качествами, физиологическими и биохимическими процессами, психологическими свойствами личности. Считается, что наиболее высокий уровень окислительных аэробных процессов отмечается у лиц астенического и атлетического конституционных типов. Обнаружена связь между эндомorphicей и такими признаками темперамента, как уравновешенность, общительность и мягкость. Мезомorphicия обнаруживает связь с такими свойствами, как склонность к риску, решительным действиям, агрессивность, а эктomorphicия – с эмоциональной сдержанностью, скрытностью, необщительностью, устойчивостью к действию внешних факторов. Эти зависимости важны при выработке общей стратегии отбора и ориентации спортсменов, относящихся к разным конституционным типам.

У спортсменов высокого класса, специализирующихся в различных видах спорта, конституционные различия выражены тем в большей мере, чем выше уровень их квалификации. Это обусловлено совместным действием двух факторов – спортивного отбора как разновидности профессионального отбора и специфических средств и методов подготовки, характерных для конкретного вида спорта.

### **Гормональные маркеры**

Специфическими маркерами являются отдельные гормоны и их соотношения в крови, которые могут служить показателями морфологических особенностей и поведенческих реакций человека. Особое значение в спорте имеет проявление аденогенитального синдрома – врожденной аномалии надпочечников, которая обусловлена патологическим геном в 6-й хромосоме и сопровождается нарушением биосинтеза половых гормонов. У женщин с этой аномалией имеется нормальный набор хромосом, их не отстраняют от участия в женских видах спорта. Однако они представляют собой особый тип женского организма – маскулинный тип, связанный с повышенным содержанием в организме мужских половых гормонов (гиперандрогенией). При указанном синдроме в надпочечниках происходит блокирование синтеза кортизола и повышение синтеза андрогенов. В результате нормальное соотношение женских и мужских

половых гормонов (эстрогенов и андрогенов) изменяется в пользу андрогенов. Гормональные перестройки приводят к некоторым нарушениям в половой системе (уменьшению размеров матки и грудных желез, затруднениям родов и др.). Одновременно наблюдаются многочисленные морфофункциональные и психологические особенности, отличающие маскулированных женщин от обычных фемининных женщин. Отмечается увеличение роста и мышечной массы, преобладание быстрых мышечных волокон в скелетных мышцах, снижение жировой компоненты в составе тела, строение тела формируется по мужскому типу. Изменения деятельности мозга сопровождаются проявлением мужских черт поведения (повышенная агрессивность, мальчишеский тип поведения). У женщин-спортсменок маскулированный тип проявляется значительно чаще, чем в обычной популяции: в легкой атлетике 70–90 %, в лыжном спорте 71 %, в спортивной гимнастике 98 %, в плавании 44 %, в футболе 67 % (в среднем у 75 % спортсменок).

Использование гормональных маркеров может служить существенной характеристикой при составлении прогнозов в ходе спортивного отбора. В то же время спортивная практика свидетельствует, что с ростом квалификации спортсменок во многих видах спорта число маскулированных женщин возрастает.

### **Состав мышечных волокон как генетический маркер**

Состав (композиция) мышечных волокон определяется генетическими факторами. В составе скелетных мышц у взрослых людей различают три типа мышечных волокон. Медленные красные (окислительные I-го типа); промежуточные (II-а типа); быстрые белые (II-б типа). Медленные волокна I-го типа – это выносливые волокна, с богатым кровоснабжением, большим количеством митохондрий, миоглобина. В медленных волокнах происходят окислительные процессы энергообразования (аэробные). Содержание волокон данного типа в среднем составляет 50 %. В быстрых волокнах II-б типа происходят анаэробные процессы энергообразования (гликолиз и КФ-реакция). Волокна данного типа обеспечивают быстрые и мощные сокращения мышц, быстро утомляются. Содержание быстрых волокон в среднем составляет примерно 30 %. В среднем для разных мышц характерно различное соотношение мышечных волокон. Так, в трехглавой мышце плеча преобладают быстрые волокна (67 %), что обеспечивает скоростно-силовые возможности этой мышцы, а для более медленной и выносливой камбаловидной мышцы характерно наличие 84 % медленных волокон.

В ходе онтогенеза устанавливается генетически заданное индивидуальное соотношение мышечных волокон разного типа. Состав мышечных волокон в одной и той же мышце имеет огромные индивидуальные различия, зависящие от врожденных особенностей человека.

В процессе спортивной тренировки характерный для каждого организма состав мышечных волокон не изменяется. Возможно только нарастание толщины (гипертрофия) отдельных волокон, также изменение свойств промежуточных волокон. Эксперименты на животных показали, что

тренировка одной конечности не изменяет числа мышечных волокон по сравнению с контрольной, нетренированной конечностью, но происходит заметное увеличение мышечной массы. Аналогичная стабильность типологии мышечных волокон наблюдается при многолетней спортивной тренировке у человека. В связи с характерной для индивидуума стабильностью состава (композиции) мышечных волокон и корреляцией этого показателя со многими генетическими признаками он может служить надежным маркером для решения многих проблем спортивной генетики. Например, найдена связь между количеством медленных волокон в четырехглавой мышце бедра и величиной МПК, которая сохраняет прямо пропорциональный характер в пределах до значений 60–65 % медленных волокон. Значимость типологии мышечных волокон как генетического маркера аэробных возможностей подтверждается данными о количестве медленных волокон I-типа у спортсменов различных видов спорта: у нетренированных людей 50 %, у высококвалифицированных гребцов 67 %, у бегунов на длинные дистанции 74 %. Поскольку длительный тренировочный процесс не вносит изменений в состав мышечных волокон скелетных мышц, то этот генетический маркер может использоваться уже на начальных этапах отбора. Среди спортсменов высшего уровня различий по этому показателю в каждом виде спорта практически не существует, что является результатом многолетнего отбора. Для прогнозирования пригодности людей к занятиям физическими упражнениями различной мощности и продолжительности рекомендуют ориентироваться на следующие показатели состава мышечных волокон, полученных в результате анализа биоптатов более 1500 спортсменов: в видах спорта с однократным выполнением работы максимальной мощности – менее 20% медленных волокон I типа (таких людей в популяции примерно 8 %), для физической работы субмаксимальной мощности – 20–40 % медленных волокон (таких лиц 23 %), для работы на выносливость – более 60 % медленных волокон (таких лиц 27 %), для работы переменной мощности (в ситуационных видах спорта: спортивных играх, единоборствах) – 40–60 %) медленных волокон (таких лиц 42 %). В особую группу (около 10 %) выделяют людей, способных выполнять любую работу и имеющих в составе скелетных мышц 50 % и более промежуточных волокон II-а типа и около 20 % волокон I типа. При несоответствии состава мышечных волокон характеру выполняемой работы рост спортивного мастерства прекращается, и такие спортсмены отсеиваются в процессе многоэтапного отбора.