Урок 13. Генетика человека

Задания с ответами и объяснениями

60 заданий: по 20 начального, среднего и высокого уровня.

Из официальных материалов ЕГЭ: 40 заданий. Авторских: 20. Подборка включает открытые варианты, демоверсии и официальные методические материалы. Конкретный источник указан в версии с решениями. Уровни сложности - учебные, внутри этого урока.

Содержание

01. Начальный уровень: задания 1-20

02. Средний уровень: задания 21-40

03. Высокий уровень: задания 41-60

Источники заданий

Решайте без подсказок. Условия, генотипы, единицы измерения и форма записи ответа имеют значение. В задачах с развёрнутым ответом запишите обозначения, родителей, гаметы, потомство и вывод.

01. Начальный уровень

Задание 1. Экзаменационный источник

Альбинизм определяется рецессивным аутосомным геном, а гемофилия - рецессивным геном, сцепленным с полом. Укажите генотип женщины-альбиноса, гемофилика.

1) AaX^HY или AAX^HY
2) AaX^HX^H или AAX^HX^H
3) aaX^hY
4) aaX^hX^h

Правильный ответ. 4

Объяснение. В экзаменационной модели альбинизм проявляется при aa. У женщины две X-хромосомы; для проявления X-сцепленного рецессивного признака обе несут h. Поэтому требуется aaX^hX^h. Варианты с Y относятся к мужчинам, а вариант с H не соответствует гемофилии. Обозначения описывают модель задачи, а не все возможные клинические формы заболеваний.

Источник задания 1: Официальная демоверсия ЕГЭ-2004, A_10, страница PDF 3 (копия оригинала).

Задание 2. Экзаменационный источник

Сколько половых хромосом содержится в соматической клетке человека, если в его диплоидном наборе 46 хромосом? В ответе запишите только соответствующее число.

Правильный ответ. 2

Объяснение. В типичной соматической клетке человека 44 аутосомы и 2 половые хромосомы: XX или XY. Диплоидное число 46 включает обе эти группы. Ответ - 2, а не 23: 23 - число хромосом в гамете, а не число половых хромосом в соматической клетке.

Источник задания 2: Официальный открытый КИМ ЕГЭ-2021, задание 3, страница 2 (копия оригинала).

Задание 3. Экзаменационный источник

С помощью какого метода была изучена хромосомная болезнь человека - синдром Дауна?

1) генеалогического
2) близнецового
3) цитогенетического
4) биохимического

Правильный ответ. 3

Объяснение. Цитогенетический метод позволяет исследовать кариотип - число и строение хромосом. Так выявляют дополнительный материал 21-й хромосомы при синдроме Дауна. Генеалогический метод анализирует родословные, близнецовый - влияние наследственности и среды, биохимический - вещества и реакции обмена.

Источник задания 3: Официальная демоверсия ЕГЭ-2004, A9, страница PDF 3 (копия оригинала).

Задание 4. Экзаменационный источник

Половые клетки человека содержат 23 хромосомы, а соматические клетки женщины -

1) 46 + XX
2) 44 + XX
3) 23 + X
4) 22 + X

Правильный ответ. 2

Объяснение. Типичный женский диплоидный набор содержит 44 аутосомы и две X-хромосомы: 44 + XX = 46. Запись 46 + XX ошибочно прибавляет половые хромосомы второй раз. Запись 22 + X соответствует яйцеклетке, а не соматической клетке.

Источник задания 4: Официальная демоверсия ЕГЭ-2016, задание 4, страница PDF 3.

Задание 5. Экзаменационный источник

С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребёнка?

1) генеалогического
2) близнецового
3) цитогенетического
4) гибридологического

Правильный ответ. 2

Объяснение. Близнецовый метод сопоставляет сходство монозиготных и дизиготных близнецов, учитывая условия жизни. Различия между генетически очень близкими монозиготными близнецами помогают оценить роль среды. Родословная описывает передачу признака, а кариотипирование - хромосомы; эти методы сами по себе не разделяют вклад среды и генотипа.

Источник задания 5: Демоверсия ЕГЭ-2002, А39 (архивная копия). Страница PDF 8.

Задание 6. Экзаменационный источник

Какая наука использует близнецовый метод исследования?

1) цитология
2) генетика
3) селекция
4) систематика

Правильный ответ. 2

Объяснение. Генетика изучает наследственность и изменчивость. Близнецовые исследования входят в её методы изучения человека: сравнение близнецов помогает исследовать влияние наследственных различий и условий среды на фенотип.

Источник задания 6: Демоверсия ЕГЭ-2003, A_1 (архивная копия). Страница PDF 2.

Задание 7. Экзаменационный источник

Какие клетки человека наиболее существенно различаются по набору хромосом?

1) соединительной и эпителиальной тканей
2) половые мужские и женские
3) половые и соматические
4) мышечной и нервной тканей

Правильный ответ. 3

Объяснение. Зрелые гаметы гаплоидны: n = 23. Типичные соматические клетки с ядром диплоидны: 2n = 46. Мужские и женские гаметы различаются составом половых хромосом, но обе имеют одинарный набор. Различия тканей обычно связаны с работой генов, а не с изменением числа наборов.

Источник задания 7: Демоверсия ЕГЭ-2003, А6 (архивная копия). Страница PDF 3.

Задание 8. Экзаменационный источник

Набор хромосом в соматических клетках человека равен

1) 48
2) 46
3) 44
4) 23

Правильный ответ. 2

Объяснение. В типичной ядросодержащей соматической клетке человека 46 хромосом: 44 аутосомы и две половые хромосомы. 23 - число хромосом зрелой гаметы. Задание описывает нормальный диплоидный набор, а не исключения вроде безъядерных зрелых эритроцитов.

Источник задания 8: Демоверсия ЕГЭ-2004, А3 (архивная копия). Страница PDF 2.

Задание 9. Экзаменационный источник

Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют

1) генеалогическим
2) близнецовым
3) гибридологическим
4) цитогенетическим

Правильный ответ. 4

Объяснение. Цитогенетический метод исследует хромосомы: их число, размеры, форму и выявляемые перестройки. Генеалогический метод анализирует родословные; близнецовый - сходство близнецов; гибридологический основан на контролируемых скрещиваниях.

Источник задания 9: Демоверсия ЕГЭ-2007, A_1; PDF из официального DOC. Страница PDF 4.

Задание 10. Экзаменационный источник

Генеалогический метод используют для

1) получения генных и геномных мутаций
2) изучения влияния воспитания на онтогенез человека
3) исследования наследственности и изменчивости человека
4) изучения этапов эволюции органического мира

Правильный ответ. 3

Объяснение. Сопоставление признаков у родственников позволяет исследовать их наследование: проверять доминантность, рецессивность и связь с полом. Метод не создаёт мутации и не является экспериментом по изменению воспитания.

Источник задания 10: Демоверсия ЕГЭ-2012, A_1, печатная страница 4. Страница PDF 2.

Задание 11. Экзаменационный источник

Генеалогический метод используют для изучения

1) закономерностей наследования признаков
2) этапов индивидуального развития
3) причин изменения хромосом
4) высшей нервной деятельности

Правильный ответ. 1

Объяснение. В родословной отмечают родственников, их пол и проявление признака в поколениях. По распределению признака проверяют модели его наследования. Последовательность онтогенеза и высшая нервная деятельность изучаются другими подходами.

Источник задания 11: Официальный открытый вариант ЕГЭ-2015, задание 1 (архивная копия). Страница PDF 1.

Задание 12. Экзаменационный источник

С помощью какого метода генетики человека определяют хромосомные и геномные мутации?

1) биохимического
2) генеалогического
3) цитогенетического
4) близнецового

Правильный ответ. 3

Объяснение. Цитогенетическое исследование выявляет изменения числа хромосом и достаточно крупные изменения их структуры. Генные замены отдельных нуклеотидов обычное кариотипирование не обнаруживает; для них нужны молекулярные методы.

Источник задания 12: Официальный открытый вариант ЕГЭ-2016, задание 1 (архивная копия). Страница PDF 1.

Задание 13. Экзаменационный источник

Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений?

1) гибридологическим
2) цитогенетическим
3) близнецовым
4) биохимическим

Правильный ответ. 1

Объяснение. Это гибридологический метод: контролируемые скрещивания и учёт потомства. Для человека экспериментальное назначение таких скрещиваний недопустимо; наследование исследуют через естественные семьи и родословные, не вмешиваясь в репродуктивный выбор.

Источник задания 13: Демоверсия ЕГЭ-2002, $A_1$2 (архивная копия). Страница PDF 4.

Задание 14. Экзаменационный источник

Какую функцию выполняет в клетке хромосома?

1) фотосинтеза
2) биосинтеза белка
3) фагоцитоза
4) носителя наследственной информации

Правильный ответ. 4

Объяснение. Хромосома содержит ДНК с генетической информацией и обеспечивает её передачу при делении. Белки синтезируются на рибосомах, фотосинтез происходит в соответствующих мембранных системах, а фагоцитоз связан с клеточной мембраной.

Источник задания 14: Демоверсия ЕГЭ-2002, А31 (архивная копия). Страница PDF 7.

Задание 15. Экзаменационный источник

Постоянство числа, формы и размера хромосом при половом размножении организмов обеспечивают процессы

1) оплодотворения и мейоза
2) опыления и митоза
3) дробления зиготы
4) развития с превращением

Правильный ответ. 1

Объяснение. Мейоз уменьшает число наборов с 2n до n, а оплодотворение объединяет две гаплоидные гаметы и восстанавливает 2n. Это поддерживает видовой кариотип при нормальном ходе процессов. При нерасхождении возможны нарушения числа хромосом.

Источник задания 15: Демоверсия ЕГЭ-2002, А38 (архивная копия). Страница PDF 8.

Задание 16. Авторское задание

Что обозначают квадрат, круг, закрашивание символа и стрелка к символу в стандартной родословной?

Правильный ответ. Квадрат - мужчина, круг - женщина, закрашивание - наличие изучаемого признака, стрелка - пробанд.

Объяснение. Пробанд - человек, с которого началось исследование семьи. Закрашивание не означает автоматически любой диагноз: оно относится к конкретному признаку, указанному в легенде. Носительство при необходимости отмечают отдельным условным знаком.

Задание 17. Авторское задание

Расшифруйте запись 47,XY,+21. Сколько аутосом и половых хромосом она содержит?

Правильный ответ. 47 хромосом: 45 аутосом и две половые хромосомы XY; три копии хромосомы 21.

Объяснение. Первая цифра - общее количество. XY - две половые хромосомы. +21 означает дополнительную аутосому 21; к обычным 44 аутосомам добавляется одна. Это анеуплоидия, а не дополнительный полный набор.

Задание 18. Авторское задание

Может ли врождённое состояние иметь средовую причину, а генетическое заболевание впервые проявиться во взрослом возрасте? Объясните различие классификаций.

Правильный ответ. Да в обоих случаях. Врождённое описывает время наличия состояния, генетическое - его причину.

Объяснение. Внутриутробный фактор среды способен вызвать состояние, присутствующее при рождении. Некоторые варианты ДНК обусловливают заболевание с поздним началом. Поэтому возраст проявления сам по себе не устанавливает наследственный механизм.

Задание 19. Авторское задание

Почему отец обычно не передаёт детям свой вариант митохондриальной ДНК, а мать может передать его детям обоих полов?

Правильный ответ. Митохондрии зиготы в обычной модели наследуются с цитоплазмой яйцеклетки.

Объяснение. Такое наследование не связано с передачей X или Y: дети обоих полов получают материнские митохондрии. Наличие варианта и тяжесть проявления не тождественны; при гетероплазмии доля изменённой митохондриальной ДНК может различаться.

Задание 20. Авторское задание

Чем пенетрантность отличается от экспрессивности?

Правильный ответ. Пенетрантность - доля носителей данного генотипа с проявлением признака; экспрессивность - степень его выраженности.

Объяснение. При неполной пенетрантности часть носителей не проявляет признак. При различной экспрессивности проявляющийся признак имеет разную степень выраженности. Эти понятия нельзя заменять вероятностью передачи аллеля.

02. Средний уровень

Задание 21. Экзаменационный источник

Цитогенетический метод используют для определения каких характеристик? Выберите два верных ответа из пяти.

1) степени влияния среды на формирование фенотипа
2) наследования сцепленных с полом признаков
3) кариотипа организма
4) хромосомных аномалий
5) возможности проявления признаков у потомков

Правильный ответ. 34

Объяснение. Цитогенетика непосредственно исследует хромосомы: их число, размеры, форму и крупные структурные изменения. Поэтому определяют кариотип (3) и хромосомные аномалии (4). Передачу конкретных признаков в семье и вероятности их проявления анализируют с помощью родословных и генетических моделей; влияние среды требует других методов.

Источник задания 21: Официальная демоверсия ЕГЭ-2017, задание 2, страница PDF 2.

Задание 22. Экзаменационный источник

Какие из перечисленных ниже процессов служат основой формирования комбинативной изменчивости у животных и человека? Выберите три верных ответа.

1) вегетативное размножение
2) репликация ДНК
3) дробление зиготы
4) гаметогенез
5) обмен участками гомологичных хромосом
6) оплодотворение

Правильный ответ. 456

Объяснение. При гаметогенезе мейоз создаёт разные сочетания родительских хромосом (4); обмен участками гомологичных хромосом даёт новые сочетания аллелей внутри хромосомы (5); случайное оплодотворение объединяет разные гаметы (6). Репликация копирует ДНК, дробление состоит из митотических делений, а вегетативное размножение обычно сохраняет генотип. Возникающие при этих процессах ошибки были бы мутациями, а не механизмом комбинативной изменчивости.

Источник задания 22: Официальный открытый КИМ ЕГЭ-2026, задание 7, страница 3.

Задание 23. Экзаменационный источник

Генеалогический метод используют для определения. Выберите два верных ответа из пяти.

1) частоты встречаемости патологичного гена в популяции
2) степени влияния факторов среды на формирование признака
3) характера наследования признака
4) вероятности передачи признака в поколениях
5) структуры хромосом и кариотипа

Правильный ответ. 34

Объяснение. Родословная позволяет проверять характер наследования и рассчитывать вероятность передачи признака при установленной модели. Частоты аллелей в популяции изучает популяционно-статистический метод, роль среды - в том числе близнецовый, структуру кариотипа - цитогенетический.

Источник задания 23: ФИПИ. Рекомендации к ЕГЭ-2023, раздел 3.8; условие на страницах 42-43. Страница PDF 42.

Задание 24. Экзаменационный источник

Все приведённые ниже характеристики, кроме двух, используют для описания рецессивного гена дальтонизма, сцепленного с Х-хромосомой. Определите две характеристики, выпадающие из общего списка.

1) находится в аутосоме
2) проявляется у гетерогаметных особей
3) определяет способность различать цвета
4) подавляется доминантным аллелем
5) передаётся от отца к сыну

Правильный ответ. 15

Объяснение. Данный локус расположен в Х-хромосоме, а не в аутосоме. Сын получает от отца Y-хромосому, поэтому отец не передаёт ему этот Х-сцепленный аллель. У мужчины рецессивный аллель проявляется в гемизиготном состоянии; у гетерозиготной женщины в учебной модели подавляется доминантным.

Источник задания 24: Официальный открытый вариант ЕГЭ-2018, задание 7 (архивная копия). Страница PDF 2.

Задание 25. Экзаменационный источник

Все приведённые ниже характеристики, кроме двух, используют для описания наследования рецессивного аллеля гемофилии. Определите две характеристики, выпадающие из общего списка.

1) отсутствует в Y-хромосоме
2) подавляется доминантным аллелем
3) наследуется от матери к сыну
4) располагается в митохондриальной ДНК
5) находится в аутосомной хромосоме

Правильный ответ. 45

Объяснение. Рассматриваемый аллель находится в Х-хромосоме, вне её псевдоаутосомной области. Поэтому он не находится ни в митохондриальной ДНК, ни в аутосоме. Мать может передать его сыну вместе с Х-хромосомой; в гетерозиготе учебная модель предполагает нормальный доминантный фенотип.

Источник задания 25: Официальный открытый вариант ЕГЭ-2021, задание 7 (архивная копия). Страница PDF 3.

Задание 26. Экзаменационный источник

Какие из приведённых примеров иллюстрируют комбинативную изменчивость? Выберите три верных ответа.

1) появление белоглазого потомства при скрещивании красноглазых гетерозиготных дрозофил
2) различие массы бычков одного приплода при разных рационах питания
3) сочетание у потомства признаков обоих родителей
4) рождение щенка, больного гемофилией, у здоровых особей
5) сезонное изменение окраски шерсти у зайца-беляка
6) различие в строении листьев у стрелолиста, в зависимости от их положения в воде

Правильный ответ. 134

Объяснение. В примерах 1, 3 и 4 потомство получает новые сочетания уже имеющихся родительских аллелей. Рецессивный признак может проявиться у потомка, хотя у родителей фенотипически отсутствовал. Различия питания, сезонная окраска и зависимость формы листа от среды в вариантах 2, 5 и 6 - модификации, не новые комбинации аллелей.

Источник задания 26: Официальный открытый вариант ЕГЭ-2025, задание 7 (архивная копия). Страница PDF 3.

Задание 27. Экзаменационный источник

В условной аутосомной модели отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный признак. Один супруг имеет малые коренные зубы, у другого они отсутствуют и он гетерозиготен по этому признаку. Определите генотипы и фенотипы родителей и потомства. Какова вероятность рождения ребёнка без малых коренных зубов?

Правильный ответ. P: aa × Aa. Потомство: 1/2 Aa - без малых коренных зубов, 1/2 aa - с малыми коренными зубами. Вероятность - 50%.

Объяснение. Обозначим A - аллель отсутствия малых коренных зубов в заданной модели, a - их наличия. Родитель с рецессивным признаком имеет aa и образует гаметы a. Гетерозиготный родитель Aa образует гаметы A и a поровну. Сочетания Aa и aa равновероятны. Вероятность 1/2 относится к каждому рождению, а не гарантирует ровно половину детей в конкретной семье. Это учебная одногенная модель условия, а не универсальное объяснение причин отсутствия зубов у человека.

Источник задания 27: Официальная демоверсия ЕГЭ 2005, задание С6; страницы PDF 12, 18.

Задание 28. Экзаменационный источник

Чем гетерозиготы отличаются от гомозигот?

Правильный ответ. У гетерозиготы два разных аллеля рассматриваемого гена; у гомозиготы - два одинаковых.

Объяснение. Для одного аутосомного локуса гетерозигота Aa образует гаметы A и a; гомозиготы AA или aa - один аллельный тип гамет по этому локусу. Различие относится к конкретному гену: организм может быть гетерозиготным по одному локусу и гомозиготным по другому.

Источник задания 28: Демоверсия ЕГЭ-2002, С3 (архивная копия). Страница PDF 12.

Задание 29. Экзаменационный источник

Что лежит в основе комбинативной изменчивости организмов? Ответ поясните.

Правильный ответ. Кроссинговер, независимое расхождение гомологичных хромосом в мейозе и случайное сочетание гамет при оплодотворении.

Объяснение. Кроссинговер перестраивает сочетания аллелей в гомологичных хромосомах. Независимая ориентация пар и их расхождение распределяют материнские и отцовские хромосомы в разных комбинациях. При оплодотворении случайно объединяются гаметы двух родителей. Новые последовательности аллелей возникают вследствие мутаций, а перечисленные механизмы комбинируют имеющиеся.

Источник задания 29: Демоверсия ЕГЭ-2006, С3 (архивная копия). Страница PDF 13.

Задание 30. Экзаменационный источник

Рассмотрите таблицу «Методы биологических исследований». Запишите пропущенный термин, обозначенный вопросительным знаком.

Частнонаучный метод	Применение метода
Близнецовый	Определение роли факторов среды в формировании фенотипа человека
?	Изучение особенностей фаз митоза на фиксированном препарате

Правильный ответ. Микроскопический метод (микроскопия).

Объяснение. Фиксированный препарат с делящимися клетками рассматривают под микроскопом и определяют фазы по положению и состоянию хромосом. Это непосредственное наблюдение микроскопических структур. Близнецовый метод сопоставляет признаки и условия жизни близнецов, а не фазы деления.

Источник задания 30: Официальный открытый вариант ЕГЭ-2019, задание 2 (архивная копия). Страница PDF 1.

Задание 31. Экзаменационный источник

Чем мейоз отличается от митоза? Запишите соответствующие цифры.

1) Образуются четыре гаплоидные клетки.
2) Образуются две диплоидные клетки.
3) Происходит конъюгация и кроссинговер хромосом.
4) Происходит спирализация хромосом.
5) Делению клеток предшествует одна интерфаза.
6) Происходит два деления.

Правильный ответ. 136

Объяснение. В стандартной модели мейоз включает два деления после одной репликации ДНК и образует четыре гаплоидных продукта. Конъюгация гомологов и кроссинговер характерны для профазы I. Спирализация бывает и при митозе. Две диплоидные клетки - обычный результат митоза исходной диплоидной клетки.

Источник задания 31: Демоверсия ЕГЭ-2002, В3 (архивная копия). Страница PDF 11.

Задание 32. Экзаменационный источник

В соматических клетках дрозофилы содержится 8 хромосом. Какое число хромосом и молекул ДНК содержится в ядре при гаметогенезе перед началом мейоза I и мейоза II? Объясните, как образуется такое число хромосом и молекул ДНК.

Правильный ответ. Перед мейозом I: 8 хромосом и 16 молекул ДНК; перед мейозом II: 4 хромосомы и 8 молекул ДНК.

Объяснение. Перед мейозом I прошла репликация: каждая из восьми хромосом состоит из двух сестринских хроматид (2n4c). В первом делении расходятся гомологичные хромосомы, поэтому каждая клетка получает четыре двухроматидные хромосомы (n2c). Между делениями повторной репликации нет. Хромосомы считают по центромерам, молекулы ДНК - по хроматидам.

Источник задания 32: Демоверсия ЕГЭ-2015, задание 39, печатная страница 14. Страница PDF 7.

Задание 33. Экзаменационный источник

Какие признаки характеризуют рефлекс, проявляющийся у школьников в ответ на звонок с урока? Запишите соответствующие цифры.

1) Каждый школьник реагирует индивидуально.
2) На него одинаково реагируют все школьники.
3) Передаётся по наследству.
4) Не передаётся по наследству.
5) Врождённый.
6) Приобретённый в течение жизни.

Правильный ответ. 146

Объяснение. Сигнальное значение школьного звонка приобретается при обучении: это условный рефлекс. Он формируется в индивидуальной жизни и не передаётся потомству как готовая реакция на этот сигнал. Врождённая способность нервной системы обучаться и приобретённый конкретный рефлекс - разные уровни признака.

Источник задания 33: Демоверсия ЕГЭ-2002, В1 (архивная копия). Страница PDF 11.

Задание 34. Авторское задание

Родители Aa × Aa; a - полностью пенетрантный аутосомно-рецессивный вариант. Их взрослый ребёнок без признака. Найдите вероятность его носительства.

Правильный ответ. 2/3.

Объяснение. До учёта фенотипа: AA - 1/4, Aa - 1/2, aa - 1/4. Отсутствие признака исключает aa. P(Aa | без признака) = (1/2)/(3/4) = 2/3. Ответ 1/2 игнорирует условие.

Задание 35. Авторское задание

Носительница X(A)X(a) вступает в брак с мужчиной X(A)Y. a - рецессивный X-сцепленный вариант вне псевдоаутосомной области, пенетрантность полная. Найдите риск проявления у сына и риск рождения ребёнка с признаком среди всех детей.

Правильный ответ. Среди сыновей 1/2; среди всех детей 1/4 при равной вероятности полов.

Объяснение. Возможны X(A)X(A), X(A)X(a), X(A)Y и X(a)Y с вероятностью 1/4 каждый. Признак проявится только у последнего класса. Слово «сын» может обозначать уже заданный пол или совместное событие; знаменатели этих двух вероятностей различаются.

Задание 36. Авторское задание

В мейозе I не разошлась одна пара гомологичных хромосом, остальные процессы нормальны. Каковы четыре продукта? Чем отличается единственная ошибка мейоза II в одной из двух клеток?

Правильный ответ. Ошибка I: два n + 1 и два n − 1. Ошибка II: один n + 1, один n − 1 и два n.

Объяснение. В первом случае оба гомолога попадают в одну клетку после первого деления, другая не получает ни одного; второе деление удваивает число аномальных продуктов. Во втором случае одна клетка делится нормально и даёт два нормальных продукта, а другая - два разных аномальных.

Задание 37. Авторское задание

Нужно отдельно проверить известную однонуклеотидную замену и подозрение на сбалансированную крупную транслокацию. Достаточно ли обычной микроматрицы числа копий для обеих целей?

Правильный ответ. Нет. Для замены нужен направленный анализ последовательности; для крупной сбалансированной транслокации - исследование структуры хромосом.

Объяснение. Замена одного нуклеотида не обязательно меняет число копий участка. При сбалансированной транслокации количество ДНК может сохраниться, хотя положение участков изменилось. Поэтому отрицательная микроматрица не исключает обе эти ситуации.

Задание 38. Авторское задание

У 80 монозиготных пар, где хотя бы один близнец имеет признак, оба имеют его в 56 парах. У 80 дизиготных пар - в 24. Рассчитайте парную конкордантность и сформулируйте допустимый вывод.

Правильный ответ. 70% и 30%. При сопоставимом дизайне различие поддерживает генетический вклад.

Объяснение. 56/80 = 0,70; 24/80 = 0,30. Это доли пар, а не процент наследственности отдельного человека. Нужно учитывать отбор, возраст и среду. Неполное совпадение монозиготных близнецов показывает, что одного исходного генотипа недостаточно для точного предсказания проявления.

Задание 39. Авторское задание

У пары с подтверждёнными генотипами Aa × Aa уже родились два ребёнка без аутосомно-рецессивного признака. Найдите риск aa для третьего ребёнка и вероятность того, что все три ребёнка будут без признака, если считать до рождения первого.

Правильный ответ. Риск третьего - 1/4; вероятность трёх без признака заранее - $(3/4)^3 = 27/64$.

Объяснение. Генотипы родителей установлены, поэтому каждый новый исход имеет риск aa = 1/4. Вероятность заранее заданной последовательности получают умножением. Нельзя вычитать предыдущих здоровых детей из предполагаемой «квоты» больных.

Задание 40. Авторское задание

У человека в исследованных клетках обнаружены линии 46,XX и 47,XX,+21. Как называется явление? Доказывает ли анализ одной ткани, что доля этих линий одинакова во всех органах?

Правильный ответ. Мозаицизм; одинаковая доля во всех органах не доказана.

Объяснение. Клеточные линии отличаются числом хромосом. Их распределение зависит от времени возникновения ошибки и происхождения тканей. Исследованная выборка описывает конкретный материал и имеет предел обнаружения малочисленной линии.

03. Высокий уровень

Задание 41. Экзаменационный источник

АВО и резус-фактор наследуются аутосомно и независимо. Аллели АВО: I^A, I^B и i; положительный резус R доминирует над отрицательным r. У женщины группа О(I), у мужчины - В(III); оба резус-положительны. У них родился резус-отрицательный ребёнок. Составьте схемы для всех допустимых генотипов родителей, укажите генотипы и фенотипы потомства и вероятность рождения резус-отрицательного ребёнка.

Правильный ответ. Мать iiRr; отец I^BI^BRr или I^BiRr. Вероятность Rh− в обоих случаях 25%.

Объяснение. Ребёнок rr получил r от каждого родителя, следовательно, оба Rr. Гаметы матери iR, ir. Если отец I^BI^BRr, его гаметы I^BR, I^Br; все дети I^Bi, с генотипами RR : Rr : rr = 1 : 2 : 1. Фенотипы: 3/4 В Rh+ и 1/4 В Rh−. Если отец I^BiRr, он даёт I^BR, I^Br, iR, ir. Генотипы детей: I^BiRR - 1/8, I^BiRr - 2/8, I^Birr - 1/8, iiRR - 1/8, iiRr - 2/8, iirr - 1/8. Фенотипы В Rh+, В Rh−, О Rh+, О Rh− идут в отношении 3 : 1 : 3 : 1. По резусу в сумме 1/4 отрицательных. Из условия нельзя выбрать только один генотип отца по АВО.

Источник задания 41: Открытый вариант 1, 2020, страница 8, задание 28

Задание 42. Экзаменационный источник

Признаки группы крови и резус-фактора не сцеплены. Группу крови определяют три аллеля одного гена: i, I^A и I^B. Аллели I^A и I^B доминируют над i; вместе они определяют группу АВ (IV). Генотип ii соответствует группе О (I). Положительный резус-фактор R доминирует над отрицательным r. У отца группа АВ (IV) и отрицательный резус, у матери - группа О (I) и положительный резус; мать гомозиготна по резус-фактору. Составьте схему решения. Определите генотипы родителей и возможные генотипы, группы крови и резус-фактор детей. Объясните результаты. Какой закон наследственности используется в этой модели?

Правильный ответ. Мать iiRR, отец I^AI^Brr. Потомство: 1/2 I^AiRr - А (II), Rh+; 1/2 I^BiRr - В (III), Rh+. Модель независимого наследования признаков.

Объяснение. P: ♀ iiRR × ♂ I^AI^Brr. Мать образует один тип гамет iR; отец - I^Ar и I^Br, каждый с вероятностью 1/2. F_1: I^AiRr и I^BiRr в отношении 1 : 1. Все дети получат R от матери и r от отца, поэтому будут резус-положительными. Группы О и АВ у детей этой пары невозможны: от матери каждый получает только i, а от отца - только I^A или I^B. В официальных критериях указан закон независимого наследования Менделя; несцепленность генов задана в условии. Само это скрещивание не доказывает несцепленность экспериментально, поскольку ни один родитель не является дигетерозиготой. Кодоминирование проявляется в группе АВ отца, где выражены оба аллеля одного гена.

Источник задания 42: Официальная демоверсия ЕГЭ-2011, С6: печатная страница 14, критерии на странице 20 (PDF-развороты 7 и 10).

Задание 43. Экзаменационный источник

В системе АВО группы крови определяются аллелями I^A, I^B и i; i рецессивен по отношению к I^A и I^B. Голубоглазая женщина с группой О(I) вступает в брак с дигетерозиготным кареглазым мужчиной с группой В(III). В условной экзаменационной модели А - карие глаза, а - голубые, локусы наследуются независимо. Составьте схему решения. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы возможного потомства. Какое соотношение групп крови ожидается у детей?

Правильный ответ. P: aa ii × Aa I^Bi. Потомство: Aa I^Bi, Aa ii, aa I^Bi, aa ii, каждый генотип с вероятностью 1/4. Группы В(III) и О(I) ожидаются в отношении 1 : 1.

Объяснение. Мать образует только гаметы ai. У отца гаметы AI^B, Ai, aI^B, ai возникают по 1/4. Получаем четыре сочетания: карие глаза и В(III), карие глаза и О(I), голубые глаза и В(III), голубые глаза и О(I). По каждому признаку отношение 1 : 1; совместное отношение 1 : 1 : 1 : 1. У каждого человека остаются только два аллеля локуса АВО, хотя в популяции их три. Группы А(II) и АВ(IV) у этой пары не ожидаются: аллель I^A отсутствует. Одногенная схема цвета глаз здесь является упрощением условия ЕГЭ; реальный цвет глаз человека имеет более сложную генетическую основу.

Источник задания 43: ФИПИ, 2015. Часть 2, задания линии 40 (С6), задание 40 (3). Условие и критерии на странице 47 локального PDF.

Задание 44. Экзаменационный источник

У человека ген нормального слуха (B) доминирует над геном глухоты и находится в аутосоме; ген цветовой слепоты (дальтонизма - d) рецессивный и сцеплен с Х-хромосомой. В семье, где мать страдала глухотой, но имела нормальное цветовое зрение, а отец - с нормальным слухом (гомозиготен), дальтоник, родилась девочка с нормальным слухом, но дальтоник. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, дочери, возможные генотипы детей и их соотношение. Какие закономерности наследственности проявляются в данном случае?

Правильный ответ. Мать bbX^DX^d, отец BBX^dY; дочь BbX^dX^d. Возможны по 1/4: BbX^DX^d, BbX^dX^d, BbX^DY, BbX^dY.

Объяснение. Дочь-дальтоник получила X^d от обоих родителей. Мать с нормальным цветовым зрением поэтому носительница X^DX^d, а по слуху bb. Отец по условию BBX^dY. Гаметы матери bX^D и bX^d; отца BX^d и BY. Дочери: BbX^DX^d - нормальные слух и цветовое зрение; BbX^dX^d - нормальный слух, дальтонизм. Сыновья: BbX^DY - нормальные слух и цветовое зрение; BbX^dY - нормальный слух, дальтонизм. Каждый класс имеет вероятность 1/4 при равновероятном образовании гамет. Аутосомный локус слуха и Х-сцепленный локус цветового зрения наследуются независимо; дальтонизм наследуется сцепленно с полом. Это условная моногенная модель задачи.

Примечание редакции. В официальном критерии опечатка: BbX^dY назван мальчиком с нормальным зрением. Здесь фенотип исправлен на дальтонизм; генотипы и условие сохранены.

Источник задания 44: Официальная демоверсия ЕГЭ-2014, задание С6; страница PDF 12.

Задание 45. Экзаменационный источник

У человека между аллелями генов ихтиоза (заболевание кожи) и красно-зелёного дальтонизма происходит кроссинговер. Не имеющая указанных заболеваний женщина, у матери которой был красно-зелёный дальтонизм, а у отца - ихтиоз (a), вышла замуж за мужчину, не имеющего этих заболеваний. Родившаяся в этом браке моногомозиготная здоровая дочь вышла замуж за мужчину, не имеющего этих заболеваний, в этой семье родился ребёнок-дальтоник. Составьте схемы решения задачи. Укажите генотипы, фенотипы родителей и генотипы, фенотипы, пол возможного потомства в двух браках. Возможно ли в первом браке рождение больного этими двумя заболеваниями ребёнка? Ответ поясните.

Правильный ответ. Первый брак: $X^{Ad}X^{aD} \times X^{AD}Y$. Второй: $X^{Ad}X^{AD} \times X^{AD}Y$. В первом браке возможен сын $X^{ad}Y$ с обоими заболеваниями.

Объяснение. A - отсутствие ихтиоза, a - ихтиоз; D - нормальное цветовое зрение, d - дальтонизм. Здоровая первая женщина получила d от матери и a от отца, поэтому её фаза $X^{Ad}X^{aD}$. Её гаметы: родительские X^{Ad} и X^{aD}, рекомбинантные X^{AD} и X^{ad}; у здорового мужа X^{AD} и Y. Все четыре возможных типа дочерей ($X^{Ad}X^{AD}$, $X^{aD}X^{AD}$, $X^{AD}X^{AD}$, $X^{ad}X^{AD}$) не имеют этих заболеваний. Сыновья: $X^{Ad}Y$ - дальтонизм; $X^{aD}Y$ - ихтиоз; $X^{AD}Y$ - без обоих заболеваний; $X^{ad}Y$ - оба заболевания. Моногомозиготная дочь во втором браке имеет $X^{Ad}X^{AD}$: гомозиготна AA и несёт d, что следует из рождения ребёнка-дальтоника. Её гаметы X^{Ad} и X^{AD}; у мужа X^{AD} и Y. Возможные дочери $X^{Ad}X^{AD}$ и $X^{AD}X^{AD}$ здоровы; сыновья $X^{Ad}Y$ - дальтоник и $X^{AD}Y$ - здоровый. В первом браке сын $X^{ad}Y$ получает рекомбинантную X от матери и Y от отца. Численная частота кроссинговера не задана, поэтому восемь исходов первого брака нельзя объявлять равновероятными.

Примечание редакции. Повтор в демоверсии2024 и аналогичная схема с другими заболеваниями требуют проверки дублирования; не считать повтор автоматически новым заданием.

Источник задания 45: Официальная демоверсия ЕГЭ-2023, задание 29; страница PDF 20.

Задание 46. Экзаменационный источник

На X- и Y-хромосомах человека существуют псевдоаутосомные участки, которые содержат аллели одного гена, и между ними может происходить кроссинговер. Один из таких генов вызывает аномалии в развитии кисти. Аллель гена образования перепонок между пальцами (перепончатые пальцы) наследуется голандрически (наследование по гетерогаметному полу). Женщина с нормальным развитием кисти и нормальными пальцами вышла замуж за мужчину с аномалией развития кисти и перепончатыми пальцами, гомозиготная мать которого не имела аномалии в развитии кисти. Родившаяся в этом браке дочь с аномалией развития кисти вышла замуж за мужчину без названных аномалий. Определите генотипы родителей и генотипы, фенотипы, пол возможного потомства. Возможно ли рождение в первом браке ребёнка с нормальным развитием кисти и перепонками между пальцами? Ответ поясните.

Правильный ответ. Первый брак: $X^aX^a \times X^aY^{Ab}$; второй: $X^AX^a \times X^aY^a$. В первом браке возможен сын X^aY^{ab} с нормальной кистью и перепонками.

Объяснение. Обозначим A - аномалия кисти, a - нормальная кисть; b на Y - перепончатые пальцы. Отец первого брака получил X^a от гомозиготной матери без аномалии, значит вызывающий аномалию доминантный A расположен у него на Y: X^aY^{Ab}. Мать первого брака X^aX^a. Без обмена мужчина образует X^a и Y^{Ab}, при обмене в PAR дополнительно X^A и Y^{ab}; b остаётся в Y-специфической области. Дочери X^aX^a имеют нормальную кисть, X^AX^a - аномалию кисти; пальцы обеих нормальные. Сыновья X^aY^{Ab} имеют аномалию кисти и перепонки, X^aY^{ab} - нормальную кисть и перепонки. Во втором браке $X^AX^a \times X^aY^a$ возможны дочери X^AX^a и X^aX^a, сыновья X^AY^a и X^aY^a. Первые из каждой пары имеют аномалию кисти, вторые - нормальную кисть; перепонок нет ни у кого. Поэтому искомый сын первого брака возможен благодаря рекомбинантной Y^{ab}. Это модель условия, а не универсальное описание наследования всех аномалий кисти и пальцев. Частота обмена не дана; четыре гаметы первого отца не следует считать равновероятными.

Примечание редакции. Повтор в демоверсии2026 и методических рекомендациях2026 считать тем же заданием, а не дополнительными.

Источник задания 46: Официальная демоверсия ЕГЭ-2025, задание 28; страница PDF 19.

Задание 47. Экзаменационный источник

У человека аллели генов куриной слепоты (ночной слепоты) и гемофилии типа А находятся в одной хромосоме. Моногомозиготная, не имеющая указанных заболеваний женщина, у матери которой была ночная слепота, а отец не имел указанных заболеваний, вышла замуж за мужчину с гемофилией. Родившаяся в этом браке здоровая дочь вышла замуж за не имеющего этих заболеваний мужчину. В этой семье родился ребёнок с ночной слепотой и гемофилией. Составьте схемы решения задачи. Укажите генотипы, фенотипы родителей и генотипы, фенотипы, пол возможного потомства в двух браках. Объясните рождение больного этими двумя заболеваниями ребёнка в семье у здоровых родителей.

Правильный ответ. Первый брак: $X^{AH}X^{aH} \times X^{Ah}Y$. Дочь второго брака: $X^{aH}X^{Ah}$; её муж $X^{AH}Y$. Ребёнок с обоими заболеваниями - сын $X^{ah}Y$, получивший рекомбинантную X^{ah} от матери.

Объяснение. A - нормальное ночное зрение, a - ночная слепота; H - отсутствие гемофилии, h - гемофилия. Первая женщина получила a от матери и A от здорового отца. Она моногомозиготна и здорова, поэтому HH: $X^{AH}X^{aH}$. Её муж $X^{Ah}Y$. Дочери первого брака: $X^{AH}X^{Ah}$ и $X^{aH}X^{Ah}$, обе без указанных заболеваний. Сыновья: $X^{AH}Y$ - без этих заболеваний, $X^{aH}Y$ - ночная слепота без гемофилии. Дочь, у которой затем родился ребёнок с обоими заболеваниями, должна нести a и h, то есть $X^{aH}X^{Ah}$. Во втором браке её гаметы X^{aH}, X^{Ah}, X^{AH}, X^{ah}; у мужа X^{AH} и Y. Все возможные дочери $X^{aH}X^{AH}$, $X^{Ah}X^{AH}$, $X^{AH}X^{AH}$, $X^{ah}X^{AH}$ не имеют этих заболеваний. Сыновья $X^{aH}Y$ имеют только ночную слепоту, $X^{Ah}Y$ - только гемофилию, $X^{AH}Y$ - ни одного заболевания, $X^{ah}Y$ - оба. Последний исход возможен после кроссинговера между локусами у матери. Частота рекомбинации не дана, поэтому численные вероятности четырёх материнских гамет не определяются.

Примечание редакции. Начало условия на странице41, продолжение на42. Используется рецессивная X-сцепленная модель указанных заболеваний, заданная контекстом официального раздела; не обобщать её на все формы ночной слепоты.

Источник задания 47: Официальные рекомендации ФИПИ для подготовки к ЕГЭ-2023, страница 42.

Задание 48. Экзаменационный источник

На X- и Y-хромосомах человека существуют псевдоаутосомные участки, которые содержат аллели одного гена, и между ними может происходить кроссинговер. Один из таких генов вызывает пигментную ксеродерму (повышенную чувствительность к ультрафиолетовому облучению). Аллель гена избыточного роста волос на средних фалангах пальцев кистей наследуется голандрически (наследование по гетерогаметному полу). Женщина с пигментной ксеродермой и отсутствием избыточного роста волос вышла замуж за мужчину без пигментной ксеродермы и с избыточным ростом волос на средних фалангах пальцев кистей, гомозиготная мать которого страдала пигментной ксеродермой. Родившаяся в этом браке дочь без указанных аномалий вышла замуж за мужчину с пигментной ксеродермой и отсутствием избыточного роста волос на средних фалангах пальцев кистей. Определите генотипы родителей и генотипы, фенотипы, пол возможного потомства. Возможно ли рождение в первом браке ребёнка с двумя названными аномалиями? Ответ поясните.

Правильный ответ. Первый брак: X(a)X(a) × X(a)Y(A,B). Второй: X(A)X(a) × X(a)Y(a,b). В первом браке возможен сын X(a)Y(a,B) с обеими аномалиями вследствие кроссинговера у отца.

Объяснение. Решаем именно заданную учебную модель. A - отсутствие ксеродермы, a - ксеродерма; B - Y-сцепленный избыток волос, b - его отсутствие. Мужчина получил от больной гомозиготной матери X(a), но здоров по первому признаку, значит его Y несёт A и A доминирует. Мать первого брака даёт X(a). Отец даёт некроссоверные X(a), Y(A,B) и кроссоверные X(A), Y(a,B). Возможны дочери X(a)X(a) с ксеродермой и X(A)X(a) без аномалий; сыновья X(a)Y(A,B) без ксеродермы, с избытком волос и X(a)Y(a,B) с обеими аномалиями. B остаётся в специфическом участке Y при обмене в псевдоаутосомной области. Здоровая дочь X(A)X(a) вступает во второй брак с X(a)Y(a,b). Её гаметы X(A), X(a); гаметы мужа X(a), Y(a,b). Потомки по 1/4: X(A)X(a) - здоровая дочь; X(a)X(a) - дочь с ксеродермой; X(A)Y(a,b) - здоровый сын; X(a)Y(a,b) - сын с ксеродермой. Избыточного роста волос во втором браке нет. Частоты четырёх типов потомков первого брака без частоты рекомбинации не определяются.

Примечание редакции. Сохранена экзаменационная модель локализации генов; она не описывает всё разнообразие клинических причин этих признаков.

Источник задания 48: Рекомендации ФИПИ для подготовки к ЕГЭ-2026, раздел 3, задание 9, страница 27.

Задание 49. Экзаменационный источник

На X- и Y-хромосомах человека существуют псевдоаутосомные участки, которые содержат аллели одного гена, и между ними может происходить кроссинговер. Один из таких генов вызывает нарушения в развитии скелета. Рецессивный аллель одной из форм катаракты (патологии органа зрения) наследуется сцепленно с X-хромосомой. Женщина, имеющая нарушения в развитии скелета и страдающая катарактой, родители которой имели нормально развитый скелет, вышла замуж за мужчину без этих заболеваний, мать которого страдала нарушениями в развитии скелета. Родившаяся в этом браке дочь без указанных заболеваний вышла замуж за мужчину, страдающего нарушениями в развитии скелета и не имеющего катаракты. Составьте схемы решения задачи. Определите генотипы родителей и генотипы, фенотипы, пол возможного потомства. Возможно ли рождение в первом браке ребёнка, страдающего двумя названными заболеваниями? Ответ поясните.

Правильный ответ. Первый брак: X(ab)X(ab) × X(aB)Y(A). Здоровая дочь X(AB)X(ab). Второй брак: X(AB)X(ab) × X(aB)Y(a). В первом браке возможен сын X(ab)Y(a) с обеими болезнями.

Объяснение. A - нормальный скелет, a - нарушение скелета; B - отсутствие катаракты, b - катаракта. Больная женщина от здоровых по скелету родителей имеет aa, значит нарушение рецессивно. Её генотип X(ab)X(ab). Первый муж получил от больной матери X с a, но здоров, поэтому имеет X(aB)Y(A). Его некроссоверные гаметы X(aB), Y(A); при обмене в псевдоаутосомном участке - X(AB), Y(a). При единственной гамете матери X(ab) возможны дочери X(ab)X(aB) - нарушение скелета без катаракты, X(ab)X(AB) - здоровая; сыновья X(ab)Y(A) - нормальный скелет, катаракта, X(ab)Y(a) - обе болезни. Здоровая дочь X(AB)X(ab) вступает в брак с X(aB)Y(a). Её гаметы AB, ab, Ab, aB на X-хромосомах; гаметы мужа X(aB), Y(a). Дочери: X(AB)X(aB), X(Ab)X(aB) - здоровы; X(ab)X(aB), X(aB)X(aB) - нарушение скелета, без катаракты. Сыновья: X(AB)Y(a) - здоров; X(ab)Y(a) - обе болезни; X(Ab)Y(a) - только катаракта; X(aB)Y(a) - только нарушение скелета. Частоты без частоты рекомбинации не вычисляются; перечислены возможные классы. X-сцепленный локус B/b за пределами псевдоаутосомного участка не переносится на Y.

Примечание редакции. Условия локализации и доминирования применяются как учебная модель данного КИМ.

Источник задания 49: Официальный открытый КИМ ЕГЭ-2026, задание 28, страница 9.

Задание 50. Экзаменационный источник

У человека ген карих глаз (A) доминирует над голубым цветом глаз, а ген цветовой слепоты рецессивен (дальтонизм - d) и сцеплен с X-хромосомой. Кареглазая женщина с нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину с нормальным зрением. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и возможного потомства, вероятность рождения в этой семье детей-дальтоников с карими глазами и их пол.

Правильный ответ. P: AaX(D)X(d) × aaX(D)Y. Кареглазые дальтоники - мальчики AaX(d)Y, вероятность 1/8 = 12,5% всех детей.

Объяснение. Отец женщины aaX(d)Y передал ей a и X(d). При карих глазах и нормальном зрении она AaX(D)X(d). Муж aaX(D)Y. Гаметы женщины AX(D), AX(d), aX(D), aX(d) по 1/4; мужчины aX(D), aY по 1/2. Восемь равновероятных генотипов: AaX(D)X(D), AaX(D)X(d) - кареглазые дочери с нормальным зрением; aaX(D)X(D), aaX(D)X(d) - голубоглазые дочери с нормальным зрением; AaX(D)Y - кареглазый сын с нормальным зрением; AaX(d)Y - кареглазый сын-дальтоник; aaX(D)Y - голубоглазый сын с нормальным зрением; aaX(d)Y - голубоглазый сын-дальтоник. Нужен один класс из восьми: 1/2 (карие глаза) × 1/2 (сын) × 1/2 (X(d) от матери) = 1/8. Среди сыновей его доля была бы 1/4; условие спрашивает всех детей. Одногенная модель цвета глаз принята только для этой задачи.

Источник задания 50: Официальная демоверсия ЕГЭ-2009, С6, страница PDF 14.

Задание 51. Экзаменационный источник

У человека аллели генов красно-зелёного дальтонизма и гемофилии типа A находятся в одной хромосоме. Женщина без указанных заболеваний, у дигомозиготной матери которой был дальтонизм, а у отца не было указанных заболеваний, вышла замуж за мужчину без дальтонизма, больного гемофилией. Родившаяся в этом браке здоровая дочь вышла замуж за мужчину, не имеющего этих заболеваний. В этой семье родился ребёнок, больной дальтонизмом и гемофилией. Составьте схемы решения задачи. Укажите генотипы родителей и генотипы, фенотипы, пол возможного потомства в двух браках. Объясните рождение страдающего этими двумя заболеваниями ребёнка у здоровых родителей во втором браке.

Правильный ответ. Первый брак: X(AB)X(aB) × X(Ab)Y; второй: X(aB)X(Ab) × X(AB)Y. Ребёнок с двумя заболеваниями - сын X(ab)Y, получивший рекомбинантную X-хромосому.

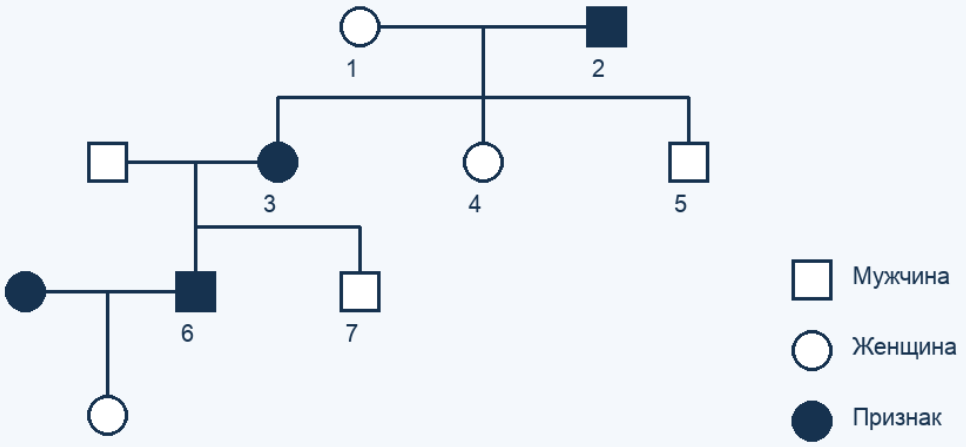
Объяснение. Обозначим A - нормальное цветоощущение, a - дальтонизм; B - нормальное свёртывание, b - гемофилия. Бабушка X(aB)X(aB), дедушка X(AB)Y, поэтому первая женщина X(AB)X(aB). Её гаметы X(AB), X(aB), гаметы мужа X(Ab), Y. Дочери: X(AB)X(Ab) и X(aB)X(Ab), обе без указанных заболеваний. Сыновья: X(AB)Y - без них, X(aB)Y - с дальтонизмом. Для рождения сына с двумя заболеваниями дочь должна быть X(aB)X(Ab). Она образует нерекомбинантные гаметы X(aB), X(Ab) и рекомбинантные X(AB), X(ab). Муж даёт X(AB), Y. Дочери второго брака: X(AB)X(aB), X(AB)X(Ab), X(AB)X(AB), X(AB)X(ab) - все без указанных заболеваний. Сыновья: X(aB)Y - дальтонизм, X(Ab)Y - гемофилия, X(AB)Y - без заболеваний, X(ab)Y - оба заболевания. Кроссинговер в мейозе матери объединил a и b в одной хромосоме. Без частоты рекомбинации нельзя приписывать всем восьми классам равные вероятности.

Источник задания 51: Официальный открытый вариант ЕГЭ-2025, задание 28 (архивная копия). Страница PDF 8.

Задание 52. Экзаменационный источник

По изображённой на рисунке родословной установите характер проявления признака (доминантный или рецессивный, сцеплен или не сцеплен с полом). Ответ обоснуйте. Определите генотипы родителей (1, 2), генотипы детей в первом (3, 4, 5) и во втором поколениях (6, 7). Какова вероятность рождения ребёнка с признаком, выделенным на рисунке чёрным цветом, у мужчины 5, если будущая жена будет иметь данный признак?

Родословная к заданию из открытого КИМ-2018



Состав семьи и закрашивание сохранены; источник — ФИПИ, открытый КИМ-2018, № 28.

Правильный ответ. Аутосомно-доминантный признак. 1 - аа; 2 - Аа; 3 - Аа; 4 - аа; 5 - аа; 6 - Аа; 7 - аа. Вероятность: 50%, если жена Аа, или 100%, если жена АА.

Объяснение. У двух родителей с признаком (мужчина 6 и его супруга) есть дочь без признака: при полной пенетрантности это исключает рецессивную модель и означает Аа × Аа с ребёнком аа. У мужчины 2 есть дочь 4 без признака, что исключает Х-сцепленную доминантную модель. Признак встречается у женщин, поэтому не Y-сцеплен. Мать 1 без признака - аа, отец 2 имеет признак, но передал а детям 4 и 5, значит Аа. Дочь 3 и сын 6 с признаком получили а от родителя без признака, поэтому Аа. Мужчина 5 - аа. При браке с Аа получаются 1/2 Аа и 1/2 аа; при браке с АА все дети Аа. Условие не устанавливает генотип будущей жены, поэтому необходимы оба случая.

Источник задания 52: Официальный открытый вариант ЕГЭ-2018, задание 28 (архивная копия). Страница PDF 7.

Задание 53. Авторское задание

Здоровая женщина имеет брата аа; её родители Аа × Аа. Её партнёр - подтверждённый Аа. При полной пенетрантности найдите исходный риск аа у ребёнка. После рождения одного ребёнка без признака пересчитайте вероятность носительства матери и риск аа у следующего ребёнка.

Правильный ответ. До рождения: 1/6. После одного ребёнка без признака: носительство 3/5, риск следующего аа - 3/20.

Объяснение. Исходно P(Аа матери)=2/3. Риск аа = (2/3)(1/4)=1/6. Для наблюдения здорового ребёнка вес гипотезы Аа равен (2/3)(3/4)=1/2, вес АА равен (1/3)·1=1/3. Нормировка: (1/2)/(1/2+1/3)=3/5. Следующий риск: (3/5)(1/4)=3/20. Беременности независимы при фиксированных генотипах, но знания о неизвестном генотипе обновились.

Задание 54. Авторское задание

Здоровая женщина из семьи Aa × Aa имеет исходную вероятность носительства 2/3. Муж - Aa. Родились два ребёнка без признака. При полной пенетрантности и условной независимости исходов найдите вероятность Aa у женщины и риск aa у третьего ребёнка.

Правильный ответ. 9/17 и 9/68 соответственно.

Объяснение. Вес Aa после двух здоровых детей: (2/3)(3/4)²=3/8. Вес AA: (1/3)·1=1/3. Сумма 17/24, поэтому P(Aa)= (3/8)/(17/24)=9/17. Для третьего ребёнка риск aa = (9/17)(1/4)=9/68. Нельзя просто возвести исходный риск носительства в квадрат.

Задание 55. Авторское задание

Женщина без признака имеет вероятность носительства аутосомно-рецессивного варианта 2/3. У не состоящего с ней в родстве партнёра вероятность носительства 1/20. Рассчитайте риск aa у ребёнка. Что изменится, если носительство женщины подтвердится?

Правильный ответ. Первоначально 1/120; после подтверждения у женщины - 1/80.

Объяснение. При независимых вероятностях носительства обоих родителей риск равен P(Aa матери)·P(Aa отца)·1/4. До теста: (2/3)(1/20)(1/4)=1/120. После подтверждения множитель 2/3 заменяется на 1: (1/20)(1/4)=1/80. Это учебный расчёт для одного локуса с полной пенетрантностью.

Задание 56. Авторское задание

При Aa × aa аллель A доминантный, но пенетрантность Aa равна 80%. aa не проявляет признак. Найдите вероятность проявления у ребёнка. Если у взрослого ребёнка признак отсутствует, какова вероятность, что он Aa?

Правильный ответ. Проявление - 40%; P(Aa | нет признака) = 1/6.

Объяснение. Aa передаётся с вероятностью 1/2, проявляется в 0,8 случаев: 0,5·0,8=0,4. Без признака остаются Aa с вероятностью 0,5·0,2=0,1 и aa с вероятностью 0,5. Поэтому доля Aa среди всех без признака 0,1/(0,1+0,5)=1/6. Половина - вероятность генотипа до учёта фенотипа.

Задание 57. Авторское задание

У двух родителей с доминантным аутосомным признаком родился ребёнок без него. Пенетрантность полная; новых мутаций нет. Определите генотипы родителей. У другого ребёнка признак есть: какова вероятность Aa у него? Если его партнёр aa, каков риск ребёнка без признака?

Правильный ответ. Родители Aa × Aa; вероятность Aa у ребёнка с признаком 2/3; риск aa у его потомка с партнёром aa - 1/3.

Объяснение. Ребёнок без признака aa получил a от каждого родителя; оба родителя с признаком - Aa. Среди детей с признаком AA:Aa=1:2, значит носительство Aa равно 2/3. При Aa × aa половина детей aa, а при AA × aa таких детей нет. Общая вероятность (2/3)(1/2)=1/3.

Задание 58. Авторское задание

В родословной у отца и сына одинаковый фенотип. Исследователь объявил, что это само по себе исключает Х-сцепленное рецессивное наследование. Верен ли вывод? Приведите конкретный совместимый генотип матери и схему.

Правильный ответ. Вывод неверен. Например, X(a)Y × X(A)X(a) допускает сына X(a)Y.

Объяснение. Отец передаёт сыну Y, а рецессивную X(a) сын получает от матери. У матери-носительницы и отца X(a)Y возможны дочери X(A)X(a), X(a)X(a) и сыновья X(A)Y, X(a)Y. Совпадение фенотипа не доказывает передачу одного аллеля именно от отца. Исключающим фактом была бы подтверждённая передача отцовского варианта сыну в Х-специфическом локусе, несовместимая с этой простой моделью.

Задание 59. Авторское задание

Вариант ДНК обнаружен у пробанда с признаком и у пожилого родственника без него. Доказывает ли это доброкачественность варианта? Назовите три возможных объяснения и данные, помогающие их различить.

Правильный ответ. Нет. Возможны неполная пенетрантность, случайный непатогенный вариант и другая причина фенотипа пробанда.

Объяснение. Нужно проверить точность фенотипирования, характер наследования у других информативных родственников, частоту варианта в популяции и функциональные данные. Здоровый носитель ослабляет полностью пенетрантную простую модель, но не исключает причинность при неполной пенетрантности. Один компьютерный прогноз также не доказывает диагноз.

Задание 60. Авторское задание

В равновесной по Харди-Вайнбергу популяции частота полностью пенетрантного аутосомно-рецессивного признака равна 1/10 000. Найдите частоты a, A, AA и Aa. Какова вероятность носительства среди людей без признака?

Правильный ответ. $q=0{,}01$; $p=0{,}99$; $AA=0{,}9801$; $Aa=0{,}0198$; $P(Aa \mid \text{без признака})=0{,}0198/0{,}9999 \approx 0{,}019802$ (1,9802%).

Объяснение. aa имеет частоту $q^2=0{,}0001$, значит $q=0{,}01$. $p=1-q=0{,}99$; $p^2=0{,}9801$; $2pq=0{,}0198$. Среди людей без признака исключён класс aa, поэтому знаменатель $1-q^2=0{,}9999$. Расчёт предполагает условия равновесия и один локус; частота аллеля не равна частоте носителей.

Источники заданий

Демонстрационные варианты и официальные методические задания отмечены своими названиями. Их наличие в подборке не означает, что они использовались на состоявшемся экзамене. Решения и пояснения подготовлены для этого урока.

1. Официальная демоверсия ЕГЭ-2004, A_10, страница PDF 3 (копия оригинала). Открыть документ.

2. Официальный открытый КИМ ЕГЭ-2021, задание 3, страница 2 (копия оригинала). Открыть документ.

3. Официальная демоверсия ЕГЭ-2004, А9, страница PDF 3 (копия оригинала). Открыть документ.

4. Официальная демоверсия ЕГЭ-2016, задание 4, страница PDF 3. Открыть документ.

5. Демоверсия ЕГЭ-2002, А39 (архивная копия). Страница PDF 8. Открыть документ.

6. Демоверсия ЕГЭ-2003, A_1 (архивная копия). Страница PDF 2. Открыть документ.

7. Демоверсия ЕГЭ-2003, А6 (архивная копия). Страница PDF 3. Открыть документ.

8. Демоверсия ЕГЭ-2004, А3 (архивная копия). Страница PDF 2. Открыть документ.

9. Демоверсия ЕГЭ-2007, A_1; PDF из официального DOC. Страница PDF 4. Открыть документ.

10. Демоверсия ЕГЭ-2012, A_1, печатная страница 4. Страница PDF 2. Открыть документ.

11. Официальный открытый вариант ЕГЭ-2015, задание 1 (архивная копия). Страница PDF 1. Открыть документ.

12. Официальный открытый вариант ЕГЭ-2016, задание 1 (архивная копия). Страница PDF 1. Открыть документ.

13. Демоверсия ЕГЭ-2002, A_12 (архивная копия). Страница PDF 4. Открыть документ.

14. Демоверсия ЕГЭ-2002, А31 (архивная копия). Страница PDF 7. Открыть документ.

15. Демоверсия ЕГЭ-2002, А38 (архивная копия). Страница PDF 8. Открыть документ.

21. Официальная демоверсия ЕГЭ-2017, задание 2, страница PDF 2. Открыть документ.

22. Официальный открытый КИМ ЕГЭ-2026, задание 7, страница 3. Открыть документ.

23. ФИПИ. Рекомендации к ЕГЭ-2023, раздел 3.8; условие на страницах 42-43. Страница PDF 42. Открыть документ.

24. Официальный открытый вариант ЕГЭ-2018, задание 7 (архивная копия). Страница PDF 2. Открыть документ.

25. Официальный открытый вариант ЕГЭ-2021, задание 7 (архивная копия). Страница PDF 3. Открыть документ.

26. Официальный открытый вариант ЕГЭ-2025, задание 7 (архивная копия). Страница PDF 3. Открыть документ.

27. Официальная демоверсия ЕГЭ 2005, задание С6; страницы PDF 12, 18. Открыть документ.

28. Демоверсия ЕГЭ-2002, С3 (архивная копия). Страница PDF 12. Открыть документ.

29. Демоверсия ЕГЭ-2006, С3 (архивная копия). Страница PDF 13. Открыть документ.

30. Официальный открытый вариант ЕГЭ-2019, задание 2 (архивная копия). Страница PDF 1. Открыть документ.

31. Демоверсия ЕГЭ-2002, В3 (архивная копия). Страница PDF 11. Открыть документ.

32. Демоверсия ЕГЭ-2015, задание 39, печатная страница 14. Страница PDF 7. Открыть документ.

33. Демоверсия ЕГЭ-2002, В1 (архивная копия). Страница PDF 11. Открыть документ.

41. Открытый вариант 1, 2020, страница 8, задание 28 Открыть документ.

42. Официальная демоверсия ЕГЭ-2011, С6: печатная страница 14, критерии на странице 20 (PDF-развороты 7 и 10). Открыть документ.

43. ФИПИ, 2015. Часть 2, задания линии 40 (С6), задание 40 (3). Условие и критерии на странице 47 локального PDF. Открыть документ.

44. Официальная демоверсия ЕГЭ-2014, задание С6; страница PDF 12. Открыть документ.

45. Официальная демоверсия ЕГЭ-2023, задание 29; страница PDF 20. Открыть документ.

46. Официальная демоверсия ЕГЭ-2025, задание 28; страница PDF 19. Открыть документ.

47. Официальные рекомендации ФИПИ для подготовки к ЕГЭ-2023, страница 42. Открыть документ.

48. Рекомендации ФИПИ для подготовки к ЕГЭ-2026, раздел 3, задание 9, страница 27. Открыть документ.

49. Официальный открытый КИМ ЕГЭ-2026, задание 28, страница 9. Открыть документ.

50. Официальная демоверсия ЕГЭ-2009, С6, страница PDF 14. Открыть документ.

51. Официальный открытый вариант ЕГЭ-2025, задание 28 (архивная копия). Страница PDF 8. Открыть документ.

52. Официальный открытый вариант ЕГЭ-2018, задание 28 (архивная копия). Страница PDF 7. Открыть документ.