

**ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА
ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ХАРАКТЕРА НАСЛЕДОВАНИЯ
ОДНОЙ ИЗ ФОРМ БЛИЗОРУКОСТИ**

Глянько К. Ю.

Научный руководитель: И. В. Фадеева

**Учреждение образования
«Гомельский государственный медицинский университет»
г. Гомель, Республика Беларусь**

Введение

Человека всегда интересовало, почему он похож на своих родителей и других родственников, причем не только внешне, но и своим характером, привычками. Для установления характера наследования признаков составляется родословная, изучается наследование этих признаков среди родственников. С помощью генеалогического метода может быть установлена наследственная обусловленность изучаемого признака, а также тип его наследования.

Цель

Провести генетический анализ родословной, определить характер наследования одной из форм близорукости в семье.

Материал и методы исследования

Анализ исследования проходил на базе Государственного медицинского университета г. Гомель, Республика Беларусь. Использовался генеалогический метод с целью выявления как проявится характер наследования одной из форм близорукости.

Результаты исследования и их обсуждение

Человеческие популяции несут определенный запас неблагоприятных мутаций — это является генетическим грузом. Эффективным методом уменьшения последствий генетического груза — создание широкой сети медико-генетических консультаций. Я решила изучить характер наследования близорукости в семье и вероятность проявления заболевания в последних поколениях. Опрос родственников, выявил, что по одной линии родства — преобладающими являются заболевания глаз — близорукость. Я воспользовалась доступным мне методом составления родословных — клинико-генеалогическим.

При составлении родословной сбор сведений о семье начинается с человека, которого называют пробанд, в данном случае это я — Глянько Карина. В сведениях о пробанде указывается анамнез заболевания, включающий начальные признаки и возраст их манифестации, последующее течение болезни. При сборе информации следует учитывать гетерогенность и варьирующую экспрессивность наследственных заболеваний. На основании изученных данных составляется анамнез. Проводила сбор информации по вышеуказанным правилам: 1. Сведения о пробанде. 2. Данные о сибсах (братьях и сестрах) и родителях пробанда. 3. Сведения о родственниках со стороны матери. 4. Сведения о родственниках со стороны отца. Полученные данные записывала в этой последовательности в составляемую родословную.

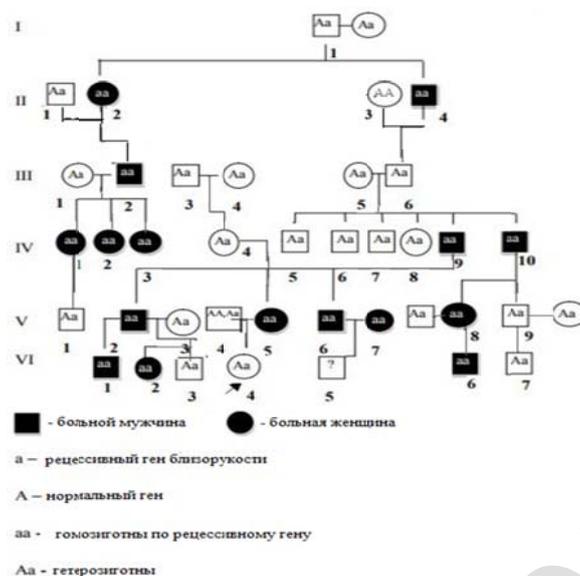
Родословная семьи с наследованием заболеваний глаз и ее анализ.

Я опросила более 50 родственников и составила следующую генетическую карту:

1. Данные о пробанде — VI-4 24.10.1999 г.р. (18 лет), первоначальные признаки заболевания в 8 лет — спазм аккомодации, из-за значительных нагрузок на глаза: сидение за компьютером.

2. Сведения о сибсах (братьях и сестрах) и родителях пробанда. Родители — мать — V-5 20.07.1977 г.р. (40 лет), близорукость (-5 D). Проявление заболевания в 8 лет (-1 D). В промежуток полового созревания в 11 лет зрение быстро упало до (-3 D). Отец — V-4 15.08.1973 г.р. (44 года), зрение хорошее, 100 %. Двоюродные сибсы: VI-1 30.03.1995 г.р. (23 года), средняя близорукость (-5 D), заболевание проявилось в начальной школе в 8 лет в связи с повышением нагрузки на зрение — чтение и письмо. VI-2 28.03.1996 г.р. (22 год), слабая близорукость (-1,5 D), болезнь проявилась в промежуток полового созревания в 12 лет.

VI-3 17.01.2007 г.р. (11 лет), здорова. VI-5 05.03.2017 г.р. — следует узнать, как проявится наследственная склонность к близорукости.



3. Данные о родственниках со стороны матери. Со стороны матери в семье наблюдаются заболевания близорукости. IV-4 (мать матери — бабушка пробанда) — 62 года, зрение хорошее, 100 %. IV-9 (отец матери — дедушка пробанда) — 68 лет, слабая близорукость (-1 D), заболевание проявилось на фоне генетической склонности и работы с мелкими деталями в 14 лет. V-2 (сibs матери — родной дядя) 07.12.1973 г. (44 года), средняя близорукость (-5,75 D), болезнь проявилось на фоне генетической склонности в 8 лет, вследствие курения. V-6 (сibs матери — родной дядя) 17.02.1986 г. (32 год), астигматизм, средняя близорукость (-4,5 D), заболевание проявилось в фоне генетической склонности в 6 лет. V-8 (двоюродная сестра матери) — 42 года, средняя близорукость (-4,5 D), болезнь проявилась в 12 лет; у ее сына VI-6 (13 лет), средняя близорукость (-3 D), вследствие чтения в темной комнате. IV-10 (родной дядя матери) — 62 года, высокая близорукость (-7 D), болезнь проявилась в 13 лет, из-за злоупотребления спиртного. II-4 (прапрадед пробанда) — скончался в возрасте 82 года, средняя близорукость (-3 D). II-2 (сibs прапрадеда пробанда) — скончалась в возрасте 78 лет, сильная близорукость (-8 D), ее сын III-2 также страдал сильной близорукостью, его дочери все без исключения страдали сильной близорукостью, что проявилось в раннем возрасте, все страдали сахарным диабетом, из-за этого ухудшилось зрение.

Сведения о родственниках со стороны отца: не страдают близорукостью.

Мне удалось выяснить наследование заболевания в шести поколениях. Данные заболевания проявляются не во всех поколениях, но представители являются носителями гетерозиготного признака.

Выводы

Близорукость в данной родословной имеет аутосомно-рецессивный тип наследования. Мутантный ген проявляет свое действие только в гомозиготном состоянии (aa). При аутосомно-рецессивном наследовании заболевание встречается в родословной не во всех поколениях, вероятность заболевания у мальчиков и девочек одинакова. Признак может появиться у детей, родители которых здоровы и являлись гетерозиготными носителями мутантного гена. Если у обоих родителей близорукость — 100 % у ребенка близорукость. Если же близорук только один из родителей — вероятность развития близорукости 25 %. Ребенок наследует не само плохое зрение, а лишь физиологическую предрасположенность к нему.

ЛИТЕРАТУРА

1. Барабанищikov, Б. И. Сборник задач по генетике: учеб.-метод. пособие / Б. И. Барабанищikov, Е. А. Сапаев. — Казань: Из-во Казан. ун-та, 1988. — 191 с.
2. Заяц, Р. Г. Основы цитологии и генетики / Р. Г. Заяц, И. В. Рачковская. — Минск: Ануше, 1996. — 154 с.