

УДК 575:572.525

## НАСЛЕДОВАНИЕ ПЕРЕХОДНОГО И СМЕШАННОГО ЦВЕТА ГЛАЗ ЧЕЛОВЕКА

*Соболева М. Е.*

Научный руководитель: старший преподаватель *И. В. Фадеева*

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

### ***Введение***

Цвет глаз является расово-диагностическим признаком и используется для характеристики популяций. Уже в XVII–XVIII вв. различные путешественники при описании встреченных ими популяций обращали внимание на цвет глаз. Авторы научных трудов того времени при этом исходили из индивидуального восприятия оттенков и, за отсутствием общепринятой классификации, зачастую старались описать особенности цвета глаз весьма подробно. Пользовались при этом каждый своими терминами и лексическими оборотами. Преимущественно разделяли только светлые и темные оттенки цветов радужки. Со временем было создано множество различных классификаций, включающих в себя от 3–4 до 32 цветовых классов. Самой оптимальной в наше время является классификация В. В. Бунака. Для определения цвета глаз используют шкалу Бунака, окончательный вариант которой состоит из 12 глазных протезов, сравнение с которыми позволяет отнести все цветовые оттенки к трем основным типам: темному, смешанному или светлому.

В рамках учебной программы 1 курса медицинского университета рассматривается наследование голубого и карего цветов радужки, используя простую менделевскую генетическую модель для прогнозирования цвета глаз.

### ***Цель***

Изучить механизм наследования различного цвета глаз, используя последние данные научно-исследовательских работ в области генетики человека.

### ***Материал и методы исследования***

В работе использована совокупность методов исследования, в том числе описательный и аналитический с применением теоретического подхода. В рамках работы был проведен анализ научной литературы и систематизация полученных данных.

### ***Результаты исследования и их обсуждение***

Традиционно полагается, что цвет глаз определяется наследственностью. Согласно классической генетике, гены, дающие темные глаза являются доминантными, а светлые — рецессивными. Таким образом, у темноглазых (черные и карие) родителей может родиться ребенок как с темными, так и со светлыми глазами. А у светлоглазых (серые, голубые, синие) родителей ребенок будет только светлоглазым. Генетика переходных и смешанных типов глаз (зеленые, болотные, чайные, янтарные и т. д.) намного сложнее. За цвет глаз отвечают участки по крайней мере в 6 генах (HERC2, OCA2, SLC24A4, SLC45A2, TYR, IRF4), а их комбинации могут быть совершенно разнообразными. Предсказать их наследственную передачу с большой точностью на данном этапе развития генетики не представляется возможным. В исследованиях на основе строения варибельных участков генов промежуточный цвет глаз определяется с вероятностью 73%, тогда как карий цвет глаз можно предсказать с вероятностью 93 %, голубой — 91 % [1].

Цвет глаз определяется в первую очередь концентрацией и распределением меланинового пигмента на волокнах радужки. В ходе развития генетики и клеточной химии,

было установлено, что меланин, коричневый пигмент, контролируется геном коричнево-синего цвета в 15 хромосоме и геном зелено-синего цвета в 19 хромосоме. Если радужная оболочка содержит пигмент на передней и задней поверхностях, то падающий свет, отражающийся от радужной оболочки, дает коричневый цвет. Большинство радужных оболочек имеют одинаковую плотность меланина на пигментном эпителии радужной оболочки, однако у некоторых людей он содержится в меньших количествах или вовсе отсутствует. В таком случае свет взаимодействует с серыми волокнами радужной оболочки и стромальными клетками радужки, в результате чего проявляется синий цвет. Размер и расстояние между волокнами и стромальными клетками определяют «синеву» или «зеленоватость» отраженного света.

Самое большое влияние на окраску радужки оказывает ген OCA2. Этот ген несет информацию о строении интегрального мембранного белка, обеспечивающего транспорт тирозина — предшественника меланина в меланосомы. От его количества зависит около 74 % от общего изменения цвета глаз людей. Согласно исследованиям генетика Квинслендского университета Р. Штурма, опубликованным в журнале «Discover» в марте 2013 г., на сам ген OCA2 влияют другие генетические компоненты. После типизации генов около 3000 человек было обнаружено, что способ экспрессии OCA2 и количество пигмента у человека тесно связаны с тремя однонуклеотидными полиморфизмами (ОНП) или вариациями в один нуклеотид в последовательности ДНК рядом с геном OCA2. Это является подтверждением более сложного механизма наследования, чем модель цвета глаз с голубым рецессивным и коричневым доминантным. Например, среди людей, несущих последовательность ОНП «ТГТ» во всех трех местах на обеих копиях гена, 62 % были голубоглазыми. В отличие от этого, лишь 21 % людей, несущих только одну копию «ТГТ» в каждом месте, и 7,5 % тех, у кого нет «ТГТ», имели голубые глаза [1, 2].

Немного позже был выявлен еще один ген, определяющий цвет радужки. Ген коричневатого-желтого пигмента липофусцина (липохром), известного как «пигмент старения», который влияет на янтарную и зеленую окраску радужки. Зеленый цвет глаз определяется небольшим количеством меланина и распределением во внешнем слое радужной оболочки желтого или светло-коричневого пигмента липофусцина. В сумме с получившимся в результате рассеяния в строме синим или голубым цветом получается зеленый. Окраска радужной оболочки обычно неравномерная и бывает очень много разнообразных оттенков. В его формировании, возможно, играет роль ген рыжих волос. Янтарные глаза имеют монотонную светлую желто-коричневую окраску. Иногда они характеризуются золотисто-зеленым либо красновато-медным оттенком. Это также обуславливает пигмент липофусцин, содержащийся в зеленых глазах.

Оливковый цвет глаз (ореховый, болотный, зелено-карий) является смешанным цветом. В зависимости от освещения, он может иметь золотистый, коричнево-зелёный, коричневый оттенок. Во внешнем слое радужной оболочки содержание меланина довольно умеренное, поэтому ореховый цвет получается, как комбинация коричневого цвета, который дают меланоциты, и синего или голубого. Могут присутствовать и жёлтые пигменты [3].

### **Выводы**

Полиморфизм человечества является эволюционно-обусловленным свойством вида. Такой признак как цвет глаз человека тоже является полиморфным. Генетическое разнообразие по цвету глаз сформировалось в человеческих популяциях благодаря закреплению определенных мутаций. Проведя анализ данного признака, можно определить, что каждый человек обладает уникальным набором генов. И это необходимо учитывать в медицинской практике.

Генетика переходного и смешанного типов глаз человека намного сложнее, нежели генетика наиболее распространенных цветов. И даже при современном уровне развития технологий, достижениях и открытиях в области генетики остается не до конца изученной.

ЛИТЕРАТУРА

1. *Максимова, Н. П.* Курс лекций по генетике: учеб. пособие: в 2 ч. / Н. П. Максимова. — М.: БГУ, 2007. — Ч. 1. — С. 100–114.
2. *Sturm, R.* Eye Color Explained / R. Sturm//Discover: science magazine. — 2007. — Vol. 17, № 3. —Р. 31.
3. *Bickford, L.* All About Eye Color [Электронныйресурс] / L.Bickford // University of Bristol. — Режим доступа: <http://www.eyecarecontacts.com>. — Дата доступа: 10.01.2019.

УДК 576.316.24:57.017:616-006

**РОЛЬ ТЕЛОМЕР ХРОМОСОМ В РАЗВИТИИ ПРОЦЕССОВ СТАРЕНИЯ  
И РИСКА РАЗВИТИЯ РАКОВЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

*Ткачева В. С.*

Научный руководитель: к.б.н., доцент *Е. М. Бутенкова*

Учреждение образования

«Гомельский государственный медицинский университет»

г. Гомель, Республика Беларусь

***Введение***

Изучение причин старения живых организмов всегда было и будет актуальной темой научных исследований.

***Цель***

Изучить роль теломерных участков хромосом человека в регуляции процессов старения и возникновении раковых заболеваний по данным литературных источников.

***Материал и методы исследования***

Для анализа изучаемого вопроса были использованы данные отечественных и зарубежных авторов, приведенные в научных публикациях за последние 10 лет.

***Результаты исследования и их обсуждение***

Одной из гипотез причин старения является снижение пролиферативной активности клеток в процессе онтогенеза многоклеточного организма, что приводит к уменьшению возможностей физиологической и репаративной регенерации. В 1961 г. в процессе наблюдения культивирования фибробластов человека Леонард Хейфлик заметил, что культура погибала после 50 делений. Тогда ученый провел ряд опытов и выяснил, что вне зависимости от условий культивирования число делений перед гибелью остается постоянным, это число и было названо пределом Хейфлика. Объяснение этому феномену в 1971 г. дал Алексей Оловников, который заметил, что предел Хейфлика присущ только клеткам с не кольцевой ДНК, в то время как бактерии могут делиться неограниченное количество раз. Таким образом была сформирована гипотеза маргинотомии, согласно которой исходная хромосома копируется не полностью, в результате чего происходит частичная потеря концевых участков. После этого Оловников предположил, что на концах линейных хромосом человека для предотвращения повреждения важных генов существует некий «резерв», такие участки ученый назвал телогенами.

Позже эта теория была дополнена, в нее внесли такое понятие как скраптинг, то есть уменьшение длины теломер для неделящихся клеток. Теория, включающая в себя и скраптинг и уменьшение теломер в процессе деления, называется редусомной. Однако, исходя из этой теории следует, что прокариоты, имеющие кольцевую ДНК, не должны стареть, но это не так. Укорочение теломер не является единственным аспектом старения, но играет достаточно большую роль в этом процессе. Установлена статистически значимая прямая зависимость продолжительности жизни многих животных, в том числе приматов, с длиной теломер [1]. Укорочение теломер приводит к снижению