

МБОУ «Лицей №8 имени академика Е.К. Федорова»

Нижегородского района, г. Нижний Новгород

VI Международный конкурс исследовательских проектов школьников

«Древо жизни» 2024/2025

Исследовательский проект

Генеалогическая родословная:

слияние генов определяет внешний вид человека

Выполнил: Выборнова Василина Владимировна

Ученик 9 «Б» класса

Руководитель: Беспалова Людмила Алексеевна

Учитель биологии

Нижний Новгород, 2024

Содержание:

1. Введение	3
2. Актуальность	3
3. Цель	3
4. Задачи	3
5. ДНК, как носитель генетической информации	4
6. Гены – носители наследственных признаков	4
7. Закономерности и принципы наследования	5
8. Генеалогический метод исследования наследственных признаков	6
9. Проектная часть	7
10. Заключение	14
11. Список литературы	15

Введение

Генетика - это наука, изучающая наследственность и изменчивость организмов. Она является одной из основополагающих наук, которая изучает наследственные материалы, такие как ДНК и гены, и их влияние на развитие и функционирование живых организмов. Исследования в генетике позволяют узнать, как передаются генетические характеристики от одного поколения к другому. Генетические исследования позволяют нам лучше понять, какие гены могут быть связаны с различными заболеваниями, и какие факторы могут влиять на наше здоровье и благополучие. В современном мире генетика играет важную роль в диагностике и лечении генетических заболеваний.

На основе генетической информации врачи могут спрогнозировать вероятность развития определенных заболеваний и принять соответствующие меры для их предотвращения.

Актуальность

Актуальность проектной работы заключается в том, что именно гены влияют и контролируют внешний вид человека, его ключевые медицинские показатели, в том числе наследственные заболевания. В современном мире наука не стоит на месте и постоянно открывает новые горизонты знаний. Я решила изучить новое для меня направление генетику и разобраться в генах моей семьи, чтобы получить новые знания генетических особенностей развития рода.

Цель:

Составить и просмотреть в анализе семейных генетических родословных, в части прослеживаемости генетических особенностей с последующим предположением определяющих наследственных признаков развития рода в рамках определенной семьи.

Задачи:

1. Изучить принципы, методы и закономерности наследования генов и определенных наследственных признаков.
2. Проанализировать и составить генеалогическое древо.
3. Провести анализ полученной информации.
4. Сформулировать выводы о наследственной передаче информации в рамках одной семьи.
5. Выдвинуть предположения определяющих признаков.
6. Применить полученные знания.

ДНК, как носитель генетической информации

В области генетики Ф. Мишером в 1869 было сделано открытие, а именно была открыта молекула на основе которой строится вся жизнь - дезоксирибонуклеиновая кислота, другими словами молекула ДНК.

ДНК является основной химической молекулой, содержащей генетическую информацию у всех живых организмов. Она играет ключевую роль в передаче наследственных признаков от одного поколения к другому. ДНК организма содержит в себе информацию о всех признаках вида и особенностях индивидуума – его генотип – и передает эту информацию потомству, воспроизводя определенную последовательность оснований в строении индивидуальных ДНК.

Структура ДНК состоит из двух спиральных цепей, образующих двойную спиральную лестницу, которая связывает между собой пары нуклеотидов. Нуклеотиды состоят из сахара (дезоксирибозы), фосфата и одной из четырех азотистых оснований: аденина (А), тимина (Т), гуанина (Г) и цитозина (Ц). Уникальная последовательность азотистых оснований определяет генетическую информацию, кодирующую все особенности и характеристики организма. Процесс передачи генетической информации осуществляется через репликацию ДНК. Во время репликации, две спиральные цепи ДНК разделяются, и каждая цепь служит матрицей для синтеза новой цепи. При синтезе новых цепей, азотистые основания парной цепи соединяются с оригинальными цепями в соответствии с правилом комплементарности, где А образует пару с Т, а Г образует пару с Ц. ДНК является основой для синтеза РНК (рибонуклеиновая кислота), которая в свою очередь используется для синтеза белка. Кодирование информации с ДНК на РНК и дальнейший синтез белка называется транскрипцией и трансляцией соответственно.

Исходя из этого, ген – это участок молекулы ДНК (или хромосомы), определяющий возможность развития отдельного элементарного признака, или синтез одной белковой молекулы.

Гены, которые содержатся в ДНК, определяют наши физические и морфологические особенности, такие как цвет глаз, цвет волос, цвет кожи, рост, а также наличие или отсутствие определенных заболеваний.

Гены – носители наследственных признаков

Цвет кожи, волос и глаз определяется генетическими факторами, которые влияют на производство и распределение пигментов в организме. Основными пигментами, отвечающими за цвет (кожи, волос, глаз), являются меланин и гемоглобин.

Меланин – это пигмент, который производится специальными клетками, называемыми меланоцитами. Он имеет две основные формы: эумеланин, который придает темный цвет, и феомеланин, который придает светлый цвет.

Количество и тип меланина, производимого меланоцитами, определяется генетическими факторами. Гены, ответственные за производство меланина, могут быть различными в разных людях, что приводит к разнообразию цвета кожи, волос и глаз.

Гены, определяющие цвет кожи:

В детерминацию цвета кожи вовлечено большее число генов, чем в определение окраса волос и глаз. Но определяющую в фенотипе роль играют только несколько из них, это гены: TYR, SLC45A2, KITLG, OCA2/HERC2, SLC24A5, MFSD12, DDB1.

Гены, определяющие цвет глаз:

Сегодня ученым известно около 16 генов, влияющих на цвет глаз будущего ребенка.

OCA2 и HERC2 — два главных гена, отвечающих за окраску глаз. Оба находятся на 15-й хромосоме. В процессе экспрессии OCA2 образуется белок P, он участвует в созревании меланосом — клеточных структур с меланином внутри. Мутация в этом гене приводит к снижению количества белка, а значит, уменьшению количества меланина, так появляется голубой или другой светлый цвет.

На экспрессию OCA2 влияет ген HERC2, в частности он может снижать выработку белка P и «осветлять» глаз будущего ребенка.

Ученые установили еще несколько генов, определяющих цвет радужек, среди них EYCL1, EYCL2, EYCL3, SLC24A4, TYR, SLC45A2, IRF4. Исследования продолжаются. Но уже сейчас специалисты, зная генетические данные родителей, могут спрогнозировать оттенок радужки ребенка¹.

Гены, определяющие цвет волос:

Один из самых исследованных генов, связанных с цветом волос, — это ген рецептора меланокортина MC1R.

Закономерности и принципы наследования

Принципы наследования генов и контролируемых ими признаков впервые установлены Г. Менделем в 1866 г.

Заслуга Менделя состоит в том, что он впервые:

1. ¹ [Электронный ресурс] // ГЕНОКАРТА Генетическая энциклопедия. – URL: <https://www.genokarta.ru/>

- доказал, что существуют факторы наследственности (которые позднее были названы генами) и каждый организм имеет двойной такой набор таких факторов;
- сформулировал представления о доминантности и рецессивности;
- применил гибридологический анализ, в основе которого лежит скрещивание – единственный прямой метод в генетике;
- применил математическую обработку результатов;
- открыл закон расщепления и закон независимого наследования;
- вывел правило единообразия первого поколения;
- сформулировал гипотезу чистоты гамет².

Гены, которые занимают идентичные локусы гомологичных хромосом и отвечают за проявление альтернативных состояний одного признака, называются аллельными. Новые аллели возникают в результате мутационных изменений. Следовательно, аллели можно рассматривать как разные мутантные варианты одного гена. Если в генофонде вида обнаружены всего лишь два аллельных варианта какого-либо гена, то в этом случае говорить о существовании диаллельной системы, если более двух аллелей, то это множественный аллелизм.

Если организм имеет одинаковые аллели одного или нескольких генов (AA, aa, AABb, AAbb), то его называют гомозиготными. В том случае, когда организм имеет разные аллели одного или нескольких генов (Aa, AaBb), он называется гетерозиготным³.

Известны три формы взаимодействия аллельных генов: полное доминирование, неполное доминирование и кодминирование.

Полное доминирование – форма взаимодействия аллельных генов, при которой доминантный ген (A) полностью подавляет проявление рецессивного гена (a) в гетерозиготном состоянии (Aa).

Неполное доминирование - форма взаимодействия аллельных генов, при которой доминантный ген (A) не полностью подавляет проявление рецессивного гена (a) в гетерозиготном состоянии (Aa).

Кодминирование - форма взаимодействия аллельных доминантных, но разных генов, при которой у гетерозиготного организма появляется новый признак.

Генеалогический метод исследования наследственных признаков

Генеалогический метод относится к наиболее универсальным методам в генетике человека. Он широко применяется при решении следующих проблем:

² Азова М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики, М., 2020

³ Азова М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики, М., 2020

1. Для установления наследственного характера признака;
2. При определении типа наследования и пенетрантности гена;
3. При анализе сцепления генов и картировании хромосом;
4. При изучении интенсивности мутационного процесса;
5. При расшифровке механизмов взаимодействия генов;
6. При медико-генетическом консультировании⁴.

Суть генеалогического метода сводится к выяснению родственных связей и к прослеживанию признака или болезни среди близких и дальних, прямых и непрямых родственников. Генеалогический метод состоит из двух этапов: составления родословных и генеалогического анализа.

Проектная часть

Для решения поставленных задач были использованы такие теоретические методы как сопоставительный анализ и моделирование. В качестве специальных методов, применяемых при изучении генетики, а именно для задач в части применения полученных знаний в анализе семейных генетических родословных, а также прослеживаемости генетических признаков с последующим предположением определяющих наследственных признаков развития рода, использовался генеалогический метод.

В таблице 1 представлены данные в части цвета глаз, цвета волос, цвета кожи и группы крови каждого члена генеалогической родословной Выборновой Василины Владимировны.

№	Ф.И.О.	Цвет глаз	Цвет волос	Цвет кожи
1.	Романцова Лидия Кирилловна	голубые	светло-русые	светлая
2.	Романцов Андрей Федорович	карие	темно-русые	светлая
3.	Черкашина (Павлова) Дарья Андреевна	голубо-серые	темно-русые	светлая
4.	Черкашин Иван Данилович	серые	темно-русые	смуглая
5.	Романцова Людмила Андреевна	-	-	-
6.	Романцова Тамара Андреевна	-	-	-
7.	Романцов Геннадий Андреевич)	карие	темно-русые	смуглый
8.	Романцова (Черкашина) Евдокия Ивановна	голубые	шатен	смуглая

⁴ Бочков Н.П. Генетика человека: наследственность и патология, М., 1978

9.	Назаров Сергей Сергеевич	карие	брюнет	смуглый
10.	Назарова (Романцова) Наталья Геннадьевна	голубые	светло-русые	светлая
11.	Романцов Сергей Геннадьевич	серые	темно-русые	смуглый
12.	Романцова (Гусева) Маргарита Николаевна	голубые	шатен	светлая
13.	Назаров Константин Сергеевич	серые	светло-русые	светлый
14.	Назаров Иван Сергеевич	карие	брюнет	смуглый
15.	Романцова Кристина Сергеевна	голубо-зеленые	шатен	смуглый
16.	Выборнов Владимир Вениаминович	голубые	темно-русые	смуглый
17.	Выборнова София Владимировна	зеленые	темно-русые	смуглая
18.	Выборнова Василина Владимировна	голубые	темно-русые	смуглая
19.	Выборнов Валентин Петрович	голубо-серые	светло-русые	светлый
20.	Выборнова (Гаганова) Валентина Ивановна	голубо-серые	светло-русые	светлые
21.	Беляев Василий Иванович	голубо-зеленые	светло-русые	светлый
22.	Беляева (Рузова) Екатерина Ивановна	карие	темно-русые	смуглая
23.	Баданова (Выборнова) Елена Валентиновна	голубые	светло-русые	светлые
24.	Выборнов Вениамин Валентинович	голубо-серые	светло-русые	смуглый
25.	Выборнова (Беляева) Валентина Васильевна	голубые	светло-русые	светлая
26.	Беляев Иван Васильевич	-	-	-
27.	Беляев Александр Васильевич	-	-	-
28.	Беляев Николай Васильевич	-	-	-
29.	Гусев Николай Алексеевич	голубые	шатен	светлая
30.	Гусева (Одинцова) Екатерина Петровна	голубые	шатен	светлые

Таблица 1. Характеристики членов генеалогической родословной

Выборновой Василины Владимировны

На основе вводных данных, в части фенотипических признаков, составлено генеалогическое дерево моей семьи (схема 1).

Рассмотрим генеалогическую родословную моей семьи представленную на схеме 1:

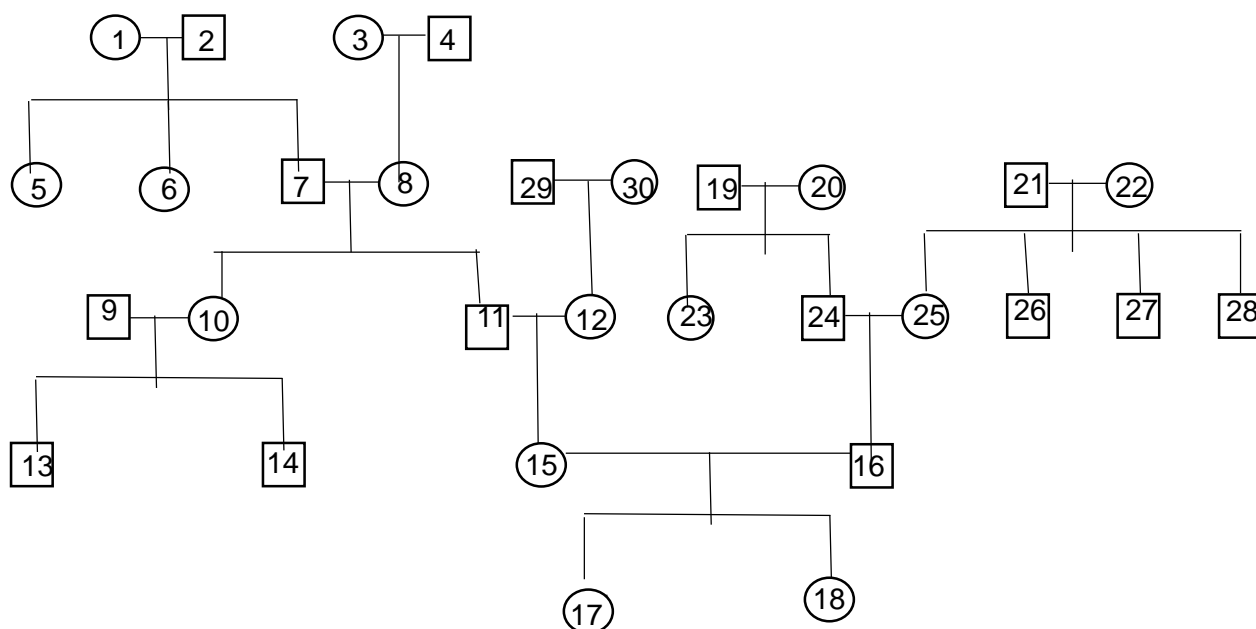
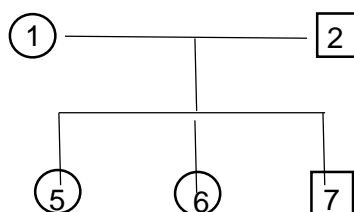


Схема 1. Генеалогическая родословная Выборновой Василины Владимировны

В своей практической работе в части определения генетических особенностей в рамках генеалогической родословной будут применены законы Менделя. Рассмотрим наследуемость и изменчивость в рамках каждой семьи отдельно (члены семьи № 9, 13, 14 рассматриваться не будут). Для проведения анализа введем краткое обозначение наследуемых признаков:

Цвет глаз: AA – карий Цвет волос: BB – темный Цвет кожи: CC – смуглый
aa – голубой, серый bb – светлый cc - светлый

1. Родители Романцова Лидия Кирилловна (прапрабабушка) и Романцов Андрей Федорович (прапрадедушка). Дети Романцова Людмила Андреевна, Романцова Тамара Андреевна и Романцов Геннадий Андреевич (прадедушка).



Определим наследуемые признаки (данные про 5 и 6 члена семьи отсутствуют, поэтому фактические значения будут рассматриваться только по члену семьи 7):

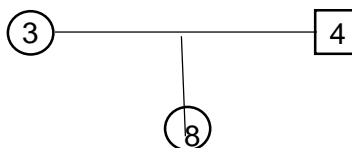
Цвет глаз: $aa+AA=Aa;Aa;Aa;Aa$. Фактически у №7 карие глаза (Aa).

Цвет волос: $bb+BB=Bb;Bb;Bb;Bb$. Фактически у №7 темно-русые волосы (Bb).

Цвет кожи: $cc+cc=cc;cc;cc;cc$. Фактически у №7 смуглая кожа (CC).

Вывод: наследование признаков цвета глаз и волос соответствует закономерностям наследования. При наследовании цвета кожи установлено, что произошла мутация гена SLC24A5.

2. Родители Черкашина (Павлова) Дарья Андреевна (прапрабабушка) и Черкашин Иван Данилович (прапрадедушка). Дети Романцова (Черкашина) Евдокия Ивановна (прабабушка).



Определим наследуемые признаки:

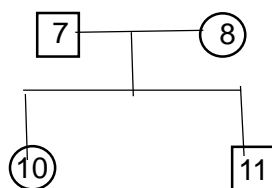
Цвет глаз: $aa+aa=aa;aa;aa;aa$. Фактически у №8 голубые глаза (aa).

Цвет волос: $BB+BB=BB;BB;BB;BB$. Фактически №8 шатен (BB).

Цвет кожи: $cc+CC=Cc;Cc;Cc;Cc$. Фактически у №8 смуглая кожа (Cc).

Вывод: наследование признаков цвета глаз, волос и кожи соответствует закономерностям наследования.

3. Родители Романцов Геннадий Андреевич (прадедушка) и Романцова (Черкашина) Евдокия Ивановна (прабабушка). Дети Назарова (Романцова) Наталья Геннадьевна (двоюродная бабушка) и Романцов Сергей Геннадьевич (дедушка).



Определим наследуемые признаки:

Цвет глаз: $Aa+aa=Aa;Aa;aa;aa$. Фактически у №10 голубые глаза (aa), у №11 – серые (Aa).

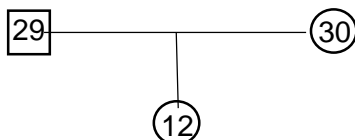
Цвет волос: $Bb+BB=BB;BB;Bb;Bb$. Фактически №10 цвет волос светло-русый (bb), у №11 – темно-русый (Bb).

Цвет кожи: $CC+Cc=CC;Cc;CC;Cc$. Фактически у №10 светлая кожа (cc), а у №11 - смуглая кожа (Cc).

Вывод: наследование признака цвета глаз соответствует закономерностям наследования. При наследовании цвета волос и кожи установлено, что у №10 произошла

мутация гена MC1R и SLC45A2. Если обратиться к генеалогической родословной, то видно, что прауродитель №1 имеет ген bb, которые проявился у № 10 и прауродители № 1 и № 2 имеют ген cc, который также проявился у № 10.

4. Родители Гусев Николай Алексеевич (прадедушка) и Гусева (Одинцова) Екатерина Петровна (прабабушка). Дети Романцова (Гусева) Маргарита Николаевна (бабушка).



Определим наследуемые признаки:

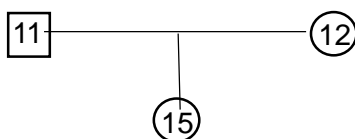
Цвет глаз: aa+aa=aa;aa;aa;aa. Фактически у №12 голубые глаза (aa).

Цвет волос: BB+BB=BB;BB;BB;BB. Фактически №12 шатен (BB).

Цвет кожи: cc+cc=cc;cc;cc;cc. Фактически у №12 светлая кожа (cc).

Вывод: наследование признаков цвета глаз, волос и кожи соответствует закономерностям наследования.

5. Родители Романцов Сергей Геннадьевич (дедушка) и Романцова (Гусева) Маргарита Николаевна (бабушка). Дети Романцова Кристина Сергеевна (мама).



Определим наследуемые признаки:

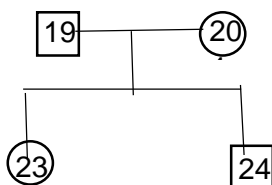
Цвет глаз: aa+aa=aa;aa;aa;aa. Фактически у №15 голубо-зеленые глаза (aa).

Цвет волос: Bb+BB=BB;BB;Bb;Bb. Фактически №15 шатен (BB).

Цвет кожи: Cc+cc=Cc;Cc;cc;cc. Фактически у №15 смуглая кожа (Cc).

Вывод: наследование признаков цвета глаз, волос и кожи соответствует закономерностям наследования. Однако № 15 имеет зеленый оттенок глаз, что является проявлением доминантного гена (карий цвет), который присутствует у предыдущих поколений.

6. Родители Выборнов Валентин Петрович (прадедушка) и Выборнова (Гаганова) Валентина Ивановна (прабабушка). Дети Баданова (Выборнова) Елена Валентиновна (двоюродная бабушка) и Выборнов Вениамин Валентинович (дедушка).



Определим наследуемые признаки:

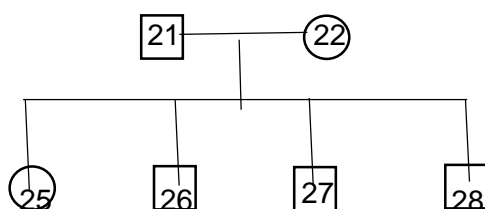
Цвет глаз: $aa+aa=aa;aa;aa;aa$. Фактически у №23 голубые глаза (aa), у № 24 – голубо-серые (aa).

Цвет волос: $bb+bb=bb;bb;bb;bb$. Фактически у № 23 цвет волос светло-русый (bb), у № 24 – светло-русый (bb).

Цвет кожи: $cc+cc=cc;cc;cc;cc$. Фактически у №23 светлая кожа (cc), а у № 24 - смуглая кожа (Cc).

Вывод: наследование признака цвета глаз и цвета волос соответствует закономерностям наследования. При наследовании цвета кожи установлено, что у № 24 произошла мутация гена SLC45A2. В связи с тем, что данные по наследственным признакам более раннего поколения нам не известны, то можно предположить, что имел место прародитель со смуглой кожей.

7. Родители Беляев Василий Иванович (прадедущка) и Беляева (Рузова) Екатерина Ивановна (прабабушка). Дети Выборнова (Беляева) Валентина Васильевна (бабушка), Беляев Иван Васильевич (двоюродный дедушка), Беляев Александр Васильевич (двоюродный дедушка), Беляев Николай Васильевич (двоюродный дедушка).



Определим наследуемые признаки (данные про 26, 27 и 28 члена семьи отсутствуют, поэтому фактические значения будут рассматриваться только по члену семьи 25):

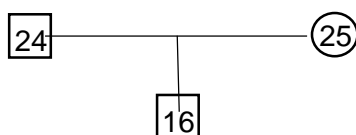
Цвет глаз: $aa+AA=Aa;Aa;Aa;Aa$. Фактически у №25 голубые глаза (aa).

Цвет волос: $bb+BB=Bb;Bb;Bb;Bb$. Фактически у № 25 цвет волос светло-русый (bb).

Цвет кожи: $cc+CC=Cc;Cc;Cc;Cc$. Фактически у №25 светлая кожа (cc).

Вывод: наследование признака цвета глаз, волос и кожи не соответствует закономерностям наследования. Выражено явное превалирование рецессивного гена.

8. Родители Выборнов Вениамин Валентинович (дедушка) и Выборнова (Беляева) Валентина Васильевна (бабушка). Дети Выборнов Владимир Вениаминович (папа).



Определим наследуемые признаки:

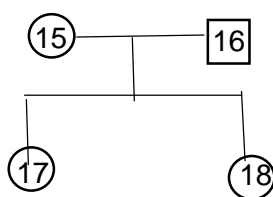
Цвет глаз: $aa+aa=aa;aa;aa;aa$. Фактически у №16 голубые глаза (aa).

Цвет волос: $bb+bb=bb;bb;bb;bb$. Фактически №16 темно-русые (Bb).

Цвет кожи: $Cc+cc=Cc;Cc;cc;cc$. Фактически у №16 смуглая кожа (Cc).

Вывод: наследование признаков цвета глаз и кожи соответствует закономерностям наследования. Если обратиться к генеалогической родословной, то видно, что прауродитель №22 имеет ген BB, которые проявился у № 16.

9. Родители Романцова Кристина Сергеевна (мама) и Выборнов Владимир Вениаминович (папа). Дети Выборнова София Владимировна (сестра) и Выборнова Василина Владимировна.



Определим наследуемые признаки:

Цвет глаз: $aa+aa=aa;aa;aa;aa$. Фактически у №17 голубо-зеленые глаза (aa), у № 18 – голубые (aa).

Цвет волос: $BB+bb=Bb;Bb;Bb;Bb$. Фактически у № 17 цвет волос темно-русый (Bb), у № 18 – темно-русый (Bb).

Цвет кожи: $Cc+Cc=CC;Cc;Cc;cc$. Фактически у №17 смуглая кожа (Cc), а у № 18 - смуглая кожа (Cc).

Вывод: наследование признака цвета глаз, цвета волос и кожи соответствует закономерностям наследования.

По результатам анализа фенотипов генеалогической родословной Выборновой Василины Владимировны установлено, что не все наследственные признаки передавались по доминантному гену. Установлены случаи, когда рецессивный ген преобладал. Также установлены отдельные случаи мутации ген.

В целях предположения определяющих наследственных признаков развития рода рассмотрим членов семьи №17 и №18.

1. Если супруги у № 17 и у № 18 будут иметь доминантные гены (фенотип № 17 и № 18 идентичен):

Цвет глаз: $aa+AA=Aa;Aa;Aa;Aa$.

Цвет волос: $Bb+BB=BB;Bb;BB;Bb$.

Цвет кожи: $Cc+CC=CC;CC;Cc;Cc$.

Предположительно следующее поколение будет кареглазым, темноволосым и иметь смуглую кожу.

2. Если супруги у № 17 и у № 18 будут иметь рецессивные гены (фенотип № 17 и № 18 идентичен):

Цвет глаз: $aa+aa=aa;aa;aa;aa$.

Цвет волос: $Bb+bb=Bb;Bb;bb;bb$.

Цвет кожи: $Cc+cc=Cc;Cc;cc;cc$.

Предположительно следующее поколение будет светлоглазым, с одинаковой вероятностью как светловолосым, так и темноволосым и с одинаковой вероятностью могут иметь светлую или смуглую кожу.

Вывод

В ходе настоящей работы изучены принципы, методы и закономерности наследования генов и определенных наследственных признаков. На основании полученных знаний проведена практическая работа в части прослеживаемости генетических особенностей в рамках моей генеалогической родословной, а также сделаны предположения о признаках, которые будет наследовать следующее поколение. Другими словами, в рамках настоящей работы были исследуемы фенотипические признаки. Однако, это только один из кирпичиков всей науки генетики.

Такая наука как генетика, изучающая наследственность и ее изменения, передаваемые от одного поколения к другому, позволяет своевременно выявлять генетические болезни, а также понимать механизмы их возникновения и распространения. С помощью генетических исследований врачи могут определить риск развития наследственных заболеваний и принимать меры для их профилактики и лечения. Другими словами, заболевание, благодаря генетической информации, диагностируется на стадии эмбриона или за несколько лет до появления симптомов, и возможна профилактика и лечение заболевания на основании генетической предрасположенности на доклинических стадиях.

Таким образом, именно такая наука как генетика соблюдает принцип, который был провозглашен Гиппократом «Каждый больной по различию сложения своего требует особого лечения. Болезнь одна и та же. Лечить надо не болезнь, а больного».

Список литературы:

1. Бочков Н.П. Генетика человека: наследственность и паталогия, М., 1978;
2. Азова М.М. Генетика человека с основами медицинской генетики, М., 2020;
3. Баширов Р.И. Генетика и закономерности механизма наследственности / Вопросы гуманитарных наук -2008-№6-с.78-81;
4. Строение ДНК и положение организмов в системе, под ред. А. Н. Белозерского и А. С. Антонова, М., 2002;
5. [Электронный ресурс] // ГЕНОКАРТА Генетическая энциклопедия. – URL:
<https://www.genokarta.ru/>