

МОЁ БУДУЩЕЕ. ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ ЗАБОЛЕВАНИЙ, НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ВЛИЯНИЯ СРЕДЫ НА АНАЛИЗЕ РОДОСЛОВНОЙ ОДНОЙ СЕМЬИ

Кухов Н.Ю.

г. Никольск Пензенской области, МБОУ СОШ №4, 11 класс

Научный руководитель: Чернова Н.Н., МБОУ СОШ №4

Данная статья является реферативным изложением основной работы. Полный текст научной работы, приложения, иллюстрации и иные дополнительные материалы доступны на сайте III Международного конкурса научно-исследовательских и творческих работ учащихся «Старт в науке» по ссылке: <https://www.school-science.ru/0317/1/28183>.

Цель работы. Составить генетическую родословную и проанализировать проявление конкретных признаков заболеваний в ряду поколений и влияние окружающей среды на их развитие.

Задачи:

- определить группу исследуемых признаков;
- расширить теоретические знания о характере наследования признаков;
- проследить характер проявления признаков в ряду поколений;
- проследить воздействие на течение заболевания факторов окружающей среды;
- составить генетический прогноз потомства.

Актуальность темы. Человеческие популяции несут определенный запас неблагоприятных мутаций – это является генетическим грузом человечества. Генетический груз – это насыщенность популяции рецессивными генами, снижающими приспособленность отдельных особей к среде обитания, по сравнению со всей популяцией. Эффективным методом уменьшения последствий генетического груза человеческой популяции в современных условиях является создание широкой сети медико-генетических консультаций.

Задачами медико-генетического консультирования являются:

1. Повышение генетической грамотности населения.
2. Выяснение причин увеличения заболеваемости, обусловленной генетическим грузом, и возможностей ее снижения.
3. Составление генетического прогноза рождения больного ребенка у супружеской пары.

Изучив в 10 классе тему «Генетика», я решил изучить проявление болезней в нашей семье и степень влияния их на будущие поколения.

Известно несколько тысяч собственно генетических заболеваний, которые почти

на 100% зависят от генотипа особи. Кроме того, существуют заболевания, которые зависят и от генотипа, и от среды: ишемическая болезнь, сахарный диабет, язвенные болезни желудка и двенадцатиперстной кишки, многие онкологические заболевания, и заболевания психики.

Задачи медицинской генетики заключаются в своевременном выявлении носителей этих заболеваний среди родителей, выявлении больных детей и выработке рекомендаций по их лечению.

Теоретическая часть

Когда я стал опрашивать родственников, то выяснилось, что по одной линии родства – преобладающими являются заболевания сердечно-сосудистой системы, по другой – желудочно-кишечного тракта. Кроме того, в семье ещё встречаются заболевания глаз. Что это – совпадение или закономерность? Возможно ли проявление болезни у последующих поколений и каково влияние внешних факторов среды на течение заболевания.

Примерно 10% болезней человека определяются патологическими генами либо генами, обуславливающими предрасположенность к определенным болезням. Необходимо различать собственно генетические (наследственные) заболевания и заболевания с генетической предрасположенностью. Собственно генетические заболевания практически на 100% зависят от генотипа. Обычно это моногенные заболевания, то есть связанные с дефектом одного генетического фактора. Заболевания с наследственной предрасположенностью зависят и от генотипа, и от среды. Обычно это полигенные заболевания, обусловленные сочетанием нескольких генетических дефектов. Факторами, способствующими развитию этих заболеваний, являются неправильное питание, гиподинамия, различные вредные привычки. Иначе говоря, эти болезни имеют мультифакториальную природу.

При овладении данной темой, я познакомился с методами изучения генетики человека, которых существует несколько. А именно:

- клинико-генеалогический (метод родословных),

- популяционно-статистический (изучение генетического состава популяции),
- близнецовый (изучение генетических закономерностей на близнецах),
- метод дерматоглифики и пальмоскопии (изучение генетического состава популяции),
- цитогенетический (изучение кариоти-па – совокупности признаков полного набора хромосом при помощи микроскопической техники),
- молекулярно-цитогенетические: биохимические (основаны на качественных цветных химических реакциях), молекулярно-генетические методы

- и метод генетики соматических клеток.

Большинство данных методов возможны только в условиях лабораторий и при наличии соответствующей аппаратуры, и я воспользовался доступным мне методом составления родословных – клинико-генеалогическим.

Клинико-генеалогический метод – этапы обследования

Клинико-генеалогический метод был предложен в 1865 году Ф. Гальтоном, основан на прослеживании интересующего нас признака (нормального или патологического) в семье, с указанием родственных связей между отдельными членами этой семьи (составлением родословной).

Правильно составленная родословная с выявлением всех членов семьи, установлением между ними родственных связей и оценкой состояния их здоровья позволяет с достаточно высокой вероятностью установить тип наследования и возможное проявление признака у последующих поколений. Тщательный анализ клинических проявлений заболевания у больных из одной и той же семьи может быть использован при расшифровке механизмов взаимодействия генов.

Клинико-генеалогический метод лежит в основе медико-генетического консультирования и включает 3 этапа:

- 1 этап – клиническое обследование;
- 2 этап – составление родословной;
- 3 этап – генетический анализ родословной.

Первый этап – клиническое обследование.

При составлении родословной сбор сведений о семье начинается с человека, которого называют пробанд (обычно это больной с изучаемым заболеванием или признаком), в данном случае это я – Кухов Никита Юрьевич.

В сведениях о пробанде указывается анамнез заболевания, включающий начальные признаки и возраст их манифестации, последующее течение болезни; сведения об умственном и физическом развитии. Чем больше поколений удастся проследить и чем более полно охватить членов родословной при сборе сведений, тем больше вероятность

получения достоверных сведений о характере наследования изучаемого признака.

Полученные данные записываются в медико-генетическую карту. При сборе информации следует учитывать гетерогенность и варьирующую экспрессивность наследственных заболеваний. Необходимо выяснять и учитывать наличие и характер профессиональных вредностей, возраст, место жительства семьи, профессию, наличие хронических заболеваний в семье, причину смерти умерших и др. На основании изученных данных составляется анамнез (греч. – *anamnesis* – воспоминание).

Второй этап – составление родословной.

После сбора сведений составляется графическое изображение родословной, для этого используется система символов, предложенная в 1931 году Г. Юстом. (рис. 1).

При составлении графического изображения родословной важно соблюдать следующие правила:

Составление родословной начинают с пробанда: анамнез заболевания, включающий начальные признаки и возраст их проявления, последующее течение болезни. Братья и сестры (сисбсы) располагаются в порядке рождения слева направо, начиная со старшего: указывается возраст, здоровы или больны, проведение аналогии с заболеванием пробанда в случае болезни.

Все члены родословной располагаются строго по поколениям, в один ряд.

Поколения обозначаются римскими цифрами слева от родословной сверху вниз.

Арабскими цифрами нумеруется потомство одного поколения (одного ряда) слева направо. Благодаря такой нумерации каждый член семьи имеет свой шифр (например: I-1, I-2, II-2, II-4 и др.)

Указывается возраст членов семьи (родословной), в связи с тем, что некоторые болезни проявляются в разные периоды жизни.

Третий этап – генетический анализ родословной.

Задача генетического анализа – установление наследственного характера заболевания и типа наследования, выявление гетерозиготных носителей мутационного гена, установление генотипа пробанда и, как заключение, прогнозирование потомства.

Анализ родословной рекомендуется проводить в следующей последовательности:

1. Установление, является ли данный признак (заболевание) наследственным.
2. Определение типа наследования признака. Далее, внизу под родословной записывается легенда (данные о состоянии здоровья родственников, причинах и возрасте смерти и др.) и указывается дата составления этого документа.

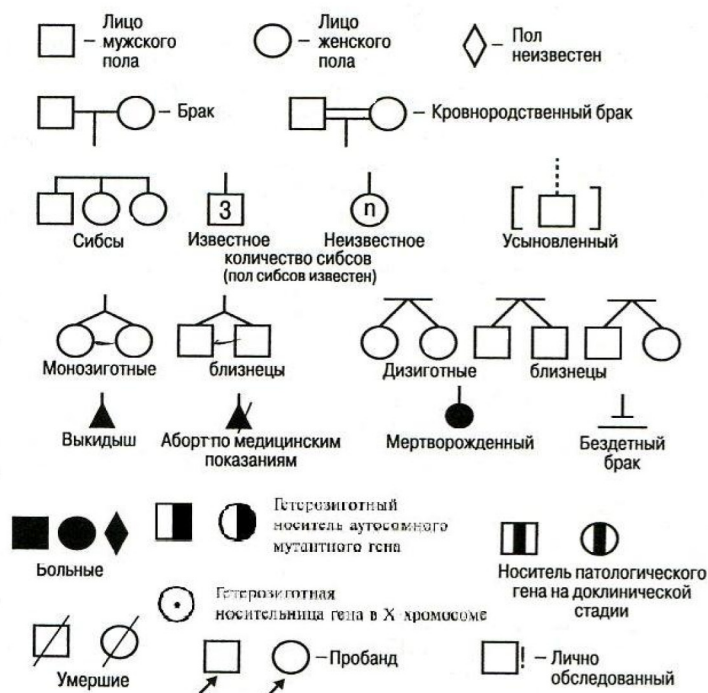


Рис. 1. Символы, используемые при составлении родословной.

Типы наследования признаков

После составления родословной, необходимо определить тип наследования признаков.

Существуют следующие типы наследования признаков:

- аутосомно-доминантный;
- аутосомно-рецессивный;
- сцепленный с X-хромосомой (с полом) доминантный;
- сцепленный с X-хромосомой (с полом) рецессивный;
- голандрический.

На основании генеалогического анализа дается заключение о наследственной обусловленности признака.

Практическая часть

Проводил сбор информации (анамнестических данных) 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 записывал в этой последовательности в составляемую родословную. Пытался опросить как можно

больше родственников. При составлении родословной, учитывал наличие и характер профессиональных и вредоносных факторов. Опрос родственников и составление карты – 05.03.2017.

Родословная семьи с наследованием заболеваний ЖКТ и её анализ

1. Сведения о пробанде – IV– 10:

22.10.1999 г.р. (17 лет), начальные признаки заболевания – язвы желудка проявились в 13 лет (в анализе отсутствуют бактерии *Helicobacter pylori*), язва диагностировалась на фоне нервного стресса организма. До этого диагностировались гастрит, дисбактериоз и ДЖВП в 6 лет. Общее развитие соответствует норме. Течение болезни – улучшение на фоне лечения и диеты.

2. Данные о сибсах (братьях и сестрах) и родителях пробанда:

Родители – мать – III– 10 21.11.1976 г.р. (40 лет), гастрит желудка в 35 лет.

Отец – II-111 22.07.1973 г.р. (43 года), гастрит желудка в 30 лет, непроходимость пищевода с рождения.

Двоюродные сибсы:

IV-7 15.01.1995 г.р. (22 года), гастрит желудка в 15 лет.

IV-8 28.03.1996 г.р. (21 год), гастрит желудка в 16 лет.

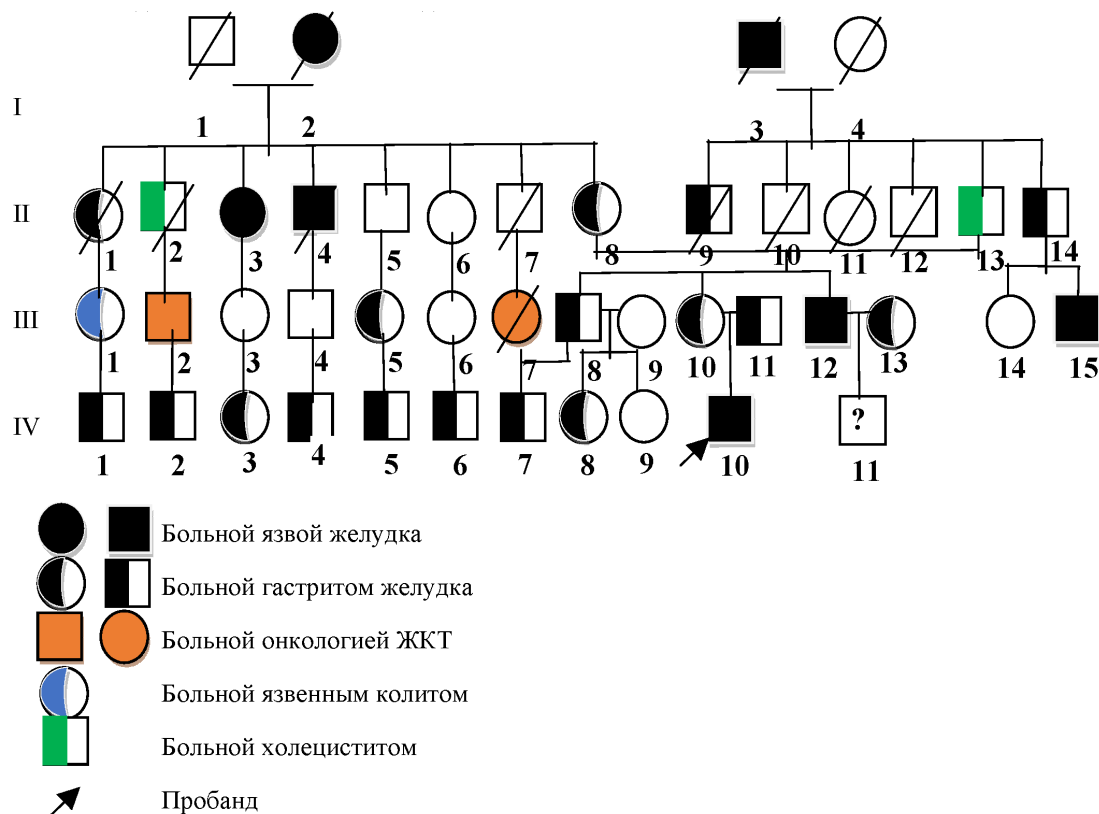


Рис. 2. Родословная семьи с наследованием заболеваний ЖКТ

IV-9 17.01.2007 г.р. (10 лет), здорова.

IV-11 05.03.2017 г.р. – необходимо выяснить, как проявится наследственная предрасположенность к болезням ЖКТ, особенно к болезни язва желудка.

3. Сведения о родственниках со стороны матери:

Со стороны матери в роду проявляются заболевания ЖКТ, в том числе и язвы желудка.

II-8 (мать матери – бабушка пробанда) – 62 года, гастрит с нулевой кислотностью, предраковое состояние на фоне гипохромной железодефицитной анемии в 30 лет, гепатит В.

II-8 (отец матери – дедушка пробанда) – 68 лет, болезнь холецистит проявилась на фоне генетической предрасположенности и неправильного питания в 17 лет.

III-10 (сibs матери – родной дядя пробанда) 17.02.1986 г. (31 год), болен язвой желудка с 21 года на фоне стресса (переезд в другой город).

III-2 (двоюродный сibs матери) – 55 лет болен – онкология ЖКТ, на фоне наследственности факторов, а также неблагоприятных факторов среды – работа более 15 лет на химическом производстве.

III-7 (двоюродная сibs матери) – умерла в возрасте 34 лет – онкология ЖКТ, на фоне наследственности факторов, а также нервного стресса организма.

III-15 (двоюродный сibs матери) – 35 лет, болен язвой желудка на фоне генетической предрасположенности и вредной привычки (курение).

II-2 (родной дядя матери пробанда) – умер в возрасте 70 лет, болезнь холецистит проявилась на фоне генетической предрасположенности и вредной привычки (курение и алкоголь).

II-3 (родная тетка матери пробанда) – 78 лет, болезнь язва желудка проявилась в 28 лет на фоне генетической предрасположенности и стресса (гибель мужа).

II-4 (родной дядя матери пробанда) – умер в возрасте 45 лет, болезнь язва желудка проявилась в 16 лет на фоне стресса (гибель отца).

I-2 (бабушка матери – прабабушка пробанда) – умерла в возрасте 93 лет, язва желудка проявилась в 43 года на фоне стресса и недостаточного питания в годы ВОВ.

I-3 (дедушка матери пробанда – прадед пробанда) – умер в возрасте 85 лет, язва желудка проявилась в 28 лет после службы

в армии на фоне неправильного питания, операция по удалению части желудка в возрасте 46 лет.

4. Сведения о родственниках со стороны отца:

Родственники со стороны отца не страдают заболеваниями желудочно-кишечного тракта.

Определение коэффициента наследуемости (подверженности, предрасположенности) язвенной болезни желудка.

ческое патогенетическое значение – онкологическое заболевание ЖКТ одного из родственников пробанда.

Исходя из вышеизложенных данных, приходим к выводу, что в семье пробанда мультифакторный тип наследования по заболеваниям ЖКТ. Заболевания желудочно-кишечного тракта – язва, язвенная болезнь и гастрит – с наследственной предрасположенностью зависят и от генотипа, и от среды. Это полигенные заболевания, обу-

Пропорции идентичных генов у родственников

| Степень родства | Доля идентичных генов |
|---|-----------------------|
| I (родители, сибсы, дети) | 1/2 |
| II (дяди–тети, племянники–племянницы, бабушки–дедушки, внуки–внучки, полусибсы) | 1/4 |
| III (двоюродные сибсы, прадедушки–прабабушки, правнуки–правнучки) | 1/8 |

На основе таблицы данных генеалогической карты можно установить долю количества генов, определить коэффициента наследуемости (подверженности, предрасположенности) язвенной болезни у пробанда – IV-10:

- Доля идентичных генов от дяди III-10 – 1/4,
- от тети матери II-3 – 1/8,
- от дяди матери II-4 – 1/8,
- от прабабушки I-2 – 1/8,
- от прадеда I-3 – 1/8,
- от двоюродного сибса матери III-15 – 1/32;

Доля идентичных генов=0,78132%.

Таким образом, возникает вероятность возникновения заболевания язвы желудка у последующих поколений пробанда на 78%.

Поскольку патогенез болезни складывается из отдельных звеньев, то можно сопоставлять распределение не только членов семьи по клиническому фенотипу в целом (болезнь), но и отдельных параклинических, иммунологических и биохимических показателей. Выявленная ассоциация показателя (вредное химическое производство) с болезнью серьезно указывает на его ключевые

сочетанием нескольких генетических дефектов.

Факторами, способствующими развитию этих заболеваний, являются неправильное питание, стресс, различные вредные привычки и работа на вредном производстве. Иначе говоря, эти болезни имеют мультифакториальную природу. Поэтому для того, чтобы свести к минимуму наследование заболеваний для последующих поколений, необходимо снизить влияние негативных факторов среды, то есть соблюдать диету, исключить вредные привычки, а также работу на вредном производстве.

Вывод

Подводя итоги исследования генетических болезней и генетической предрасположенности на примере своей семьи, я хочу сказать, как важно знать свою генетическую историю для того, чтобы прогнозировать генетическую предрасположенность потомства и снизить влияние негативных факторов среды до минимума.

Список литературы

1. Барабанчиков Б.И., Сапаев Е.А. Сборник задач по генетике: Учебно-методическое пособие. – Казань: Из-во Казан. Ун-та, 1988. – 191 с.

2. Гофман-Кадошников П.Б. Задачник по общей и медицинской генетике. – М.: 1 ММИ, 1969. – 155 с.
3. Заяц Р.Г., Рачковская И.В. Основы цитологии и генетики. – Мн.: «Ануше», 1996. – 154 с.
4. Каминская Э.А. Сборник задач по генетике. – Мн.: Высшая школа, 1982. – 104 с.
5. Каминская Э.А. Общая генетика. – Мн.: Высшая школа, 1992. – 352 с.
6. Кочергин Б.Н., Кочергина Н.Л. Задачи по молекулярной биологии и генетике. – Мн.: Нар. асвета, 1982. – 80 с.
7. Обучающие задачи по генетике человека и генетическим механизмам индивидуального и исторического развития. – Киев. КМИ, 1988. – 96 с.
8. Соколовская Б.Х. Сто задач по генетике и молекулярной биологии. – Новосибирск. 1970. – 48 с.
9. Соколовская Б.Х. 120 задач по генетике (с решениями): Для школьников, лицейстов и гимназистов. – М.: Центр. РСПИ, 1992. – 88 с.
10. Учебно-методическое пособие для самостоятельной подготовки к занятиям по цитологии и генетике. – Мн.: МГМИ, 1990. – 79 с.
11. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека (в 3-х томах). – М.: Мир, 1989. – 312, 378, 366 с.
12. Хелевин Н.В., Лобанов А.М., Колесова О.Ф. Задачник по общей и медицинской генетике. – М.: Высшая школа, 1984. – 159 с.
13. <http://www.novsu.ru/file/472003>.
14. <http://drprof.ru/zdorovie/geneticheskaya-predraspolozhennost-zabolevaniyam.html>.
15. http://yamedik.org/?p=6&c=biologiya/bio_gen_bo4_4.