



БОЛЬШИЕ ВЫЗОВЫ

ВСЕРОССИЙСКИЙ КОНКУРС
НАУЧНО-ТЕХНОЛОГИЧЕСКИХ ПРОЕКТОВ



Региональный трек
Всероссийского конкурса
научно-технологических проектов

«БОЛЬШИЕ ВЫЗОВЫ»

направление

**Генетика, персонализированная и прогностическая
медицина**

название работы

**«Определение характера наследования
гена альбинизма и вероятности
проявления данного признака у
потомства в семье Бахтеевых» или
«Мой дядя – альбинос»**

участник(и)

Чурилова Анастасия Павловна

#большиевызовы
#МГК

mgk.olimpiada.ru

г. Москва
2021

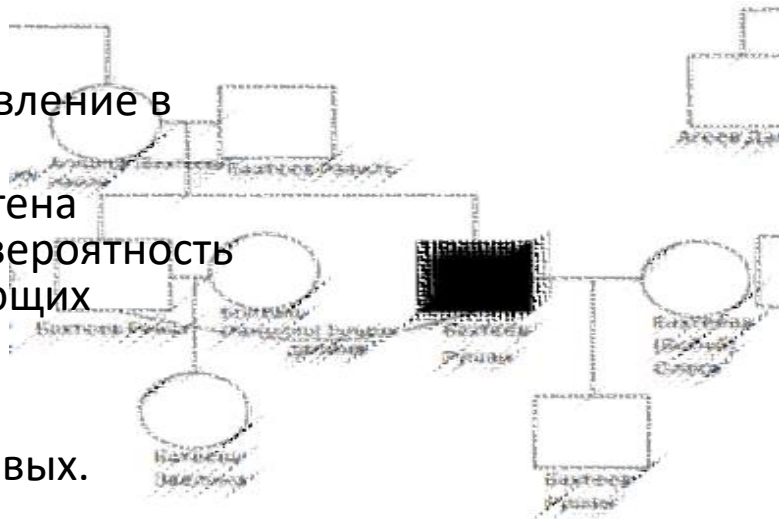
Объект исследования: семья Бахтеевых.

Предмет исследования: ген альбинизма (его проявление в фенотипе).

Цель работы: определить характер наследования гена альбинизма, степень его проявления в фенотипе, вероятность наследования и проявления данного гена в следующих поколениях.

Задачи:

1. Составить генеалогическое древо семьи Бахтеевых.
2. Выяснить степень проявления мутации в фенотипе, для этого провести анкетирование членов семьи, у которых ген проявляется в фенотипе по ряду симптомов, характерных для разных форм альбинизма.
3. По генеалогическому древу определить характер наследования гена альбинизма.
4. По фенотипическому проявлению гена определить форму альбинизма (глазная или кожно-глазная, входит ли в состав синдромных заболеваний).
5. На основании полученных данных сделать вывод о вероятности проявления данной мутации у потомков автора работы.

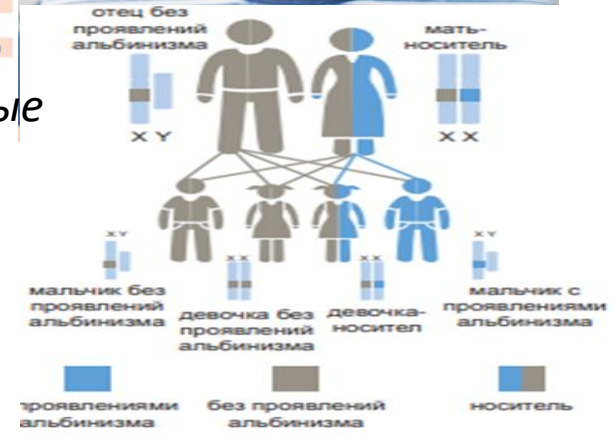
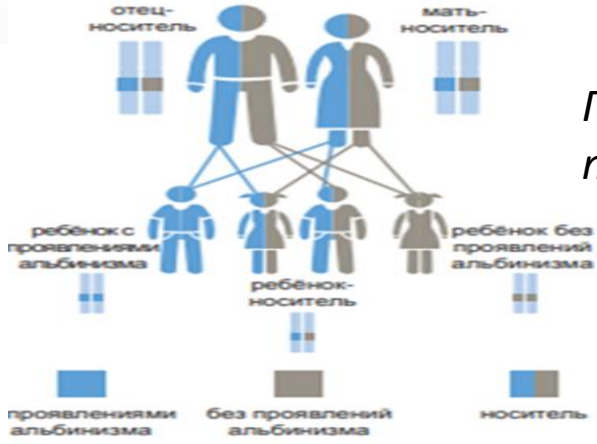


Типы альбинизма

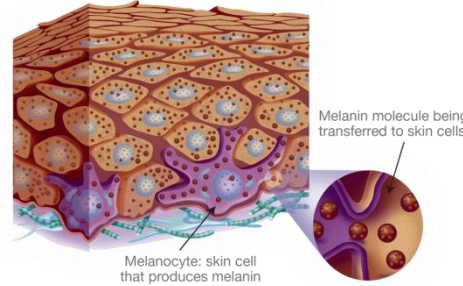
Глазо-кожный альбинизм

Глазной альбинизм

Ген	Классификация	Тип альбинизма
TYR	OCA1	Глазо-кожный альбинизм Тип 1
OCA2	OCA2	Глазо-кожный альбинизм Тип 2
TYRP1	OCA3	Глазо-кожный альбинизм Тип 3
SLC45A2	OCA4	Глазо-кожный альбинизм Тип 4
n.d.	OCA5	Глазо-кожный альбинизм Тип 5
SLC24A5	OCA6	Глазо-кожный альбинизм Тип 6
C10orf11	OCA7	Глазо-кожный альбинизм Тип 7
GPR143	OA1	Глазной альбинизм Тип 1
SLC38A8	FHONDA	Синдром FHONDA
LYST	CHS1	Синдром Чедиака-Хигаси Тип 1
HPS1	HPS1	Синдром Германского-Пудлака Тип 1
AP3B1	HPS2	Синдром Германского-Пудлака Тип 2
HPS3	HPS3	Синдром Германского-Пудлака Тип 3
HPS4	HPS4	Синдром Германского-Пудлака Тип 4
HPS5	HPS5	Синдром Германского-Пудлака Тип 5
HPS6	HPS6	Синдром Германского-Пудлака Тип 6
DTNBP1	HPS7	Синдром Германского-Пудлака Тип 7
BLOC1S3	HPS8	Синдром Германского-Пудлака Тип 8
BLOC1S6	HPS9	Синдром Германского-Пудлака Тип 9
AP3D1	HPS10	Синдром Германского-Пудлака Тип 10



Гены, ответственные за разные типы альбинизма



Аутосомно-рецессивный тип наследования

Синтез меланина в меланосомах

X-сцепленное рецессивное наследование

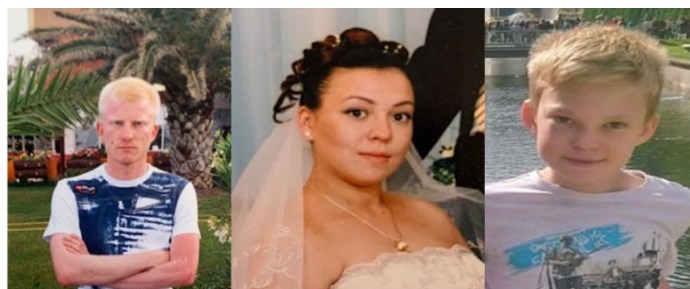
Семейный анамнез



Агишева(Бахтеева)Наиля и Равиль (IV-поколение)



Бахтеев Ринат и Зульфия (Ханикова), дочь Эвелина (V и VI-поколение)



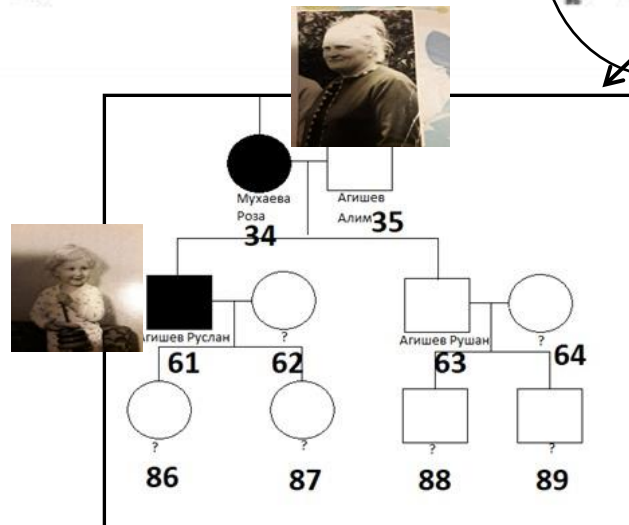
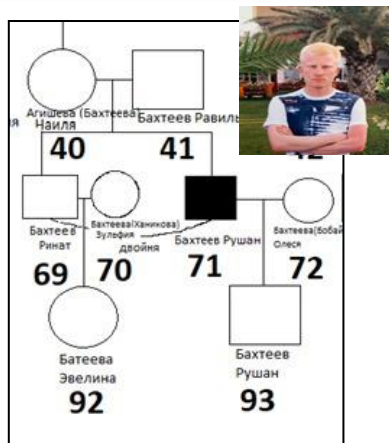
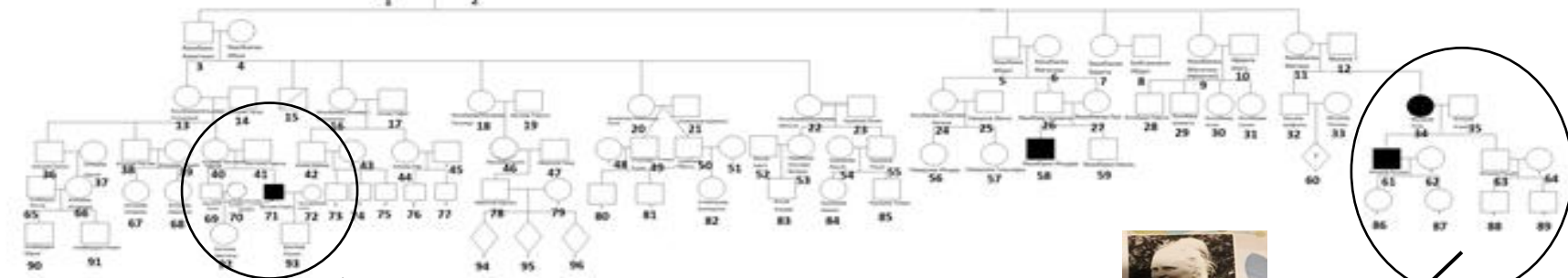
Бахтеев Рушан и Олеся, сын Рушан (V и VI-поколение)

Симптом/ФИО	Бахтеева Наиля Тагировна (мать)	Бахтеев Рушан Равилович (дядькин)	Бахтеев Ринат Равилович (сын)	Бахтеева Эвелина	Ритнаговна Бахтеев Рушан (внучка) Рушанович
Цвет кожных покровов	смуглый	белый	смуглый	смуглый	светлый
Цвет волос	брюнет	Светло желтый	брюнет	брюнет	Светло- русый
Окраска радужной оболочки	карий	Светло- голубой	карий	карий	карий
Наличие патологий органов зрения (нистагм, астигматизм, миопия)	миопия	миопия	миопия	нет	нет
Наличие заболеваний, связанных с нарушениями свертываемости крови	нет	нет	нет	нет	нет
Наличие у пациента заболеваний, связанных с желудочно-кишечными расстройствами (хронические)	нет	нет	нет	нет	нет
Нарушения со стороны иммунной системы	нет	нет	нет	нет	нет

Родословное древо семьи Бахтеевых



I
II
III
IV
V
VI



Определение вероятности проявления альбинизма у потомства

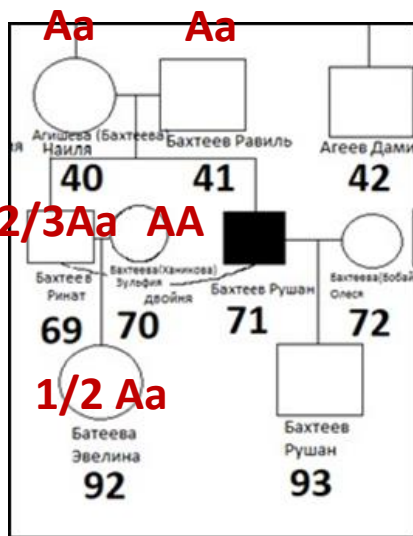


Схема скрещивания:

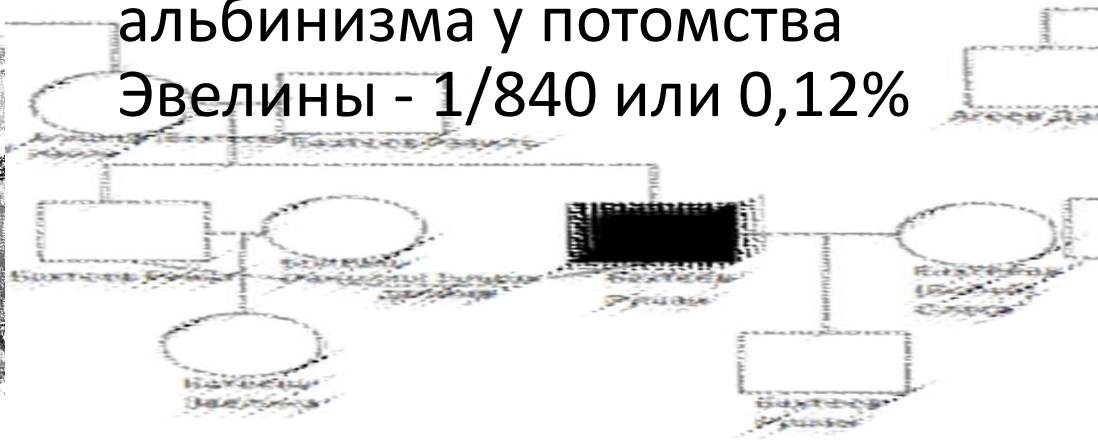
- I. P: Aa x Aa
- F1: AA : 2Aa : aa
- II. F1: Aa x AA
- F2: Aa : AA

1. Вероятность носительства у Бахтеева Рината равна (69) $2/3$ или около 67%
2. Вероятность носительства у Бахтеевой Эвелины (92) - $1/3$ или около 33 % ($2/3 \times 1/2$)
3. Вероятность носительства у будущего мужа Эвелины $1/70$:
 - aa (q^2) – альбинос
 - AA (p^2) - человек, наделенный меланином
 - Aa ($2pq$)– гетерозигота, носитель гена
 - встречаемость альбиносов в европейских странах равна $1/20000$ (aa)
 - q^2 (aa) , $q = 1/141$;
 - $p + q = 1$, следовательно p (AA) = $1 - 1/141 = 140/141$
 - $2pq$ (Aa) = $2 \cdot (140 \cdot 1)/(141 \cdot 141) = 1/70$
4. Вероятность проявления альбинизма у потомства Эвелины - $1/840$ или $0,12\%$ ($1/3 \times 1/70 \times 1/4$ (риск больного ребенка при рецессивном наследовании))

«Частота генотипов по определенному гену в популяции остается постоянной в ряду поколений и соответствует уравнению $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ » з-н Харди-Вайндберга

Выводы

1. Характер наследования альбинизма в семье Бахтеевых – аутосомно-рецессивный
2. Тип заболевания по фенотипу – кожно-глазная форма.
3. Вероятность проявления альбинизма у потомства Эвелины - $1/840$ или $0,12\%$



Благодарности

- Выражаем благодарности консультантам
- Ермиловой Марине Ивановне – врачу-генетику Научно-практического центра психического здоровья детей и подростков им. Г.Е. Сухаревой за консультацию по вопросам построения генеалогического древа, а также за помощь в постановке диагноза
- Также выражаем благодарность нашему научному руководителю Чепарновой Анастасии Бароновне, а также родителям, за моральную поддержку и помощь в сборе семейного анамнеза.

Список литературы

- [Альбинизм | Генокарта - генетическая энциклопедия \(genokarta.ru\)](http://genokarta.ru)
- [Альбинизм - причины, симптомы, диагностика и лечение \(krasotaimedicina.ru\)](http://krasotaimedicina.ru)
- [ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД — Большая Медицинская Энциклопедия \(xn--90aw5c.xn--c1avg\)](http://xn--90aw5c.xn--c1avg)
- [Генетический анамнез, значение и составление родословной. \(studfile.net\)](http://studfile.net)
- Albinism in Africa. Historical, Geographic, medical, genetic and psychosocial aspects. Edited by Jennifer Kromberg, Prashiela Manga. Academic press
- Arnold G. L. Inborn errors of metabolism in the 21st century: past to present. Ann Transl Med. 2018 Dec;6(24):467.
- Grønskov K., Ek J., Brøndum-Nielsen K. Oculocutaneous albinism. Orphanet J Rare Dis. 2007 Nov 2;
- [Genespoir-livret russe.pdf](#)
- https://meduniver.com/Medical/genetika/uslovnaia_vero_iatnost_nasledstvennogo_zabolevania.html
- <https://www.krasotaimedicina.ru/diseases/genetic/albinism>