

УДК 575

В.С. ГИЛЕВА, Г.А. АЛФЕРОВА
(Волгоград)

ПРОЯВЛЕНИЕ ПЛЕЙОТРОПНЫХ ЭФФЕКТОВ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ У ЧЕЛОВЕКА, ЖИВОТНЫХ И РАСТЕНИЙ

Проанализирован характер проявления плейотропных эффектов у человека, животных и растений. Изучены характерные особенности наследования плейотропных генов у человека с использованием генеалогического метода. Разработаны примеры задач на тему «Плейотропное действие генов».

Ключевые слова: плейотропные эффекты, неаллельные гены, фенотип, генеалогический метод, наследование.

VICTORIA GILEVA, GALINA ALFEROVA
(Volgograd)

THE MANIFESTATION OF PLEIOTROPIC EFFECTS OF NON-ALLELE GENES OF HUMANS, ANIMALS AND PLANTS

The article analyzes the nature of pleiotropic effects of humans, animals and plants. The characteristics of the inheritance of pleiotropic genes of humans using the genealogical method are studied. The examples of tasks on the topic "Pleiotropic Effects of Genes" are developed.

Keywords: pleiotropic effects, non-allelic genes, phenotype, genealogical method, inheritance.

Изучение плейотропных эффектов неаллельных генов у человека, животных и растений является одним из частных и интересных разделов генетики, но в то же время и малоизученных. Плейотропные эффекты неаллельных генов могут наблюдаться у человека, животных и растений. Влияние одного гена на развитие и проявление в фенотипе нескольких признаков называют плейотропным эффектом. Если перевести с греческого, первая часть «плейо» или «плео» означает «множество» или «больше», а вторая часть «тропо» – переводится как «поворот», «превращение». Больше всего плейотропных локусов у человека и животных обнаружено в костной ткани, в клетках сердечной мышцы и сосудов, в клетках желудочно-кишечного тракта. Наименьшее же количество плейотропных генов найдено в нервной ткани.

Причиной плейотропии может быть участие продукта (например, фермента), который кодируется одним геном, в нескольких биохимических реакциях. Наиболее широкую плейотропию проявляют гены, которые контролируют процессы репликации – удвоения ДНК, транскрипции – переписывания информации с ДНК на и-РНК и трансляции – биосинтеза белка.

Наверное, каждый из нас в повседневной жизни хоть раз видел людей, которые имели рыжие волосы и одновременно светлую кожу с веснушками, но многие даже и не догадывались, что наличие данных признаков у человека одновременно определено плейотропным эффектом неаллельных генов. Тогда возникает вопрос – какие ещё плейотропные эффекты существуют и как они проявляются? Характерны ли они только для человека или есть и других живых организмов (животных и растений)?

Изучением плейотропных эффектов неаллельных генов занимались многие учёные. Например, Г.И. Мендель и Людвиг Плейт изучали плейотропные эффекты на примере гороха, С.Г. Инге-Вечтомов на примере дрозофил, а Р.Ф. Рокицкий на примере собак, а в дальнейшем и на примере человека [10, 12, 14].

Вышеизложенная проблематика, а также научная база имеющихся исследований выявляют актуальность выбранной тематики.

Цель – исследование процессов плейотропии у человека, животных и растений.

Задачи исследования: изучить характер проявления плейотропных эффектов у человека, животных и растений; выявить плейотропные эффекты неаллельных генов у человека, животных и растений; проанализировать характерные особенности наследования плейотропных генов у человека (на примере родословных студентов ФГБОУ ВО «Волгоградский государственный социально-педагогический университет»); разработать примеры задач на тему «Плейотропное действие генов».

Исследование проводилось на базе ФГБОУ ВО «ВГСПУ». Для решения поставленных в работе задач, а именно изучение плейотропного эффекта неаллельных генов у человека, нами была взята выборка студентов разных факультетов и разных курсов в возрасте от 18 до 24 лет, что составило в общей сложности 120 человек. Данное количество студентов, взятых для исследования, является оптимальным вариантом и удовлетворяет требованиям популяционной генетики для изучения и оценки изменчивости данного признака в конкретной популяции.

Для исследования плейотропных эффектов неаллельных генов у человека был выбран ген, который одновременно отвечает за рыжие волосы, светлую кожу лица и за наличие веснушек, т. к. данное проявление этого гена легко заметить и зафиксировать.

Оценку наличия рыжих волос, светлой кожи лица и веснушек одновременно мы проводили с помощью метода визуального осмотра (наблюдения).

В ходе экспериментальной работы по исследованию плейотропного эффекта неаллельных генов у студентов мы поделили всех испытуемых на две группы:

1. С наличием рыжих волос, светлой кожи и веснушек одновременно.
2. Без наличия данных признаков одновременно

Плейотропные эффекты неаллельных генов у человека часто возникают в следствие наследственного фактора независимо от гендерного развития. Исследуемый нами плейотропный эффект был обнаружен у четырёх студентов, т. е. только 4 человека из 120 имели одновременно рыжие волосы, светлую кожу и веснушки. Это показано в табл. 1. Возрастные особенности выявлены не были.

Таблица 1

**Проявление плейотропного эффекта
(рыжие волосы, светлая кожа, веснушки) у студентов ВГСПУ (составлено автором)**

Выборка студентов	Студенты имеющие плейотропный эффект	Студенты без плейотропного эффекта
120	4	116

Таким образом, в ходе данной части исследования было изучено проявление плейотропного эффекта у студентов ВГСПУ, который проявляется в наличии рыжих волос, светлой кожи и веснушек одновременно. Было выявлено, что данный плейотропный эффект встречается лишь у 4 студентов от общего числа всех обследуемых, что составляет 3,3%.

Из этого можно сделать вывод, что ген, который отвечает за рыжие волосы – плейотропный, поскольку студентов с рыжими волосами и без веснушек обнаружено не было. Несомненно, человек является сложным объектом для генетических исследований, т. к. у него большое количество генов, высокая степень гетерозиготности, но все же наследственные признаки каждого человека можно выявить с помощью генеалогического метода генетического анализа.

Для наглядного отображения аутосомно-рецессивного типа наследования плейотропного гена рыжих волос, который совместно несёт признаки о светлой коже и о наличии веснушек, была построена родословная, пробандом которой является студент ВГСПУ, имеющий данный признак (рис. 1 на с. 11).

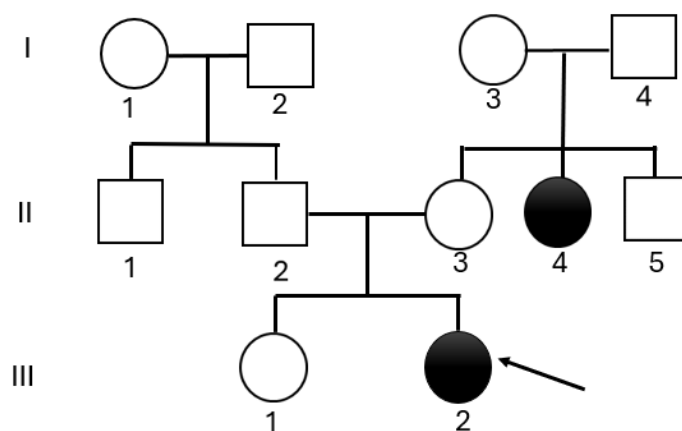


Рис. 1. Фрагмент родословной студентки ВГСПУ, иллюстрирующий наследование плеiotропного гена рыжих волос (составлено автором)

Заштрихованные обозначения – это индивиды, имеющие плеiotропный ген рыжих волос, а не заштрихованные – не имеют данного гена. Стрелкой указан пробанд (студентка с плеiotропным эффектом). Как было описано ранее, каждый член родословной имеет свой шифр.

Построенная родословная студентки наглядно подтвердила имеющиеся данные о плеiotропном эффекте неаллельных генов, и наследование плеiotропного гена рыжих волос по аутосомно-рецессивному типу [4].

Для того, чтобы изучить плеiotропные эффекты неаллельных генов у животных, в качестве выборки нами были использованы 10 домашних кур, одна из которых имеет скрученные перья, а другие 9 не имеют. По данным ученых считается, что у кур ген, который отвечает за скрученные перья, помимо этого, обуславливает и то, что птицы едят больше корма, чем куры с обычными перьями.

Из 10 кур в экспериментальной выборке только одна имеет скрученные перья, т. е. это 10% от всех особей (см. рис. 2).



Рис. 2. Выборка кур

Для того, чтобы убедиться, что ген скрученных перьев является плеiotропным и одновременно обуславливает скрученность перьев и употребление большего количества корма, в сравнении с курами с обычными перьями, особь со скрученными перьями пересадили отдельно для наблюдения за тем какое количество корма ей нужно для насыщения за сутки (рис. 3).



Рис. 3. Пересаженная курица со скрученными перьями

Параллельно была пересажена отдельно особь с обычными перьями (см. рис. 4).



Рис. 4. Пересаженная курица с обычными перьями.

В начале эксперимента и одной, и другой курице было засыпано в кормушки 500 г запаренного зерна. По истечению суток оказалось, что у курицы со скрученными перьями в кормушке осталось 20 г зерна, а у курицы с обычными перьями в кормушке осталось 110 г зерна. Результаты представлены в табл. 2 (см. на с. 13).

Таблица 2

**Результаты исследования по потреблению количества
корма курами из экспериментальной выборки (составлено автором)**

	Курица со скрученными перьями	Курица с обычными перьями
Количество корма, которое было в кормушках перед началом эксперимента, г	500	500
Количество корма, которое осталось в кормушках по истечению суток, г	20	110
Количество корма, употреблённого в течении суток, г	480	390

Из данной таблицы видно, что курица со скрученными перьями за сутки употребила 480 г корма, а курица с обычными перьями 390 г. Разница составила 90 г.

Данный факт подтверждает информацию о том, что куры со скрученными перьями едят больше, чем куры с обычными перьями, и данное явление напрямую связано с плеiotропным эффектом неаллельных генов.

Параллельно с наблюдением за курами, было проведено исследование плеiotропного эффекта у посевного гороха. Из изученных источников известно, что если у посевного гороха розовый цветок, то его стебли будут темнее, чем у гороха с белыми цветками. Чтобы подтвердить проявление данного плеiotропного эффекта нами были приобретены 2 пачки семян посевного гороха одной фирмы, но с разными цветками (рис. 5).



Рис. 5. Семена гороха с разными цветками

Семена были посеяны на садовом участке в одну грядку. Поливались и удобрялись одинаково. После того как семена взошли и на растениях появились цветки, мы наблюдали, что все растения гороха с розовыми цветками имели более темные стебли, в то время как все растения гороха с белыми цветками имели стебли посветлее (рис. 6 на с. 14).

По результатам этого эксперимента можно сделать вывод, что для посевного гороха с розовыми цветками характерен плеiotропный эффект, поскольку один ген определил и наличие розового цветка, и наличие темной окраски стебля.



Рис. 6. Растения гороха посевного

По итогам исследования нами были составлены примеры заданий, которые можно использовать при изучении данного раздела генетики.

В школьном курсе биологии в 9–11 классах темы «Плейотропные эффекты неаллельных генов» нет, но на дополнительных занятиях и при подготовке к ЕГЭ в ходе решения генетических задач, эта тема освещается учителями. Разработка примерных вариантов заданий и задач по теме исследования стало следующим этапом нашего исследования [13].

При изучении со школьниками темы «Плейотропные эффекты неаллельных генов» для начала необходимо подвести учащихся к понятию «Плейотропия», а для этого можно предложить ученикам разработанные нами задания следующего плана.

Задание № 1

У подростка, который имеет заболевание серповидноклеточной анемией, синхронно наблюдается некоторое количество патологических признаков, а именно увеличенная селезенка, поражение глазного яблока, анемия, различные поражения сердца и почек. Каким понятием можно назвать данное множественное действие одного гена?

Задание № 2

Молодой человек имеет болезнь Марфана. При исследовании его здоровья выявлены выраженные отклонения в строении хрусталика глаза, в развитии соединительной ткани, арахнодактилия и патология в сердечно-сосудистой системе. Как вы считаете какое явление предопределяет развитие этой болезни?

Далее нами были разработаны задачи, на изучение механизмов плейотропного действия неаллельных генов. В качестве примера приводим условие и решение задачи, составленные автором.

Задача № 1

В стаде разводились только серошерстные бараны и овцы. От них родились ягнята в количестве 420 штук. Определить в потомстве количество серых и черных особей.

Решение

Данная задача на плейотропное действие гена, когда один ген определяет несколько признаков – в данном случае цвет шерсти и формирование пищеварительной системы.

P: Aa x Aa

G: (A) (a) (A) (a)

F: AA, Aa, Aa, aa

420 ----- 3ч.

x ----- 2ч

x = 280.

Ответ: из 420 особей – 280 серошерстных.

Заключение

В ходе нашего исследования были изучены плейотропные эффекты неаллельных генов у студентов ВГСПУ, домашних кур и гороха посевного.

1. В ходе анализа научной литературы было выявлено, что явление плейотропии было впервые замечено генетиком Грегором Менделем. А уже потом подробно изучено такими учёными, как С.Г. Инге-Вечтомовым (ввёл первичную и вторичную плейотропию), П.Ф. Рокицким (изучал зонарное плейотропное действие генов), Джонатаном Ходжскиным (изучал явление плейотропии с точки зрения биохимии), Жан Грюнбергом (выделил истинную, ложную и вторично-ложную плейотропию), Альбертом Тайлером (ввел горизонтальную и вертикальную плейотропию). Само понятие «плейотропия» предложено немецким исследователем Людвигом Плейтом [12, 14].

2. Плейотропные эффекты неаллельных генов встречаются чаще всего у человека и животных, реже у растений. Самым распространённым плейотропным эффектом у человека является наличие рыжего цвета волос, светлой окраски кожи и веснушек одновременно.

У животных плейотропные эффекты чаще всего наблюдаются у кур (ген скрученных перьев несёт за собой увеличение скорости обмена веществ и большее употребление пищи), у мышей (ген Агути отвечает одновременно за жёлтый цвет шерсти, за развитие ожирения и понижение жизнеспособности) и у кошек (ген, отвечающий за голубой цвет глаз, несёт за собой белый цвет меха и глухоту).

В ходе экспериментальной работы по исследованию плейотропного гена скрученных перьев у домашних кур было выявлено, что из 10 особей, только одна особь, а это 10% имеет скрученные перья. Опытным путём было доказано, что ген, который отвечает за скрученные перья у курицы является плейотропным. Курица с таким геном употребила за сутки намного больше корма (480 г.), чем курица с обычными перьями (390 г.). Разница составила 90 грамм.

У растений плейотропные эффекты неаллельных генов чаще всего наблюдаются у гороха. При исследовании плейотропных эффектов у растений гороха было выяснено, что ген, отвечающий за розовый цветок, действительно является плейотропным и несёт в себе информацию не только о розовой расцветке цветка, но и о тёмной расцветке стебля.

3. Определено, что плейотропные эффекты у человека возникают в следствие наследственного фактора не зависимо от гендерного развития. Выяснено, что лишь 3,3% студентов (это 4 человека) имеют плейотропный ген рыжих волос, который также несёт в себе признаки светлой кожи и веснушек. В ходе составления и анализа родословной студентки ВГСПУ с наличием данных признаков было подтверждено, что исследуемый нами плейотропный ген рыжих волос наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

4. Разработаны примеры задач на тему «Плейотропное действие генов», которые можно использовать в школьном курсе биологии.

Составленные задачи могут быть полезны учителям как на лабораторно-практических занятиях со школьниками в курсе «Общей биологии» по соответствующей теме, так и при подготовке абитуриентов к ЕГЭ в ходе решения генетических задач. Они направлены на подведение учащихся к новому для них понятию «плейотропия», а также на изучение механизмов плейотропного действия неаллельных генов.

Литература

1. Айла Ф., Кайгер Дж. Современная генетика: в 3-х т. М.: Мир, 1988. Т. 1.
2. Айла Ф., Кайгер Дж. Современная генетика: в 3-х т. М.: Мир, 1988. Т. 2.
3. Алиханян С.И., Аникифьев А.П., Черин А.С. Общая генетика. М.: Высшая школа, 1985.
4. Алферова Г.А., Подгорнова Г.П., Кондаурова Т.И. Генетика. / под ред. Г.А. Алферовой. 3-е изд., испр. и доп. М.: Изд-во Юрайт, 2024.
5. Бакай А.В., Кочиш И.И., Скрипниченко Г.Г. Генетика. М.: КолосС, 2007.
6. Барабанщиков Б.И., Ермолаев А.И. Хрестоматия по генетике. Казань: Изд-во Казан. ун-та, 1988.

7. Бреусова В.С. Плейотропные эффекты неаллельных генов у человека // Педагогические науки: актуальные вопросы современного образования: сб. науч. тр. по материалам VII Междунар. науч.-практич. конф. (г. Анапа, 30 дек. 2023 г.). Анапа: ООО «Научно-исследовательский центр экономических и социальных процессов» в Южном Федеральном округе, 2023. С. 10–15.
8. Ватти К.В., Тихомирова М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике. М.: Просвещение, 1972.
9. Гайворонский И.В., Ничипорук Г.И., Гайворонский А.И. Анатомия и физиология человека. М.: Академия, 2019.
10. Гайсинович А.Е. Грегор Мендель и его предшественники // Сажре О., Нодэн Ш., Мендель Г. Избранные работы о растительных гибридах. М.; Л.: Гос. изд-во биол. и мед. литературы, 1935. С. 9–155.
11. Гайсинович А.Е. Зарождение и развитие генетики. М.: Наука, 1988.
12. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М: Высшая школа, 1989.
13. Кучер А.Н., Бабушкина Н.П., Буйкин С.В. [и др.]. Плейотропные эффекты генов предрасположенности многофакторным заболеваниям // Молекулярная медицина. 2013. № 2. С. 13–23.
14. Рокицкий П.Ф. Генетическая структура популяций и её изменения при отборе. Минск: Наука и техника, 1977.