Управление образования администрации Северо-Енисейского района

МБОУ «Северо-Енисейская средняя школа №2»

Направление. Общая биология

 **Генетические основы наследования эфелидов**

Володина Екатерина Андреевна

 МБОУ «ССШ№2»,10 класс,15.11.2004

89082083434,Volodina\_ea27@mail.ru

 \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ / /

Пастухова Екатерина Павловна

МБОУ «ССШ№2», 10 класс, 16.10.2004

89504316050,ekaterina161000@mail.ru

 \_\_\_\_\_\_\_\_\_ / /

 Руководитель

Носкова Елена Михайловна,

 учитель биологии МБОУ «ССШ№2»

89293084067, ele20565405@yandex.ru

гп Северо-Енисейский, 2021

**Введение**

Эфелиды встречаются довольно-таки часто. Обычно мы их называем веснушками, и наблюдаются они у людей IиII фототипов.[8] Всего учеными были выделены 6 фототиповкожи, которые можно определить исходя из цвета кожи, волос и глаз человека. Ни один человек на Земле никогда не рождался с веснушками. Можно родиться с родимыми пятнами, с ярко-синими или зелеными глазами, с темными кучерявыми волосами, но родиться с веснушками нельзя. «Веснушки» в переводе с греческого означают «солнечные пятна».

Появляются они обычно рано, в возрасте 4 - 6 лет. Позднее их появление и усиление, окраски происходят под влиянием солнечного облучения при загаре. Веснушки появляются обычно в весенне-летний период, а осенью и зимой чаще всего бледнеют или полностью исчезают. Как правило, развиваются они на выступающих участках кожи лица, подвергающихся наибольшему воздействию солнечных лучей: на носу, веках, лбу, скулах, реже на висках. Наибольшая интенсивность окраски веснушек наблюдается в возрасте до 20 - 25 лет. До 30-летнего возраста количество веснушек может нарастать; позднее, в пожилом возрасте, веснушки постепенно становятся менее яркими, уменьшаются по своим размерам либо, что бывает крайне редко, полностью исчезают.[8]

Существуют два вида веснушек. Первый — эфелиды, которые являются сезонными. Наверняка многие замечали, что с первыми лучами весеннего солнца на их лице появляются рыжие точки, которые к осени незаметно исчезают.

От второго типа веснушек — генетического — избавиться не так-то просто. Появившись в детстве, они остаются с человеком навсегда. Ученые доказали, что веснушки — точечные участки кожи с повышенным содержанием меланина. Этот пигмент отвечает за цвет волос, кожи и даже глаз. Он бывает двух типов: эумеланин — дает темный, черно-коричневый цвет и феомеланин — желто-красный оттенок, в который в основном и «выкрашены» веснушки. Меланин очень нужен нашему организму, чтобы защищать кожу от проникновения солнца в ее наиболее глубокие слои. У людей с темными волосами, глазами и смуглой кожей в основном вырабатывается эумеланин. А вот у обладателей светлого типа кожи, волос и глаз вырабатывается феомеланин и именно эта группа людей склонна к появлению веснушек.У одних людей этот пигмент производится равномерно, а у других — концентрируется на определенных участках лица, груди, рук, спины и других частей тела. Это и есть конопушки. В Средние века таких людей считали помеченными дьяволом, а если их обладатель, чаще обладательница, еще и имел рыжие волосы, то он объявлялся колдуном, подвергался травле, а нередко и сжиганию на костре.[5]

*Актуальность.*

Считать веснушки благословением или проклятием? На этот счет есть два диаметрально противоположных мнения. Одни думают, что веснушки – это мило, трогательно, другие уверены, что это совсем некрасиво. Тех, кто с удовольствием смотрит на свое веснушчатое отражение в зеркале, можно оставить спокойно греться на теплом весеннем солнышке. А тем, кому наличие веснушек на лице и теле кажется серьезной проблемой, мы предлагаем разобраться: что такое веснушки, причины их появления, вероятность распространения и тип наследования.

*Проблема.*

Почему у одних людей ультрафиолет не вызывает никакой особой реакции, а у других каждую весну рыжеет лицо, а иногда и плечи, руки и даже спина?

*Гипотеза.*

*В*се люди на нашей планете ходят под одним солнцем, но свои отметки оно оставляет далеко не на каждом лице. Считается, что определяющим фактором в появлении веснушек является наследственность

*Цель.*Выявление воздействия наследственного фактора на появление веснушек.

*Задачи*

* изучить теоретический материал о эфелидах, историю и причины появления.
* познакомиться с клинико - генеалогическим методом изучения родословных;
* научиться составлять генеалогическое древо своей семьи и прослеживать наследование определенных признаков в ряду поколений;
* определить тип наследования эфелидов;

определить вероятность появления веснушек у учащихся МБОУ «Северо-Енисейская средняя школа№2»

.

*Объект.*Веснушки на лице

*Предмет.* Генетические основы наследования эфелидов

*Методы исследования:* теоретический (анализ фактов из литературы, Интернет – источников); эмпирический (сравнение, сопоставление, проведение анкетирования); математический (статистическая обработка); исследовательский(составление родословной)

*.*

1. **Основная часть**

**1.1 История веснушек, почему они снова в тренде**

Вплоть до эпохи хиппи веснушки всячески скрывали и даже пытались избавиться от них. Древние египтяне использовали для этого масло [фенугрека](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D0%B0%D0%B6%D0%B8%D1%82%D0%BD%D0%B8%D0%BA_%D1%81%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D0%BE%D0%B9), греки — свинец, а европейцы — бузину.Дело в том, что в те времена веснушки показывали социальный статус, ведь только бедные люди проводили целый день на плантациях, где постоянно светит солнце. В конце XIX — начале XX века веснушки по-прежнему считались непристойными пятнами, от которых стоит избавиться. Как раз в этот период начали появляться косметические средства в их современном понимании и, соответственно, рекламные кампании. Например, в Европе в 1910 году вышла реклама крема от веснушек Pond’sVanishingCream, а в 1914 году веснушки начали называть «гадкими».

«В середине 1960-х были очень популярны комедии в жанре пляжной вечеринки.Тогда же пришла пора музыкальных фестивалей (в 1969 году появился Woodstock), а значит, и экспериментов с макияжем (в том числе с веснушками). Можно сказать, что веснушки стали символом беззаботного лета, проведенного на фестивале под лучами солнца.

В 1990-х начали появляться исследования об отрицательном влиянии ультрафиолета на кожу и развитии рака в связи с этим. Многие стали опасаться загара, но Chanel вовремя выпустили карандаш для веснушек LeCrayonRousseur. Им можно было подчеркнуть свои веснушки и нарисовать новые без вреда для здоровья.

В летней коллекции 2003 года Lancôme также появился карандаш для веснушек, одно из последних творений Росса Бертона, креативного директора марки на тот момент. Стоил он $13,50, и продано было 2400 экземпляров, а это практически весь тираж. «Веснушки — это символ свободы, — говорил Бертон. — Свободы от макияжа и притворства. Веснушки — это значит быть собой».[ 12]

* 1. **Причины появления веснушек. Биохимические основы появления меланина.**

Причина появления веснушек – гиперпигментация, или реакция кожи на солнечные лучи. Специальные клетки-меланоциты вырабатывают красящий пигмент меланин. Обычно эти клетки расположены в коже равномерно, и под солнышком все тело покрывает ровный загар. Но есть люди, у которых меланоциты собраны в своеобразные "островки" – которые и превращаются в рыжие пятнышки, веснушки.Скопление зерен меланина, темного красящего вещества, которое образуется из бесцветной аминокислоты тирозина в базальном слое эпидермиса на границе глубокого и поверхностного слоя кожи. Ультрафиолетовые лучи активируют деятельность фермента тирозиназы. Этот фермент, в свою очередь, запускает деятельность пигментных клеток — меланоцитов. Меланоциты выполняют защитную функцию — в ответ на солнечноевлияние они производят меланин, который неравномерно откладывается в находящихся рядом клетках кожи. И все-таки почему же у одних людей ультрафиолет не вызывает никакой особой реакции, а у других каждую весну рыжеет лицо, а иногда и плечи, руки и даже спина? Как раз тут и срабатывает генетический фактор.Ген MC1R и кодируемый им рецепторный белок для меланоцитостимулирующего гормона (MSH) связаны прежде всего с активацией биосинтеза пигмента эумеланина в ответ на УФ-излучение. Кроме того, ген MC1R способен регулировать работу других генов, связанных с меланогенезом.[7] Ген MC1R локализован на 16-й хромосоме,включает в себя 951 пару нуклеотидов.MC1R кодирует рецепторный белок для меланоцитостимулирующего гормона (MSH) и является важным регулятором формирования нормального разнообразия степени пигментации кожи человека.Трансмембранный рецептор (меланокортин -1), кодируемый геном MC1R, состоит из 317 аминокислот, в норме активируется гормоном MSH (меланоцит-стимулирующий гормон) и запускает биосинтез эумеланина.Рецептор МС1R контролирует тип производимого меланина, и его активация заставляет меланоцит переключаться с производства желтого или красного феомеланинанана коричневый или черный эумеланинвзамен.У светлого фототипа рецепторы к меланоцит-стимулирующему гормону не работают из-за наличия мутации в гене рецептора (MC1-R).Меланоцит-стимулирующий гормон не запускает рецептор, рецептор не дает команду тирозиназе.Активноститирозиназы не хватает для синтеза эумеланина. Поэтому 1 фототип не может загорать – эумеланин у них практически не вырабатывается. Мутации MC1R нарушают работу рецептора и вызывают подавление выработки меланина. Это проявляется образованием более светлых оттенков кожи и волос. Мутации гена MC1R несут ответственность за рыжие и красные оттенки кожи и волос.[10]Основной причиной появления веснушек является генетический фактор — доказано, что склонность к эфелидам передается по наследству. Это связано с полиморфизмом(вариации генов) рецептора меланокортина 1 типа (MC1R) — белка, который связывается с меланоцит-стимулирующим гормоном. В результате пигментные клетки в коже людей с веснушками интенсивно производят меланин.[10]

Исследования, проведенные в Университете Лейдена (Нидерланды) показали, что у всех веснушчатых испытуемых присутствует хотя бы один вариант МС1R. Причем зависимость прямая – чем больше у человека вариантов МС1R, тем больше у него веснушек.У веснушчатой пары наверняка родится такой же ребенок, но если один из родителей этим геном не обладает, то веснушки малышу вовсе не гарантированы даже с рыжим цветом волос. У светловолосых и рыжеволосых людей с голубыми глазами, кожа которых содержит недостаточное количество меланина, веснушки особенно многочисленны. [11] Веснушки - своего рода защитная реакция кожи наультрафиолетовое излучение, спасающая от солнечных ожогов и злокачественного перерождение клеток кожи. Из-за недостаточности меланина кожа быстро обгорает, но редко приобретает красивый золотистый оттенок. А если имеется генетическая предрасположенность к точечной пигментации, она проявляется в виде россыпи рыжих пятен. Они не относятся к заболеваниям и не приносят никакого дискомфорта их обладателям, кроме некоторого недовольства своим внешним видом.

Проявление ephelides может быть связано с такими факторами:

* наследственность
* гормональные сбои.
* наличие физических нагрузок, [стресса](http://gidmed.com/lekarstva/tabletki-ot-stressa-i-nervov.html). Эти факторы могут вызывать гормональные изменения внутри организма;
* половое созревание. В этот период всегда происходят гормональные изменения.[8]
1. **Практическая часть.**

Работа проводилась на базе МБОУ «Северо-Енисейская средняя школа №2

Исследовательская деятельность была разделена на три этапа:

 1. Анкетирование

2. Анализ этапов клинико - генеалогического метода на примере семьи Пастуховых. Составление родословной.

3. Вероятность распространения эфелидов среди учащихся МБОУ «Северо-Енисейская средняя школа №2»

**2.1. Анализ анкетирования.** В анкетировании принимали участие 9-11 классов – 85 учащихся.

****

****

Анализ анкетирования показал, что большинство учащихся знают информацию о веснушках, а именно: что такое веснушки, опасны ли веснушки, могут ли они проявляться в течение жизни. И очень приятно то, что 82 % высказали свое мнение о красоте веснушек.

**2.2 Описание клинико-генеалогического метода. Типы наследования**

В учебном пособии «Основы Генетики» под редакцией А.Ю. Асанова подробно описан клинико-генеалогический метод и дана общая характеристика наследственных болезней. Клинико-генеалогический метод - метод родословных, основан на прослеживании какого-либо нормального или патологического признака в ряду поколений с указанием родственных связей между членами родословной. [1]. Метод основан в конце ХIХ века Ф. Гальтоном и относится к наиболее универсальным методам в генетике человека. Он широко применяется при решении теоретических и прикладных проблем, таких как: 1) установление наследственного характера признака; 2) определение типа наследования; 3) выяснение зиготности пробанда, пенетрантности и экспрессивности признака; 4) вычисление вероятности рождения детей с той или иной наследственной патологией у пробанда. Экспрессивность – это степень проявления мутантного признака в фенотипе. Пенетрантность - это частота, или вероятность проявления мутантного фенотипа среди всех особей, несущих этапы клинико-генеалогического метода: [6]

1. Сбор данных о всех родственниках обследуемого (анамнез);

2. Построение родословной;

3. Анализ родословной:

3. 1. Определение, наследуемый ли данный признак;

3. 2. Определение типа наследования;

3. 3. Определение генотипов членов родословной;

3. 4. Определение вероятности проявления признаков у потомков. [9].

Выделяют несколько типов наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-сцепленный доминантный, Х-сцепленный рецессивный, Y-сцепленный или голандрический. Признаки передаются только по мужской линии — от отца к сыну. Митохондриальный тип наследования – это материнское наследование.  Заболевания передаются только по женской линии к детям обоих [полов](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D0%BE%D0%BB_%D0%BE%D1%80%D0%B3%D0%B0%D0%BD%D0%B8%D0%B7%D0%BC%D0%BE%D0%B2), так как [сперматозоиды](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%A1%D0%BF%D0%B5%D1%80%D0%BC%D0%B0%D1%82%D0%BE%D0%B7%D0%BE%D0%B8%D0%B4%D1%8B) передают зиготе половину ядерного генома, а [яйцеклетка](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%AF%D0%B9%D1%86%D0%B5%D0%BA%D0%BB%D0%B5%D1%82%D0%BA%D0%B0) поставляет и вторую половину генома, и [митохондрии](https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%9C%D0%B8%D1%82%D0%BE%D1%85%D0%BE%D0%BD%D0%B4%D1%80%D0%B8%D0%B8).

Сложность сбора информации для составления родословной заключается в том, что пробанд должен хорошо знать родственников по линии матери и отца не менее трех поколений и наличие изучаемого признака

**Сбор данных обо всех родственниках обследуемого**

**I. Поколение**

**1**. Прадедушка Летов Никита 1930 г р. **2.**ПрабабушкаЛетова Ксения 1922 г р.

**3.**Прадедушка Воробьев Александр1922 гр. **4.**ПрабабушкаВоробьева Нина 1920 гр.

**II. Поколение**

**5.** БабушкаГашникова Галина 1949 г.р. **6.** Дедушка Гашников Геннадий 1947 г.р.

**7.** Бабушка Пастухова Людмила 1947г.р **8.**Дедушка Пастухов Анатолий 1946 г.р.

**III. Поколение**

**9.** Мама Ирина 1969 г.р. **10.**Папа Павел 1972г.р.

**IV. поколение**

**12.** брат Никита 1999г.р. **13.** Екатерина 2004г.р.

**Родословная семьи Пастуховых.**

Для построения родословных применяют условные обозначения.

Исследуемый признак – наличие веснушек.

 Веснушки Aa , AA

От Отсутствие веснушек aa

**аа**

**Аа**

**Аа**

**аа**

**II**

**III**

**III**

**IV**

**1**

**2**

**3**

**4**

**5**

**6**

**7**

**8**

**91**

**100**

**12**

**13**

**I**

**аа**

**Аа**

**аа**

**Аа**

**Аа**

**Аа**

**Аа или АА**

**Катя**

**P: Аа Аа**

Папа

Мама

веснушки веснушки

Вероятность рождения в семье Пастуховых ребёнка с проявлением признака наличием веснушек 75%. (3/4 с доминантным признаком и 1/4с рецессивным признаком)

**F1**

**АА**

**аа**

**Аа**

**Аа**

веснушки

**Результат.**Проанализировав полученную информацию от родителей Пастуховой Екатерины, о родственниках начиная с прабабушек и прадедушек, выяснили, что признак веснушки встречается одновременно со стороны папы и мамы Екатерины. Нам удалось проследить наследование признака у четырех поколений.Выяснили, что данный тип наследования относится к аутосомно-доминатному.

"Аутосомный" означает, что ген, ответственный за изучаемый признак, лежит вне половых хромосом - в аутосомах. Аутосомы - парные хромосомы, одинаковые у мужских и женских особей вида. При аутосомно-доминантном типе наследования признак проявляется, если ген находится в доминантном состоянии. Например (в задачах по медицинской генетике) у людей с генотипом Aa, AA - есть доминантный ген A, генотип человека без веснушек будет записан как - aa.

На родословной аутосомно-доминантный тип наследования можно узнать по следующим признакам:

* Данный признак проявляется в каждом поколении.
* Количество людей с данным признаком и без него примерно одинаковое, их соотношение 1:1.
* Если дети у родителей с данным признаком рождаются без этого признака, то и их дети будут без этого признака.
* Данный признак одинаково затрагивает как мальчиков, так и девочек.
* Признак одинаково передается от мужчин и женщин.

**Вероятность распространения эфелидов среди учащихся МБОУ «Северо-Енисейская средняя школа №2»**

Нами были осмотрены учащиеся с 1 по 11 класс. Среди 437 учащихся веснушки были обнаружены у 53 учеников. У 24 мальчиков - 5 % и у 29 девочек – 6%.

**Результат. Вероятность распространения веснушек в МБОУ СШ №2 – 12%.**

Среди 53 учащихся с веснушками, 29 учащихся имеют светлые волосы, и светлую кожу. 23 ученика имеют темные волосы и светлую кожу. 1 ученик темные волосы и смуглую кожу.

**Результат.** Веснушки преобладают у учащихся со I и II фотототипом кожи. 1 % фототип кожи -III

**Выводы**

1.Нами был изучен теоретический материал, история и причины появления эфелидов.

2.Выяснили, что веснушки образуются в верхнем слое кожи особым веществом меланином как защитная реакция кожи на УФ излучение.

3. В зависимости от способности кожи защищаться от УФ лучей люди делятся

на 6 фототипов. Веснушки появляются у светлокожих людей

4.Выяснили биохимические основы появления меланина

5.Познакомились склинико-генеалогическим методом изучения родословных

6.Было составлено генеалогическое древо семьи Пастуховых и проследили наследование эфелидов.

7.Доказали, что появление веснушек это - аутосомно-доминантный тип наследования.

8.Определили вероятность появления веснушек у учащихся МБОУ «Северо-Енисейская средняя школа№2».

9. Определяющим фактором в появлении веснушек является наследственность*.*Веснушки не относят к патологическим нарушениям.

**Заключение**. В ходе исследования выявили такую закономерность. У кого есть веснушки, то такие люди стараются избавиться от них. У кого их нет, то такие люди мечтают о них, и даже рисуют искусственно на своем лице. Уяснили, что веснушки придают человеку особое обаяние и изюминку. Веснушки создают впечатления добродушия и открытости, а это часто помогает в общении. Поэтому ни в коем случае не стоит расстраиваться и переживать.Если каждый из нас будет знать причину появления веснушек, то возможно мы будем относиться добрее друг к другу.

**Литература**

1А. Ю. Асанов, Н. С. Демикова, в. Е. Голимбет Основы генетики под ред. А.Ю.Асанова. — М. : Издательский центр «Академия»,2012 — 288 с.:

2.Зверева К.В. Здоровье в твоих руках. Нижний – Новгород: «Волго-Вятское

книжное издательство». 2009. С. 470.

3. Жимулев И.Ф.Общая и молекулярная генетики. – Н.: Сибирское университетское изд-во, 2003.

4. Петровский Б.В. Большая медицинская энциклопедия. М.: «Просвещение»,

1988. С. 557.

 **Интернет ресурсы**

5 .<https://umnaja.ru/lyudi-s-vesnushkami-chem-oni-otlichayutsya-ot-ostalnyx/>Люди с веснушками: чем они отличаются от остальных

6.<https://yamedik.org/biologiya/bio_ru_mar/metody_yzuchenyja_genetyky_cheloveka>Методы изучения генетики человека

 7.<https://ru.wikipedia.org/wiki/>Меланоцитстимулирующие гормоны

8 <https://moninomama.ru/chistaya-kozha/pochemu-poyavlyayutsya-vesnushki-na-licze>Вита Мед Почему появляются веснушки на лице

9.<https://бмэ.орг/index.php/>генеалогический\_метод

10.<https://www.genokarta.ru/> Генетическая энциклопедия

11.<https://vichy-russia.livejournal.com/3107.html>Веснушки передаются по наследству

12.<https://www.lofficielrussia.ru/beauty/istoriya-vesnushek-ili-pochemu-oni-snova-v-trende>История веснушек, или почему они снова в тренде.