

**Департамент образования города Москвы
Государственное бюджетное общеобразовательное учреждение города
Москвы «Школа №1505 «Преображенская»**

Плейотропное действие гена W

Реферат

ВЫПОЛНИЛА

Ученица 9 В класса

Брежнева Полина Владимировна

НАУЧНЫЙ РУКОВОДИТЕЛЬ

Ноздрачева Анна Николаевна

РЕЦЕНЗЕНТ

Москва, 2023 г.

СОДЕРЖАНИЕ

Введение	3
Глава 1. Ген white и плейотропия	
1. Понятие плейотропии и примеры плейотропных генов у человека	4
2. Характеристика гена white	5
3. Почему задействовали drosophila	6
Глава 2. Эксперимент на выживаемость гамет	7
Заключение	9

ВВЕДЕНИЕ

Плодовых мушек дрозофилы часто используют, как объект исследований. Генетики изучают их из-за универсальности биологического материала. Также эти мушки просты в уходе и используются благодаря быстрой смене поколений и большому количеству потомства.

Цель: изучение плейотропного влияния гена white на дрозофил.

Актуальность: конечно, изучение гена white идет уже более 100 лет, и этот ген уже охарактеризован с молекулярной точки зрения, но его физиологическое значение пока не разъяснено, так же как и его влияние на многие факторы.

Задачи. Для достижения поставленной цели были выделены следующие задачи:

- 1) Изучить информацию о дрозофилах и о плейотропности гена white по литературным источникам.
- 2) Освоить методы работы с дрозофилами.
- 3) Поставить эксперимент, пронаблюдать и описать выживаемость гамет с геном white и без него.

Глава 1. Характеристика гена white и понятие плейотропии.

Плейотропия – это свойство гена или белка оказывать влияние на различные фенотипические признаки организма. То есть, один ген или белок может влиять на несколько разных характеристик, а не только на одну. Например, ген, отвечающий за цвет глаз, может также влиять на форму носа или цвет волос. В частности, плейотропия характерна для генов, участвующих в кодировке сигнальных белков. Также плейотропия является важным механизмом эволюции, поскольку позволяет быстро изменять несколько свойств организма одновременно. Один из примеров может быть связан с эволюцией птиц. У них есть ген, отвечающий за рост перьев и ген, отвечающий за рост клюва. Если мутация происходит в гене, который ускоряет рост перьев, то это может привести к более быстрому росту клюва. Это может быть преимуществом для птицы в условиях, когда ей нужно быстро добывать пищу или защищаться от хищников. Таким образом, плейотропность гена может способствовать адаптации организма к изменяющимся условиям среды и ускорить процесс эволюции. Или один из примеров плейотропности у человека может быть связан с геном FOXP2 (называемый также геном речи, расположенном на 7 й хромосоме), который отвечает за развитие речи и прочих языковых навыков. Мутации в этом гене могут привести к нарушениям речевого развития и расстройствам аутистического спектра. Однако, этот же ген также может влиять на другие аспекты развития мозга, такие как социальное поведение и обучение. Таким образом, плейотропность гена FOXP2 может оказать влияние на различные функции мозга и поведение человека. Другими примерами плейотропных генов у человека можно назвать:

1. Ген BRCA1 (кодирует белок BRCA1, является геном-супрессором опухолей) - ответственный за регуляцию роста и развития клеток в молочной железе, но также связан с повышенным риском рака груди и яичников.

2. Ген ACE (ангиотензин-превращающий фермент (АПФ)) отвечает за производство фермента, который участвует в регуляции кровяного давления и обмена веществ. Мутации в этом гене могут привести к различным заболеваниям, таким как гипертония, диабет и болезнь Альцгеймера. Правда, этот же ген может также влиять на другие аспекты здоровья, такие как физическая активность и способность к обучению. Например, некоторые исследования показали, что у людей с определенными вариантами гена ACE может быть более высокий уровень физической активности и лучшая память.

Таким образом, плейотропность гена ACE может оказать влияние на различные аспекты здоровья и поведение человека.

4. Ген TP53 (опухолевый антиген) - Антионкоген, транскрипционный фактор, регулирует клеточный цикл и защищает клетки от раковых мутаций, но также связан с наследственным синдромом Ли-Фраумени (патология предрасположенности в раннем возрасте к множественным злокачественным опухолям в разной локализации).

5. Ген SERT (или же SLC6A4) - кодирует белок, занимается транспортом серотонина, который играет важную роль в регуляции настроения, сна, аппетита и других физиологических процессов. Мутации в этом гене могут быть связаны с различными психическими расстройствами, такими как депрессия, тревожность и расстройства аутистического спектра. Однако, этот же ген может также влиять на другие аспекты здоровья, такие как социальное поведение и риск развития зависимостей. Например, некоторые исследования связывают определенные варианты гена SLC6A4 с повышенной склонностью к алкоголизму и наркомании. Таким образом, плейотропность гена SLC6A4 может оказать влияние на различные аспекты здоровья и поведение человека.

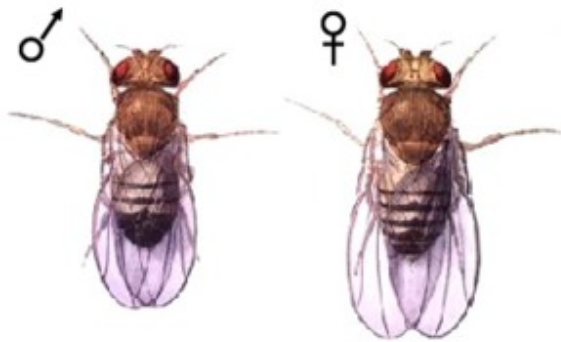
Что такое ген White?

Ген — единица наследственного материала, ответственная за формирование какого-либо элементарного признака. У высших организмов (эукариот) входит в состав хромосом.

Мутация w у дрозофил относится к гену white и приводит к изменению цвета глаз на белый. Эта мутация была одной из первых, которые были открыты в генетике, и первой мутацией сцепленной с полом. Сам ген был открыт в 1910 году и мутация является хорошо изученной. Мутация w проявляется только у дрозофил и ее влияние на человеческий организм не доказано. Однако, изучение мутации w и ее влияния на цвет глаз дрозофилы помогло установить принципы наследования генов и понять механизмы развития.

Мушки дрозофила, как материал для исследования:

Объект исследования Моргана – **плодовая мушка дрозофила**



- Мушки могут размножаться в пробирках на дешёвой питательной среде.
- Каждые две недели при $t = 25^{\circ} \text{C}$ дают многочисленное потомство.
- Быстро развиваются (от яйца до имаго 10 дней).
- Мало хромосом (4 пары)
- Самец и самка внешне хорошо различимы.

Ген white (w) кодирует белок, который участвует в переносе предшественника пигмента меланина. У гамет плодовых мушек *Drosophila* есть две половые формы: самки (XX) и самцы (XY). Гены, связанные с полом, расположены на X-хромосомах. У самцов только одна X-хромосома, поэтому если ген white находится на этой хромосоме и он мутантный, то это может привести к тому, что самцы будут иметь белый цвет глаз. У самок есть две X-хромосомы, так что мутация в гене white не сказывается на их цвете глаз.

Ген white у дрозофил кодирует трансмембранный переносчик, который осуществляет перенос глазного пигмента - в пигментные гранулы глаза.

Действие гена white ярко выражается в изменении фенотипа, а именно в изменении цвета глаз: от красного или более коричневого к полному отсутствию пигмента.

Глава 2 Исследование влияния гена w на выживаемость гамет

Эксперимент на выживаемость гамет проводился в лабораторных условиях с целью изучения влияния гена white на способность гамет к выживанию и оплодотворению.

В лаборатории института биологии гена (ИБГ РАН) была выведена чистая линия мух canton s и canton s с геном white, также, на протяжении всего эксперимента в лаборатории велись приготовления питательной кормовой основы.

Материалы и методы

Для проведения эксперимента сначала скрестили белоглазых самок с красноглазыми самцами, для получения гибридных самок, после чего были использованы мушки гетерозиготные female W^+/W^- (с красным цветом глаз), которые были скрещены с W^-/Y (с белым цветом глаз). Получились гаметы: XW^+ , XW^- ; XW^- , Y . После появилось потомство с генотипом: W^+W^- (красные цвет глаз. вероятность вылета 25%); W^+Y (красные цвет глаз. вероятность вылета 25%); W^-Y (белый цвет глаз. вероятность вылета 25%); W^-W^- (белый цвет глаз. вероятность вылета 25%)

Результаты

После вылета, количество мушек с красным цветом глаз и с белым посчитали, затем, результаты были обработаны.

Первоначально предполагалось, что полученное потомство, а конкретнее 431 муха, будет включать в себя по $107,75 = 25\%$ от общего количества мушек каждого вида (т.е. $107,75 W^+W^-$; $107,75 W^+Y$; $107,75 W^-Y$; $107,75 W^-W^-$)

Получившиеся де-факто результаты были записаны в таблицу:

CS/WCS x WCS	самки		самцы		всего
	красный	белый	красный	белый	
наблюдаемое	96	96	129	110	431
ожидаемое	107,75	107,75	107,75	107,75	431
хи-квадрат	1,281323	1,281323	4,190835	0,046984	6,800464

Обработав результаты, мы видим, что нулевая гипотеза отвергается, но некоторое нарушение наблюдается только у самцов. Рассмотрим их в отдельности:

	красноглазые	белоглазые	всего
наблюдаемое	129	110	239
ожидаемое	119,5	119,5	239
хи-квадрат	0,75523	0,75523	1,51046

Критическое значение хи квадрат для 1 степени свободы и уровня значимости 0,05 - 3,8, для уровня значимости 0,1 - 2,7 [11]

(уровень значимости - это вероятность того, что отклонение случайно) [10]

1,51 меньше критического значения, следовательно, нулевая гипотеза не отвергается.

В результатах мы наблюдаем, что красноглазых самцов получилось наибольшее количество, поэтому сравним отдельно красноглазых самцов и самок и отдельно белоглазых самцов и самок:

	красноглазые		белоглазые	
	самцы	самки	самцы	самки
наблюдаемое	129	96	110	96
ожидаемое	112,5	112,5	103	103
хи-квадрат	4,84 - 0 гипотеза отвергается		0,95 0 гипотеза не отвергается	

Критическое значение хи квадрат для 1 степени свободы и уровня значимости 0,05 - 3.8, у нас 4,84, следовательно 0 гипотеза отвергается для красноглазых.

Конечно, данный эксперимент однократный и требует повторения, но на данный момент, в данном эксперименте влияние гена W не выявлено, по крайней мере у самок, увидели некоторые изменения у самцов, но поскольку их получилось больше, то можно выдвинуть новую гипотезу, что ген W снижает жизнеспособность зиготы тех, у кого он есть даже в рецессивном виде. Но сейчас неизвестно в какой стадии онтогенеза это происходит, либо ген как-либо блокирует и процесс оплодотворения становится практически невозможным, либо ген влияет на стадию вылета.

Заключение

Плейотропия - это свойство гена или белка оказывать влияние на различные фенотипические признаки организма. То есть, один ген или белок может влиять на несколько разных характеристик, а не только на одну.

В данном эксперименте влияние гена W на выживаемость гамет не выявлено, также благодаря опровержению прежней гипотезы появилась новая.

Список использованной литературы

1. Atlas of Drosophila Morphology Wild-type and classical mutants; Sylwester Chyb Trinity College University of Cambridge, UK Nicolas Gompel Institut de Biologie du Développement CNRS, Marseille, France. Режим доступа:

<https://readli.net/atlas-of-drosophila-morphology/>

2. Drosophila Methods and Protocols Second Edition Edited by Christian Dahmann Institute of Genetics, Technische Universität Dresden, Dresden, Germany;

Режим доступа:

<https://link.springer.com/book/10.1007/978-1-0716-2541-5>

3. Дрозофила - модельный объект генетики [Текст]: учебно-методическое пособие М.Ф. Козак. - Астрахань: Издательский дом «Астраханский университет», 2007. – 87, [3] с

Режим доступа:

<https://science.asu.edu.ru/index.php/files/download/296>

«О.-Я.Л.Бекиш. Медицинская биология. - Витебск: Урадай, 2000. - С. 145-147.»

Режим доступа:

https://www.elib.vsmu.by/bitstream/123/22916/1/Bekish-VIa_Meditsinskaia_biologija_i_obschaia_genetika_2020.pdf

4. Большой энциклопедический словарь

Режим доступа:

<https://cyberleninka.ru/article/n/vliyanie-allelnogo-sostoyaniya-lokusa-white-na-nekotorye-pokazateli-prisposoblennosti-u-drosophila-melanogaster#:~:te>

[xt=Ген%20white%20у%20Drosophila%20melanogaster,в%20других%20п
утях%20обмена%20триптофана](#)

5. Biomedcentral <https://www.biomedcentral.com/about>
https://translated.turbopages.org/proxy_u/en-ru.ru.b7c08931-643eebda-4d8c48a2-74722d776562/https/bmcmedgenet.biomedcentral.com/articles/10.1186/1471-2350-11-114
6. Мутации генов brca1, BRCA2 - будущее предиктивной онкологии
<https://cyberleninka.ru/article/n/mutatsii-genov-brca1-brca2-buduschee-prediktivn-oy-onkologii-obzor-literatury>
7. Влияние полиморфизма гена ACE на течение артериальной гипертензии в рамках метаболического синдрома Режим доступа:
<https://cyberleninka.ru/article/n/vliyanie-polimorfizma-gena-ace-na-techenie-arterialnoy-gipertenzii-v-ramkah-metabolicheskogo-sindroma>
8. Нарушения гена TP53 у больных хроническим лимфолейкозом Режим доступа:
<https://cyberleninka.ru/article/n/narusheniya-gena-tp53-u-bolnyh-hronicheskim-limfoleykozom>
9. Анализ связи полиморфизмов генов sert и tph2 с побочными эффектами на фоне терапии топираматом с учетом гендерных особенностей Режим доступа:
<https://cyberleninka.ru/article/n/analiz-svyazi-polimorfizmov-genov-sert-i-tph2-s-pobochnymi-effektami-na-fone-terapii-topiramatom-s-uchetom-gendernyh-osobennostey>
10. https://kpfu.ru/portal/docs/F_1891574550/NPS_23.Khi_kvadrat.Golod.pdf
11. <https://tvims.nsu.ru/chernova/ms/lec/node46.html>