

## ОЦЕНКА ВСТРЕЧАЕМОСТИ ДОМИНАНТНОГО ГЕНА КОСОЛАПОСТИ В СЕМЬЕ ИСАЕВЫХ

**Исаева В.П., студентки 1 курса факультета ветеринарной медицины и  
биотехнологий**

**Научный руководитель - Романова Е. М., д.б.н., профессор,  
ФГБОУ ВО Ульяновский ГАУ**

*Ключевые слова:* генетика, родословная, косолапость, врожденная аномалия.

*Статья посвящена исследованию распространенности гена косолапости в поколениях потомков семьи Исаевых.*

Косолапость эквиноварусная является одним из наиболее распространенных врожденных аномалий опорно-двигательного аппарата и имеет во всем мире заболеваемость 1 в 1000 родов. Генетическая предрасположенность к эквиноварусной косолапости подтверждается высоким уровнем конкордантности в исследованиях близнецов и повышенным риском для родственников первой степени родства. Несмотря на частоту изолированной эквиноварусной косолапости и убедительные доказательства генетической основы заболевания, было идентифицировано несколько генов, вызывающих эту болезнь. Хотя мои результаты не подтверждают основную роль повторяющихся вариаций числа копий в этиологии изолированной эквиноварусной косолапости, они все же предполагают роль генов, участвующих в формировании раннего эмбрионального паттерна в некоторых семьях, которая теперь может быть протестирована с помощью крупномасштабных методов [1,2]

Примерно 25% пациентов с изолированной эквиноварусной косолапостью сообщают о семейном анамнезе, что свидетельствует о генетической основе этого заболевания [3].

Исследования выполнялись по линии СНО на кафедре биологии, экологии, паразитологии, водных биоресурсов и аквакультуры. Основные

направления исследований СНО на кафедре: биология, генетика [1-4], экология [5-6], водные биоресурсы [7-8], аквакультура [9-10].

Для того что бы глубже разобраться в данном дефекте, необходимо узнать свою родословную гена косолапости. Для этого я взяла во внимание свою семью и соответственно гены своей семьи. В нашей семье ген косолапости доминантен со стороны отца и рецессивный со стороны матери. В семье нас 4 и только у сестры встречается этот ген.

Таким образом: у родителей доминантным признаком была косолапость. У потомков первого поколения косолапость была у 2 из 3 детей. У потомков второго поколения (у родителей отца) было у 4 из 6 детей. И у потомков третьего поколения (у нас) косолапость была у 1 ребёнка из 4. Со стороны матери косолапых не было. Результаты приведены на рисунке №1.

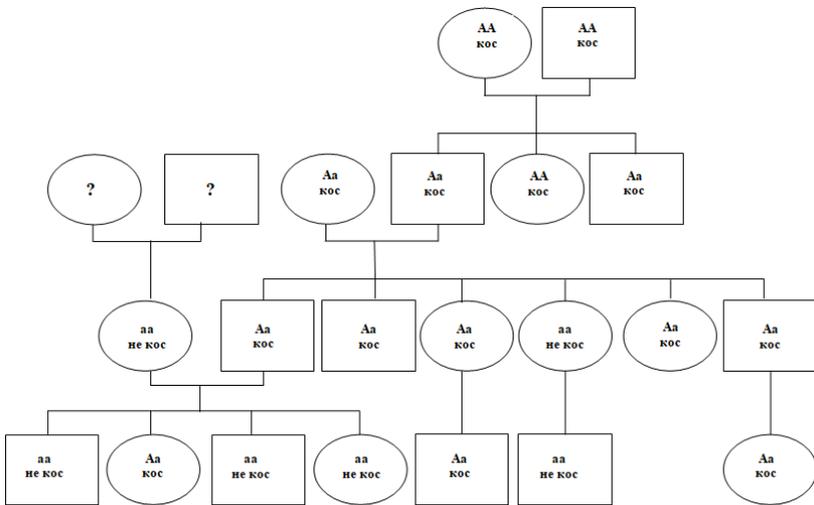


Рис. 1-

**Результаты.** Помимо ожидаемого обогащения внеклеточного матрикса и сигнальных генов трансформирующего фактора роста (TGF- $\beta$ ), я обнаружила, что многие гены, участвующие в синдроме косолапости, кодируют белки пероксисомального матрикса, а также ферменты, необходимые для сульфатирования протеогликанов, важной части соединительной ткани.

**Заключение.** Чаще деформация бывает двусторонней, в 20% случаев сочетается с другими пороками развития и часто выявляется при различных синдромах. Классификации врожденной косолапости разнообразны и продолжают совершенствоваться до настоящего времени, адаптируясь к практическому использованию. Принято считать, что врожденная косолапость имеет полиэтиологическую природу. Основные теории его развития включают наследственную (генетическую), механическую и нервно-мышечную. По мнению большинства исследователей, изучающих врожденную косолапость, в основе ее возникновения лежит диспластический процесс с преимущественным поражением стопы и голени, при котором в зависимости от степени деформации преобладает недоразвитие костной, нервно-мышечной и сосудистой систем различной степени. Эволюция методов лечения врожденной косолапости движется по спирали от консервативных методов к полному высвобождению и вмешательству в костные структуры, от малоинвазивных методов к чрезмерно радикальным.

В нашей семье ген косолапости передается по отцовской линии, но очевидно, что отец гетерозиготен по этому гену, поскольку только у одного из всех детей проявился этот ген. Следовательно, в поколении бабушек и дедушек этот ген также был в гетерозиготе.

### **Библиографический список**

1. Romanova E.M. Increase in nonspecific resistance of catfish (*Clarias gariepinus*) in industrial aquaculture /E.M. Romanova, V.V. Romanov, V.N. Lyubomirova, L.A. Shadyeva, T.M. Shlenkina// В сборнике: BIO Web of Conferences. International Scientific-Practical Conference “Agriculture and Food Security: Technology, Innovation, Markets, Human Resources” (FIES 2019). 2020. - p. 00122.

2. Шленкина Т.М. Возрастные особенности лейкоцитарной формулы африканского клариевого сома (*Clarias gariepinus*, Burchell, 1822) /Т.М. Шленкина, Е.М. Романова, В.В. Романов, В.Н. Любомирова, М.Э. Мухитова, Л.А. Шадыева// Рыбоводство и рыбное хозяйство. 2019. - № 1 (156). - С. 46-52.

3. Любомирова В.Н. Оценка эффективности применения пробиотика "споротермин" в аквакультуре /В.Н. Любомирова, М.Э. Мухитова, В.В.

Романов, Т.М. Шленкина, Л.Ю. Ракова, И.С. Галушко // Рыбоводство и рыбное хозяйство. 2019. - № 3 (158). - С. 44-50.

4. Романова Е.М. Гис - мониторинг нематодозов крупного рогатого скота на территории Ульяновской области / Е.М. Романова, Т.Г. Баева, В.В. Романов, Т.М. Шленкина // В сборнике: Актуальные вопросы ветеринарной науки. Материалы Международной научно-практической конференции. 2015. - С. 80-83.

5. Шадыева Л.А. Содержание жирных кислот в мышцах и икре африканского клариевого сома в нерестовый период / Л.А. Шадыева, Е.М. Романова, В.В. Романов, Т.М. Шленкина // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. 2019. - № 4 (48). - С. 89-94.

6. Romanova E.M. The development of reproductive system of african sharptooth catfish males (*Clarias gariepinus*, Burchell, 1822) in ontogenesis / E.M. Romanova, M.E. Mukhitova, V.V. Romanov // В сборнике: International Conference "Scientific research of the SCO countries: synergy and integration". Materials of the International Conference. 2019. - С. 113-118.

7. Любомирова В.Н. Оценка эффективности индукторов гаметогенеза африканского клариевого сома / В.Н. Любомирова, Е.М. Романова, В.В. Романов, М.Э. Мухитова // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. 2018. - № 2 (42). - С. 148-154.

8. Мухитова М.Э. Сравнительные исследования роста и развития популяций африканского клариевого сома, репродуцированных в разные сезоны / М.Э. Мухитова, Е.М. Романова, В.Н. Любомирова, В.В. Романов // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. 2018. - № 2 (42). - С. 193-198.

9. Романова Е.М. Биология и экология африканского клариевого сома в индустриальной аквакультуре / Е.М. Романова, В.В. Романов, В.Н. Любомирова, Л.А. Шадыева, Т.М. Шленкина / Ульяновск, 2019 – 296с.

10. Любомирова В.Н. Результативность эндогенного и экзогенного использования пробиотика "споротермин" на разных этапах онтогенеза африканского клариевого сома / В.Н. Любомирова, В.В. Романов, Л.Ю. Ракова // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. 2018. - № 4 (44). - С. 172-177.

## ESTIMATION OF THE INCIDENCE OF THE KOSOLAPOST GENE

**Isaeva V.P.**

**Key words:** *pedigree, clubfoot, congenital anomaly.*

*The article is devoted to the study of the prevalence of the clubfoot gene in the generations of the descendants of the Isaevs family.*