

НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕМОФИЛИИ В РОДОСЛОВНОЙ СЕМЬИ КУДРЯВЦЕВЫХ

Орлов Н.С., студент 1 курса факультета ветеринарной медицины
и биотехнологии

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

Ключевые слова: человек, генетика, родословная

В статье приведена родословная семьи Кудрявцевых и результаты ее анализа на наследование гемофилии.

Введение. Гемофилия это наследственное заболевание, сцепленной с полом, которое наследуется по рецессивному типу, а гены гемофилии расположены в X хромосоме. Болеют гемофилией мужчины, а женщины являются носительницами данного дефектного гена.

Гемофилия (haemophilia; греч. haima — кровь + philia — склонность) — наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение первой фазы свертывания крови, обусловленное дефицитом FVIII или FIX факторов и проявляется частыми, длительными кровотечениями и гемартрозами. Гемофилия А вызвана дефицитом FVIII (антигемофильного глобулина), гемофилия В вызвана дефицитом FIX (фактора Кристмаса), гемофилия С вызвана недостатком FXI.

Цель работы: построить родословную семьи Кудрявцевых в 5 поколениях и проанализировать ее, исследуя передачу гемофилии.

Материалы и методы. Объектом исследования являлась родословная семьи Кудрявцевых. Предметом исследования служила гемофилия и характер ее передачи в потомстве конкретной семьи. Исследования выполнялись в рамках СНО по генетике на кафедре биологии, экологии, паразитологии, водных биоресурсов и аквакультуры. На кафедре ведутся экологические исследования [1-3], исследования крови и естественной резистентности рыб [4-7],

стимуляторов продуктивности [8-9], живых стартовых кормов [10-12], активаторов роста и развития [13-14], в которых участвуют студенты.

Результаты собственных исследований. На основании собранной информации мною была построена родословная семьи Кудрявцевых (рис 1).

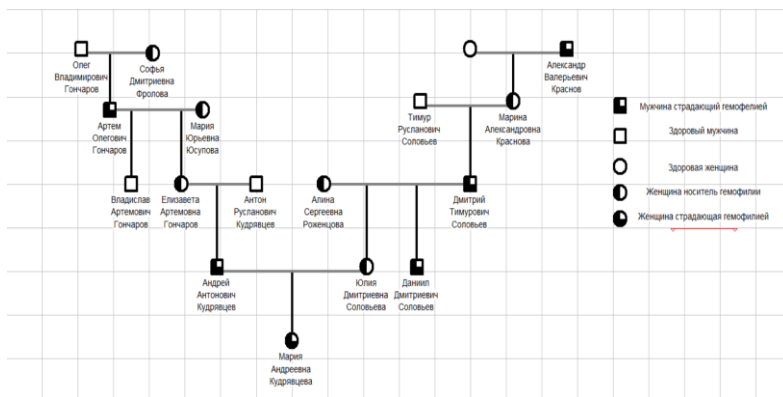


Рис. 1. Родословная семьи Кудрявцевых.

При анализе родословной было установлено, что Мария Кудрявцева больна гемофилией, ее отец тоже гемофилик, а у матери нормальная свертываемость крови, но поскольку гемофилия наследуется по рецессивному типу, одной X хромосомы, полученной от отца недостаточно, чтобы у Марии проявилась гемофилия, значит вторую хромосому она могла получить только от матери. Следовательно, мать Марии – носительница гемофилии, хотя заболевание у нее не проявляется, поскольку она гетерозиготна. Дядя по материнской линии является гемофиликом, т.к. X-хромосому с геном гемофилии он получил от своей мамы – бабушки Марии. Дедушка по материнской линии- Дмитрий, также болен гемофилией, болезнь он получил от своей матери Марины с X хромосомой, она являлась носительницей рецессивного гена, но была здоровой. Ее отец Александр болел гемофилией, а мать была здорова.

Отец Марии был болен гемофилией, а его родители не имели проявления заболевания, следовательно, чтобы болезнь проявилась у сына, его мать Елизавета должна была быть гетерозиготной по гену

гемофилии. Брат матери – Владислав здоров, мать также здорова, а у их отца Артема проявилась гемофилия, следовательно, он мог ее получить только от своей матери Софьи прабабушки пробанда Марии.

Заключение. В семье Кудрявцевых встречались браки между родственниками, поэтому в ней получило распространение такого заболевания как гемофилия. Учитывая это, можно понять почему в семье Кудрявцевых и по отцовской и по материнской ветви часто встречаются родственники - носители гена гемофилии, который периодически проявляется в поколениях этой семьи. Болели в основном, только мужчины, но заболевание настолько закрепилось в этом роду, что у пробанда - Марии Андреевны, оказались в генотипе обе X хромосомы с рецессивным геном гемофилии. Следовательно, любая из девочек у этой матери будет носительницей гемофилии, а любой из сыновей будет болен гемофилией.

Библиографический список:

1. Оценка экологических процессов в ульяновских заливах реки Свияги / Е. В. Свешникова, Е. М. Романова, В. Н. Любомирова [и др.] // Ульяновский медико-биологический журнал. – 2024. – № 1. – С. 130-147. – DOI 10.34014/2227-1848-2024-1-130-147. – EDN IMJDJL.
2. Влияние абиотических факторов на показатели продуктивности *A. Var. Principalis* в аквакультуре / В. Н. Любомирова, Е. М. Романова, В. В. Романов, Э. Б. у. Фазилов // Рыбное хозяйство. – 2023. – № 2. – С. 13-17. – DOI 10.37663/0131-6184-2023-2-13-17. – EDN ZPHASN.
3. Влияние уровня солености на скорость выклева и динамику метаморфоза экоморфы *A. var. Principalis* в аквакультуре / В. Н. Любомирова, Е. М. Романова, В. В. Романов, Э. Б. у. Фазилов // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. – 2023. – № 1(61). – С. 161-167. – DOI 10.18286/1816-4501-2023-1-161-167. – EDN OQFUCN.
4. Влияние поливалентной функциональной кормовой добавки «Правад» на показатели крови радужной форели в условиях аквакультуры / Т. М. Шленкина, Е. М. Романова, В. В. Романов, Е. С. Любомирова // Вестник Ульяновской государственной

сельскохозяйственной академии. – 2024. – № 3(67). – С. 195-202. – DOI 10.18286/1816-4501-2024-3-195-202. – EDN TGXDTQ.

5. Биологически активные вещества и сорбенты, повышающие результативность индустриальной аквакультуры / Е. М. Романова, В. В. Романов, Е. С. Любомирова [и др.] // Научная жизнь. – 2024. – Т. 19, № 5(137). – С. 981-990. – DOI 10.35679/1991-9476-2024-19-5-981-990. – EDN GSNJZE.

6. Влияние кормовых добавок разного состава на скорость роста и выживаемость постличинки *Macrobrachium rosenbergii* в аквакультуре / Т. М. Шленкина, Е. М. Романова, В. В. Романов, Е. Е. Тураева // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. – 2023. – № 2(62). – С. 201-207. – DOI 10.18286/1816-4501-2023-2-201-207. – EDN WBNZQD.

7. Спирина, Е. В. Оценка антиоксидантных свойств поливалентной функциональной кормовой добавки "Правда" / Е. В. Спирина, Е. М. Романова, В. В. Романов // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. – 2022. – № 2(58). – С. 128-134. – DOI 10.18286/1816-4501-2022-2-128-134. – EDN UGINHI.

8. Исследование влияния кормовой добавки Правда на репродуктивный потенциал креветок *Macrobrachium rosenbergii* / В. Н. Любомирова, Е. М. Романова, В. В. Романов, Е. Е. Тураева // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. – 2023. – № 3(63). – С. 186-193. – DOI 10.18286/1816-4501-2023-3-186-193. – EDN RZCZQU.

9. Жирнокислотный состав артемии при обогащении биологически активными веществами / Е. М. Романова, Т. М. Шленкина, В. В. Романов, Э. Б. у. Фазиллов // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. – 2023. – № 1(61). – С. 168-174. – DOI 10.18286/1816-4501-2023-1-168-174. – EDN LKSIEU.

10. Патент № 2799851 С1 Российская Федерация, МПК А01К 61/20, А23К 50/80. способ получения живых стартовых кормов, обогащенных науплий артемии : № 2022129661 : заявл. 15.11.2022 : опубл. 12.07.2023 / Е. М. Романова, В. А. Исайчев, В. В. Романов [и др.]; заявитель Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Ульяновский государственный аграрный университет имени П.А. Столыпина". – EDN UJKOTK.

11. Патент № 2777105 С1 Российская Федерация, МПК А23К 50/80. Функциональный кормовой комплекс для рыб : № 2021138181 : заявл. 21.12.2021 : опубл. 01.08.2022 / Е. М. Романова, В. А. Исайчев, В. В. Романов [и др.] ; заявитель Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Ульяновский государственный аграрный университет имени П.А. Столыпина". – EDN CGUTWT.

12. Патент № 2778973 С1 Российская Федерация, МПК А01К 61/00. способ выращивания рыбы, культивируемой в установках замкнутого водоснабжения : № 2021131213 : заявл. 25.10.2021 : опубл. 30.08.2022 / Е. М. Романова, В. А. Исайчев, В. В. Романов [и др.]; заявитель Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Ульяновский государственный аграрный университет имени П.А. Столыпина". – EDN MVQQWJ.

13. Влияние режимов освещенности на стадии онтогенеза артемии при культивировании *in vitro* / Т. М. Шленкина, Е. М. Романова, В. В. Романов, Э. Б. у. Фазилов // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. – 2023. – № 1(61). – С. 175-182. – DOI 10.18286/1816-4501-2023-1-175-182. – EDN LNLHPA.

14. Оптимизация плотности популяции цист артемий при культивировании в искусственной среде / Е. В. Свешникова, Е. М. Романова, В. В. Романов, Э. Б. Фазилов // Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. – 2023. – № 4(64). – С. 156-162. – DOI 10.18286/1816-4501-2023-4-156-162. – EDN VZFUXS.

STUDY OF THE PEDIGREE OF THE KUDRYAVTSEV FAMILY

Orlov N.S.

Scientific supervisor - Romanova E.M.

Ulyanovsk SAU

***Keywords:* human genetics, genealogy.**

The article presents the genealogy of the family and the results of its analysis.