**1. Фенотип и его описание**

**SKIN/HAIR/EYE PIGMENTATION, VARIATION IN, 1 (SHEP1)** – генетически обусловленная вариация пигментации кожи, волос и глаз, связанная с полиморфизмами в генах **OCA2** и **HERC2**. Пигментация в тканях человека обусловлена количеством, типом и клеточным распределением меланосом. Основные проявления: голубой цвет глаз и окрас волос (светлые/каштановые). Гены отвечают за регуляцию синтеза и распределение эумеланина.

Например, вариант гена **OCA2** играет ключевую роль в определении голубого цвета глаз у европейцев, а **HERC2** влияет на экспрессию **OCA2** через регуляторные элементы.

**2. Название ассоциированных генов:**

1. OCA2 (OMIM: 611409) – локализация: 15q12-q13.1. Кодирует трансмембранный белок меланосом, участвующий в транспорте тирозина – предшественника меланина. Мутации в **OCA2** связаны с альбинизмом и вариациями пигментации.
2. **HERC2** (OMIM: 605837) – локализация: 15q13.1. Регулирует экспрессию **OCA2** через элементы в интроне. Полиморфизм rs12913832 в **HERC2** является ключевым для голубого цвета глаз.

**В качестве модельного организма взята домовая мышь (***Mus musculus***)**