

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования «Тюменский государственный медицинский  
университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГБОУ ВО Тюменский ГМУ Минздрава России)  
кафедра биологии

# ИНБРЕДНЫЕ, АУТБРЕДНЫЕ, АССОРТАТИВНЫЕ БРАКИ. ПОНЯТИЕ О РОДСТВЕ И СТЕПЕНЯХ РОДСТВА. ЧАСТОТА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ПРИ КРОВНО- РОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

Подготовила: студентка 211 группы  
ЛЕЧЕБНОГО ФАКУЛЬТЕТА  
Куликова Мария Викторовна

# ВВЕДЕНИЕ

- Состав и частота аллелей у людей в популяциях во многом зависят от типов браков. Известно, что близкородственные скрещивания ведут к гомозиготизации потомства. Несмотря на наличие большого количества научных данных об отрицательном влиянии близкородственных брачных союзов на здоровье детей, рожденных в таких семьях, в настоящее время в целом ряде стран значимость данной проблемы не уменьшается. В связи с этим изучение типов браков и их медико-генетических последствий имеет важное значение, т.к. благодаря этому можно выявить вероятность проявлений наследственных заболеваний.

# ИНБРИДИНГ

- В ГЕНЕТИКЕ РОДСТВЕННИКИ ОПРЕДЕЛЯЮТСЯ КАК ЛИЦА, ЧАСТЬ ГЕНОВ КОТОРЫХ ЯВЛЯЕТСЯ ОБЩЕЙ ПО ПРОИСХОЖДЕНИЮ. ДВУХ ЧЕЛОВЕК СЧИТАЮТ БЛИЗКИМИ РОДСТВЕННИКАМИ В СЛУЧАЕ, КОГДА У НИХ ИМЕЕТСЯ ХОТЯ БЫ ОДИН ОБЩИЙ ПРЕДОК (РАССМАТРИВАЮТСЯ ТОЛЬКО РОДИТЕЛИ, ДЕДЫ И ПРАДЕДЫ). В СЛУЧАЕ, КОГДА РОДСТВЕННИКИ ВСТУПАЮТ В БРАК, ОН НАЗЫВАЕТСЯ КРОВНОРОДСТВЕННЫМ ИЛИ ИНБРИДИНГОМ.
- РОДСТВЕННЫЕ БРАКИ ЯВЛЯЮТСЯ ТРАДИЦИОННЫМИ КАК МИНИМУМ У 20% НАСЕЛЕНИЯ ПЛАНЕТЫ. В ИХ ЧИСЛО ВХОДЯТ ТАКИЕ СТРАНЫ, КАК САУДОВСКАЯ АРАВИЯ, ОАЭ, ПАКИСТАН, ТУРЦИЯ, СЕВЕРНАЯ АФРИКА, ЛИВАН, СИРИЯ.

# АУТБРИДИНГ

- АУТБРИДИНГ – ЭТО СКРЕЩИВАНИЕ ИЛИ СИСТЕМА СКРЕЩИВАНИЙ НЕРОДСТВЕННЫХ ФОРМ ОДНОГО ВИДА.
- НЕРОДСТВЕННОСТЬ ПОДРАЗУМЕВАЕТ ОТСУТСТВИЕ ОБЩИХ ПРЕДКОВ В БЛИЖАЙШИХ 4 ПОКОЛЕНИЯХ. АУТБРИДИНГ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ИСКЛЮЧИТЕЛЬНЫМ УСТАНОВЛЕНИЕМ ЭКЗОГАМНЫХ СВЯЗЕЙ, УСИЛИВАЮЩИХ СТЕПЕНЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА. УЛУЧШЕНИЕ ПРОЦЕССА АДАПТАЦИИ ПОПУЛЯЦИИ К СРЕДЕ ДЕТЕРМИНИРОВАНО СОСТОЯНИЕМ АКТИВНОЙ МУТАЦИИ И РЕКОМБИНАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА, ПРИ КОТОРОМ НАБЛЮДАЕТСЯ НЕПРЕРЫВНОЕ УСКОРЕНИЕ ЭВОЛЮЦИИ ВИДА. АУТБРЕДНЫЕ БРАКИ ОТМЕЧЕНЫ РЯДОМ ПРЕИМУЩЕСТВ, ОБУСЛАВЛИВАЮЩИХСЯ ОГРОМНЫМ РАЗНООБРАЗИЕМ ГЕНОТИПОВ, РАСШИРЯЮЩИХ ВАРИАТИВНОСТЬ ОРГАНИЧЕСКИХ СОЕДИНЕНИЙ И ПРЕПЯТСТВУЮЩИХ УСИЛЕНИЮ ЭФФЕКТА БУТЫЛОЧНОГО ГОРЛЫШКА.

# АССОРТАТИВНЫЕ БРАКИ

- АССОРТАТИВНЫЕ БРАКИ - БРАКИ, ПРИ КОТОРЫХ ВЫБОР БРАЧНОГО ПАРТНЕРА ПО ОДНОМУ ИЛИ НЕСКОЛЬКИМ ПРИЗНАКАМ НЕСЛУЧАЕН. ЭТОТ ВИД БРАКА НЕ ЯВЛЯЕТСЯ РОДСТВЕННЫМ. АССОРТАТИВНЫЙ БРАК МОЖЕТ БЫТЬ ПОЛОЖИТЕЛЬНЫМ ИЛИ ОТРИЦАТЕЛЬНЫМ.
- ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЙ АССОРТАТИВНЫЙ БРАК — БРАК, В КОТОРЫЙ ВСТУПАЮТ ЛЮДИ ФЕНОТИПИЧЕСКИ СХОДНЫЕ ПО КАКИМ-ЛИБО ПРИЗНАКАМ (НИЗКОРОСЛЫЕ С НИЗКОРОСЛЫМИ, ГЛУХОНЕМЫЕ С ГЛУХОНЕМЫМИ И ТД)
- ПРИ ТОМ, ЧТО ОБЩИЙ ДЛЯ ПАРТНЕРОВ ПРИЗНАК ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ ГЕНЕТИЧЕСКИ, СУММАРНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ЭФФЕКТ ПОЛОЖИТЕЛЬНОГО АССОРТАТИВНОГО СКРЕЩИВАНИЯ ПРОЯВЛЯЕТСЯ УВЕЛИЧЕНИЕМ ДОЛИ ГОМОЗИГОТНЫХ ГЕНОТИПОВ ЗА СЧЕТ ГЕТЕРОЗИГОТ.
- ОТРИЦАТЕЛЬНЫЙ АССОРТАТИВНЫЙ БРАК — БРАК, В КОТОРЫЙ ВСТУПАЮТ ЛЮДИ, ОТЛИЧАЮЩИЕСЯ ПО ФЕНОТИПИЧЕСКОМУ ПРИЗНАКУ, КОТОРЫЙ ПРЕДСТАВЛЯЕТ ДЛЯ НИХ ПРОБЛЕМУ (ГЛУХОНЕМЫЕ — ЗДОРОВЫЕ, НИЗКОРОСЛЫЕ — ВЫСОКИЕ И ТД)
- КЛИНИЧЕСКИ ВАЖНЫЙ АСПЕКТ АССОРТАТИВНОГО СКРЕЩИВАНИЯ — ТЕНДЕНЦИЯ ВЫБОРА ПАРТНЕРОВ С АНАЛОГИЧНЫМИ МЕДИЦИНСКИМИ ПРОБЛЕМАМИ, НАПРИМЕР ВРОЖДЕННОЙ ГЛУХОТой ИЛИ СЛЕПОТой ИЛИ ИСКЛЮЧИТЕЛЬНО НИЗКИМ РОСТОМ (КАРЛИКОВОСТЬЮ)

# СТЕПЕНИ РОДСТВА

Степень родства и доля общих генов у  
родственников

Степень родства	Вид родства	Доля общих генов
1	Родители-дети, сибсы, дизиготные близнецы	1/2
2	Дед, бабка-внуки, дядя, тетя-племянники, полусибсы	1/4
3	Двоюродные сибсы	1/8
4	Троюродные сибсы	1/32

# ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ ВО ВНУТРИУТРОБНОМ РАЗВИТИИ

- По данным исследований, у женщин, состоящих в родственном браке, течение беременности осложнилось угрозой прерывания беременности, синдромом задержки внутриутробного развития плода. На УЗИ выявлялись несоответствие зрелости плаценты к гестационному сроку, маловодие и многоводие. На раннем неонатальном периоде выявлялись такие осложнения, как: задержка внутриутробного развития, внутриутробная гипоксия плода, гипоксически ишемическое поражение ЦНС

# ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ В БЛИЗКОРОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

- Анонихия. Клан Кингстонов, входящий в секту мормонов в 90-х годах прошлого столетия, был известен многоженством и близкородственными браками. Члены клана так тесно "переплелись", что у их детей появилась одна общая черта – отсутствие ногтей.





# ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ В БЛИЗКОРОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

- **Альбинизм.** Эта мутация характеризуется врожденным отсутствием пигмента меланина, который придает окраску коже, волосам, радужной и пигментной оболочкам глаза. Одна из возможных причин этого генетического отклонения - близкая родственность родителей ребенка.



# ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ В БЛИЗКОРОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

- НЕКОТОРЫЕ ПРЕДСТАВИТЕЛИ НАРОДА ВАДОМ ИЗ ЗИМБАБВЕ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ОСОБЕННОСТЬЮ, ИМЕНУЕМОЙ ЭКТРОДАКТИЛИЯ, ПРИ КОТОРОЙ ТРИ СРЕДНИХ ПАЛЬЦА НОГИ ОТСУТСТВУЮТ, А ДВА КРАЙНИХ ПАЛЬЦА ПОВЕРНУТЫ ВНУТРЬ. В СИЛУ ЭТОЙ ОСОБЕННОСТИ ЧЛЕНОВ ПЛЕМЕНИ ПРОЗВАЛИ "СТРАУСОНОГИМИ". ПРИЧИНА ВОЗНИКНОВЕНИЯ ТАКОЙ АНОМАЛИИ ОБЪЯСНЯЕТСЯ ИЗОЛИРОВАННОСТЬЮ МАЛОГО НАРОДА И ЗАПРЕТОМ НА ЗАКЛЮЧЕНИЕ БРАКА С ЧЛЕНАМИ ДРУГИХ НАРОДОВ.



# ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ В БЛИЗКОРОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

- **Хейлосхизис.** Патология представляет собой разрыв, расщелину в средней части неба, возникающая вследствие незаращения двух половин неба в период эмбрионального развития. Довольно часто эта аномалия встречается у изолированных индийских и кенийских племен.



# ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ В БЛИЗКОРОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

- Гемофилия. Редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением процесса свертывания крови. Самой известной носительницей гемофилии в истории была королева Виктория, этой же болезнью страдал один из ее сыновей, а также несколько внуков и правнуков, включая российского царевича Алексея Николаевича. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме.

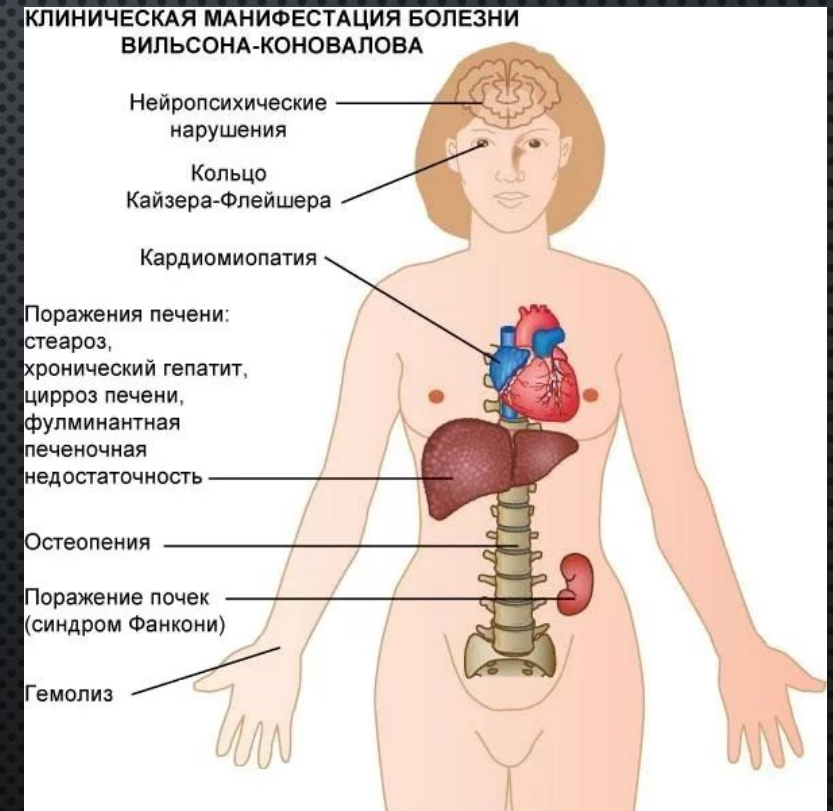


# ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ В БЛИЗКОРОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

- АБИОТРОФИЯ СЕТЧАТКИ. АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНАЯ АБИОТРОФИЯ СЕТЧАТКИ ОБЫЧНО НАБЛЮДАЕТСЯ В ИЗОЛИРОВАННЫХ ПОПУЛЯЦИЯХ. БЛИЗКОРОДСТВЕННЫЕ БРАКИ ЗНАЧИТЕЛЬНО УВЕЛИЧИВАЮТ ВЕРОЯТНОСТЬ НОСИТЕЛЬСТВА МУТИРОВАННОГО ГЕНА. СНИЖЕНИЕ ОСТРОТЫ ЗРЕНИЯ НАБЛЮДАЕТСЯ БЫСТРЕЕ, ЧЕМ ПРИ ДОМИНАНТНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ, НО МЕДЛЕННЕЕ, ЧЕМ ПРИ НАСЛЕДОВАНИИ, СЦЕПЛЕННОМ С ПОЛОМ. ПРИ РЕЦЕССИВНОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕТЕРОЗИГОТНЫЕ ИЛИ ГОМОЗИГОТНЫЕ РОДИТЕЛИ, БРАТЬЯ И СЕСТРЫ БОЛЬНОГО ГЕНЕТИЧЕСКИ И ФЕНОТИПИЧЕСКИ ЗДОРОВЫ. ПРИ БРАКЕ ДВУХ ГЕТЕРОЗИГОТНЫХ НОСИТЕЛЕЙ ПАТОЛОГИЧЕСКИЙ ГЕН ОБНАРУЖИВАЕТСЯ У БОЛЬНЫХ И КЛИНИЧЕСКИ ЗДОРОВЫХ ДЕТЕЙ.

# ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ В БЛИЗКОРОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

- **Болезнь Вильсона (БВ)** – наследственное заболевание, в основе которого лежит избыточное накопление меди в организме, следствием чего служит поражение печени и нервной системы. Заболеваемость составляет в среднем 3:100 000. Заболеваемость выше в популяциях, где распространены близкородственные браки (Иран, Йемен, Ирландия). Мужчины и женщины поражаются одинаково часто.
- **Болезнь Вильсона наследуется по аутосомно-рецессивному механизму.**
- **В основе развития БВ лежит мутация гена, кодирующего структуру АТФ-азы медь-транспортирующего бета-полипептида (АТР7В).**
- **У большинства пациентов БВ на первый план выходят либо признаки заболевания печени, либо изменения со стороны нейро-психической сферы в сочетании с малосимптомным поражением печени.**
- **У детей болезнь Вильсона обычно манифестирует одним из вариантов поражения печени (42% больных). Клинические симптомы заболевания проявляются в возрасте старше 4-5 лет, хотя практически с рождения отмечается умеренно повышенный уровень печеночных аминотрансфераз. Примерно у 25% пациентов заболевание начинается остро с развития желтухи, астенического синдрома, анорексии.**



# СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

1. ЭЛЕКТРОННОЕ ИЗДАНИЕ НА ОСНОВЕ: КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с.
2. ЭЛЕКТРОННОЕ ИЗДАНИЕ НА ОСНОВЕ: ПИГМЕНТНАЯ АБИОТРОФИЯ СЕТЧАТКИ: РУКОВОДСТВО. Жукова С. И., Щуко А.Г., Малышев В.В. 2010. - 112 с.
3. ЭЛЕКТРОННОЕ ИЗДАНИЕ НА ОСНОВЕ: РАЦИОНАЛЬНАЯ ФАРМАКОТЕРАПИЯ В ГЕПАТОЛОГИИ: РУКОВОДСТВО ДЛЯ ПРАКТИКУЮЩИХ ВРАЧЕЙ. Ивашкин В.Т., Буеверов А.О., Богомоллов П.О., Маевская М.В. и др. / Под общей ред. В.Т. Ивашкина, А.О. Буеверова. 2009. - 296 с.
4. ПЕРИНАТАЛЬНЫЕ АСПЕКТЫ КРОВНОРОДСТВЕННЫХ БРАКОВ. Магомедова А.Ш., Омаров Н. С-М. 2016
5. ОПАСНЫЕ ЭКСПЕРИМЕНТЫ. ИНБРИДИНГ. ЭКСПАНСИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ АБЕРРАЦИЙ. ТЮКМАЕВА А.М., БАЛИЕВ И.В. 2018
6. РОДСТВЕННЫЙ БРАК КАК МЕДИКО-СОЦИАЛЬНАЯ ПРОБЛЕМА. БОБДЖОНОВА О.Б., АБДУРАХМАНОВА Ф. М. 2020