



***ГЕНЕТИЧЕСКИЕ БОЛЕЗНИ И ЗДОРОВЬЕ
ЧЕЛОВЕКА***

Механизмы наследственности

Прежде, чем говорить о заболеваниях, стоит разобраться, что такое генетическая наследственность. Вся информация о нас содержится в молекуле ДНК, которая состоит из невообразимо длинной цепочки аминокислот. Чередование этих аминокислот уникально.

Фрагменты цепочки ДНК называются генами. В каждом гене заключается целостная информация об одном или нескольких признаках организма, которая передается от родителей детям, например, цвет кожи, волос, черта характера и т. д. При их повреждении или нарушении их работы возникают генетические заболевания, передающиеся по наследству.

ДНК организовано в 46 хромосомах или 23 парах, одна из которых является половой. Хромосомы отвечают за активность генов, их копирование, а также восстановление при повреждениях. В результате оплодотворения в каждой паре присутствует одна

Генетические заболевания

Передающиеся по наследству болезни возникают, когда в механизме хранения и передачи генетической информации происходят нарушения или же мутации. Организм, чей ген поврежден, будет передавать его своим потомкам точно так же, как и здоровый материал.

В том случае, когда патологический ген является рецессивным, он может и не проявляться у следующих поколений, но они будут его переносчиками. Шанс, что доминантный ген не проявится, существует, когда здоровый ген тоже окажется доминантным.

В настоящее время известно больше 6 тысяч наследственных заболеваний. Многие из них проявляются после 35 лет, а некоторые могут никогда не заявить о себе хозяину. С крайне высокой частотой проявляется сахарный диабет, ожирение, псориаз, болезнь Альцгеймера, шизофрения и другие расстройства.

Классификация

Болезни могут классифицироваться по типу наследования и локации дефектного гена. Так, важно, расположен ген в половой или неполовой хромосоме (аутосоме), а также является он подавляющим или нет. Выделяют заболевания:

- Аутосомно-доминантные – брахидактилия, арахнодактилия, эктопия хрусталика.
- Аутосомно-рецессивные – альбинизм, мышечная дистония, дистрофия.
- Ограниченные полом (наблюдаются только у женщин или мужчин) – гемофилия А и Б, цветовая слепота, паралич, фосфат-диабет.

Причины возникновения

- Наши гены склонны не только накапливать информацию, но и изменять её, приобретая новые качества. Это и есть мутация. Происходит она довольно редко, примерно 1 раз на миллион случаев, и передается потомкам, если произошла в половых клетках. Для отдельных генов частота мутации составляет 1:108.
- Мутации являются естественным процессом и составляют основу эволюционной изменчивости всех живых существ. Они могут быть полезными и вредными. Одни помогают нам лучше приспособиться к окружающей среде и способу жизни (например, противопоставленный большой палец руки), другие приводят к заболеваниям.

Возникновение патологий в генах учащают физические, химические и биологические мутагенные факторы. Таким свойством обладают некоторые алкалоиды, нитраты, нитриты, некоторые пищевые добавки, пестициды, растворители и нефтяные продукты.

Среди физических факторов находятся ионизирующие и радиоактивные излучения, ультрафиолетовые лучи, чрезмерно высокие и низкие температуры. В качестве биологических причин выступают вирусы краснухи, кори, антигены и т. д.



Генетическая предрасположенность

- Родители влияют на нас не только воспитанием. Известно, что одни люди имеют больше шансов появления некоторых заболеваний, чем другие из-за наследственности. Генетическая предрасположенность к заболеваниям возникает, когда кто-то из родственников имеет нарушения в генах.
- Риск возникновения конкретного заболевания у ребенка зависит от его пола, ведь некоторые болезни передаются только по одной линии. Он также зависит от расы человека и от степени родства с больным.
- Если у человека с мутацией рождается ребенок, то шанс унаследования болезни будет 50%. Ген вполне может никак себя не проявить, будучи рецессивным, а в случае брака со здоровым человеком, его шансы передаться потомкам составят уже 25%. Однако если супруг тоже будет владеть таким рецессивным геном, шансы проявления его у потомков снова увеличатся

Как выявить болезнь?

- Вовремя обнаружить заболевание или предрасположенность к нему поможет генетический центр. Обычно такой есть во всех крупных городах. Перед сдачей анализов проводится консультация с врачом, чтобы выяснить, какие проблемы со здоровьем наблюдаются у родственников.
- Медико-генетическое обследование проводится путем взятия крови на анализ. Образец внимательно изучается в лаборатории на предмет каких-либо отклонений. Будущие родители обычно посещают подобные консультации уже после наступления беременности. Однако стоит прийти и во вре



Гемофилия

- Редкое наследственное заболевание, поражающее мужчин. Встречается один раз на 10 000 случаев. Гемофилия не лечится и возникает в результате изменения одного гена в половой X-хромосоме. Женщины являются только переносчиками болезни.
- Основной характеристикой является отсутствие белка, который отвечает за свертывание крови. В таком случае, даже незначительная травма вызывает кровотечение, которое не просто остановить. Иногда оно проявляет себя только на следующий день после ушиба.
- Английская королева Виктория была носителем гемофилии. Она передала болезнь многим своим потомкам, в том числе и цесаревичу Алексею – сыну царя Николая II. Благодаря ей болезнь стали называть «царской» или «викторианской».

Синдром Ангельмана

- Болезнь часто называют «синдромом счастливой куклы» или «синдромом Петрушки», так как у больных наблюдаются частые вспышки смеха и улыбки, хаотические движения рук. При данной аномалии характерно нарушение сна и психического развития.
- Синдром возникает раз на 10 000 случаев из-за отсутствия некоторых генов в длинном плече 15-й хромосомы. Болезнь Ангельмана развивается только, если гены отсутствуют в хромосоме, доставшейся от матери. Когда те же гены отсутствуют в отцовской хромосоме, возникает синдром Прадера-Вилли.
- Заболевание нельзя излечить полностью, но облегчить проявление симптомов возможно. Для этого проводятся физические процедуры и массажи. Полностью самостоятельными больные не становятся, но при лечении могут сами себя обслуживать.

Синдром Дауна

- Одна из наиболее распространенных генетических болезней – синдром Дауна. Она встречается в 13 случаях из 10000. Это аномалия, при которой человек имеет не 46, а 47 хромосом. Диагностировать синдром можно сразу при рождении.
- Среди главных симптомов уплощенное лицо, приподнятые уголки глаз, короткая шея и недостаток мышечного тонуса. Ушные раковины, как правило, маленькие, разрез глаз косой, неправильная форма черепа.
- У больных детей наблюдаются сопутствующие расстройства и болезни – пневмония, ОРВИ и т. д. Возможно возникновение обострений, например, потеря слуха, зрения, гипотериоз, заболевания сердца. При даунизме умственное развитие замедлено и часто остается на уровне семи лет.
- Постоянная работа, специальные упражнения и препараты значительно улучшают ситуации. Известно много случаев, когда люди с подобным синдромом вполне могли вести самостоятельную жизнь, находили работу и достигали профессиональных успехов.

