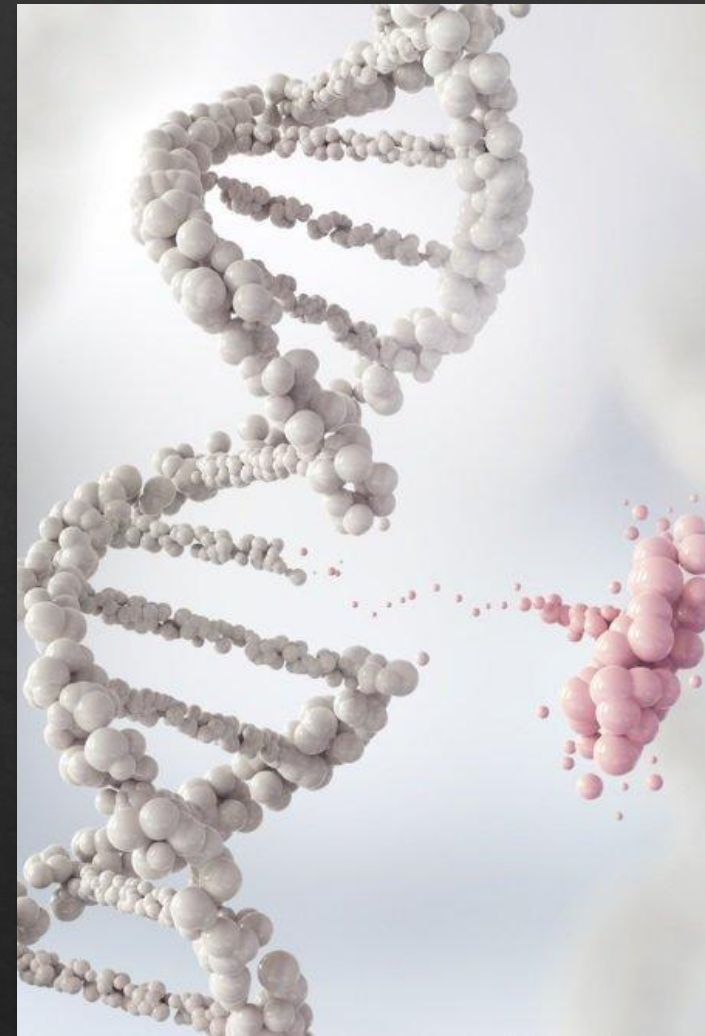


# Экогенетические варианты генных болезней.

Выполнила: Зинова Екатерина Евгеньевна 211 группа

В процессе эволюции человека среда его обитания постоянно менялась (климат, пища, жилище, одежда), что способствовало формированию биологической природы современного человека как за счет изменения генотипов (мутаций), так и широкой нормы реакции. Оба этих процесса (мутационный, а также широкий балансированный полиморфизм) приводят к изменению темпов изменчивости как на индивидуальном, так и популяционном уровнях. Под действием отбора в окружающей среде выживают и адаптируются популяции в зависимости от их генотипов, формируя биологически-стабильный вид, для которого характерно постоянное равновесие между изменчивостью генотипов и отбором. Биологическая природа человека формировалась в течение миллионов лет, в результате современный человек достаточно хорошо приспособлен к своей среде обитания.



В то же время для современного периода эволюции характерны стремительный темп и огромный объем изменений окружающей среды. Повысился радиационный уровень, изменились среда обитания (отходы производства, транспорта, масштабная циркуляция вирусов и микроорганизмов), а также объем и характер питания (пищевые добавки, пестициды, генетически модифицированные продукты). Человек в процессе эволюции не соприкасался с многими современными экогенетическими факторами, соответственно на действие их не было отбора. Под влиянием экогенетических факторов у современного человека могут появляться патологические реакции — экогенетические болезни.

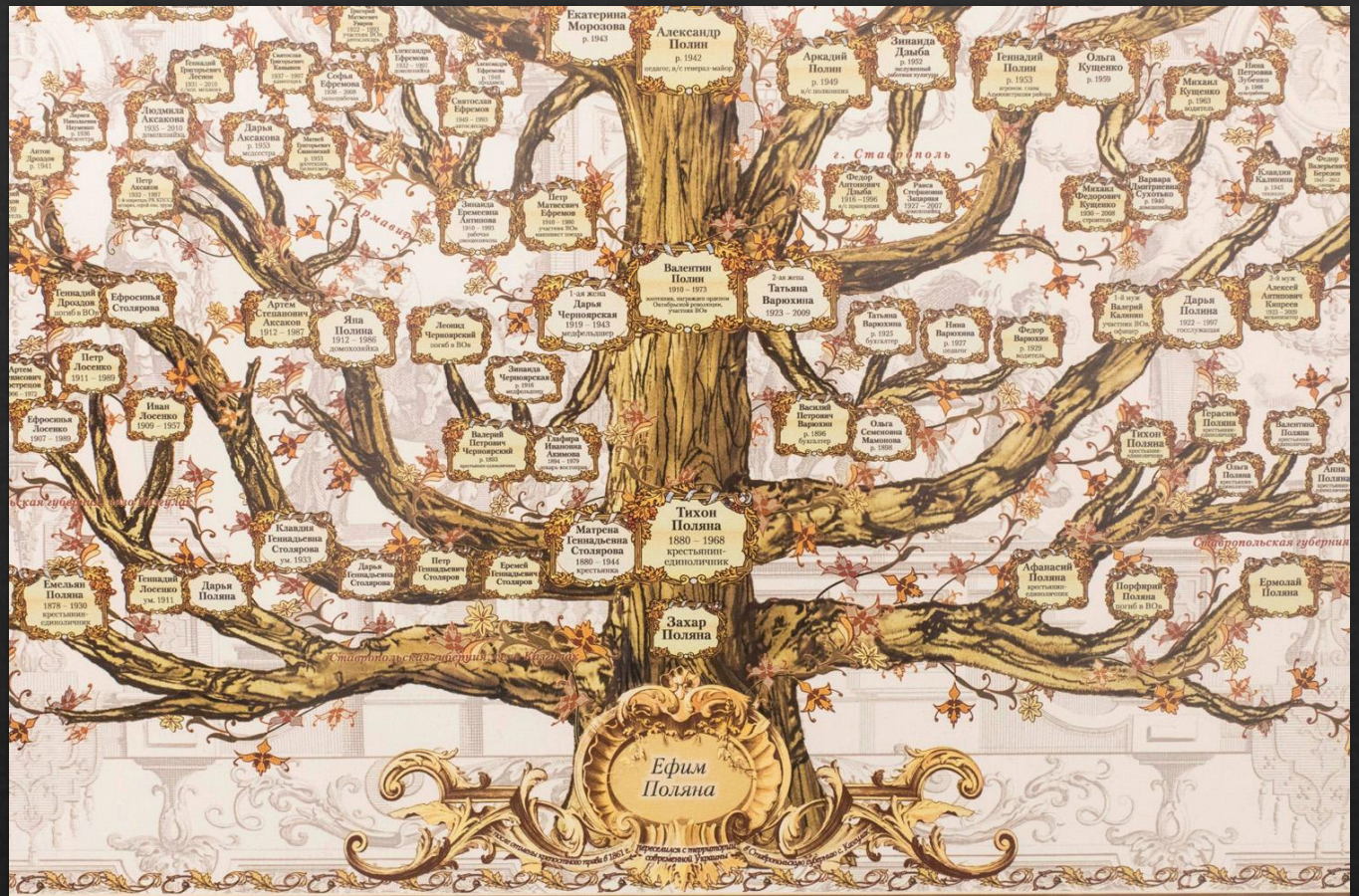


## Экогенетические болезни

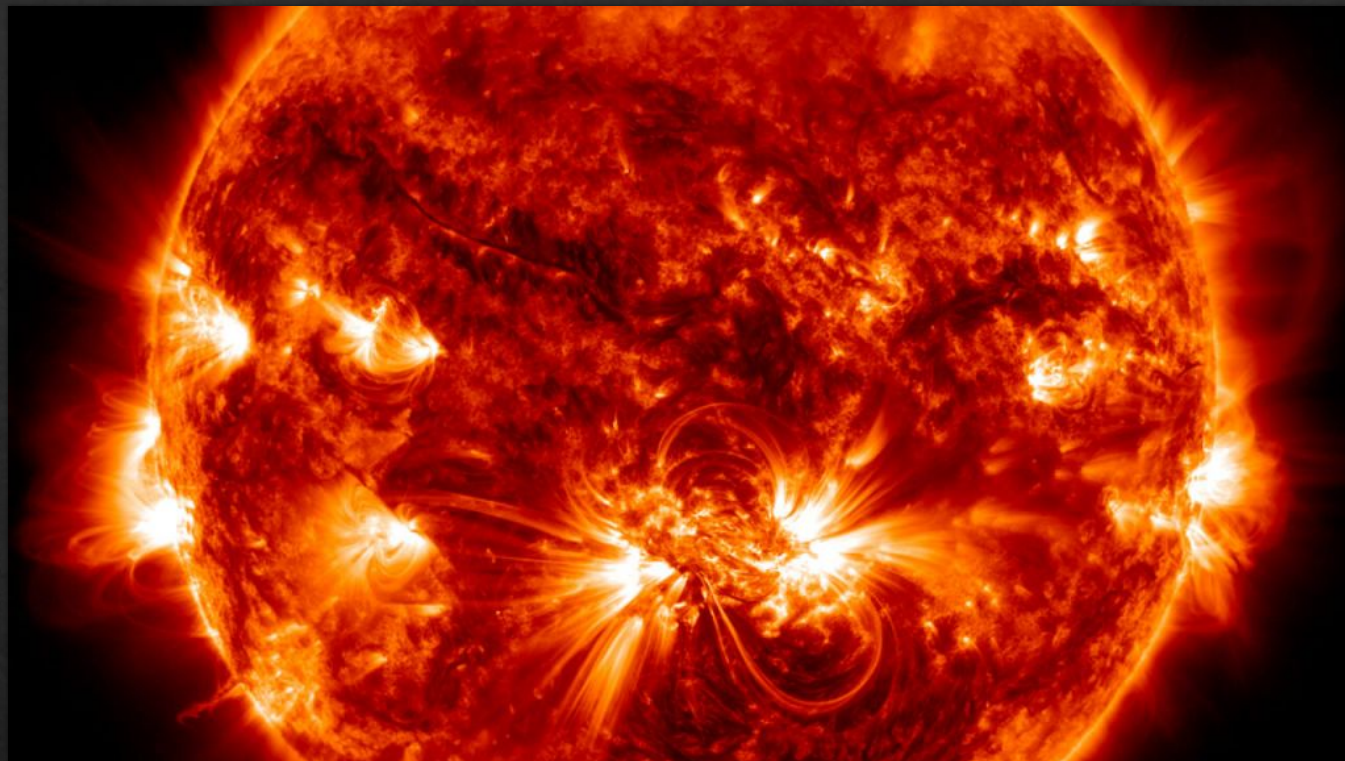
представляют собой патологические состояния, возникающие как результат проявления конкретных аллелей гена или изменения экспрессии при влиянии на организм определенных факторов среды.



Для изучения механизма экогенетических реакций используются как генетические методы (клинико-генеалогический, близнецовый, популяционно-статистический, методы экспериментальной генетики, молекулярно-генетические методы исследования), так и биохимические, токсикологические и фармакологические.



Экогенетические болезни могут быть обусловлены редкими мутантными аллелями генов или полиморфными системами, определяющими количественные варианты ответа, т.е. могут контролироваться одним геном или несколькими. Соответственно характер распределения данных реакций в потомстве будет соответствовать моно или полигенным моделям наследования. В то же время для проявления патологического ответа необходимо воздействие конкретного средового фактора на данный индивид.



## Факторы окружающей среды

Условно факторы окружающей среды можно разделить на физические, химические и биологические.



## Физические факторы

Хорошо известно индивидуальная чувствительность организма человека к теплу, холоду, солнечному свету. Четкие расовые различия установлены в реакции на холодовой фактор.

Представители негроидной расы более чувствительны к холоду, чем кавказской, возможно за счет разного уровня теплопродукции и теплоотдачи. Люди с наследственной параимотией повышено чувствительны к холоду, сырая, прохладная погода с температурой 10-12 градусов вызывает у них тонические спазмы мышц, проходящие под действием тепла.

Имеет место индивидуальные и расовые различия в реакциях на ультрафиолетовые излучения.





Пример: Пигментная ксеродерма (1 : 5-500 тысяч) аутосомно-рецессивного типа наследования является примером высокой чувствительности кожи человека к действию солнечного света. Для клиники заболеваний характерно появление ожогов с последующим их изъязвлением и образованием новообразований под действием солнечного света, развитие катаракты, неврологические нарушения, умственная отсталость. Молекулярно-генетический механизм заключается в мутациях в нескольких генных локусах (не менее 4 типов) P53, PR7, P16INK4a, PARF, контролирующих процессы репарации ДНК (экза- и эндонуклиаз, полимеразы, лигазы), что приводит к нарушению процессов репарации ДНК до нормы после повреждения их ультрафиолетовыми лучами. Эти гены клонированы и возможна преclinическая и дородовая диагностика.

Наследственно детерминированные различия в репарирующих системах могут иметь существенное значение также в проявлениях чувствительности к ионизирующим излучениям.



## Химические факторы

Огромное количество новых химических веществ появилось в продуктах и отходах производства, транспорта, в виде лекарственных средств, пищевых добавок и др. Таким образом в последнее столетие человечество столкнулось с глобальной проблемой загрязнения атмосферы газообразными отходами огромного числа промышленных производств, выхлопными газами, транспорта. Образующиеся пылевые частицы, содержащие множество химических соединений попадает в организм как через легкие, так и слизистые оболочки, кожу и представляют угрозу для здоровья человека, особенно если он занят на соответствующем производстве.



Установлено значение генетической конституции организма человека в развитии экогенетических реакций на загрязнение атмосферы. Примером может служить недостаточность фермента - антитрипсина. Фермент — антитрипсин является мощным антипротеиназным ферментом, участвующим в дезактивации эластаз, выделяемых макрофагами и полиморфноядерными лейкоцитами. Наследственный дефицит этого фермента приводит к разрушению межальвеолярных перегородок легких и в следствии этого происходит слияние альвеол в более крупные полости, т.е. развитию панацинорной эмфиземы и хроническому поражению печени. Синтез этого фермента кодируется геном расположенным в 14 хромосоме. Запыленность воздуха и курение значительно увеличивают риск развития заболевания у этих лиц

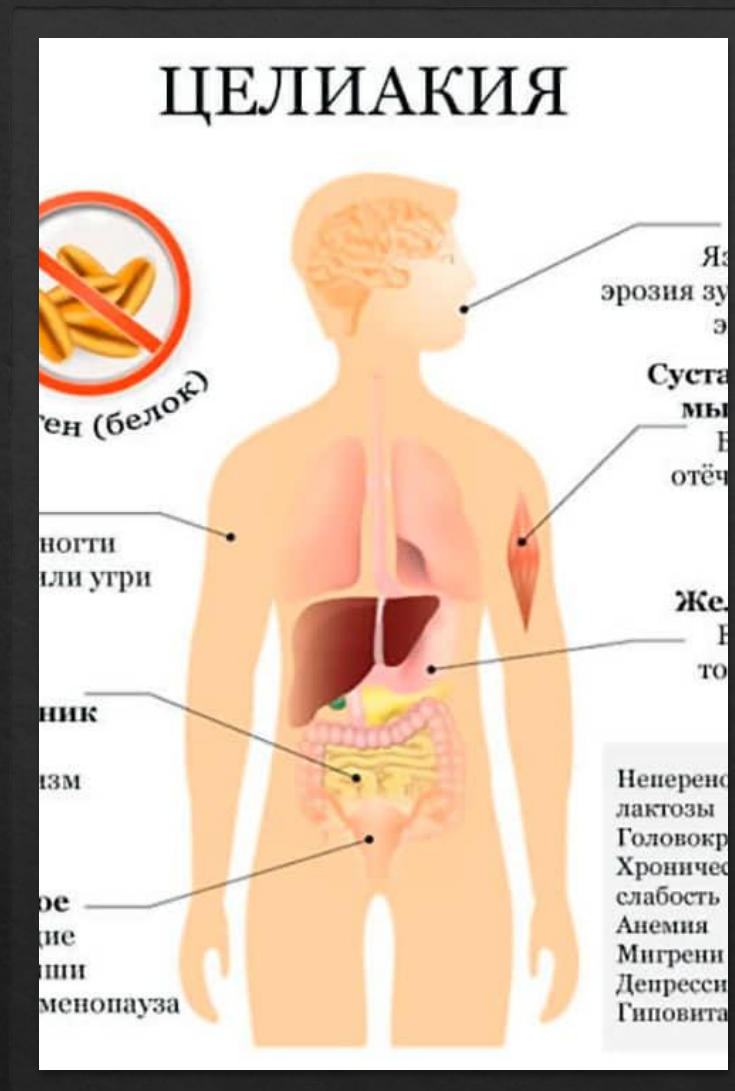


Примеры индивидуальной непереносимости того или иного продукта известны давно, например, непереносимость молока, конских бобов, некоторых злаков. Непереносимость лактозы (молока) проявляется в дискомфорте желудочно-кишечного тракта, диарее. Отсутствие выработки фермента лактазы в кишечнике у гомозигот приводит к не расщеплению лактозы, что является субстратом для размножения гнилостной микрофлоры в кишечнике. Мутантные формы гена лактазы встречаются с разной частотой: среди европейцев частота гомозигот составляет 5-10%, восточных народов, афро-американцев, американских индейцев - 70-100%.

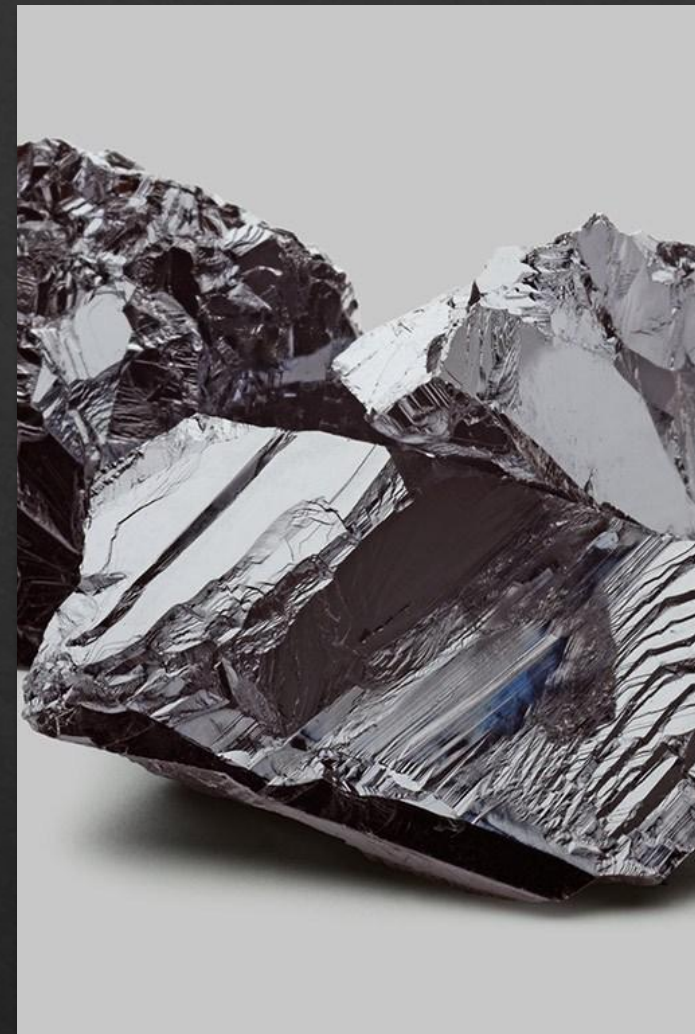


Примером непереносимости пищевых продуктов является целиакия, обусловленная непереносимостью глютена, белка злаков (пшеницы, ржи, ячменя), характеризующееся развитием атрофии слизистой оболочки тонкой кишки и связанного с ней симптома мальабсорбции.

В типичном случае целиакия манифестирует через 1,5-2 месяца после введения злаковых продуктов в питание ребенка (в 8-12 месяцев), с последующим замедлением темпов прибавки веса ребёнка, снижением аппетита, эмоциональной лабильностью. В начале заболевания глютен связывается со специфическими рецепторами эпителиоцитов, детерминированными генами HLA, в ответ на действие глютена происходит атрофия ворсинок тонкой кишки, а также в процесс активно вовлекается лимфоидная ткань кишки. Предполагается аутосомно-рецессивный тип наследования.



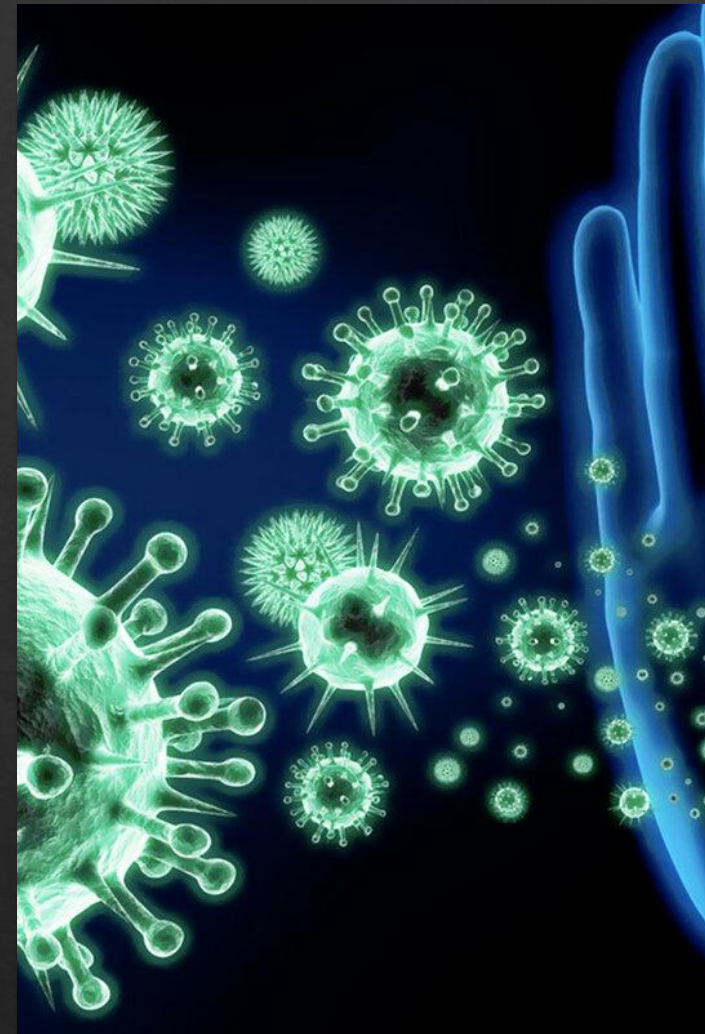
Имеются сообщения о различии в чувствительности человека к солям тяжёлых металлов (свинец, ртуть, кадмий и др.). У человека существует жесткий генетический контроль метаболизма поступающих в организм химических соединений.



# Биологические факторы

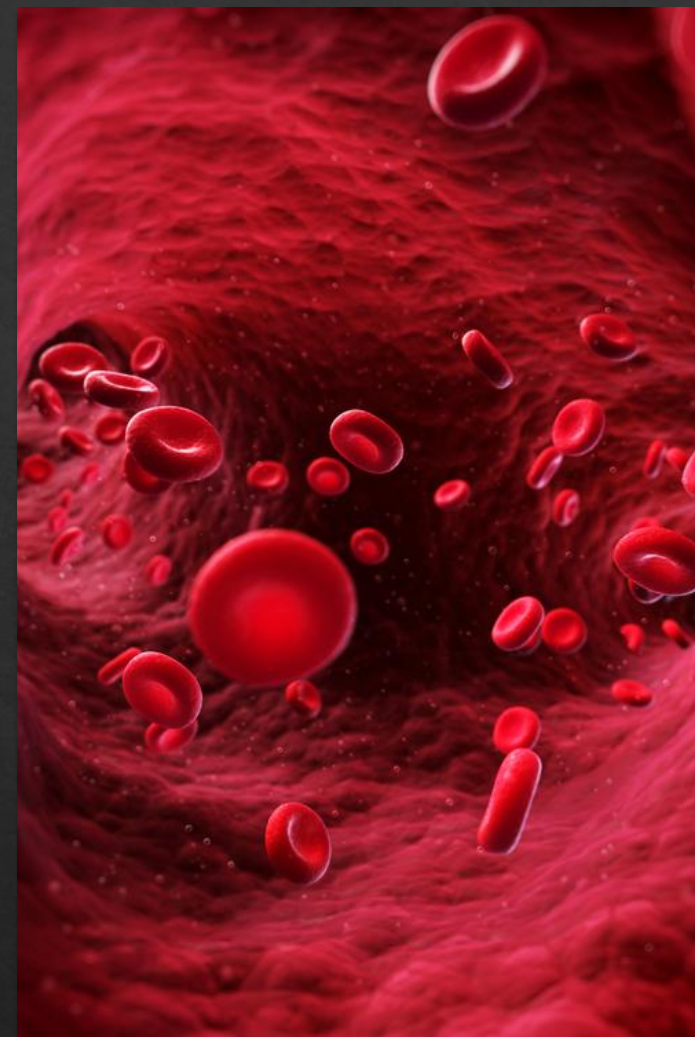
Генетическую природу иммунной системы организма, предназначенной для защиты организма от внешнего (инфекционные болезни) и внутреннего (онкологическое перерождение клетки) повреждающего действия изучает иммуногенетика.

Иммунная система человека представляет комплекс специализированных лимфоидных органов и диссеминированных клеток. Эти структуры, возникшие в процессе эволюции человека как биологического вида, сформировали механизмы их ответных реакций, обеспечивающих распознавание чужеродных и собственных измененных антигенов (макромолекулы), удаление их из клеток, содержащих их, обеспечивая запоминание контакта с этими антигенами.



Генетическая природа иммунитета и разная степень его выраженности у индивидов является общебиологической закономерностью, обусловленной генетическим полиморфизмом реакций на действие внешних биологических факторов (вирусы, бактерии, грибки) и внутренних (онкологически перерожденные клетки).

Классическим примером генетически детерминированной устойчивостью к биологическим агентам служат гемоглинопатии (серповодно-клеточная анемия, талассемии) и энзимопатии (недостаточность глюкозо-6-фосфат — дегидрогеназы). Именно устойчивость лиц с дефектом глюкозо-6-фосфат — дегидрогеназы и гемоглинопатиями к малярийному плазмодию позволило широкому распространению соответствующих мутаций в ареалах с высокой заболеваемостью малярией (Средиземноморье, Африка).





Абилев,С.К. Мутагены окружающей среды / С. К. Абилев. — URL :  
[ttp://abilev.narod.ru/mutagen.htm](http://abilev.narod.ru/mutagen.htm)

Бочков,Н.П. Клиническая генетика : учебник для вузов /Н.П.Бочков. — М., 2002.

Мерзлякова, А. Ю. Влияние экогенетических факторов на человека / А. Ю.

Мерзлякова. — Текст : непосредственный // Молодой ученый. — 2020. — № 7  
(297). — С. 283-286. — URL: <https://moluch.ru/archive/297/67335/>

Инге-Вечтомов,С.Г. Экологическая генетика и теория эволюции /С. Г. Инге-Вечтомов // Вестник ВОГиС. — 2009. — Т.13. No2. — С. 362–370.