

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 (у людей браки) 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.
- НЕВЫСОКАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ВАРИАБЕЛЬНОСТЬ ПРИ БЛИЗКОРОДСТВЕННОМ СКРЕЩИВАНИИ ОБРАЩАЕТ ИНБРЕДНОЕ ПОТОМСТВО В СОБСТВЕННОРУЧНО ЗАПУЩЕННЫЙ МЕХАНИЗМ САМОУНИЧТОЖЕНИЯ.

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 усилинию 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)
- Отрицательный ассортативный брак – брак, в который вступают люди, отличающиеся по фенотипическому признаку, который представляет для них проблему (глухонемые – здоровые, низкорослые – высокие 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.
- 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 В БЛИЗКОРОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

- По данным исследований, у женщин, состоящих в родственном браке, течение беременности осложнилось угрозой прерывания беременности в 11,7% случаев, частота синдрома задержки внутриутробного развития плода – 18,1% случаев. 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.



- 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.



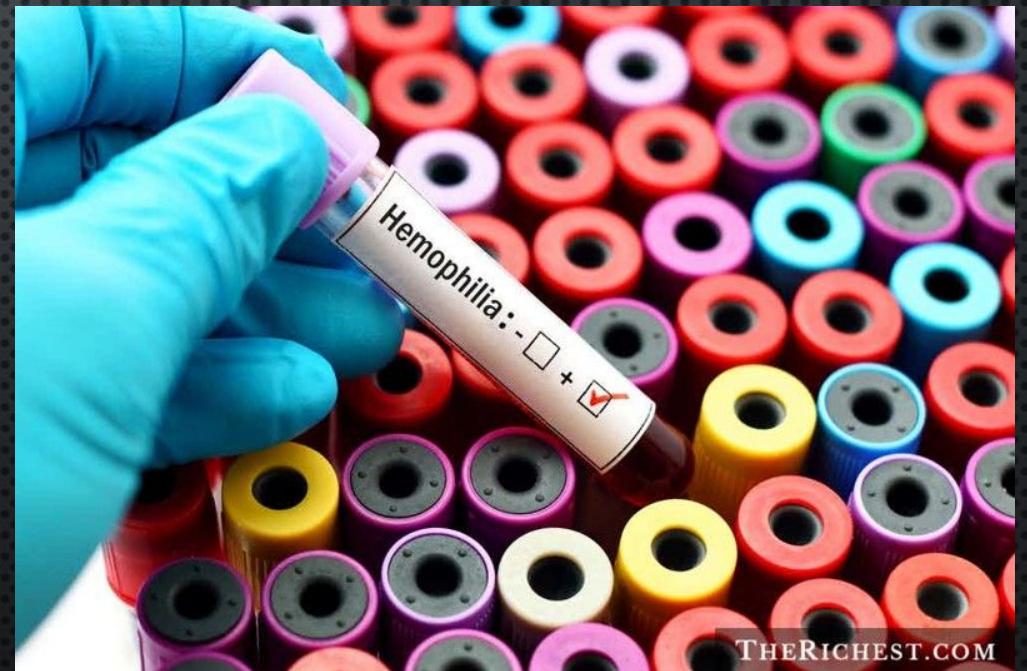
ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ В БЛИЗКОРОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

- ХЕЛОСХИЗИС. 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.

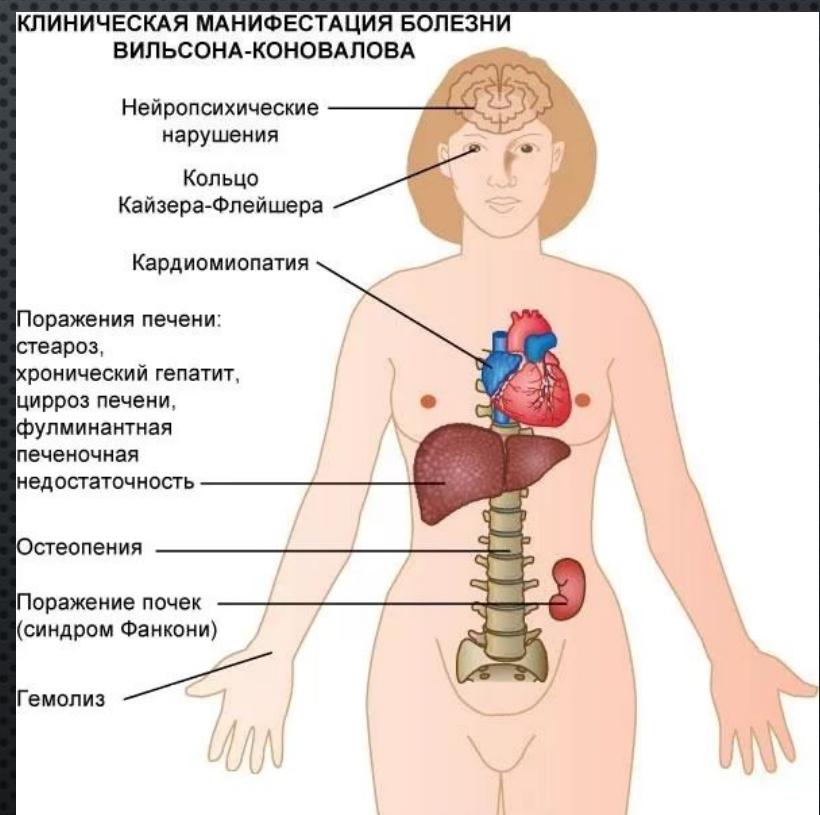


ПАТОЛОГИИ У ДЕТЕЙ В БЛИЗКОРОДСТВЕННЫХ БРАКАХ

- 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, Иемен, 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 (ATP7B).
- 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. Бочкива. - 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., Богомолов П.О., Маевская М.В. и др. / Под общ. 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 aberrаций. Тюкмаева А.М., Балиев И.В. 2018
6. Родственный брак как медико-социальная проблема. Бобджонова О.Б., Абдурахманова Ф. М. 2020