

Генетика и медицина

**О разрешите мне
загадку жизни,**

**Мучительно
старинную
загадку...**

**Скажите, что
такое человек.**

Г.Гейне

**Наши врачи
должны, как
азбуку,**

**знать законы
наследственности**



Специфика человека как объекта генетических исследований

- Сложный хромосомный набор
- Генетическая неоднородность популяций людей
- Отсутствие гомозиготных линий
- Немногочисленность потомства
- Разнообразие биологического и социального окружения людей
- Медленная смена поколений
- Невозможность помещения всех членов семьи в абсолютно одинаковые условия
- Продолжительность жизни исследователей соизмерима с длительностью существования объекта изучения

Методы изучения наследственности человека

Методы
изучения
наследственности
человека

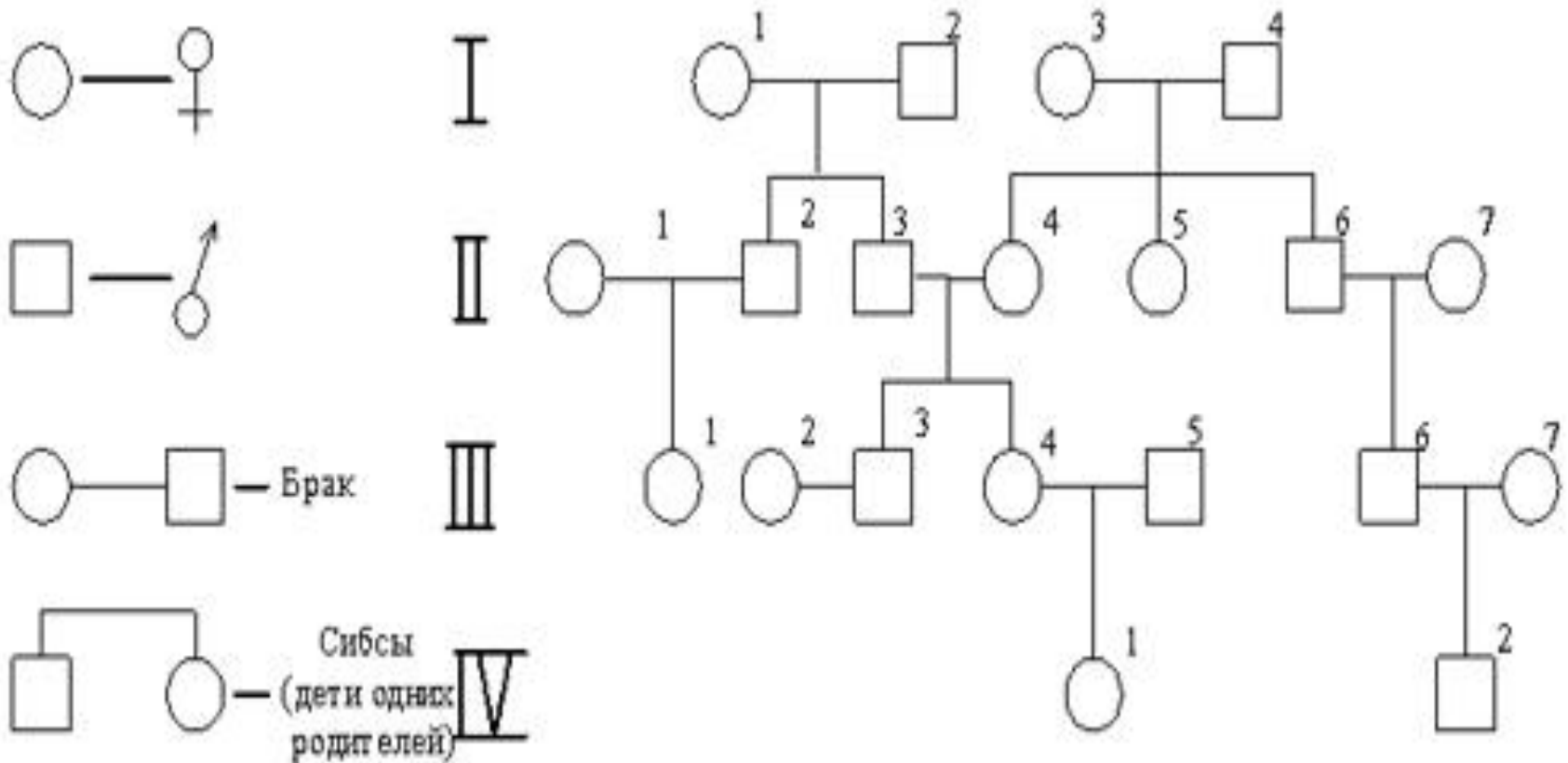
Генеалогический:
Составление и
исследование
родословных

Цитогенетический:
Изучаются
хромосомные
наборы
здоровых и
больных людей

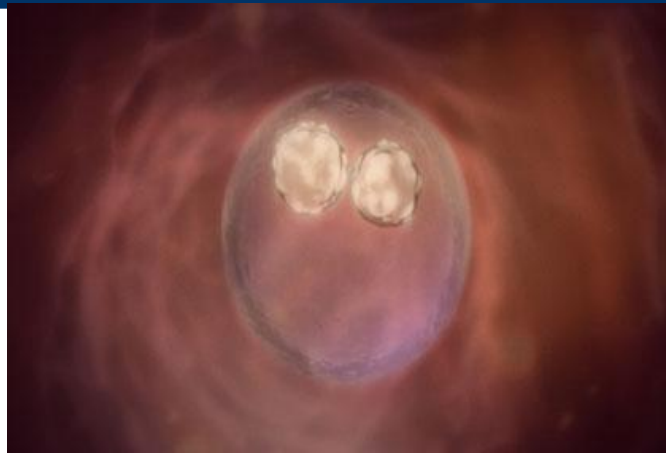
Близнецовый:
Изучаются
генотипические
и фенотипические
особенности
близнецов

Биохимический:
Изучаются
химический
состав
внутриклеточной
среды, крови,
тканевой
жидкости

Схема родословной



Близнецы



Наследственные болезни

- В медицинской генетике насчитывается около 3000 наследственных заболеваний
- Около 4 % новорожденных детей страдают от генетических дефектов
- 1 из 10 гамет человека несет ошибочную информацию, обусловленную мутацией
- Изучение и профилактика наследственных болезней человека – предмет науки, которая называется **МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКОЙ**

Мутации – наследственные изменения генетического материала

- Мутации возникают внезапно, скачкообразно.
- Мутации наследственные, т.е. стойко передаются из поколения в поколение.
- Мутации случайны и ненаправленны – мутировать может любой ген, вызывая изменение как незначительных так и жизненно важных признаков.
- Одни и те же мутации могут возникать повторно.
- По своему проявлению мутации могут быть полезными и вредными, доминантными и рецессивными.
- Мутации бывают *генеративными* и *соматическими*.

Мутации – причина генетических аномалий

Типы мутаций

Геномные:
Сопровождаются
кратным
изменением
числа
хромосом

Хромосомные:
Сопровождаются
изменением
структуры
хромосом

Генные:
Сопровождаются
изменениями
внутри гена,
в структуре ДНК

Генные болезни и аномалии

У человека **дальтонизм** (неспособность различать красный и зеленый цвета) обусловлен сцепленным с полом рецессивным геном s , локализованным в X-хромосоме. У супружеской пары, родился сын – дальтоник. Укажите возможные генотипы родителей.

$$P: X_C X_c \times X_C Y$$

$$G: X_C : X_c : X_C : Y$$

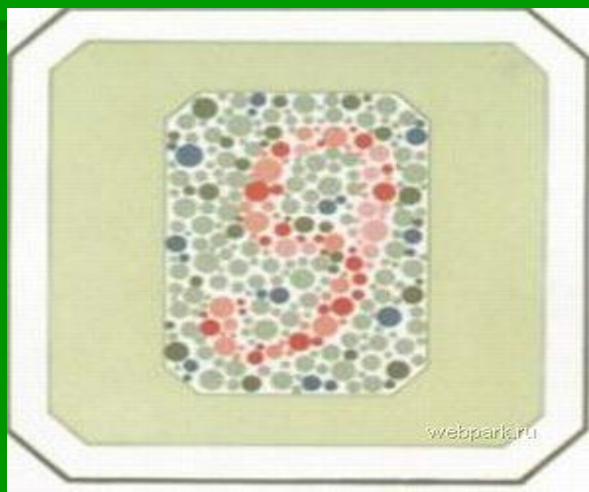
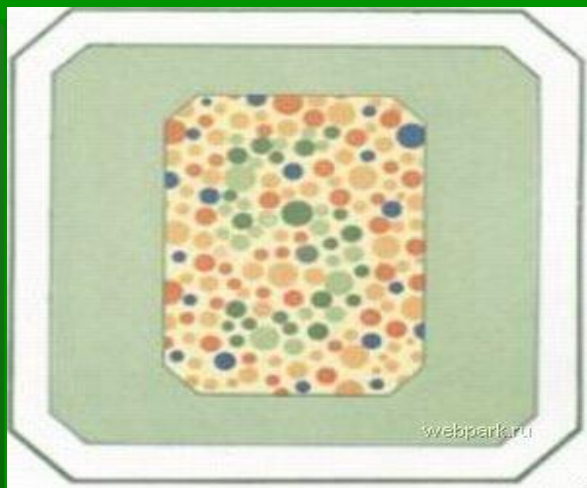
$$F_1: X_C X_C : X_C X_c : X_C Y : X_c Y$$

сын - дальтоник

Дальтонизм



Тесты на определение дальтонизма



Гемофилия

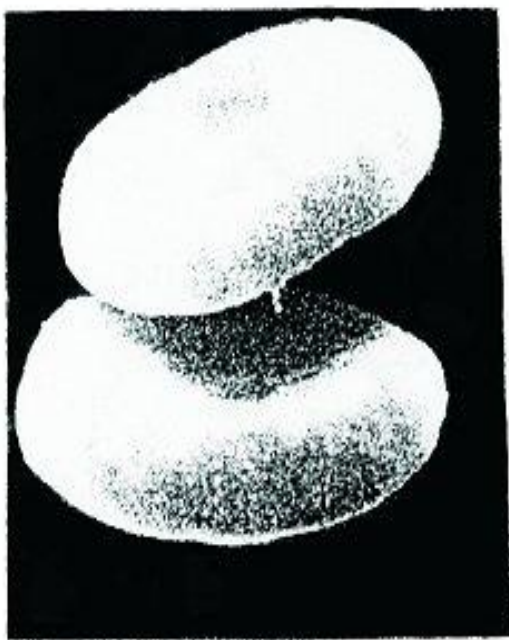
Вызывается рецессивным геном, расположенным в X – хромосоме, поэтому женщины, гетерозиготные по данному гену, обладают нормальной свертываемостью крови. В браке со здоровым мужчиной женщина передает половине своих сыновей X – хромосому с геном гемофилии. Причем дочери имеют нормальную свертываемость крови, но половина из них – носительницы гена гемофилии, что скажется в дальнейшем на потомках мужского пола.

«Царская болезнь»

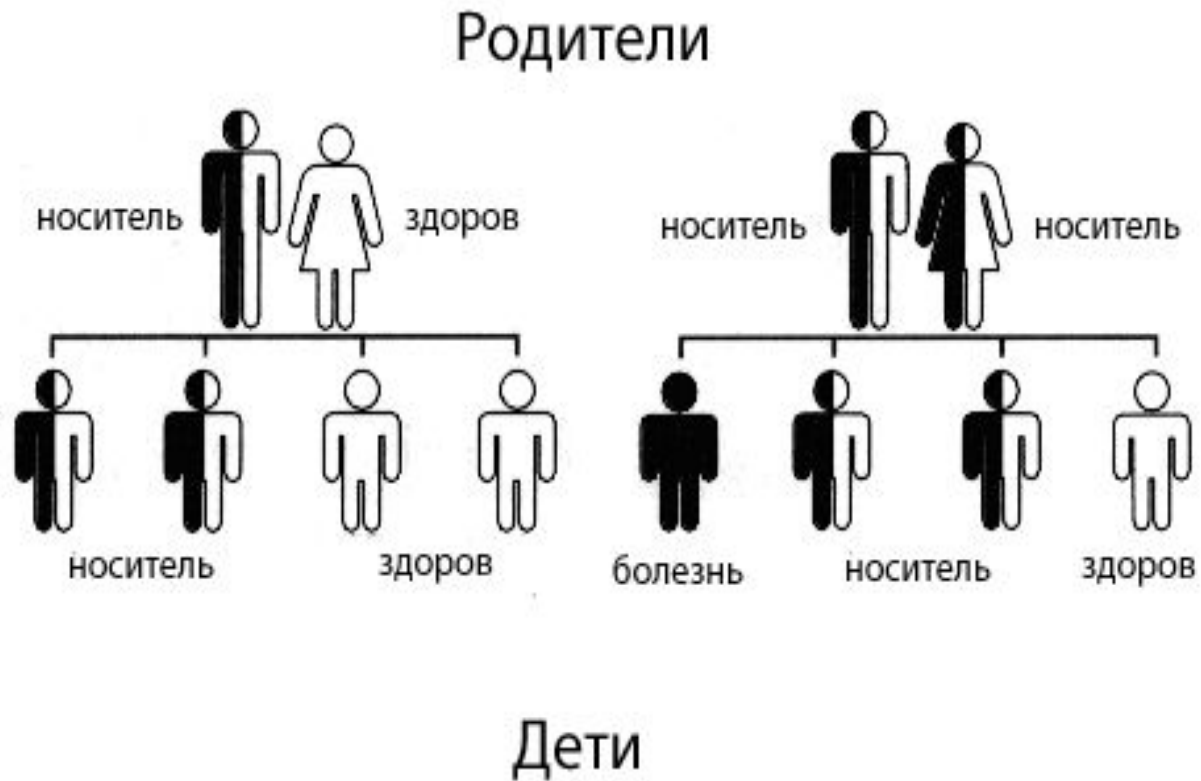
- Болезнь крови, ставшая причиной ранней смерти многих наследников правящих династий Великобритании, Германии, Испании и России, распространялась среди потомков британской Королевы Виктории, у которой, видимо, и произошла мутация гена. Болезнь европейских монархов – гемофилия.



Серповидноклеточная анемия

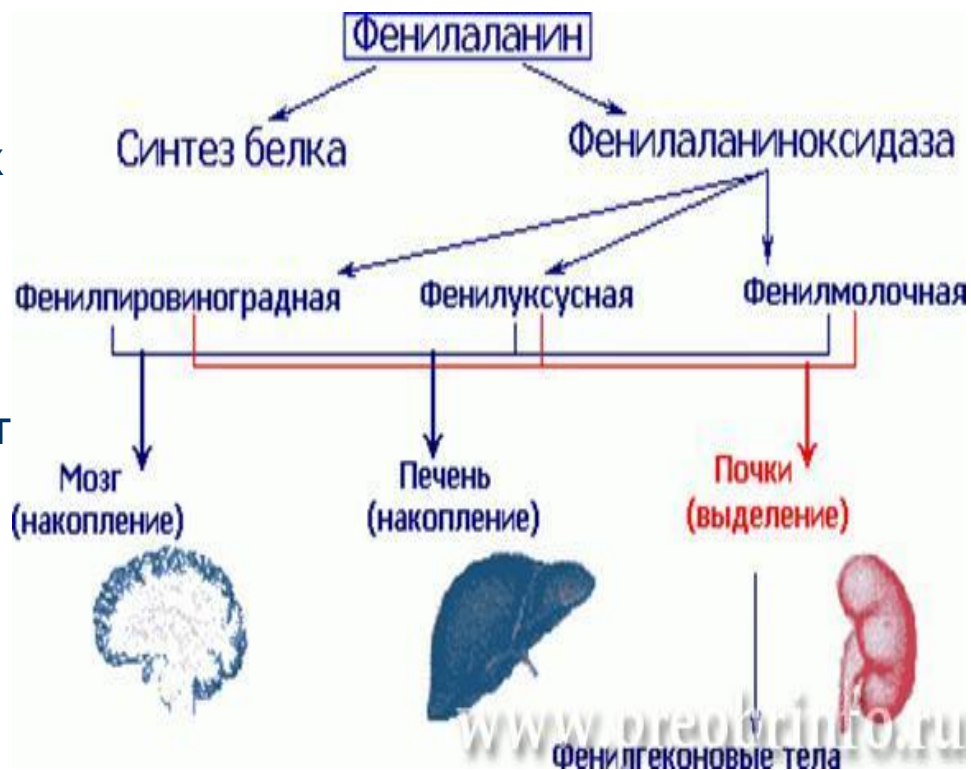


Наследование серповидноклеточной анемии



Многие из аутосомно-рецессивно наследуемых генных болезней приводят к нарушению обмена веществ. Фенотипическое проявление болезней обмена веществ обычно связано с отсутствием или избытком того или иного белка – продукта биохимической реакции

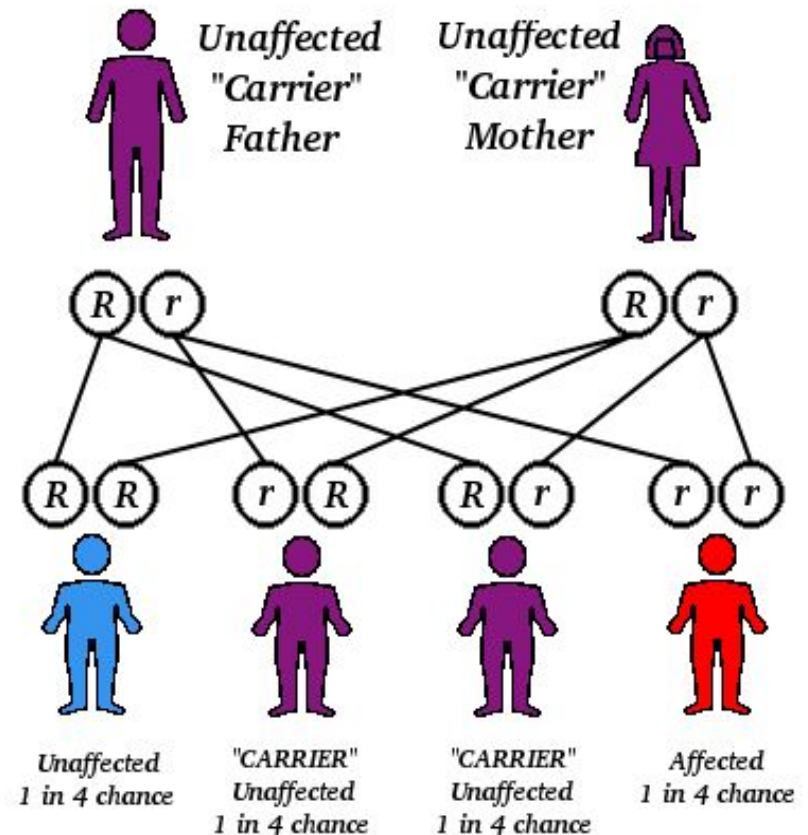
- При фенилкетонурии (10 случаев на 10 тыс. человек) наблюдается дефицит ферментов, катализирующих превращение аминокислоты фенилаланина в тирозин.
- Фенилаланин накапливается в клетках в токсических концентрациях, что вызывает поражение нервной системы и приводит к слабоумию.
- Если не предпринято своевременное лечение, то больные на всю жизнь остаются глубокими инвалидами.



Дети с ФКУ рождаются без каких-либо признаков болезни. Однако уже на втором месяце можно заметить некоторые физические признаки: посветление волос, радужек глаз.

Диетотерапия, как единственный эффективный метод лечения ФКУ должна применяться с первых месяцев жизни ребенка, тогда поражение мозга не разовьется. Необходим постоянный медицинский контроль за умственным и физическим развитием ребенка.

- Ген ФКУ встречается в среднем 1-2 на 100 человек, но болезнь может возникнуть лишь в том случае, если мать и отец являются носителями этого гена, и ребенок унаследует его в двойном наборе.
- Меню для детей с ФКУ составляется из фруктов, крахмальных изделий, жиров, со строгим учетом содержания в них фенилаланина.

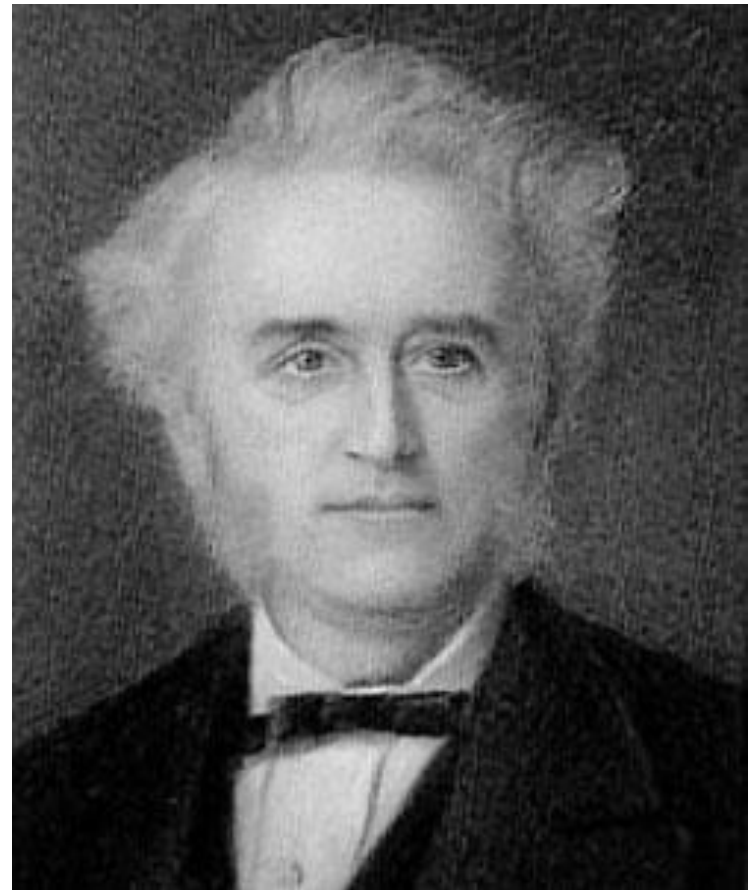


Хромосомные болезни

В отличие от генных болезней характерно не наследование их от предшествующих поколений, а возникновение вследствие новой мутации

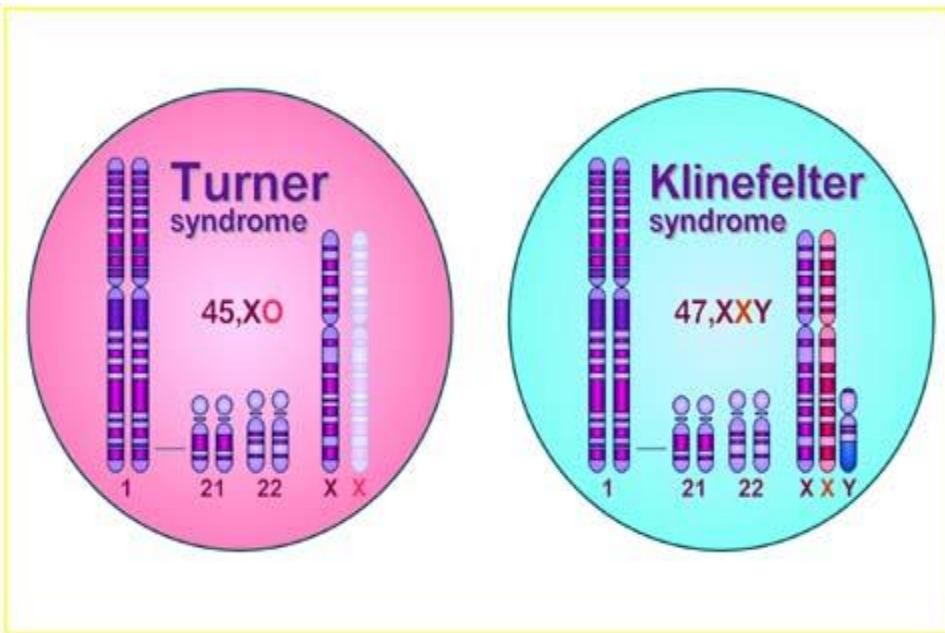
Болезнь Дауна связана с нерасхождением при делении 21 – хромосомы. В результате такой аномалии клетки эмбриона имеют 47 хромосом вместо 46. Хромосома – 21 оказывается не в двойном, а в тройном количестве (трисомия)

Для женщин в возрасте до 25 лет вероятность рождения больного ребенка равна $1/1400$, до 30 – $1/1000$, в 35 лет риск возрастает до $1/350$, в 42 года до $1/60$, а в 49 лет до $1/12$.



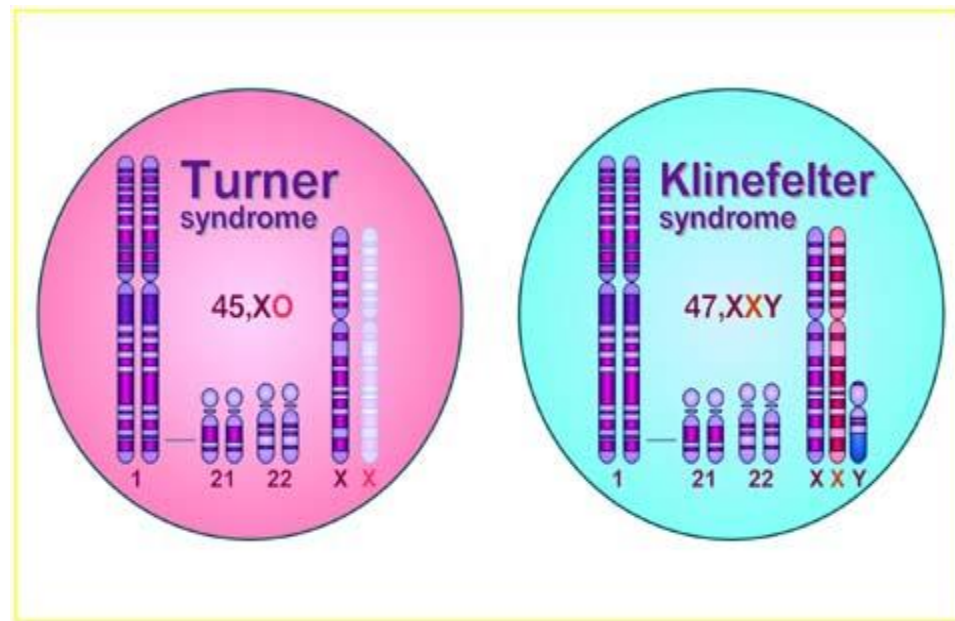
Моносомии в большинстве случаев приводят к гибели эмбриона в первые дни развития, что проявляется, как самопроизвольный аборт, или выкидыш. Тем не менее иногда эмбрион с моносомией способен ВЫЖИТЬ.

- При синдроме Шерешевского-Тернера вместо присущих женскому организму XX-половых хромосом чаще всего имеется одна X-хромосома (45X0).
- У больных рост менее 150 см., укорочение нижней челюсти, короткая шея, кожные складки, идущие от головы к плечам, аномалии скелета, нарушение половой системы, снижение интеллекта.



Синдром Клайнфельтера

- Фенотип мужчины с синдромом Клайнфельтера (46,XXY) характеризуется недоразвитием половых желез, непропорционально длинными конечностями и высоким ростом, отложением жира по женскому типу, изменением органа зрения, снижением интеллекта.



Факторы, которые вызывают генетические аномалии человека

- Алкоголизм одного из родителей
- Курение будущей матери
- Принятие большого количества лекарств во время беременности
- Значительный возраст матери. У родителей после 40 лет частота появления больных детей резко возрастает.
- Загрязнение окружающей среды мутагенами (*радиоактивное излучение, химические загрязнители воды, почвы, воздуха, пестициды, химические красители, лаки*)

Пути профилактики наследственных заболеваний

- Запрет на близкородственные браки
- Запрет на употребление алкоголя, наркотических веществ, курение
- Борьба за чистоту окружающей среды, особенно против мутагенов
- Медико-генетическое консультирование
- Дородовая диагностика наследственных заболеваний