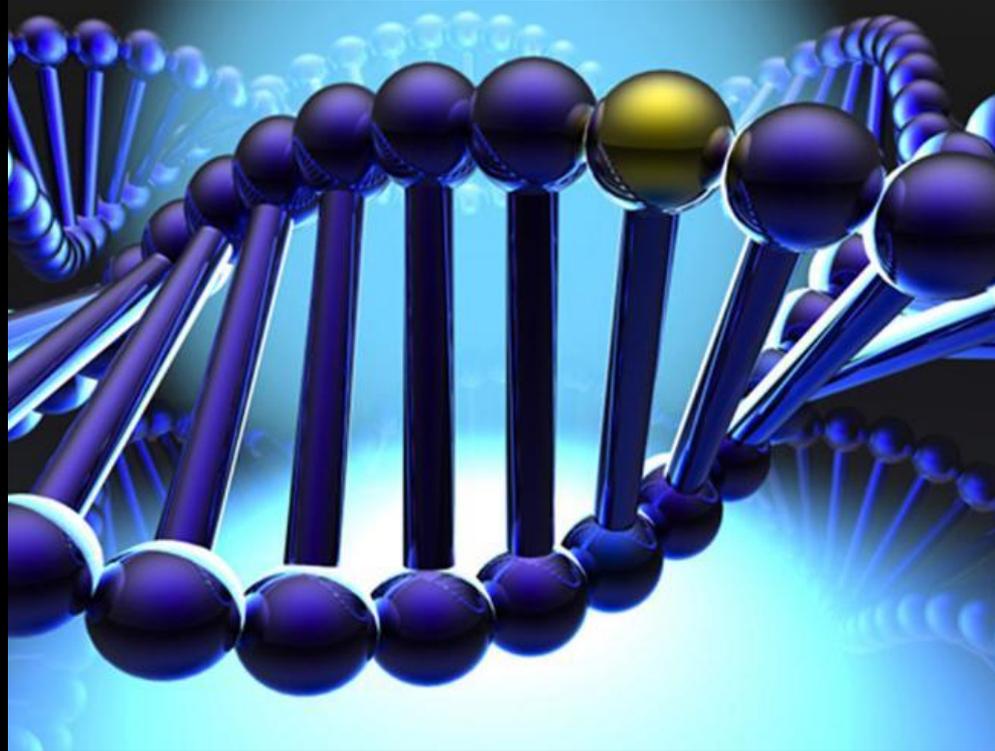


Генетика и здоровье человека. Генные заболевания



Проблема здоровья людей и генетика тесно взаимосвязаны. Многие болезни имеют генетическую природу, при этом вклад наследственной информации в развитие болезни может быть разным. В последнее время выявлено, что у большинства людей в течение жизни проявляются те или иные наследственные заболевания, связанные с нарушением структуры наследственного материала.



Значимость генотипа для возникновения заболевания:

1. Заболевание обязательно может возникнуть при определенном генотипе: синдром Дауна, хорей Гантингтона, серповидноклеточная анемия, сахарный диабет 1 типа.
2. Для возникновения заболевания требуется не только определенный генотип, но и обязательное сочетание внешних факторов, к таким болезням относятся многие виды рака, сахарный диабет 2 типа, артериальная гипертензия.
3. Заболевание вызывается внешними факторами (например, инфекцией), но вероятность заболевания и тяжесть болезни определяются генетически – примером могут быть люди, предрасположенные к простудным заболеваниям или гепатиту, но в то же время есть люди, устойчивые к этим заболеваниям.

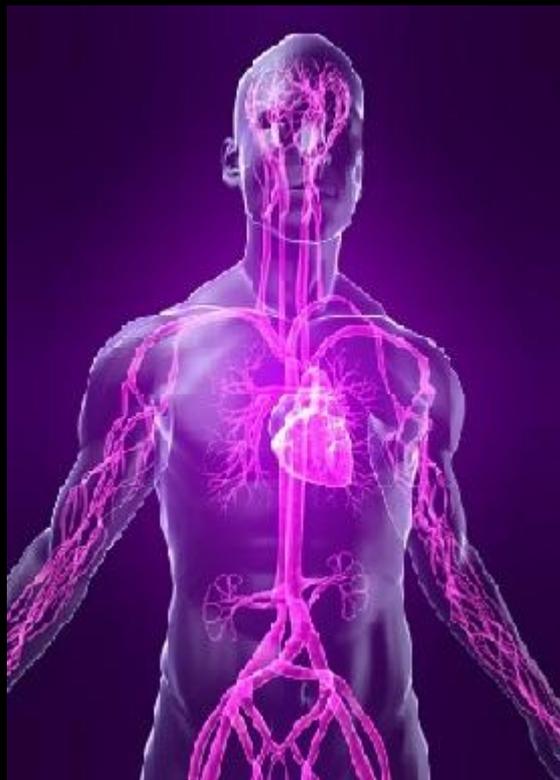
Наследственные заболевания обусловлены патологическими мутациями на генном уровне и передаются от родителей к потомкам, то есть развиваются при определенном генотипе. Около 4 % детей в мире рождаются с наследственными заболеваниями. По типу мутаций выделяют **хромосомные** и **генные болезни**.

Генные болезни

Генные болезни возникают при наличии в геноме болезнетворной аллели, такая аллель приводит к синтезу белка неправильной формы, то есть изменению структуры и количества белка, что ведет к нарушению обмена веществ. К примеру, аллель **серповидноклеточной анемии** содержит неправильную информацию о первичной последовательности гемоглобина, который образует серповидные эритроциты, приводящие к анемии и тромбозу сосудов.



В зависимости от расположения мутантного гена выделяют **болезни аутосомного и сцепленного с полом наследования**. Если мутантная аллель находится в половых клетках, то говорят о **X- или Y-сцепленных болезнях**, а если мутантная аллель находится в соматических клетках, то говорят об **аутосомных болезнях**.



Аутосомные болезни

Ген представлен в организме двумя аллелями, для некоторых болезней требуется наличие хотя бы одной мутантной аллели – такие **болезни** называются **аутосомно-доминантными**. К ним относятся:

Хорея Гантингтона – поражение нервных ганглиев, при которых больные совершают непроизвольные движения и страдают от умственной отсталости. Болезнь прогрессирует после 30 лет и приводит к преждевременной смерти.

Мышечная дистрофия – нарушение формирования мышечного волокна, больные очень слабы, обладают нарушениями походки и осанки, со временем развивается дистрофия сердечной мышцы, как правило, мышечная дистрофия проявляется с раннего детства.

Ахондроплазия – карликовость, приводящая к нарушению внешнего строения человека при сохранении умственных способностей.