

Мутационная изменчивость. Предупреждение наследственных болезней человека

Основные положения мутационной теории

- ◆ 1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно, без всяких переходов.
- ◆ 2. Мутации наследственны, т.е. стойко передаются из поколения в поколение.
- ◆ 3. Мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг среднего типа (как при модификационной изменчивости), они являются качественными изменениями.
- ◆ 4. Мутации ненаправленны — мутировать может любой локус, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков в любом направлении.
- ◆ 5. Одни и те же мутации могут возникать повторно.
- ◆ 6. Мутации индивидуальны, то есть возникают у отдельных особей.

Генные мутации

Генные мутации — изменения структуры генов. Поскольку ген представляет собой участок молекулы ДНК, то генная мутация представляет собой изменения в нуклеотидном составе этого участка. *Генные мутации* могут происходить в результате:

- ◆ 1) замены одного или нескольких нуклеотидов на другие;
- ◆ 2) вставки нуклеотидов;
- ◆ 3) потери нуклеотидов;
- ◆ 4) удвоения нуклеотидов;
- ◆ 5) изменения порядка чередования нуклеотидов.

Хромосомные мутации

Это изменения структуры хромосом. Перестройки могут осуществляться как в пределах одной хромосомы — *внутрихромосомные мутации* (делеция, инверсия, дупликация, инсерция), так и между хромосомами — *межхромосомные мутации*.

Заболевания, причиной которых являются хромосомные мутации, относятся к категории хромосомных болезней. К таким заболеваниям относятся синдром «крика кошки», транслокационный вариант синдрома Дауна и др.

Геномные мутации

Геномной мутацией называется изменение числа хромосом. Геномные мутации возникают в результате нарушения нормального хода митоза или мейоза.

Профилактика наследственных заболеваний

- ◆ Большие успехи достигнуты и в профилактике наследственных заболеваний. В клинической генетике для диагностики различных форм наследственной патологии применяются: клинико-генеалогический метод, специальные и дополнительные (лабораторные, инструментальные) методы исследования. До недавнего времени многие родители в семье которых уже имеется ребенок с наследственной патологией, боялись рождения еще одного ребенка с такой же патологией, а врачи в свою очередь могли теоретически предположить появление ребенка с наследственным заболеванием. Внедрение пренатальной диагностики открыло таким семьям в перспективе родить здорового ребенка. С профилактической целью такая диагностика рекомендована всем беременным в возрасте с 35 лет. Профилактика наследственных заболеваний сводится к медико-генетическому консультированию и пренатальной диагностике. Она позволяет снизить риск рождения ребенка с заболеваниями, обусловленными генетикой.

Методы пренатальной диагностики для профилактики наследственных заболеваний

Дородовая диагностика объединяет в себя прямые и непрямые методы исследования. Первым этапом профилактики генетических заболеваний является отбор женщин для прохождения непрямой пренатальной диагностики. Медико-генетическое консультирование требуется в случае:

- ◇ возраста беременной 35 лет и старше;
- ◇ двух и более выкидышей на ранних сроках беременности;
- ◇ наличия в семье детей с генетическими отклонениями;
- ◇ моногенных заболеваний, ранее диагностировавшихся в семье и у ближайших родственников;
- ◇ приема некоторых фармпрепаратов во время беременности;
- ◇ перенесения вирусных инфекций;
- ◇ облучения одного из будущих родителей перед зачатием ребенка.