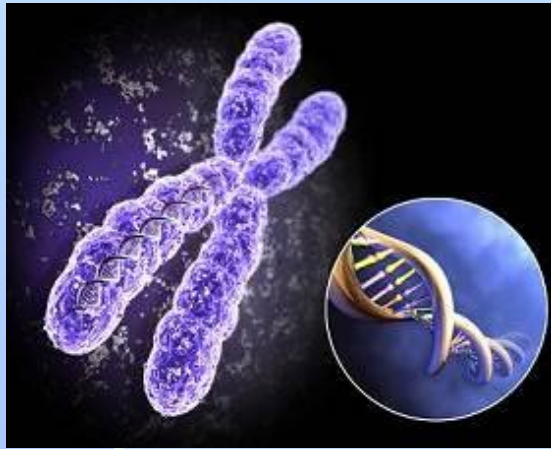


Генетика и здоровье человека



Мутагены — вещества, вызывающие изменения ДНК, генов



МУТАГЕНЫ

**РЕНТГЕНОВСКИЕ
ЛУЧИ**

**ЯДОВИТЫЕ
ВЕЩЕСТВА
(КОЛХИЦИН)**

**КАНЦЕРОГЕННЫЕ
ВЕЩЕСТВА**

**НЕКОТОРЫЕ
ЛЕКАРСТВЕННЫЕ
ПРЕПАРАТЫ**

**РАДИОАКТИВНЫЕ
ВЕЩЕСТВА**

Факторы риска

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)



РАДИАЦИОННЫЙ МУТАГЕНЕЗ

- Мутации, вызванные облучением (радиацией), впервые были обнаружены советским ученым Г. А. Надсоном

ХИМИЧЕСКИЙ МУТАГЕНЕЗ

Химические мутагены должны обладать тремя качествами:

- **высокой проникающей способностью;**
- **свойством изменять коллоидное состояние хромосом;**
- **определенным действием на состояние гена или хромосомы.**
- **Некоторые из них усиливают мутагенный эффект во много раз по сравнению со спонтанными. Они получили название супермутагенов.**

СПОНТАННЫЙ (САМОПРОИЗВОЛЬНЫЙ) МУТАГЕНЕЗ

- **Постоянно протекает у всех живых организмов в соматических и половых клетках**
- **Спонтанно возникают все возможные типы генных, хромосомных, геномных и цитоплазматических мутаций**



Мутагены в пище

- Вредные химические вещества из почвы переходят в съедобные части растений. С ними мы поглощаем 37% марганца, 41% — цинка, 32% — меди, 10% - никеля.
- Мутагены образуются и при длительном хранении продуктов в форме перекисленных соединений жиров

Мутагены в пище

- **Холестерин, содержащийся в масле, яйцах, сметане, сливках, при долгом хранении становится мутагенным**
- **Вкусовые добавки, используемые при консервировании, и консерванты, добавляемые к сокам и винам тоже становятся мутагенами**
- **Мясо, запеченное в собственном соку**

Мутагены в пище

- **К нарушению наследственного аппарата могут привести и различные низкокалорийные диеты для похудения, однако этот риск уменьшает умеренное питание.**
- **Копчение мяса или жарение мяса и рыбы при температуре 100-200 градусов в течение 15 минут приводит к появлению мутагенов.**

СМЯГЧАЮТ ДЕЙСТВИЕ МУТАГЕНОВ

- **специи** — перец, горчица, имбирь.
- **зелень** — кинза, петрушка, лук, сельдерей.
- **зеленый чай, яблоки, капуста, баклажаны, мята.**
- **Натуральное красное вино**
- **Йогурт**

ПРОФИЛАКТИКА

- **Ешьте хлеб с отрубями**
- **Исключите из рациона консервы и копчености, газированную воду с синтетическими красителями.**
- **Сократите количество сладостей**
- **Принимайте лактобактерин и бифидумбактерин: они очистят желудок и нормализуют работу «полезных» бактерий, которые также способны вступить в борьбу с мутагенами.**

ПРОФИЛАКТИКА

- **Соприкасайтесь с моющими средствами только в резиновых перчатках!**
- **Как можно меньше имейте дело с бытовой химией.**
- **При хронических заболеваниях регулярно наводывайтесь к врачу: ваш ослабленный организм — благоприятная среда для мутагенов.**
- **Не принимайте без совета врача никаких лекарств — они тоже могут оказать неблагоприятное воздействие на наследственный аппарат.**

Мутагены способны вызвать различные мутации

Геномные мутации – изменение числа хромосом

Хромосомные мутации – изменение морфологии отдельных хромосом

Генные мутации -

мутации на уровне последовательности нуклеотидов ДНК.

Мутации – причина наследственных заболеваний

Наследственные болезни

- **Наследственные болезни — заболевания человека, связанные с нарушением генного аппарата зародышевых (половых) клеток.**

Классификация наследственных болезней

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

```
graph TD; A[НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ] --> B[ГЕННЫЕ]; A --> C[ХРОМОСОМНЫЕ]; B --> D["•Аутосомно-доминантные<br/>•Аутосомно-рецессивные<br/>•Сцепленные с полом"]; C --> E["• геномные мутации<br/>•хромосомные мутации"]
```

ГЕННЫЕ

- Аутосомно-доминантные
- Аутосомно-рецессивные
- Сцепленные с полом

ХРОМОСОМНЫЕ

- геномные мутации
- хромосомные мутации

Генные болезни

- Обусловлены мутациями в одном гене или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).
- Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.

Генные болезни

- Хотя распространенность генных болезней невысока, полностью они не исчезают.
- Для генных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.

Аутосомно-доминантные генные болезни

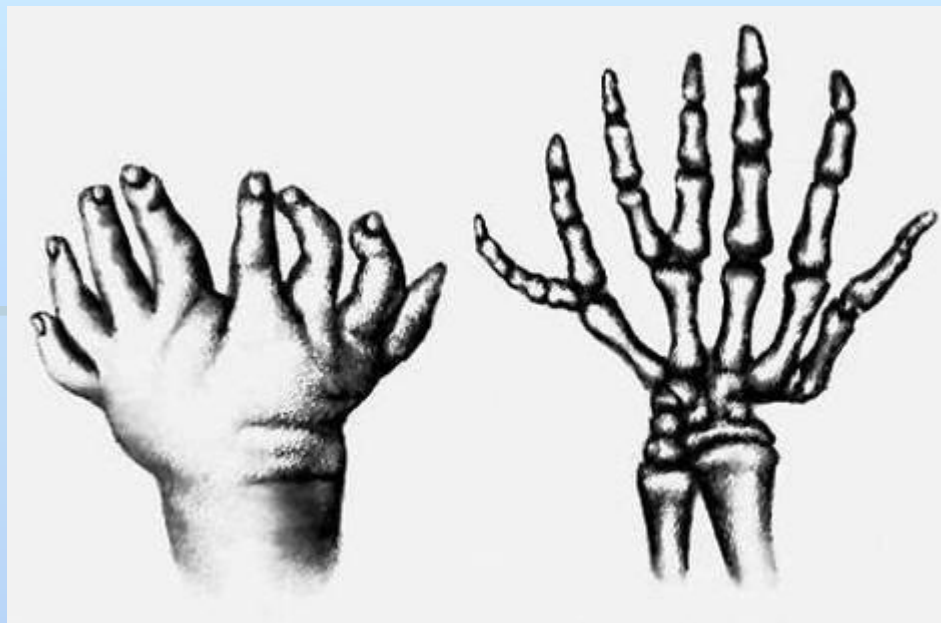
- В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина)
- Действие мутантного гена проявляется практически всегда
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.

Примеры аутосомно-доминантных генных болезней

- Альбинизм (отсутствие пигментации кожи)
- Серповидноклеточная анемия (эритроциты не способны переносить кислород)
- Арахнодактилия
- Синдром Марфана и другие

Полидактилия

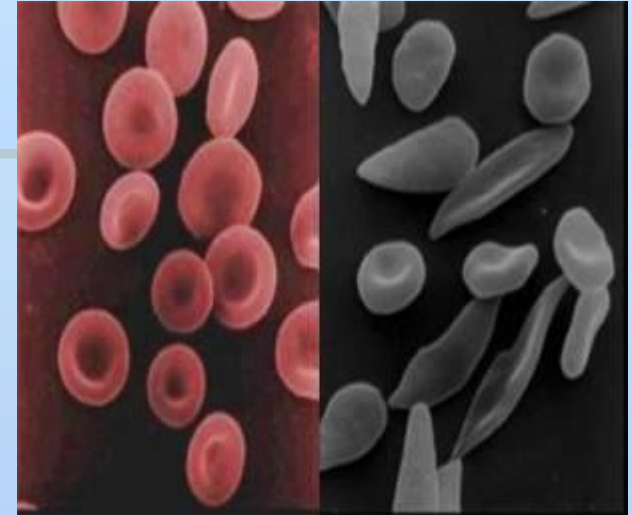
- Увеличение числа пальцев до 6-9,
- у негров встречается в 10 раз чаще



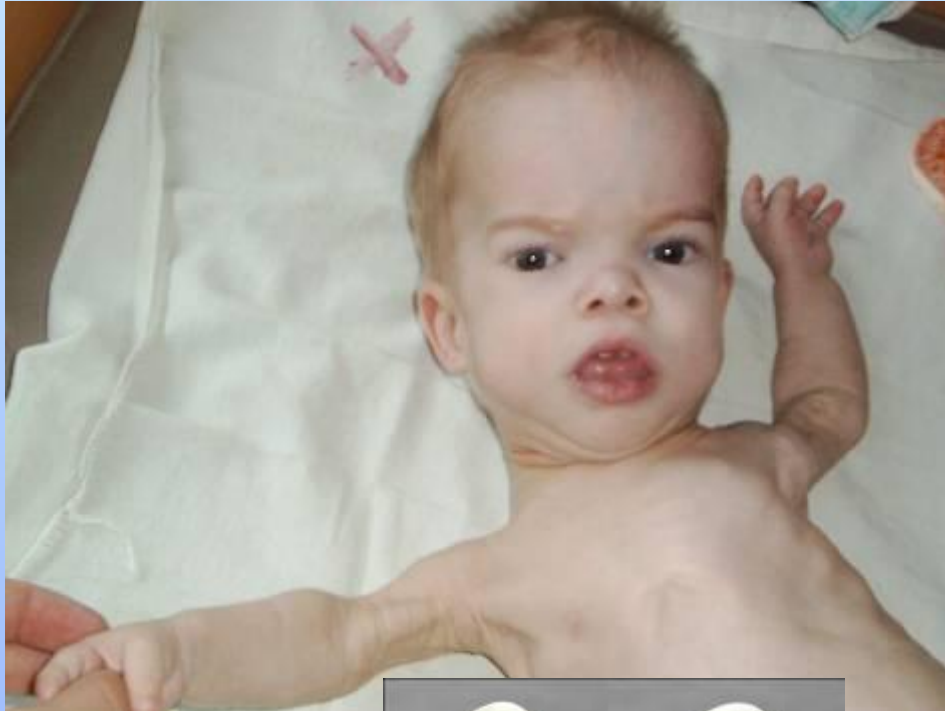
Dr. Dubin's collection

Серповидно-клеточная анемия

- Эритроциты приобретают форму серпа и теряют способность к нормальному транспорту кислорода



Ахондроплазия



- Аномальный рост хрящевой ткани
- Недоразвитие костей в длину
- Бедренные и плечевые кости деформированы
- Умственная отсталость



Синдром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем , разболтанностью суставов , часто сколиозом , кифозом , деформациями грудной клетки , аркообразным небом . Характерны также поражения глаз . В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.

Синдром Марфана сопровождается арахнодактилией.



Синдром Марфана

Арахнодактилия –
длинные
паукообразные пальцы



Высокий выброс адреналина ,
характерный для заболевания,
способствует не только
развитию сердечно-сосудистых
осложнений, но и появлению у
некоторых лиц особой силы
духа и умственной одаренности.
Способы лечения неизвестны.
Считают, что ею болели
Паганини, Андерсен,
Чуковский.

Аутосомно-рецессивные генные болезни

- Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии.
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.
- Родители больных детей фенотипически могут быть здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена

Примеры аутосомно-рецессивных генных болезней

- Фенилкетонурия (накопление в организме фенилаланина, что вызывает умственную отсталость)
- Микроцефалия
- Ихтиоз (не сцепленный с полом)
- Прогерия

Прогерия

- **Прогерия** (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).



ИХТИОЗ

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.



Фенилкетонурия



- **Фенилкетонурия** - наследственное заболевание обмена аминокислот, в основе которого лежит нарушение перехода фенилаланина в тирозин.
- Заболевание проявляется к 3-5 месячному возрасту отставанием в нервно-психическом развитии.

Генные болезни, сцепленные с полом

- Мышечная дистрофия
- Гемофилия
- Дальтонизм
(рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)
- фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)

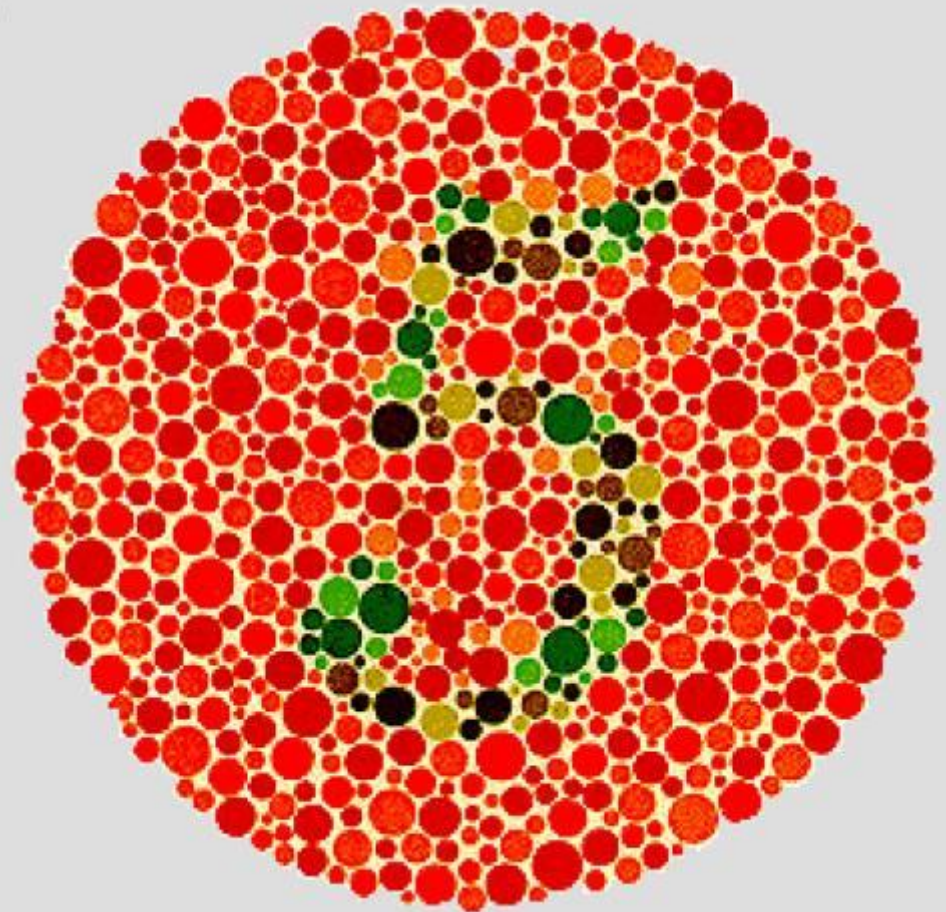
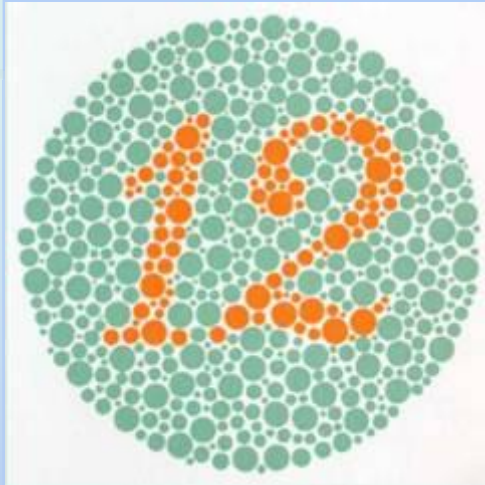
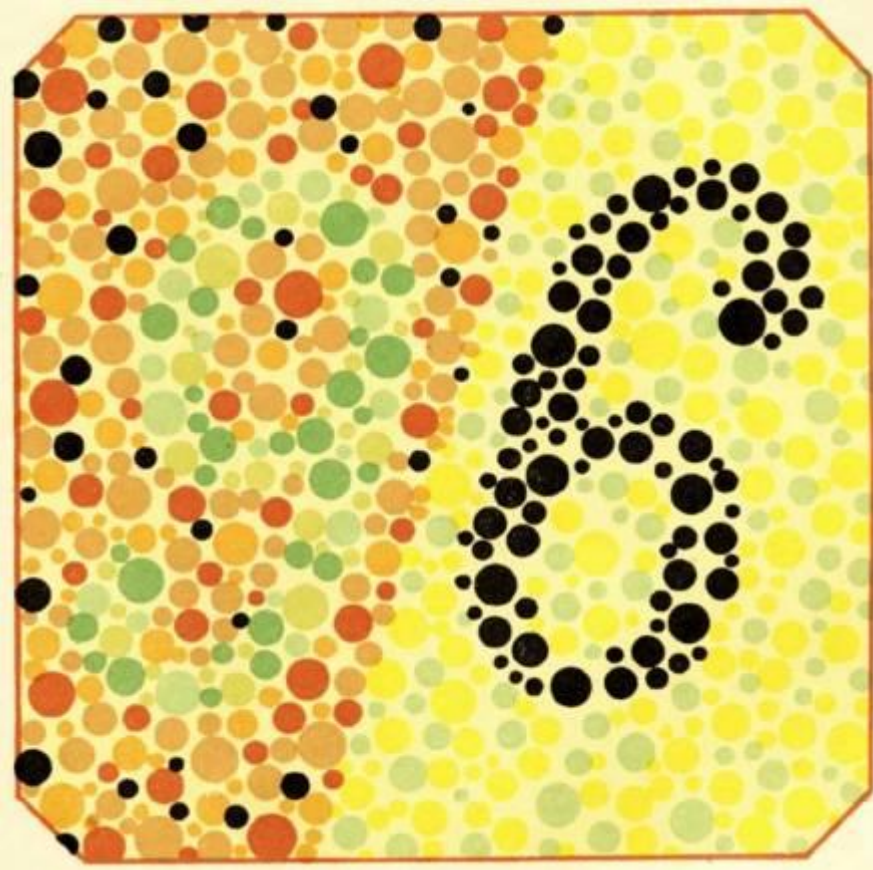
Дальтонизм



- Цветовая слепота
- Чаще страдают мужчины

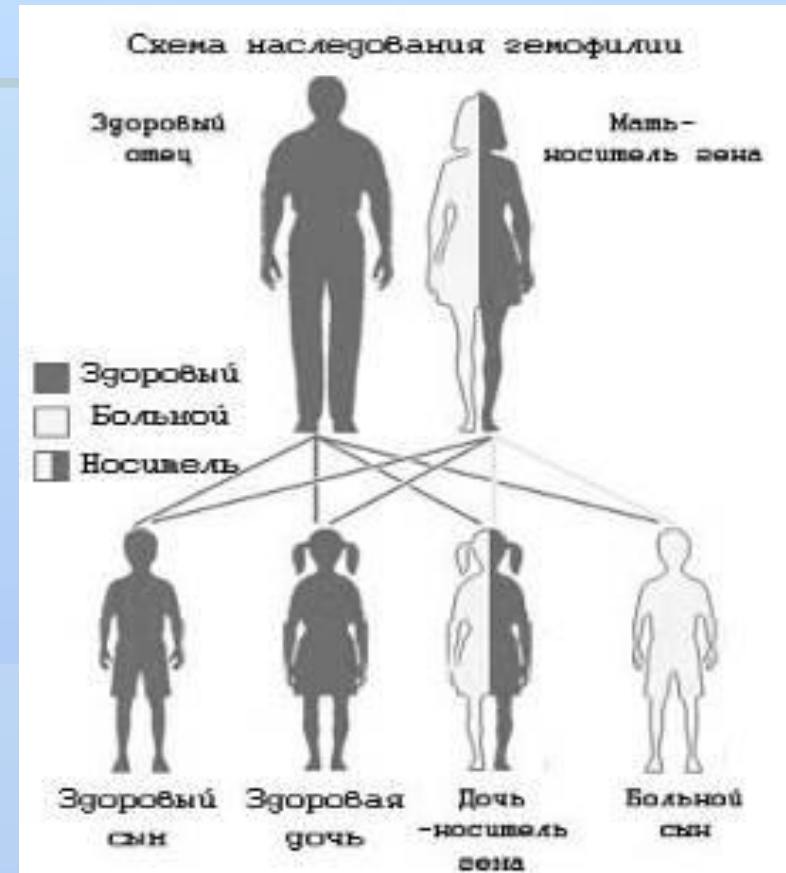


Тест на даљтонизм



Гемофилия

- Несвертываемость крови
- Чаще страдают мужчины



Хромосомные болезни

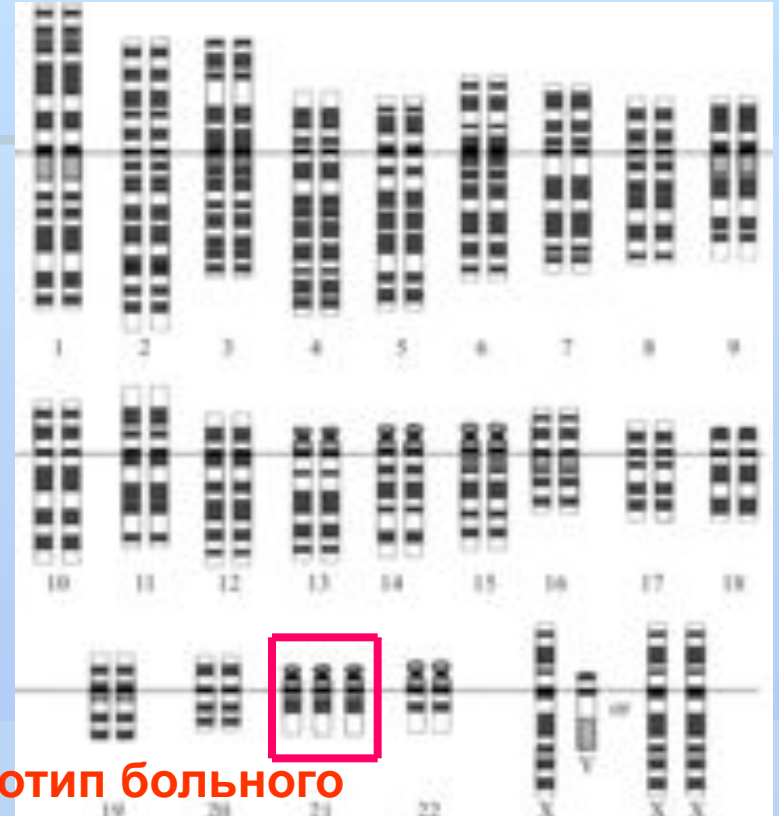
- Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.
- При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна).
- Хромосомные болезни встречаются значительно чаще генных (6 -10 из 1000 новорожденных).

Примеры хромосомных заболеваний

- Болезнь Дауна (трисомия 21 пары хромосом)
- Синдром Клайнфельтера (у мужчин 47хромосом -XXY)
- Синдром Шерешевского – Тернера (у женщин 45 хромосом – XO) (см. рис.86 на стр.174 в учебнике)
- Синдром «кошачьего крика» (утрата фрагмента 5-ой хромосомы)

Болезнь Дауна

- Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора. Изменено число аутосом: три 21-х хромосомы.

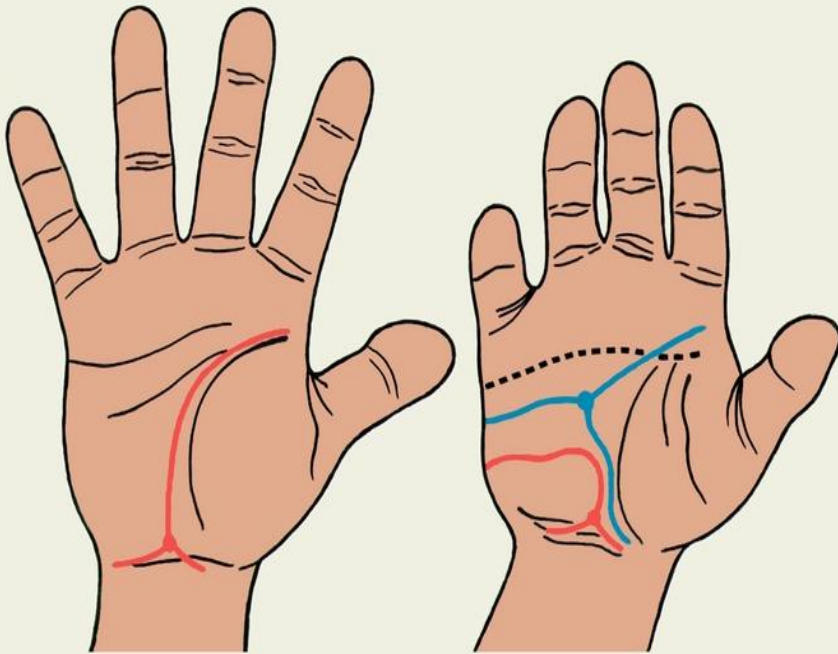


Кариотип больного

- Это одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.

Болезнь Дауна

- Основными проявлениями болезни Дауна являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития.



- На ладони часто обнаруживают поперечную складку

Расщелина губы и неба

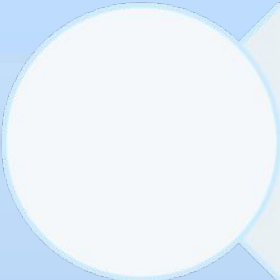


- Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица

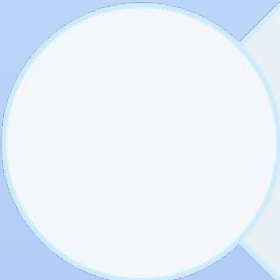
Примеры хромосомных заболеваний

- некоторые злокачественные новообразования,
- пороки развития внутренних органов, в том числе сердца,
- предрасположенность к сахарному диабету и алкоголизму,
- расщепление губы и нёба,
- врожденный вывих бедра,
- шизофрения.

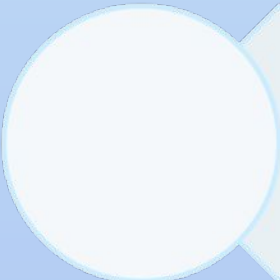
Профилактика наследственных болезней



Диагностика



Планирование
семьи



Здоровый образ
жизни

Профилактика наследственных заболеваний

- Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной
- Исключение родственных браков (10% гамет человека несут мутации, чаще рецессивные)
- Здоровый образ жизни
- УЗИ плода
- Анализ околоплодной жидкости (см.рис.87 на стр.175 в учебнике)
- Генная терапия (введение в клетки больного человека нормальной копии поврежденного гена)