

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

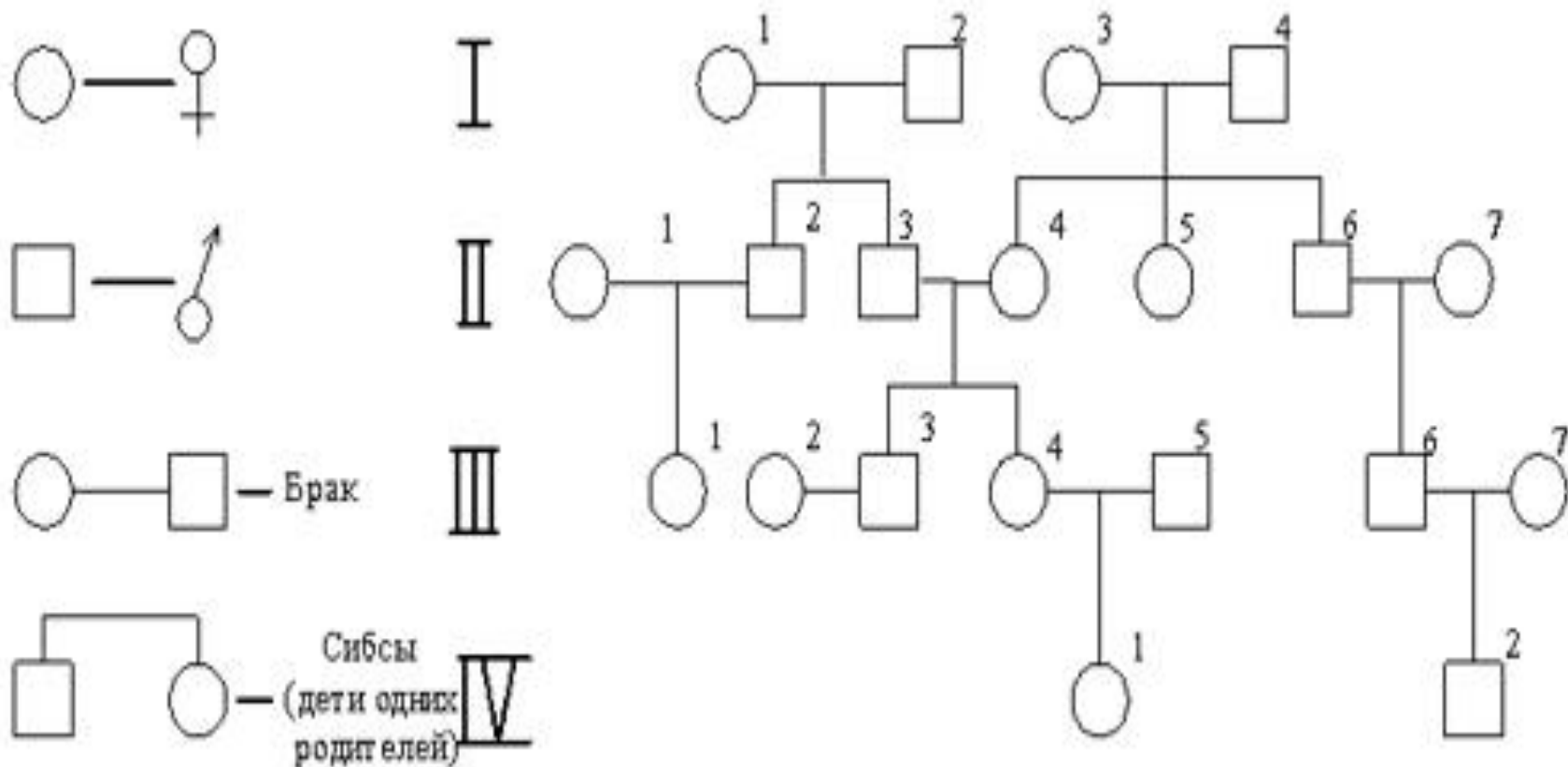
Генеалогический:
Составление и
исследование
родословных

Цитогенетический:
Изучаются
хромосомные
наборы
здоровых и
больных людей

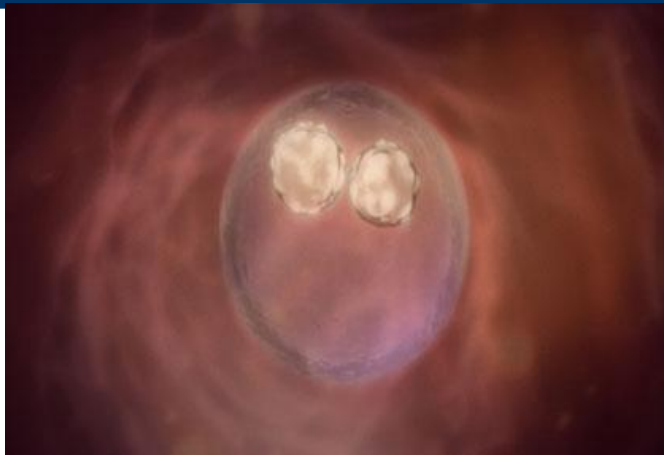
Близнецовый:
Изучаются
генотипические
и фенотипичес
кие особенности
близнецов

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

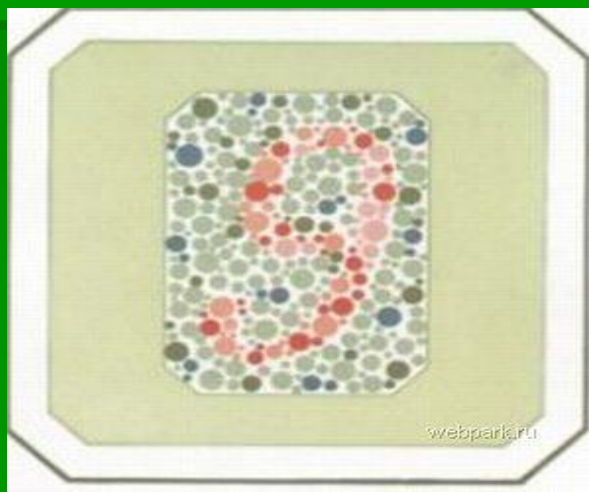
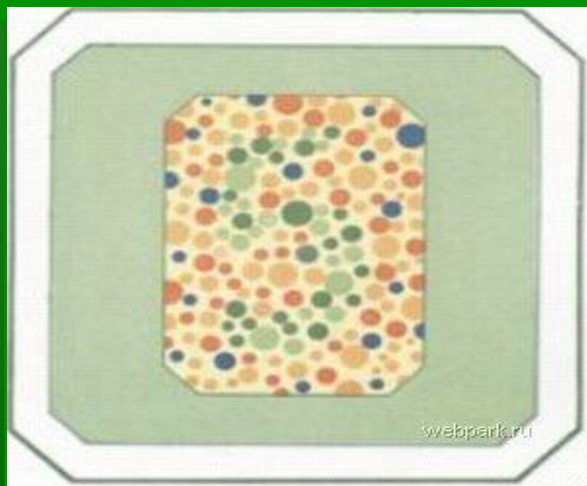
У человека **дальтонизм** (неспособность различать красный и зеленый цвета) обусловлен сцепленным с полом рецессивным геном s , локализованным в X-хромосоме. У супружеской пары, родился сын – дальтоник. Укажите возможные генотипы родителей.

$$\begin{aligned} P: & X_C X_c \times X_C Y \\ G: & X_C : X_c : X_C : Y \\ F_1: & X_C X_C : X_C X_c : X_C Y : X_c Y \\ & \text{сын - дальтоник} \end{aligned}$$

Дальтонизм



Тесты на определение дальтонизма



Гемофилия

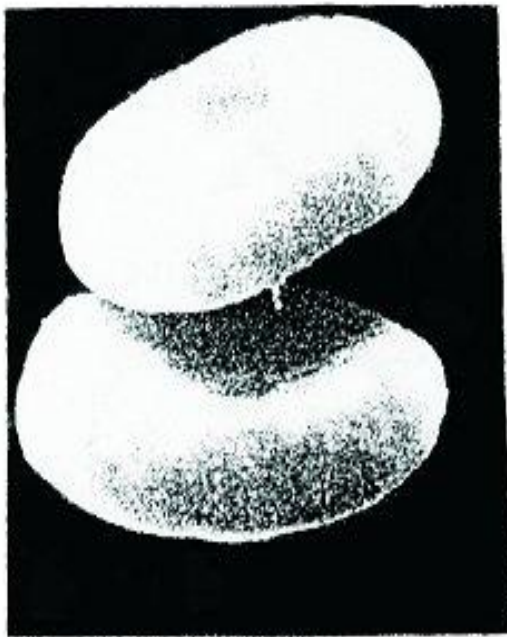
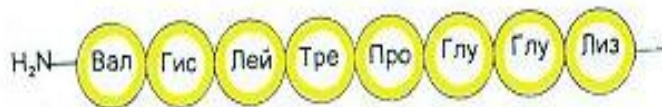
Вызывается рецессивным геном, расположенным в X – хромосоме, поэтому женщины, гетерозиготные по данному гену, обладают нормальной свертываемостью крови. В браке со здоровым мужчиной женщина передает половине своих сыновей X – хромосому с геном гемофилии. Причем дочери имеют нормальную свертываемость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

«Царская болезнь»

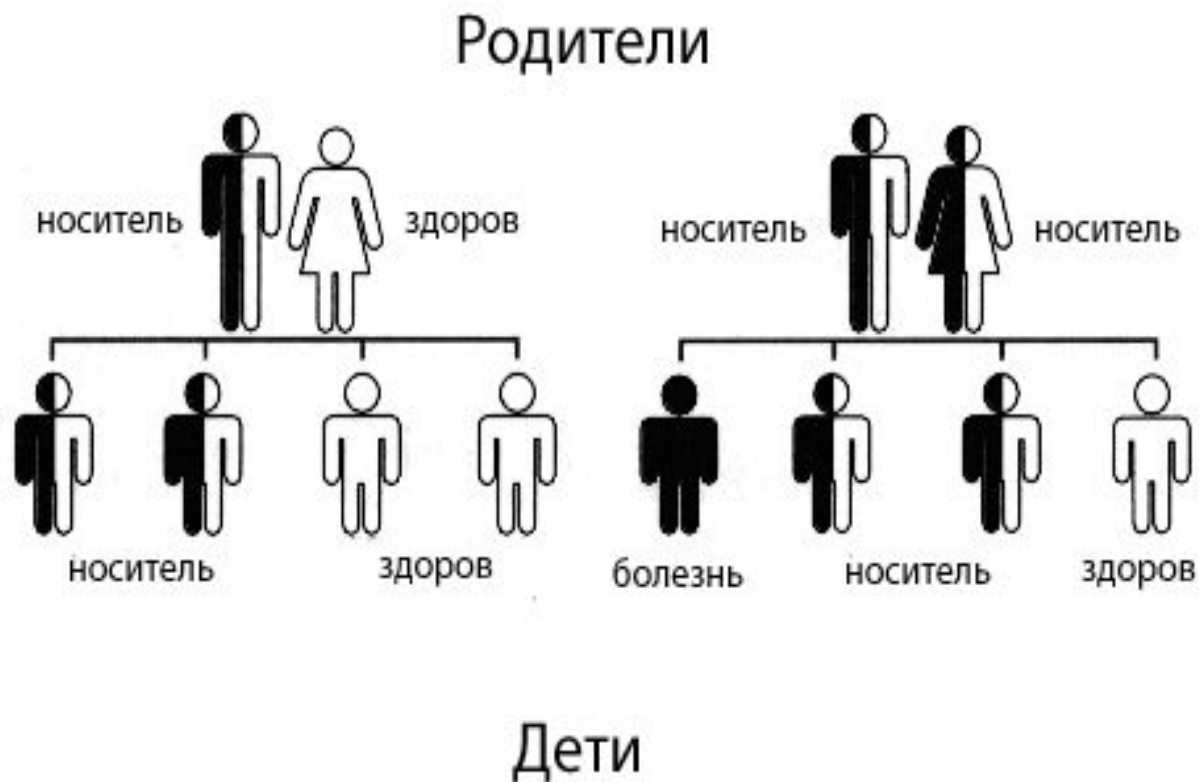
- Болезнь крови, ставшая причиной ранней смерти многих наследников правящих династий Великобритании, Германии, Испании и России, распространялась среди потомков британской Королевы Виктории, у которой, видимо, и произошла мутация гена. Болезнь европейских монархов — гемофилия.



Серповидноклеточная анемия

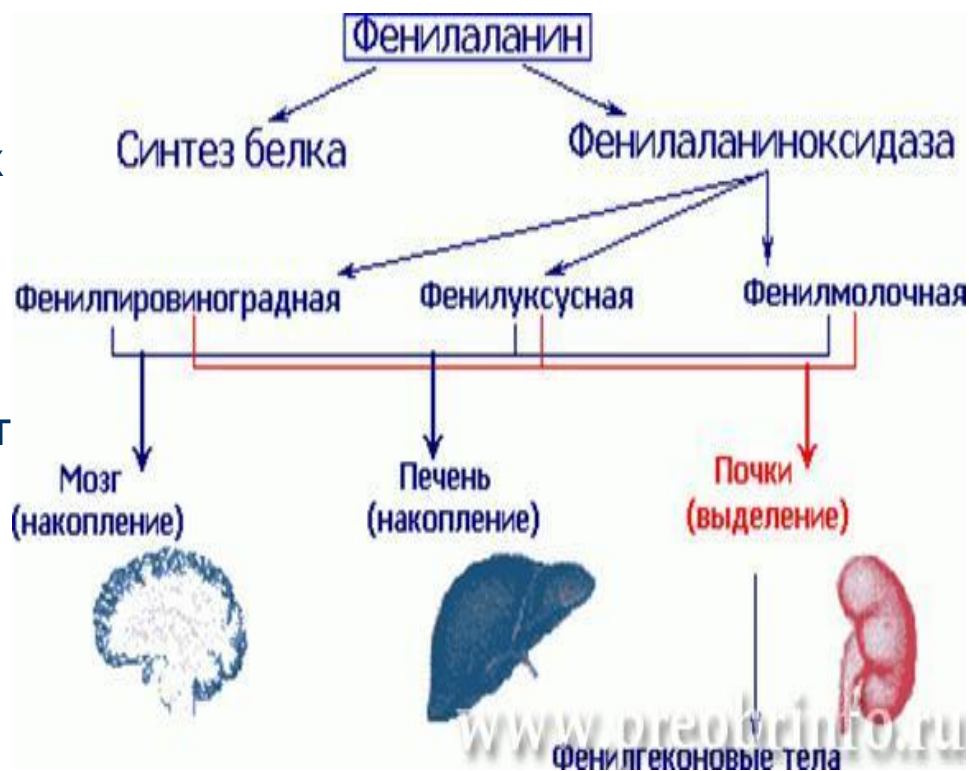


© 2015 Pearson Education, Inc. or its affiliate(s). All rights reserved. No part of this publication may be reproduced, stored in a retrieval system, or transmitted, in any form or by any means, electronic, mechanical, photocopying, recording, or by any information storage or retrieval system, without prior written permission from Pearson Education, Inc. or its affiliate(s).



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

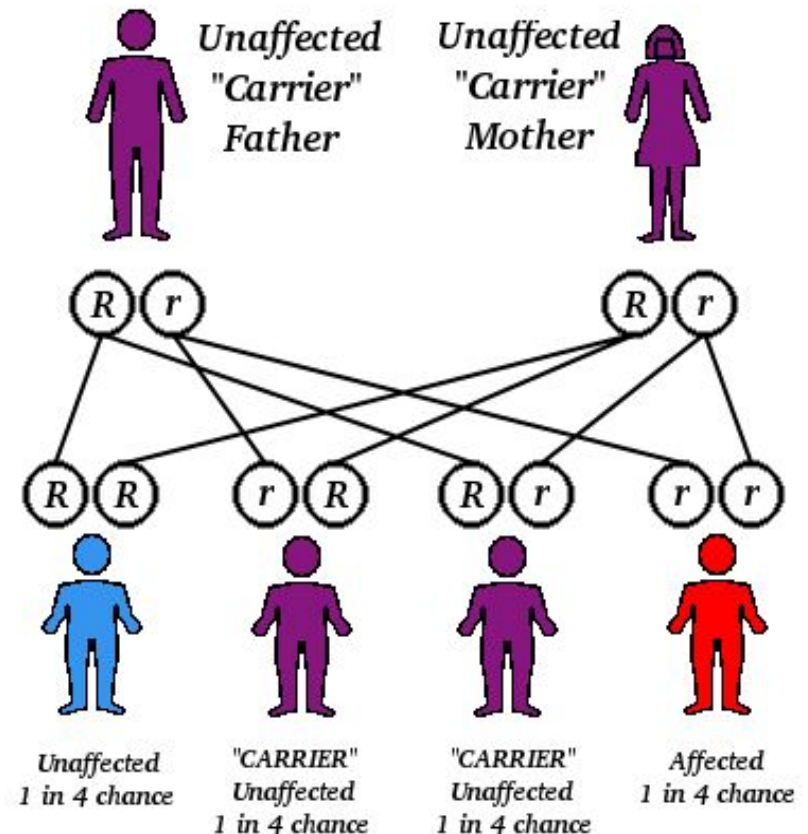
- При фенилкетонурии (10 случаев на 10 тыс. человек) наблюдается дефицит ферментов, катализирующих превращение аминокислоты фенилаланина в тирозин.
- Фенилаланин накапливается в клетках в токсических концентрациях, что вызывает поражение нервной системы и приводит к слабоумию.
- Если не предпринято своевременное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

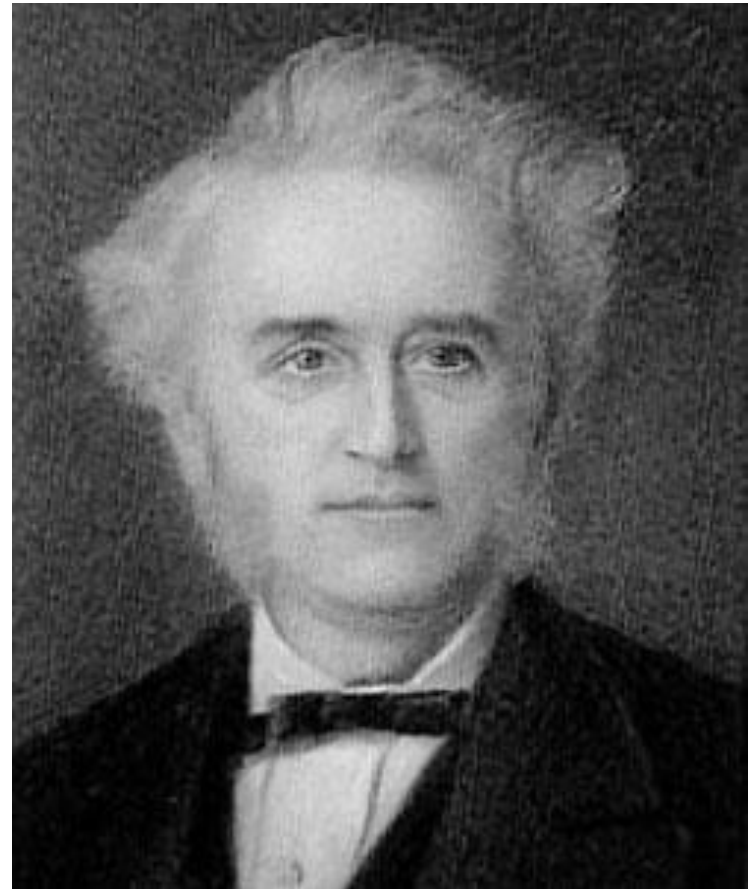


Хромосомные болезни

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

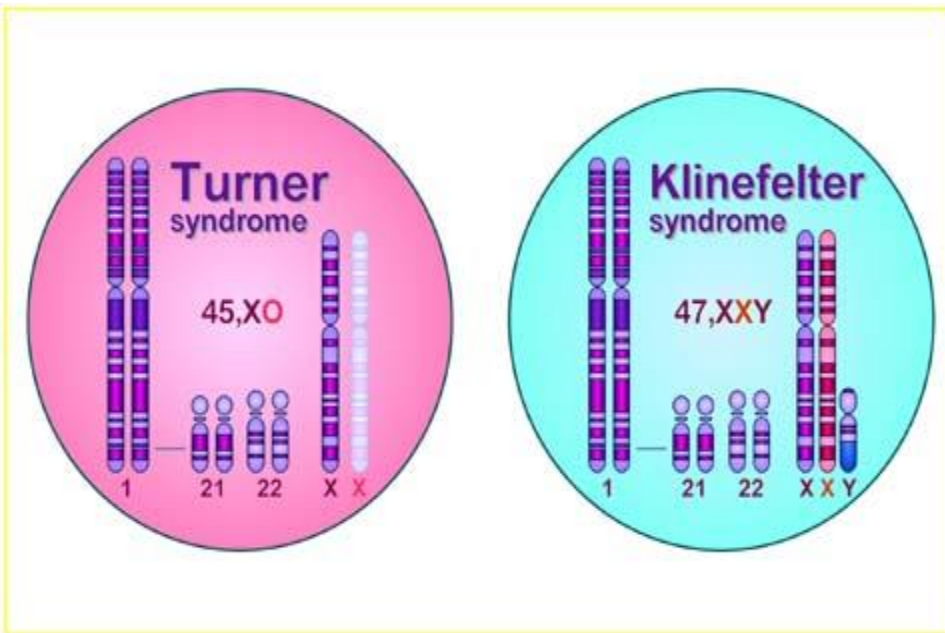
Болезнь Дауна связана с нерасхождением при делении 21 – хромосомы. В результате такой аномалии клетки эмбриона имеют 47 хромосом вместо 46. Хромосома – 21 оказывается не в двойном, а в тройном количестве (трисомия)

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 $1/12$.



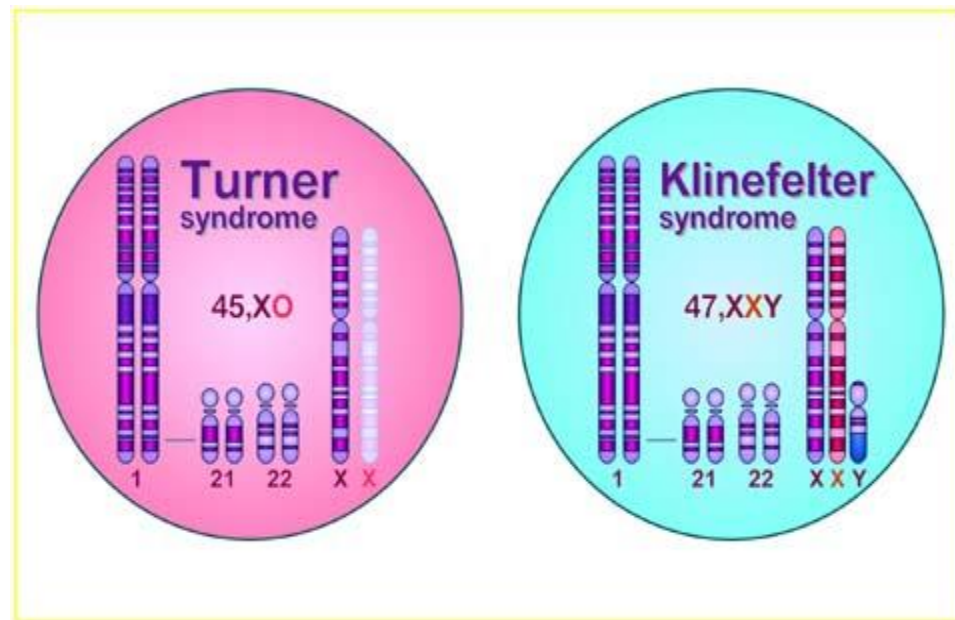
Моносомии в большинстве случаев приводят к гибели эмбриона в первые дни развития, что проявляется, как самопроизвольный аборт, или выкидыш. Тем не менее иногда эмбрион с моносомией способен ВЫЖИТЬ.

- 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