Нестеренко Антонина Александровна
студентка
Зябкина Елена Андреевна
студентка
Тютюнникова Евгения Борисовна
канд. с.-х. наук, доцент, преподаватель
ФГБОУ ВО «Армавирский государственный
педагогический университет»
г. Армавир, Краснодарский край

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Аннотация: *в представленной статье исследователями рассматривается вопрос хромосомных болезней, причины их возникновения и примеры их проявления.*

Ключевые слова: *болезнь, наследственность, патологии, хромосомы, ДНК, генетика, мутации.*

Хромосомные болезни – это наследственные заболевания, при которых изменяется число или структура хромосом. Эти болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей. У здорового человека 46 хромосом, которые объединены в 23 аллели.

Хромосомные отклонения и изменения количества хромосом, как и генные мутации, могут возникать на разных этапах развития организма. Если они возникают в гаметах родителей, то аномалия будет наблюдаться во всех клетках развивающегося организма (полный мутант). Если аномалия возникает в период эмбриогенеза при дроблении зиготы, кариотип плода будет мозаичным. Мозаичные организмы могут содержать несколько клеточных клонов с различными кариотипами. При незначительном количестве аномальных клеток фенотипические проявления могут не обнаружиться.

Content is licensed under the Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)

Этиологическими факторами хромосомной патологии являются все виды хромосомных мутаций (хромосомные аберрации) и некоторые геномные мутации (изменения числа хромосом). У человека встречаются только 3 типа геномных мутаций: тетраплоидия, триплоидия и анеуплоидия.

Хромосомные болезни можно разделить на две большие группы: болезни, вызванные изменением числа хромосом при сохранении их структуры (геномные мутации), и болезни, характером которых являются изменения структуры хромосом (хромосомные мутации). Фактором, провоцирующим хромосомное нарушение, может быть мутагенный фактор физической, химической или биологической природы, действующей в окружающей среде. Иногда мутагенами могут выступать и факторы эндогенного происхождения. Это подтверждают наблюдения за повышенной частотой хромосомных аберраций в организмах при нарушении обмена витамина B12 при некоторых аутоиммунных состояниях. Однако в каждом конкретном случае заболевания выделить мутагенный фактор практически не удаётся и поэтому вернее всего предположить, что такие геномные или хромосомные мутации спонтанны, а не индуцированы. Возникновение хромосомных болезней зависит от возраста, физического здоровья родителей и других факторов. Учёт этих факторов важен для правильного прогнозирования здоровья потомства. Риск иметь ребёнка с трисомией 13, 18 или 21 для женщин в возрасте 40 лет и старше в несколько раз выше, чем у женщин в возрасте 23–25 лет.

Трисомия – это наличие трёх гомологичных хромосом вместо пары в норме.

Наиболее часто у человека встречаются трисомии по 21-й, 13-й и 18-й паре хромосом. Механизм такого влияния возраста не выяснен. Влияние возраста матери может быть и обратным: Х-хромосомия чаще встречается у молодых матерей. Примером может служить синдром Дауна. Абсолютное большинство случаев возникновения такого синдрома происходит вследствие утроения 21 хромосомы (трисомия 21). Другими словами, в каждой из клеток организма присутствует три экземпляра данной хромосомы, когда должно быть исключительно две копии.

Содержимое доступно по лицензии Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)

Синдром Патау – синдром трисомии 13. Имеются два цитогенетических варианта синдрома Патау: простая трисомия и робертсоновская транслокация. 75% случаев трисомии хромосомы 13 обусловлено появлением дополнительной хромосомы 13. Между частотой возникновения синдрома Патау и возрастом матери прослеживается зависимость, хотя и менее строгая, чем в случае болезни Дауна.

Синдром Эдвардса – это синдром трисомии. Дети с трисомией 18 чаще рождаются у пожилых матерей, взаимосвязь с возрастом матери менее выражена, чем в случаях трисомии хромосомы 21 и 13.

Ещё одним внутренним фактором, влияющим на возникновение хромосомного заболевания, является наследственное предрасположение (семейное предрасположение).

В семьях, имевших ребёнка хромосомной болезнью при кариотипически нормальных родителях, повторный риск рождения ребёнка с хромосомной патологией хоть и незначителен, но повышен. Частота хромосомных болезней среди новорождённых детей около 1%. Многие изменения хромосом несовместимы с жизнью и являются частой причиной спонтанных абортов и мертворождений.

В настоящее время у человека известно более 700 заболеваний, вызванных изменением числа или структуры хромосом. Около 25% приходится на аутосомные трисомии, 46% – на патологию половых хромосом.

Таким образом, хромосомные болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей. Пока еще не существует методов, которые позволяли бы лечить генетические болезни, вызванные геномными мутациями. Но разработаны методы диагностики таких мутаций, что позволяет при их обнаружении прерывать беременность на ранней стадии.

Список литературы

1. Исаева Н.И. О наследственности. Хромосомные болезни человека. – 2010. – 171 с.

2. Жученко А.А. Генетика / А.А. Жученко, В.А. Гужов, В.А. Пухальский. 2012. – С. 266–269.

3. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – 2014. – 43 с.

Content is licensed under the Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)

4. Хромосомные заболевания человека и факторы их развития и наследования [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://xreferat.com/55/7974-1-hromosomnye-zabolevaniya-cheloveka-i-faktory-ih-razvitiya-i-nasledovaniya.html (дата обращения: 28.11.2016).

Содержимое доступно по лицензии Creative Commons Attribution 4.0 license (CC-BY 4.0)