(cc) BY

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

ОСОБЕННОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ АУТОСОМНОГО ТИПА

Аннотация: *данная статья посвящена генным болезням аутосомного типа. Приведена характеристика двух видов болезней: аутосомно-доминантных и аутосомно-рецессивных болезней. Рассмотрены причины происхождения исследуемых болезней.*

Ключевые слова: *болезнь, ген, клетка, наследственность, фенотип, организм, кариотип, гаметы.*

Генные болезни – это группа генетических заболеваний, которые появляются при повреждении ДНК на уровне гена.

Большое количество генных патологий объясняется мутациями в структурных генах, которые осуществляют свою функцию через синтез полипептидов (белков). Каждая генная мутация ведет к изменению структуры или количества белка.

В первую очередь происходит молекулярная мутация, а лишь после молекулярного уровня процесс патогенеза продолжается на клеточном уровне. При различных болезнях точкой приложения действия мутантного гена могут быть как отдельные структуры клетки – лизосомы, мембраны, митохондрии, так и органы человека в целом.

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

Генные болезни и скорость их развития зависят в первую очередь от особенностей генотипа каждого человека, от его возраста, а также условий внешней среды и ряда других факторов. Одной из главных особенностей генных болезней является их гетерогенность. Это означает, что одно и то же фенотипическое проявление болезни может быть обусловлено мутациями в разных генах или разными мутациями внутри одного гена.

Общая частота генных болезней в одной популяции составляет 1–2%. Условно частоту генных болезней считают высокой, если они встречаются в одном случае на 10000 новорожденных, средней – 1 на 10000–40000 новорожденных, если реже чем 1 случай на 40000 человек, то низкой.

Моногенные формы аутосомных заболеваний наследуются в соответствии с законами Г. Менделя. По типу наследования они делятся на аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные.

Известно более 3700 аутосомно-доминантных болезней. Как правило, они обусловлены дефектами структурных белков или нарушениями регуляции экспрессии генов. Эти болезни поражают мужчин и женщин с одинаковой частотой. Исключение составляют аутосомные дефекты, наследование которых зависит от пола. Так, синдромы Опица и Опица-Фриаса встречаются главным образом у мужчин и распознаются по наличию гипоспадии. Аллопатия считается доминантным признаком, но проявляется преимущественно у мужчин (а у женщин наблюдается при нарушениях метаболизма стероидных гормонов, например, при избытке тестостерона).

Для аутосомно-доминантных болезней характерен фенотипический полиморфизм (даже внутри одной семьи). Полиморфизм зависит от пенетрантности и экспрессивности аллеля. Пенетрантностью аллеля называют частоту его проявления в популяции. Экспрессивностью аллеля называют выраженность его проявления у одной особи. При полной пенетрантности аллеля признак наблюдается у всех особей популяции. При неполной пенетрантности признак наблюдается не у всех особей. Организм, несущий дефектный аллель с низкой экспрессивностью, может иметь нормальный фенотип. При неполной пенетрантности

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

или низкой экспрессивности аллель «теряется» в одном или нескольких поколениях и может быть принят за новую мутацию при последующем проявлении.

Болезнь, обусловленная дефектом доминантного гена с нормальной экспрессивностью, обычно проявляется во всех поколениях одной семьи. Исключение составляют случаи, когда мутация доминантного гена, детально или существенно снижает фертильность (как за счет нарушения образования гамет, так и за счет снижения выживаемости плода).

Наследование гена аутосомно-доминантной болезни не зависит от пола ребенка и тяжести болезни у родителя. Нельзя прогнозировать тяжесть болезни у ребенка по фенотипу родителя. У здоровых родителей, уже имеющих одного ребенка с аутосомно-доминантным заболеванием, повторный риск рождения ребенка с тем же заболеванием низок.

Аутосомно-рецессивных болезней известно более 1600. Если болезнь определяется экспрессией двух разных генов, детерминирующих один и тот же признак, больной может быть дигетерозиготен по двум рецессивным аллелям. Летальные рецессивные гены редко встречаются в природных популяциях.

Признаки аутосомно-рецессивных болезней проявляются только у гомо- зигот или смешанных гетерозигот, то есть когда изменены оба аллеля одного гена. Аутосомно-рецессивные болезни чаще всего обусловлены дефектами ферментов, реже – дефектами структурных белков. Именно поэтому многие врожденные нарушения обмена веществ попадают в эту группу болезней.

Эти болезни также поражают мужчин и женщин с одинаковой частотой. Для рецессивных генов характерна полная пенетрантность и высокая экспрессивность. Проявление аутосомно-рецессивного заболевания у ребенка здоровых родителей может быть следствием вновь появившейся мутации рецессивной аллели.

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

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. Бочкова Н.П. Медицинская генетика. – 2014. – 43 с.

4. Афанасьева Е.Б. Генные заболевания и их характеристика [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://www.studfiles.ru/preview/5139501/ (дата обращения: 12.12.2016).

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