

ВЛИЯНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ В ФОРМИРОВАНИИ ЗДОРОВОГО ПОКОЛЕНИЯ

THE INFLUENCE OF HEREDITARY DISEASES IN THE FORMATION OF A HEALTHY GENERATION

Авторы: Куралёва Ольга Олеговна (Астраханский государственный технический университет)
Шиппер Алина Алексеевна (Астраханский государственный технический университет)

Аннотация: В статье рассматривается влияние наследственных заболеваний в формировании здорового поколения. Были подробно описаны группы наследственных заболеваний, также рассмотрены факторы, вызывающие мутации наследственного аппарата. В заключение представлены профилактика наследственных заболеваний и методы лечения.

Ключевые слова: здоровье, генетика, наследственность, наследственные заболевания.

Annotation: The article considers the influence of hereditary diseases in the formation of a healthy generation. Groups of hereditary diseases were described in detail, and factors causing mutations in the hereditary apparatus were also considered. In conclusion, the prevention of hereditary diseases and treatment methods are presented.

Keywords: health, genetics, heredity, hereditary diseases.

Наследственность - совокупность природных свойств организма, полученных от родителей, предшественников. Она всегда представляла собой одно из наиболее трудно объяснимых явлений в истории человечества. Ещё в с древних времён человечество пыталось разгадать такое явление, как наследственность, применяя генетические методы в разведении растений и животных. В настоящее время изучением наследственности занимается такая наука, как генетика. Генетика в основе своей - наука о наследственности. Она имеет дело с явлениями наследственностями, которые были объяснены.

Изучением наследственных болезней занимается наука, получившая название «медицинская генетика».

Наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате [клеток](#).

Зачастую в строении гена происходят нарушения - мутации. Многие мутации являются причиной наследственных заболеваний, которых насчитывается около 2000. Наследственных болезней, вызванных генными мутациями, насчитывается около 1500.

Все наследственные болезни делятся на три группы:

1. Генные (моногенные - в основе патологии одна пара аллельных генов)
2. Хромосомные

3.Болезни с наследственным предрасположением (мультифакториальные).

Генные болезни - это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена. Общая частота болезней в популяции составляет 1-2 %. Условно частоту генных болезней считают высокой, если она встречается с частотой 1 случай на 10000 новорожденных, средней - 1 на 10000 - 40000 и далее - низкой. К генным болезням у человека относятся многочисленные болезни обмена веществ. Они могут быть связаны с нарушением обмена углеводов, липидов, стероидов, пуринов и пиримидинов, билирубина, металлов и другие.

Хромосомные болезни часто называют синдромами. Это такие патологические изменения, которые проявляются в виде различных пороков развития и часто сопровождаются очень тяжелыми отклонениями (нарушениями) в физическом и психическом развитии человека. Как правило, главное отклонение - различные степени умственной недостаточности, сопровождающиеся нарушениями физического развития (зрение, слух, речь, опорно-двигательный аппарат) и поведенческих реакций.

Болезни с наследственной предрасположенностью - это такая категория заболеваний, наследование которых не подчиняется законам Менделя. Любой организм уникален. Поэтому его реакции на окружающую среду могут быть сугубо индивидуальными. Поэтому проявление болезни может быть связано как с мутациями, так и с сочетанием нормальных аллелей при ответных реакциях организма на влияния окружающей среды.

Причины мутаций разнообразны. Воздействовать на код наследственности способны тысячи внешних факторов. Это и космическое излучение и вредные факторы среды обитания, связанные с человеческой деятельностью (загрязнение окружающей среды вследствие развития промышленности, увеличение радиационного фона, лекарственная терапия и др.), вирусы.

Факторами, вызывающими (индуцирующими) мутации, могут быть самые разнообразные влияния внешней среды: температура, ультрафиолетовое излучение, радиация (как естественная, так и искусственная), действия различных химических соединений - мутагенов.

Профилактика наследственных болезней включает в себя целый комплекс мероприятий как по охране генетического фонда человека путем предотвращения воздействия на генетический аппарат химических и физических мутагенов, так и с целью предотвращения рождения плода, у которого имеется дефектный ген, определяющий то или иное наследственное заболевание. Вопрос осложняется тем, что не все заболевания проявляются в детстве. Некоторые начинаются во взрослом, детородном периоде жизни. Поэтому еще до вступления в брак необходимо твердо знать, не является ли данный субъект носителем патологического гена.

Основные принципы лечения: исключение или ограничение продуктов, превращение которых в организме в отсутствие необходимого фермента приводят к патологическому состоянию; терапия замещения дефицитным в организме ферментом или нормальным конечным продуктом искажённой реакции; индукция дефицитных

ферментов. Существует шесть методов терапии:

Первый метод – диетотерапия: исключение или добавление определённых веществ в рацион.

Второй метод – возмещение не синтезируемых в организме веществ, так называемая заместительная терапия.

Третий метод – удаление токсических продуктов обмена из организма.

Четвёртый метод – медиеометозное воздействие, основная задача которого оказать влияние на механизмы синтеза ферментов.

Пятый метод – исключение из употребления некоторых лекарств.

Шестой метод – хирургическое лечение.

Благодаря прогрессу медицинской генетики и расширению представлений о характере наследования всевозможных заболеваний и влияний факторов внешней среды на проявляемость мутантных генов, стали намного яснее пути лечения, а самое главное профилактика наследственных заболеваний. С каждым годом мы становимся чуть ближе к тому, чтобы предотвращать развитие наследственных болезней на этапе развития плода. Основным инструментом, способным на такое волшебство, — это геномное редактирование при помощи технологии CRISPR. Именно она позволяет буквально влезать в ДНК, удалять или преобразовывать нужные гены. По прогнозам генетиков, уже к концу второго десятилетия XXI века на смену привычным прививкам придут генетические вакцины, и медики получат возможность навсегда покончить с такими неизлечимыми болезнями, как рак, болезнь Альцгеймера, диабет, астма. В этом направлении ведутся научные исследования, которое имеет свое название - генотерапия. По некоторым прогнозам в ближайшие несколько лет на свет будут появляться исключительно здоровые дети: уже на эмбриональной стадии развития плода генетики смогут исправлять наследственные неполадки. Ученые прогнозируют, что в 2050 году будут попытки по усовершенствованию человеческого вида. Мы прочтем всё, что записано в наших хромосомах, и научимся это понимать, воспользуемся этим, чтобы исправить все найденные ошибки.

Генетика – очень молодая наука, но темпы ее развития столь высоки, что в настоящий момент она занимает важнейшее место в системе современных наук, и, пожалуй, важнейшие достижения последних десятилетий связаны именно с генетикой.

Литература:

1. Воеводин Д.А. Микробиоценоз, иммунная система и наследственность // Журнал микробиологии, эпидемиологии и иммунобиологии. - 2017. - № 2. - С. 116-126.
2. Полуновский В.А., Дараган В.А. Мы и наши гены. Просто о современной генетике:

беседы и споры физика и биолога о генах и их влиянии на наши характеры и судьбы. М.: Едиториал, 2019. - 200 с.

3. Борисова Т.Н., Чуваков Г.И. Медицинская генетика. - М.:Юрайт, 2017. - 182 с.

Literature:

1. Voevodin D.A. Microbiocenosis, immune system and heredity // Journal of Microbiology, Epidemiology and Immunobiology. - 2017. - No 2. - P. 116 - 126.

2. Polunovsky V.A., Daragan V.A. We and our genes. Just about modern genetics: physics and biology about genes and their impact on our characters and fates. М.: Editorial, 2019. - 200 p.

3. Borisova T.N., Chuvakov G.I. Medical genetics. - М .: Yurayt, 2017 . - 182 p.