

### Литература:

1. Цузмер А.М. Биология. Человек и его здоровье / А.М. Цузмер, О.Л. Петушина – М., 1990.
2. Нимефров А.С. Эмоции в нашей жизни / А.С. Нимефров – М., 1974.
3. Общая психология – М., 2000.

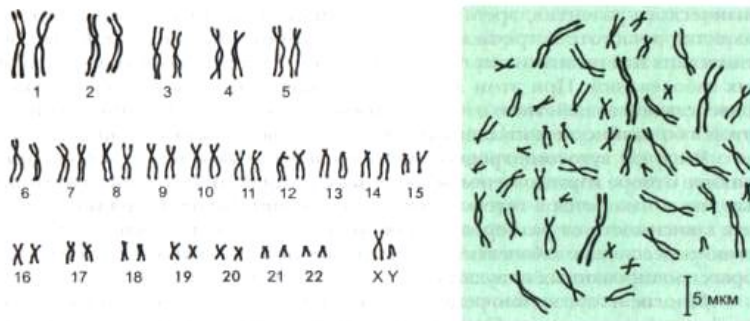
## НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

*Нурдинова Лилия - студентка 1 курса ФВМ  
Руководитель: доцент, к.б.н. Спирина Е.В.*

Законы генетики универсальны и применимы не только к растениям или животным, но и к человеку. Однако в качестве объекта исследования человек отличается от других живых существ. С человеком нельзя проводить какие-либо экспериментальные скрещивания, а малочисленность потомства, трудности в подборе условий контроля, продолжительный период смены поколений, сопоставимый со временем наблюдения и сроком жизни ученого, а также многие другие факторы затрудняют эпидемиологические исследования. Поэтому основным направлением в генетике человека является исследование молекул, ДНК, РНК, других структур клеток (молекулярная биология), хромосом (цитогенетика). Изучение и профилактика наследственных болезней человека — предмет науки, которая называется медицинской генетикой.

В 1956 г. было определено, что в клетках у человека содержится 46 хромосом, из них 22 пары аутосомных и одна пара половых. С этого времени началось тщательное изучение кариотипе человека, т.е. его стандартного набора хромосом.

Условно наследственные болезни человека подразделяют на две



**Рис. 11.** Нормальный хромосомный набор (кариотип) мужчины. Принятая нумерация хромосом начинается с самых крупных и оканчивается самыми мелкими, а буквами X и Y обозначены половые хромосомы

большие группы в зависимости от локализации вызвавших их мутаций. Мутации в половых клетках порождают собственно наследственные болезни. Мутации в соматических клетках вызывают опухоли, старение, некоторые аутоиммунные, т.е. обусловленные реакциями самого иммунитета, болезни, а также врожденные пороки развития.

Собственно наследственные болезни подразделяют на генные, связанные с нарушениями молекулярной структуры генов, и хромосомные, которые вызываются нарушениями структуры или числа хромосом. Так называемые мультифакториальные заболевания развиваются в результате взаимодействия генетических факторов (нескольких генов), различных факторов окружающей среды (химических, радиационных и др.) и образа жизни человека (курение, алкоголь, питание др.).

К настоящему времени известно около 10000 наследственных болезней человека. Прогресс в исследованиях по построению карты генома человека стремительно добавляет в список известных генных болезней огромное число заболеваний. Это связано с реализацией в течение последних 15 лет международной научной программы «Геном человека» проводимой в масштабах, сопоставимых с работами по созданию атомной бомбы и освоению энергии атома.

По данным международных организаций к январю 1999 г. список только генных болезней, подчиняющихся законам Менделя, насчитывал более 6565 как доминантных, так и рецессивных заболеваний с установленным местоположением гена на аутосомных хромосомах и 357 X - сцепленных заболеваний кроме того, известно более 3000 заболеваний с неизвестным в настоящее время расположением локуса. Эти цифры увеличатся в ближайшие годы, так как пока картировано только 10% генома человека, а ориентировочно общее количество генов у человека составляет около 80 000.

Менделирующие заболевания встречаются у 2,4% всех рожденных живыми детей (без учета мертворождений), хотя оценки частоты встречаемости для многих конкретных наследственных болезней пока неизвестны. В оценки распространенности этих заболеваний не включают все наследственные формы умственной отсталости, расстройства поведения, аномалии физического развития, зрения и слуха и многие другие пороки. Известны различия в частоте встречаемости наследственных болезней в популяциях, этнических или религиозных группах, особенно в частоте аутосомно-рецессивных заболеваний. При этом аутосомно-доминантные заболевания, сильнее подвергающиеся действию отбора, встречаются с примерно одинаковой частотой в большинстве популяций и обычно вызваны новыми мутациями.

В случае аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом заболеваний влияние отбора гораздо менее эффективно, потому что большинство мутантных генов находятся в гетерозиготном состоянии. По этой причине, опять же в зависимости от размеров популяции, истории и норм воспитания, аутосомно-рецессивные заболевания могут появ-

ляться с высокой частотой в некоторых изолированных популяциях, этнических или религиозных группах.

Многие из аутосомно-рецессивно наследуемых болезней приводят к нарушению обмена веществ. Поэтому их часто выделяют из всех менделирующих заболеваний в отдельную группу болезней обмена веществ. Такие болезни обычно встречаются с частотой в среднем от 1 до 4 случаев на 100 тыс. человек. Фенотипическое проявление болезней обмена веществ обычно связано с отсутствием или избытком того или иного белка — продукта биохимической реакции. Например, при одной из наиболее частой (в России встречается до 10 случаев на 10 тыс. человек) и хорошо изученной рецессивно наследуемой болезни обмена веществ — фенилкетонурии наблюдается дефицит ферментов, катализирующих превращение аминокислот (фенилаланина в тирозин). Недостаточное количество этих ферментов приводит к накоплению фенилаланина в клетках в токсических концентрациях, что вызывает поражение нервной системы и приводит к слабоумию. Своевременная диагностика в первые дни жизни новорожденного и перевод его на специальную диету, лишенную фенилаланина предотвращают развитие заболевания.

Хромосомные болезни вызваны изменением структуры или количества хромосом. В отличие от генных болезней для подавляющего большинства хромосомных болезней характерно не наследование от предшествующих поколений, а возникновение вследствие новой мутации. Эта мутация может произойти как в гаметах одного из родителей, так и в зиготе или на ранних стадиях развития зародыша (эмбриона). При этом мутация касается либо одной из хромосом, локализуясь на отдельном ее участке, либо всего генома (полисомия и моносомия).

При моносомии число хромосом уменьшается ( $2n-1$ ), а при полисомии увеличивается, чаще всего на одну хромосому — трисомия ( $2n+1$ ).

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. Примером моносомии, наблюдаемой во всех клетках больного, является синдром Шерешевского — Тернера (45, XO). Фенотипически это женщины с характерными изменениями телосложения (рост менее 150 см, короткая шея), нарушениями половой системы (отсутствие большинства вторичных половых признаков) и умственной ограниченностью.



При трисомии по половым хромосомам часто наблюдаются нарушения полового, физического и умственного развития. Например, фенотип мужчины с синдромом Клайнфельтера (46, XXУ) характеризуется недоразвитием половых желёз (гонад), дегенерацией семенных канальцев, иногда умственной отсталостью, непропорционально длинными конечностями и высоким ростом. Наиболее известным примером трисомии аутосом является трисомия по 21-й хромосоме, или синдром Дауна. Фенотип больных с трисомией по 21-й хромосоме: маленький нос с широкой плоской переносицей, с характерным разрезом глаз — раскосость с нависающей складкой над верхним веком, деформированные небольшие ушные раковины, полуоткрытый рот, низкий рост, умственная отсталость. У многих больных имеется также порок сердца и крупных сосудов. Дети с синдромом Дауна появляются довольно часто — один на 500—600 родившихся детей.

В настоящее время доказана взаимосвязь между риском рождения детей с синдромом Дауна и возрастом матери: 22—40% детей с этой болезнью рождаются от матерей в возрасте старше 35—40 лет. У родителей после 40 лет частота появления больных детей резко возрастает.

Методы лечения больных с собственно наследственными болезнями в настоящее время не разработаны. Поэтому основным средством борьбы с этими болезнями является их профилактика. Поскольку каждый человек-носитель хотя бы нескольких вредных рецессивных мутаций, для предотвращения наследственных заболеваний создана сеть медико-генетических консультаций. Вступающие в брак, у которых среди близких родственников известны случаи рождения детей с наследственными заболеваниями, или семьи, где же имеется один больной ребенок, в первую очередь должны обратиться в медико-генетическую консультацию. Браки между родственниками значительно повышают вероятность того, что они гетерозиготны по одному и тому же патологическому гену и рецессивные мутации перейдут в гомозигот-

ное состояние, а значит, увеличивается риск рождения больных детей. Врачи-генетики помогут определить вероятность рождения больного или здорового ребенка и смогут обеспечить контроль за внутриутробным развитием плода.

#### **Литература:**

1. Медицинская генетика: Учебник / Под ред. Н.П. Бочкова. – М.: Мастерство, 2002. – 192 с.
  2. Фогель Ф., Матульски А. Генетика человека. – М.: Мир, 1990. – Т. 1.
  3. Щипкова В.П. Общая и медицинская генетика. – М., 2003. – 256 с.
- 

### **ФЕНОМЕН ПАМЯТИ**

*Гроздова М.В.*

*- студентка 1 курса ФВМ УГСХА*

*Руководитель: доцент, к.б.н. Спирина Е.В.*

Последним достижением науки в области исследования памяти является признание того факта, что в ее основе лежит материальный субстрат – «след памяти». В этом смысле память материальная. Исследованием установлено важное свойство памяти – след эмоциональной памяти не стирается и не повреждается амнезией.

Существует память биологическая, она не менее реальна, чем память интеллектуальная, и, возможно, по существу не очень от них отличается.

Эмоциональная память – мощный механизм воспроизведения испытанных ранее ощущений. Воспроизведение идет по той же нейтрохимической трассе, по которой ощущение в свое время были зафиксированы. В итоге процесс воспоминания, или репродукции (активации следовых реакций под воздействием эмоционально отраженного стимула), пережитого способен возродить те же биохимические сдвиги.

Память – способность воспроизведения прошлого опыта, одно из основных свойств нервной системы, выражающее в способности длительно хранить информацию о событиях внешнего мира и реакциях организма и многократно вводить ее в сферу сознания и поведения.

Память свойственна человеку и животным, имеющим достаточно развитую центральную нервную систему. Физические исследования памяти обнаруживают два основных этапа ее формирования, которым соответствуют два вида памяти: кратковременная и долговременная.

Кратковременная память сохраняет информацию всего несколько минут. Долговременная же память практически не имеет ограничений. Человеческая память хранит всё: движения, чувства, образы, слова. Соответственно память бывает: двигательной, эмоциональной, образной, словесно-логической.