

УДК 616-056.71

О НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ ЧЕЛОВЕКА И ПРЕДПОСЫЛКАХ ИХ ВОЗНИКНОВЕНИЯ

**Семенов В.С., студент 1 курса факультета ветеринарной
медицины и биотехнологий**

**Научный руководитель – Любомирова В. Н., кандидат
биологических наук, доцент
ФГБОУ ВО Ульяновский ГАУ**

***Ключевые слова:** мутации, генетика, генетическая наследственность*

Работа посвящена изучению предпосылок, диагностики и статистики наследственных заболеваний. Из-за наследственных заболеваний огромное значение приобретает предупреждение появления на свет больного ребенка.

Наследственные болезни - это болезни возникающие и развивающиеся в связи с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клетке. В основе наследственных болезней лежат различные мутации: хромосомные, генные и митохондриальные.

В настоящее время описано около 1000 форм хромосомных заболеваний. Хромосомные заболевания возникают в результате изменения числа или структуры хромосом. Они характеризуются общими признаками: маленькая масса и длина тела при рождении, отставание в умственном и физическом развитии, задержка и аномалии полового развития и прочее.

Хромосомные заболевания наследуются редко. И более чем в 95% случаев риск повторного рождения в семье ребенка с хромосомной патологией не превышает общепопуляционного уровня. Хромосомные заболевания с аномалиями числа хромосом включают: синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром трисомии хромосомы 8. А хромосомные заболевания с аномалиями структуры хромосом — синдром Ди Джорджи, синдром Вольфа-Хиршхорна, синдром «кошачьего крика», синдром Альфи, синдром Орбели.

Моногенные заболевания возникают в результате повреждения ДНК на уровне гена. Количество моногенных заболеваний по некоторым оценкам достигает 5000.



Рис. 1 – Полидактилия - наиболее распространённая аномалия конечностей.

Среди признаков моногенных болезней можно выделить: различные формы умственной отсталости, дефекты органов слуха, зрения, скелетные дисплазии, болезни нервной, эндокринной, иммунной и других систем. К числу наиболее известных моногенных болезней относятся муковисцидоз, гемофилия А и В, болезнь Гоше, миодистрофия Дюшенна/Беккера, спинальная мышечная атрофия, дальтонизм.

Выявить тяжелые моногенные заболевания можно с помощью пренатальной диагностики, а также, определив наличие мутаций у родителей с помощью генетического теста.

Митохондриальные заболевания обусловлены генетическими, структурными, биохимическими дефектами в функционировании митохондрий, которые приводят к нарушению тканевого дыхания.

Митохондрии содержат свою собственную ДНК. А болезни, вызванные мутациями в митохондриальной ДНК, наследуются исключительно по материнской линии. Если именно таким образом было

унаследовано митохондриальное заболевание, существует 100% вероятность того, что каждый ребенок в семье его унаследует.

Симптомы могут включать в себя: нарушение роста, слабость мышц, аутизм, ментальные расстройства, проблемы с дыханием, слухом и зрением. Примеры митохондриальных заболеваний: синдром Лея, синдром Вольфа-Паркинсона-Уайта, наследственная оптическая нейропатия Лебера и другие.

Статистика показывает, что примерно 5-6 детей из 100 рождаются с какими-нибудь генетически обусловленными заболеваниями. В большинстве - это заболевания с генетическими предрасположенностями. Это могут быть пороки развития, нарушения в интеллектуальном развитии ребёнка. В эти 5-6 процентов входят наследственные заболевания, возникшие впервые или унаследованные от одного из родителей.

Исследования выполнялись по линии СНО на кафедре биологии, экологии, паразитологии, водных биоресурсов и аквакультуры. Основные направления исследований СНО на кафедре: биология, генетика [1-2], экология [3-5], водные биоресурсы [6], аквакультура [7-8].

Выводы. Предпосылками возникновения наследственных заболеваний являются различные мутации, передаваемые наследственным путём, или мутации, возникшие в клетках зародышевой линии. Диагностировать наследственные заболевания можно различными методами. Благодаря диагностики и профилактики наследственных мутаций можно избежать риск рождения больно ребёнка.

Библиографический список:

1. Любомирова В.Н. Пути формирования устойчивых мотивов в учебной деятельности студентов в курсе "Охрана природы" /В.Н. Любомирова, Е.М. Романова, Л.Ю. Ракова// В сборнике: Профессиональное обучение: теория и практика. Материалы II Международной научно-практической конференции, посвященной актуальным вопросам профессионального и технологического образования в современных условиях. 2019. - С. 93-99.

2. Любомирова В.Н. Разработка эвристических занятий в курсе "Экологические основы природопользования" /Любомирова В.Н., Романова Е.М.// В сборнике: Профессиональное обучение: теория и практика. Материалы I Международной научно-практической конференции, посвященной актуальным вопросам профессионального и технологического образования в современных условиях. 2018. - С. 62-66.

3. Любомирова В.Н. Проект по экологическому воспитанию студентов колледжа агротехнологий и бизнеса /В.Н. Любомирова, Е.М. Романова, Т.М. Шленкина, М.Э. Мухитова// В сборнике: Профессиональное обучение: теория и практика. Материалы I Международной научно-практической конференции, посвященной актуальным вопросам профессионального и технологического образования в современных условиях. 2018. - С. 55-59.

4. Романова Е.М. Пробиотики и адаптогены в лечении аэромоноза африканского клариевого сома /Е.М. Романова, В.Н. Любомирова, Л.А. Шадыева, Т.М. Шленкина// Вестник Ульяновской государственной сельскохозяйственной академии. 2017. - № 4 (40). - С. 86-93.

5. Шленкина Т.М. Индивидуализация образовательного процесса в курсе "Естествознание" путем применения активных методов обучения /Т.М. Шленкина, В.Н. Любомирова// В сборнике: Педагогическое пространство: обучение, развитие, управление талантами. Материалы международного заочного педагогического форума. 2016. - С. 35-38.

6. Романова Е.М. Тестирование как форма текущего и рубежного контроля знаний студентов /Е.М. Романова, Т.М. Шленкина, В.В. Романов, Л.А. Шадыева, В.Н. Любомирова// В сборнике: Наука и образование: векторы развития. 2015. - С. 307-309.

7. Шленкина Т.М. Использование тестирования как средства повышения качества обучения /Т.М. Шленкина, Л.А. Шадыева, В.Н. Любомирова// В сборнике: Инновационные технологии в высшем профессиональном образовании. Материалы научно-методической конференции профессорско-преподавательского состава академии. 2015. - С. 245-248.

8. Shadyeva L.A. Effect of feed composition on the nutritional value of meat of African catfish /L.A. Shadyeva, E.M. Romanova, V.N. Lyubomirova, V.V. Romanov, T.M. Shlenkina// BIO WEB OF CONFERENCES. International Scientific-Practical Conference "Agriculture and Food Security: Technology, Innovation, Markets, Human Resources" (FIES 2020). - 2020. С. 00134.

**ABOUT HEREDITARY HUMAN DISEASES AND THE
PREREQUISITES FOR THEIR OCCURRENCE**

Semenov V.S.

Keywords: mutations, genetics, genetic inheritance

The work is devoted to the study of the prerequisites, diagnosis and statistics of hereditary diseases. Due to hereditary diseases, the prevention of the birth of a sick child is of great importance.