**Спадкові захворювання людини. Генетичне консультування**

*У попередньому параграфі ви ознайомилися з мутаційною мінливістю. Які типи мутацій вам відомі? Які фактори називають мутагенними? Які мутагенні фактори становлять загрозу для людини?*

**Генетика людини і спадкові захворювання**

Генетика людини вивчає явища спадковості й мінливості в популяціях людей, особливості успадкування нормальних і патологічних ознак, залежність захворювання від генетичної схильності та чинників середовища.

Надзвичайно важливим завданням генетики людини є дослідження механізмів виникнення спадкових захворювань. Це важка праця, але в деяких випадках генетики вже досягли значних успіхів.

Як і в інших живих організмів, генетичні порушення в людини можуть відбуватися на різних рівнях організації спадкового матеріалу. Відповідно, трапляються геномні, хромосомні та генні захворювання.

**Геномні й хромосомні захворювання людини**

Геномні й хромосомні захворювання людини зазвичай є дуже тяжкими й рідко бувають сумісними із життям. Так, у разі утворення триплоїдної зиготи зародок гине на досить ранніх стадіях розвитку. Зміни кількості хромосом в окремих парах (трисомії та моносомії) теж відомі. Однак у більшості випадків зародки з такими порушеннями теж гинуть.

Є лише кілька винятків. Так, до народження доживають немовлята з трисоміями по 13-й (синдром Патау), 18-й (синдром Едвардса) і 21-й (синдром Дауна) хромосомах. Проте хворі із синдромами Патау й Едвардса мають значні аномалії розвитку різних систем організму й живуть дуже недовго. Хворі із синдромом Дауна (мал. 35.1) живуть довше, але мають проблеми зі здоров’ям.

Прикладом хромосомного захворювання в людини є синдром Лежена, який виникає внаслідок утрати фрагмента хромосоми 5. Його ще називають синдромом котячого крику, бо плач багатьох дітей із цим синдромом нагадує цей звук.

Хромосомними захворюваннями можуть бути й синдроми Патау, Едвардса й Дауна. У деяких випадках вони виникають не внаслідок повної трисомії, а внаслідок перенесення короткого плеча певної хромосоми на якусь іншу хромосому.

Частіше, ніж з аутосомами, трапляються порушення кількості статевих хромосом. Генотипи XYY і XXX якихось особливих зовнішніх фізичних проявів не мають. Але в разі подальшого збільшення кількості статевих хромосом проблеми виникають.

Спадковими захворюваннями є синдром Кляйнфельтера (генотип XXY) і синдром Шерешевського — Тернера (у геномі є лише одна Х-хромосом

**Генні захворювання людини**

За допомогою сучасних методів досліджень уже відкрито близько 5000 молекулярних захворювань, які є наслідком прояву мутантних генів. Деякі з таких захворювань поки що лікувати не вдається, але для інших знайдено способи лікування.

**Приклади генних захворювань людини**

|  |  |
| --- | --- |
| **Захворювання** | **Відомості про захворювання** |
| Муковісцидоз | Виникає внаслідок пошкодження гена, розташованого на хромосомі 7. Призводить до загущення секретів залоз зовнішньої секреції. Спричиняє значні порушення в роботі травної та дихальної систем |
| Фенілкетонурія | Виникає внаслідок пошкодження гена, розташованого на хромосомі 12. Призводить до неможливості переробки амінокислоти фенілаланіну. За відсутності лікування призводить до ураження нервової системи |
| Дальтонізм | Виникає внаслідок пошкодження одного з трьох генів, що відповідають за синтез білка опсину, який сприймає відповідний колір. Ген синього опсину розташований на хромосомі 7, а гени червоного й зеленого — на Х-хромосомі. Призводить до втрати можливості сприймати відповідний колір |
| Гемофілія | Виникає внаслідок пошкодження одного з генів, що відповідають за процес зсідання крові. Ці гени розташовані на Х-хромосомі. Призводять до порушення процесів зсідання крові |

Гемофілія є прикладом зчепленого зі статтю генного захворювання. Вона стала добре відомою після того, як було встановлено успадкування цієї хвороби у нащадків англійської королеви Вікторії. Сама королева на гемофілію не хворіла. Але від одного зі своїх батьків отримала Х-хромосому з дефектним варіантом відповідного гена.

**Генетичне консультування**

Зараз відомі сотні захворювань, у яких механізми біохімічних порушень вивчено досить докладно. Але спадкові захворювання людини набагато простіше попередити, ніж вилікувати. Тому для їх профілактики створено систему генетичного консультування. У генетичних консультаціях можна проаналізувати родоводи батьків і розрахувати ризик народження дитини зі спадковим захворюванням.

Можна провести аналізи й виявити захворювання зародка ще в тілі матері. Дуже важливим є обстеження новонароджених. За допомогою нескладного тесту можна на ранній стадії виявити захворювання на фенілкетонурію. Це дозволяє попередити розвиток цього захворювання шляхом переведення дитини на особливу дієту. Надзвичайно перспективним є також використання молекулярно-генетичних методів діагностики спадкових захворювань.

*У людини трапляються такі спадкові захворювання, як синдроми Патау, Едвардса, Дауна, Кляйнфельтера, які пов’язані зі зміною кількості хромосом. Є й генні захворювання, пов’язані з пошкодженням окремих генів. Це фенілкетонурія, муковісцидоз, дальтонізм, гемофілія тощо. Для попередження спадкових захворювань створено систему генетичного консультування.*

**Перевірте свої знання**

1. Що вивчає генетика людини? 2. Які геномні й хромосомні захворювання спостерігають у людини? 3. Які генні захворювання спостерігають у людини? 4. Для чого потрібне генетичне консультування? 5. Як можна зменшити ризик виникнення спадкових захворювань у людини? 6\*. Чому порушення кількості статевих хромосом призводить до відносно менш негативних наслідків, ніж порушення числа аутосом? 7\*. Які труднощі можуть виникати під час дослідження генетики людини порівняно зі звичайними модельними об’єктами генетики, як, наприклад, дрозофіла?

**Домашнє завдання: опрацювати параграф 42**