**Значение генетики для медицины. Наследственные болезни человека, их причины, профилактика. Вредное влияние мутагенов, алкоголя, наркотиков, никотина на генетический аппарат клетки. Защита среды от загрязнения мутагенами. Выявление источников мутагенов в окружающей среде (косвенно) и оценка возможных последствий их влияния на собственный организм**

**Значение генетики для медицины**

Изучение закономерностей наследственности и изменчивости на растительных и животных объектах со временем привело к пониманию того, что наряду с инфекционными заболеваниями человека существует и значительное число (более 4000) наследственных болезней, развитие многих из которых обусловлено взаимодействием генетических программ и условий окружающей среды. Наследственные болезни затрагивают многие стороны обмена веществ, приводят к нарушениям структуры тканей и органов, а также психическим отклонениям.

Если ранее едва ли не единственными средствами профилактики наследственных заболеваний были запрет рожать детей женщинам, уже имеющим детей с отклонениями в развитии, а также принудительная стерилизация, то в настоящее время арсенал медицинских генетиков значительно расширился. Так, определение носительства родителями генов наследственных болезней и ранняя диагностика этих заболеваний еще до рождения ребенка позволяет избежать тяжелых последствий путем планирования семьи. Значительную помощь в этом отношении оказывает *медико- генетическое консультирование.*

Кроме того, профилактика многих заболеваний, в основе которой лежит исключение тех или иных веществ и продуктов из рациона питания, также позволяет предотвратить аномальное развитие и даже гибель больного.

Открытия в области молекулярной генетики позволили в последнее время совершить прорыв и в направлении исправления и замены патологических генов. Эта отрасль медицинской генетики называется *генотерапией*. Так, уже родился первый ребенок, у которого прямо в зиготе удалили ген наследственной формы рака.

**Наследственные болезни человека, их причины, профилактика**

Наследственные болезни составляют большую группу заболеваний, связанных с изменением генетической информации. По характеру их возникновения выделяют генные и хромосомные болезни, болезни несовместимости матери и плода, а также болезни с наследственной предрасположенностью.

**Генные болезни** обусловлены генными мутациями, возникшими как сотни лет назад и передающимися из поколения в поколение, так и недавно, в гаметах одного из родителей. Характерным примером такого рода заболеваний является «королевская» гемофилия, поразившая за столетие все монархии Европы. Несмотря на то, что в роду королевы Виктории не зафиксировано ни одного случая этой болезни, один из ее сыновей был болен, а две дочери стали носительницами гена. К генным заболеваниям относятся болезни обмена веществ (фенилкетонурия, глицинемия) и не связанные с ним аномалии (серповидноклеточная анемия, арахнодактилия). Вероятность проявления у детей генных заболеваний сильно повышается при близкородственных браках.

**Хромосомные болезни** обусловлены изменением структуры хромосом или их числа (хромосомные и геномные мутации), например, синдромы Дауна, Шерешевского – Тернера и Клайнфельтера. Синдром Дауна вызван наличием трех хромосом в 21-й паре. Он сопровождается не только задержкой в развитии ребенка, но и патологиями многих внутренних органов.

Синдром Шерешевского – Тернера (45, Х0), обусловленный недостатком одной половой хромосомы, негативно влияет на фенотип женщины с такой болезнью, которая, помимо низкого роста, может иметь патологии половой сферы и других органов.

Синдром Клайнфельтера связан с наличием лишней X-хромосомы в кариотипе (47, XXY). По фенотипу это высокий мужчина с телосложением по женскому типу, патологиями развития половых органов и их функционирования.

Рождение детей с вышеперечисленными хромосомными аномалиями может быть обусловлено вредными привычками, неблагоприятным состоянием окружающей среды и возрастом родителей.

**Болезни несовместимости матери и плода** являются следствием иммунологического конфликта, как, например, в случае резус-конфликта, который возникает, когда резус-отрицательная женщина вступает в брак с резус-положительным мужчиной, и у плода при этом резус будет положительным. Резус-конфликт может быть причиной гибели плода или рождения ребенка с серьезными патологиями нервной и других систем организма.

**Болезни с наследственной предрасположенностью** могут проявляться не сразу после рождения, а только через некоторое время, поскольку для активации соответствующих генов нужен целый комплекс факторов, в том числе характер питания и образ жизни человека. К таким заболеваниям относятся сахарный диабет и подагра.

Защита окружающей среды от загрязнения и ужесточение контроля за исполнением соответствующих решений, проверка поступающих на рынок продуктов питания, лекарственных препаратов и товаров бытового назначения на мутагенное и канцерогенное действие — необходимые меры по снижению частоты наследственных заболеваний у человека.

Не менее значимым для профилактики этой группы болезней является отсутствие у родителей вредных привычек, а также медико-генетическое консультирование супругов, в ходе которого можно не только определить вероятность рождения ребенка с отклонениями, но и скорректировать ход развития уже родившегося малыша.

**Вредное влияние мутагенов, алкоголя, наркотиков, никотина на генетический аппарат клетки**

Как физические, так и химические мутагены негативно влияют не только на саму материальную основу наследственности — ДНК, вызывая ее разрывы, перестройки и замещение одних нуклеотидов другими, но и подавляют активность ферментов репарации ДНК. Некоторые из этих веществ способны разрушать микротрубочки веретена деления и приводить к неправильному расхождению хромосом при митозе и мейозе. Вызванные таким образом мутации могут приводить к развитию у живущих особей раковых заболеваний, а у их потомков — наследственных заболеваний, таких как синдром Дауна.

Особую опасность для окружающих представляет курение, поскольку большая часть вредных веществ оседает не в легких курильщика, а в легких других людей, которых называют «пассивными курильщиками». Среди этих веществ содержатся многие канцерогенные (вызывающие рак) соединения, а также ионы тяжелых металлов.

**Защита среды от загрязнения мутагенами**

На современном этапе развития общества практически немыслим отказ от химической промышленности, интенсивных технологий в сельском хозяйстве, атомной энергетики и других источников мутагенов, однако степень загрязнения среды достигла такого критического уровня, что даже льды Антарктиды подвержены результатам хозяйственной деятельности человека. Это приводит не только к усилению процесса мутагенеза, но и к ухудшению состояния здоровья. Поэтому становятся все более актуальными вопросы очистки окружающей среды от загрязнения мутагенами. Для этого на государственном уровне устанавливаются предельные нормативы загрязнения вредными выбросами и отходами производства атмосферы, воды и почвы, а также значительные штрафные санкции за нарушение данных норм. В ряде стран мира вводятся даже ограничения на въезд в центр городов автомобилей и на курение в общественных местах, запрещается реклама продукции табачной и ликеро-водочной промышленности, проводятся интенсивные агитационные кампании по борьбе с курением и употреблением наркотиков.

Кроме того, вся продукция, поступающая на рынок, проверяется на соответствие установленным нормам содержания вредных веществ и изымается из продажи в случае нарушения данных норм. Постоянно контролируется и уровень загрязнения воды, атмосферы и почвы в крупных городах, а в случаях аварий проводится быстрая очистка окружающей среды от загрязнения с целью недопущения ухудшения условий жизни населения и нарушения экологического баланса. Например, после крушения в результате шторма десятка судов в Керченском проливе были собраны и откачаны более 1500 тонн мазута, которые уже вызвали гибель многих тысяч водоплавающих птиц и рыбы, но тем самым был предотвращен еще более существенный ущерб окружающей среде.

**Выявление источников мутагенов в окружающей среде (косвенно) и оценка возможных последствий их влияния на организм человека**

При всем разнообразии мутагенов существует только три основных пути их проникновения в тело человека: через дыхательные пути с воздухом, через пищеварительную систему с водой и пищей, а также через кожу. В связи с этим можно провести поиск источников мутагенов по тем средам, которые они загрязняют: воздух, вода и почва.

Загрязнение атмосферы осуществляется в основном автотранспортом и промышленными предприятиями. Его можно обнаружить по угнетению растительности вдоль автодорог, по быстро образующемуся слою пыли на окружающих предметах, по неприятному запаху. Определенную трудность в идентификации представляют некоторые источники ионизирующего и других видов излучения, например электромагнитного (станции мобильной связи, мобильные телефоны, мониторы телевизоров и компьютеров и т. д.), однако, например, в районе высоковольтных линий зачастую наблюдается либо угнетение, либо усиленный рост растений. Существенную угрозу жизни и здоровью окружающих представляют и курильщики, поэтому места, где они собираются, могут быть источниками химических мутагенов.

Выбросы загрязняющих веществ в водную среду могут приводить к изменению цвета воды, ее прозрачности, запаха и вкуса. Кроме того, в воде может наблюдаться усиленный рост водорослей («цветение» воды) с последующим замором рыбы и появлением гнилостного запаха.

Загрязнение почвы приводит чаще всего к тому, что нарушаются нормальные процессы роста и развития растений, появляются разнообразные уродства, меняется также видовой состав флоры. Например, всхожесть черной редьки на загрязненных территориях гораздо ниже, чем на незагрязненных. Отличается на таких территориях и видовой состав животного мира. Так, индикаторным видом является дождевой червь — он исчезает при увеличении степени загрязнения.

В зависимости от выявленных источников загрязнения определяют характер загрязнения и его степень, что может служить основанием для прогноза развития различных заболеваний (респираторных, аллергических, раковых и др.), а также мутагенного эффекта.