Министерство образования и науки Российской Федерации

Институт «\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_»

Заочное отделение

Реферат по предмету Естествознание

Тема:

**Наследственность, гены, здоровье**

Выполнил: студент 1 курса,

Проверил:

Новосибирск 2006

**Содержание**

Введение

Наследственность и здоровье

Генотип

Зрение и наследственность

Группа крови

Классификация форм наследственной патологии

Характеристика наследственных болезней

Генные болезни

Хромосомные болезни

Болезни с наследственным предрасположением

Значимость наследственных факторов в патологии человека

Расстройство психического развития

Заключение

Список литературы

**Введение**

Среди лиц, обращающихся к врачам, немало и таких, кому до недавнего времени помочь было невозможно — люди, обреченные с ранних лет на физические и моральные страдания, лишенные возможности полноценной жизни, труда, семейного и родительского счастья. Оказание им сегодня реальной медицинской помощи воспринимается как чудо.

Речь идет о больных с наследственными заболеваниями и аномалиями развития. Их можно встретить на приеме у акушера-гинеколога, педиатра, окулиста, терапевта, стоматолога-ортопеда, психоневролога и врачей многих других специальностей.

Веками наследственные болезни являлись бичом человечества, и бессилие медицины перед ними еще более усугубляло тяжесть их восприятия в сознании людей. Над сложнейшими тайнами передачи наследственной информации в живой природе бились многие талантливые экспериментаторы и исследователи. Загадки наследственности и тайны жизни оказались столь тесно связанными, что без постижения одного оказалось невозможным понимание другого.

Сложнейшие механизмы передачи наследственной информации стали понятны и объяснимы только после фундаментальных, революционизирующих открытий в области молекулярной биологии, оценки роли клетки как единой функциональной и морфологической единицы всего живого.

Несомненно, в современном обществе каждый должен иметь представление об основных закономерностях живой природы. Многих несчастий удалось бы избежать, если бы люди понимали роль наследственности в появлении тех или иных заболеваний и аномалий, обладали бы знаниями элементарной генетики.

**Наследственность и здоровье**

Наследственность представляет собой общее для всех живых организмов свойство обеспечивать в ряде поколений преемственность одинаковых признаков и особенностей развития. Таким образом, наследственность создает основу воспроизведения форм жизни по поколениям.

Значительные успехи в изучении проблемы наследственности были достигнуты лишь в XX веке. После открытия Г. Менделем основных законов наследственности стало очевидным, что ее основу составляют именно материальные факторы, впоследствии названные генами. В развитии учения о наследственности большое значение имело создание хромосомной теории наследственности, согласно которой гены располагаются в хромосоме в линейном порядке, то есть каждый ген занимает в ней определенное место.

Известно, что основной единицей всего живого является клетка. Она состоит из ядра и цитоплазмы. Именно в ядре расположены хромосомы, содержащие информацию о признаках и свойствах организма. Хромосомы являются материальными структурами, обеспечивающими преемственность поколений и сходство между родственниками, определяющими все стороны жизнедеятельности организма.

Число хромосом, заключенных в ядре клетки, составляют генетический критерий вида. Хромосомы, находящиеся в ядре каждой клетки тела, всегда парные. Так, в нормальной человеческой клетке имеется 23 пары, то есть 46 хромосом. 22 пары совершенно идентичны у мужчин и женщин, их называют аутосомы. Хромосомы 23-й пары — половые: у женщин они представлены двумя крупными Х-хромосомами, а у мужчин — одна Х--хромосома, другая — У- хромосома. Количество, химический состав и структура хромосом остаются постоянными в течение всей жизни.

При половом размножении в создании нового организма равно участвуют материнские и отцовские хромосомы. Половые клетки (сперматозоид и яйцеклетка) имеют лишь половинный набор хромосом — по одной из каждой пары, полученных в результате особого деления половых клеток — мейоза. При оплодотворении яйцеклетки образуется зигота — одноклеточное образование будущего организма, содержащее 23 материнских и 23 отцовских хромосомы. Таким образом, вклад обеих половых клеток в наследуемые признаки будущего ребенка одинаков.

Учеными расшифрована структура хромосом: в них входит ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота), являющаяся главным носителем генетической информации, и особые белки. ДНК состоит из двух спирально закрученных нитей и располагается в ядре клетки в виде тугоскрученной двойной спирали. Каждая нить ДНК представляет полимер, мономерами которого являются так называемые нуклеотиды (химическое соединение трех веществ — азотистого основания, углевода и остатка фосфорной кислоты).

По современным представлениям, определенная последовательность нуклеотидов, составляющая отрезок молекулы ДНК и содержащая информацию о первичной структуре одного белка, называется геном. В каждой молекуле ДНК содержится множество генов.

Впервые доказательство тому, что хромосомы состоят из генов, было получено в генетических опытах, поставленных Д. Ледербергом и Э. Татумом, которые за исключительную научную ценность открытия в 1959 году были удостоены Нобелевской премии.

**Генотип**

Генотип — это совокупность генов организма, находящихся в сложных взаимоотношениях. Именно генотип предопределяет развитие у особи всех признаков данного вида. Влияние его огромно. Вряд ли можно найти хоть один признак в организме, который не находился бы под влиянием генотипа. Гены влияют на способность видеть, слышать, обонять, определяют сопротивляемость человеческого организма к болезнетворным бактериям и способность их заражать человека. Они влияют на темпы роста, на способность ребенка к обучению, на вероятность возникновения нарушений психики у человека. Гены проявляют свое действие на всех этапах развития — от момента зачатия и до глубокой старости. Таким образом, и продолжительность жизни человека, в известной степени, определяется генотипом. Кроме хромосомной, различают внехромосомную, или цитоплазматическую, наследственность. *Хромосомная наследственность* связана с распределением носителей наследственности (генов) в хромосомах. *Цитоплазматическая наследственность* проявляется в наследовании признаков, которые контролируются внехромосомными, цитоплазматическими наследственными факторами, локализованными в расположенных в цитоплазме клетки митохондриях.

Наследуемые признаки, как и гены, их определяющие, делятся на доминантные, которые проявляются в каждом поколении, и рецессивные, проявляющиеся только при отсутствии доминантных. Цитологической основой наследования доминантного или рецессивного признака служит положение о наличии в половых клетках половинного (гаплоидного, 23) набора хромосом. При образовании полного (диплоидного, 46) набора хромосом — то есть соединения хромосом материнского и отцовского организмов, доминирующий ген в каждой конкретной паре хромосом подавляет рецессивный ген. Различных вариантов комбинации доминантного (А) и рецессивного (а) генов может быть три АА, Аа, аа. Причем 1-й и 3-й варианты — гомозиготные (только доминантные или только рецессивные гены), 2-й—гетерозиготный (комбинация доминантного и рецессивного генов).

Закон, сформированный впервые Г. Менделем, объясняет независимое комбинирование наследуемых признаков, определяющихся генами, лежащими в разных парах хромосом. Для изучения механизма наследования большой интерес представляет вопрос о генетике пола. Именно половые клетки человека — яйцеклетка и сперматозоид — ведают передачей потомству наследственной информации. Цикл формирования половых клеток состоит из ряда последовательных фаз. Начальная, незрелая половая клетка, как и все клетки организма человека, содержит 46 хромосом (23 пары). Из них 22 пары так называемых аутосом и одна, 23-я пара,— половых хромосом. У женщин все половые клетки образуются с Х-хромосомой, у мужчин же в хромосомном наборе половина сперматозоидов содержит Х-хромосому, а другая половина — У-хромосому. Поэтому яйцеклетка может быть с равной вероятностью оплодотворена сперматозоидом, несущим как Х, так и У-хромосому.

Итак, если при оплодотворении в яйцеклетку попадает сперматозоид с Х-хромосомой, родится девочка, если с У-хромосомой — мальчик. Нормальный набор хромосом женского организма обозначается как 44 XX, мужского как 44 ХУ. Иногда наблюдается нарушение количества хромосомных структур, и в клетке человека может оказаться 45 или 47 хромосом. И если этой лишней или недостающей окажется хромосома, определяющая пол, то после оплодотворения родится ребенок, который в дальнейшем вырастет в бесплодного мужчину или бесплодную женщину.

Бесплодие, вызванное хромосомными аномалиями, неизлечимо. Определить аномалию половых хромосом можно при рождении ребенка или еще до его рождения. Дети с подобными аномалиями в дальнейшем несколько отстают в развитии — физическом и умственном.

Таким образом, пол человека формируется в момент оплодотворения яйцеклетки и зависит от хромосомного набора зиготы (XX или ХУ). В ряде случаев чрезвычайно важно знать, от кого ребенок получает тот или иной ген — от отца или от матери. Особым закономерностям подчиняется наследование признаков, обусловленных генами, локализованными в половых хромосомах — Х или У. Классическим примером сцепленного с полом заболевания является гемофилия — тяжелое заболевание, характеризующееся нарушением свертываемости крови. Болеют гемофилией мужчины. Рецессивный ген, обусловливающий несворачиваемость крови, локализован в X-хромосоме. Другим примером наследования признака, сцепленного с полом, служит дальтонизм, или цветовая слепота, когда люди неспособны различать некоторые цвета — чаще красный и зеленый. Этот недостаток также обусловлен рецессивным геном, локализованным в Х-хромосоме. Всего же у человека описано более 100 различных заболеваний, контролируемых генами, локализованными в Х-хромосоме.

Однако было бы неправильно приписывать действию сцепленного с полом гена все отличия полов по частоте встречаемости наследственного признака. Например, облысение, которое гораздо чаще встречается у мужчин, чем у женщин, вызывается доминантным геном плешивости. Женщины редко бывают плешивыми, хотя и наследуют этот ген. По всей вероятности, у них его действие компенсируется влиянием второй Х-хромосомы.

Большинство существенных различий у человека, таких, как черты лица, рост, цвет волос, глаз или кожи, зависит от совместного взаимодействия многочисленных генов. Известно, например, что карий цвет глаз доминирует над голубым — рецессивным. Значит, родители с карими глазами в определенном проценте случаев могут иметь детей с голубыми глазами, тогда как голубоглазые родители обычно имеют только голубоглазых детей. Множество же существующих переходных оттенков цвета глаз обусловлены воздействием многих генов и наследуются, следовательно, не по простым правилам расщепления. Это же относится и к рыжему цвету волос, который рецессивен к нерыжим цветам, курносый нос рецессивен в отношении орлиного носа и т. д. Так называемые количественные признаки — умственные способности, рост, вес, длина конечностей — зависят также от влияния многих генов и воздействия внешней среды.

В то же время различные уродства бывают вызваны действием только одного гена. Это становится понятным, если вспомнить, что гены управляют всем процессом развития. Например, чтобы развивался нормально слуховой аппарат, дыхательная система или орган зрения глаз необходимо совместное сбалансированное взаимодействие сотен генов. Некоторые из них определят чисто внешние черты: длину ресниц или цвет радужной оболочки глаз. Их изменение (мутация) легко включается в нормальное развитие и дает начало наблюдаемым вариациям в цвете или в форме глаз. Если же мутация произошла в одном из генов, ответственных за развитие важнейших элементов зрительного аппарата — сетчатки, хрусталика или зрительного нерва, то глаз не сможет нормально функционировать. Лица, у которых такой мутантный ген вызвал нарушение развития, будут иметь ослабленное зрение или полную слепоту, а передача этого гена обусловит возможность появления потомков со сходными поражениями.

**Зрение и наследственность**

Нарушения цветового чувства были известны очень давно, но первое точное описание цветовой слепоты дал в 1798 г. английский химик Дальтон, а точнее — Долтон (John Dalton). Поэтому данным аномалиям было дано название «дальтонизм», теперь уже редко употребляющееся. В центральной части сетчатки человека расположены светочувствительные нервные клетки, которые называются «колбочки». Они содержат три типа светочувствительных пигментов белкового происхождения. Один тип пигмента чувствителен к красному цвету, другой — к зеленому, а третий — к синему. Встречаются люди, у которых все три пигмента в колбочках в наличии, но активность одного из пигментов снижена. Эти люди относятся к аномальным трихроматам. Дефект красного пигмента в колбочках встречается чаще всего. По статистике, 8% белых мужчин и 0,5% белых женщин имеют красно-зеленый дефект цветного зрения, три четверти из них — аномальные трихроматы. Люди с дефектом синего пигмента в колбочках встречаются крайне редко, так же как и люди, у которых полностью отсутствует цветное зрение. Полная цветовая слепота тоже проявляется как семейное отклонение с рецессивным типом наследования и встречается у одного человека из миллиона.

**Группа крови**

Примером множественности действия генов является и наследование группы крови. Вся специфичность групп крови находится под контролем генов. Наличие у человека I, II, III или IV группы крови определяется действием гена. Значительный практический интерес представляет наследственная передача так называемого резус-фактора крови у человека. Красные кровяные клетки резус-положительных людей несут определенный белок — антиген, а у резус-отрицательных индивидов этот антиген отсутствует. Если резус-отрицательному человеку перелить кровь от резус-положительного донора, то его организм начинает вырабатывать антитела против чужеродного антигена. Открытие резус-фактора крови объяснило причину тяжелого заболевания — гемолитической болезни новорожденных. Резус-положительные родители могут нести резус-отрицательные гены, и их дети будут резус-отрицательные. В случае если мать резус-отрицательная, а ребенок наследует резус-положительную кровь отца, возникает гемолитическая болезнь новорожденных, или резус-конфликтная беременность. Резус-отрицательная мать реагирует на резус-положительный плод так, как если бы ей перелили резус-положительную кровь — ее организм вырабатывает антитела против резус-антигена плода.

Изучено более 500 наследственных болезней, которые контролируются аутосомно-рецессивными генами. Если для доминантно-наследуемых заболеваний характерно поражение нескольких поколений одной семьи подряд (наследование по вертикали), то при рецессивном наследовании нередко страдает один ребенок или несколько детей у здоровых родителей.

Особую опасность возникновения рецессивных заболеваний таят в себе браки между родственниками. При родственных браках внешне здоровых членов семей, в которых имели место случаи заболевания, наследуемого по рецессивному типу, вероятность повторения подобного заболевания у детей очень велика, так как оба родителя могут оказаться скрытыми носителями мутантного гена. Например, в большинстве случаев родители амовратических детей (с выраженным слабоумием и потерей зрения) являются родственниками. Что касается так называемых «хромосомных аномалий», или хромосомных болезней, то они, как следует из названия, обусловлены качественными или количественными изменениями целых хромосом, то есть изменениями наследственного материала, включающим сотни генов. Часто это лишняя хромосома или отсутствие одной из них (трисомия или моносомия).

Частота хромосомных аномалий у новорожденных в последние годы достигла 1,5%, причем в 30 — 50% случаев они ведут к самопроизвольному прерыванию беременности и к мертворождению.

**Классификация форм наследственной патологии**

Наследственность и среда оказывается этиологическими факторами или играют роль в патогенезе любого заболевания человека, но доля их участия при каждой болезни своя, причем чем больше доля одного фактора, тем меньше другого. С этих позиций можно выделить три группы наследственной патологии, между которыми нет резких границ.

Первую группу составляют собственно наследственные болезни, у которых этиологическую роль играет наследственность; роль среды заключается в модификации лишь проявлений заболевания. В эту группу входят моногенно обусловленные болезни (фенилкетонурия, гемофилия, ахондроплазия), а также хромосомные болезни.

Вторая группа – это тоже наследственные болезни, обусловленные патологической мутацией, однако для их проявления необходимо специфическое воздействие среды. Таковы проявления недостаточности гемоглобина HbS у его гетерозиготных носителей при пониженном парциальном давлении кислорода, возникновение острой гемолитической анемии при недостаточности глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы под влиянием сульфаниламидов.

Третью группу составляет подавляющее число распространенных болезней, особенно заболеваний зрелого и преклонного возраста (гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца, язвенная болезнь желудка или двенадцатиперстной кишки и др.). Основным этиологическим фактором в их возникновении служит неблагоприятное воздействие среды, однако реализация действия фактора зависит от индивидуальной, генетически детерминируемой предрасположенностью организма.

**Характеристика наследственных болезней**

Индивидуальное течение наследственной болезни у каждого больного, даже при самой строгой оценке на идентичность мутаций как этиологического фактора, не вызываемой сомнений. Не бывает двух одинаковых больных, страдающих одним и тем же заболеванием. Для наследственных заболеваний в той же мере характерен клинической полиморфизм, как и для ненаследственных.

Полиморфизм наследственных болезней выражается в разном времени появления симптомов или начала заболевания, разной степени выраженности болезненных проявлений, неодинаковых сроках летальных исходов. Вариации в проявлении наследственных болезней не ограничены только клиническими характеристиками. Они выражаются также в колебаниях значений биохимических, иммунологических и других показателей, которые входят в общее понятие фенотипа.

**Генные болезни**

Как видно из самого определения, этологическим фактором генных болезней являются генные мутации. У человека примерно 75 тысяч генов, и каждый ген вследствие мутации может обуславливать другое строение белка. Следовательно, количество наследственных болезней генной природы очень велико.

Почемупроисходят генетические поломки - "мутации" генов?

Причины мутаций разнообразны. Воздействовать на код наследственности способны тысячи внешних факторов. Это и космическое излучение, присутствующее постоянно на протяжении веков эволюции живой материи и вредные факторы среды обитания, связанные с человеческой деятельностью (загрязнение окружающей среды вследствие развития промышленности, увеличение радиационного фона, лекарственная терапия и др.), вирусы и др. В современных аптеках насчитывается до 50 тысяч медикаментов, ежегодно синтезируется до 200 тысяч химических соединений. Все это обрушивается на человеческий организм, в том числе на аппарат наследственности. В результате возникают поломки — мутации — хромосом и генов. Каждая из них может быть причиной тяжелого недуга.

Потомкам передаются мутации хромосом и генов зародышевых (половых) клеток родителей. Мутации наследственных структур других клеток организма (кожи, кости, слизистых оболочек и др.) проявляются возникновением опухолей в этих тканях и, как правило, не наследуются.

Каждая генная мутация вызывает изменение или отсутствие белка. От первичного аномального продукта начинается цепь биохимических реакций, которая и приводит к клинически выраженному фенотипу. Так, например, при галактоземии резко снижена активность фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы, в результате чего в клетках накапливается галактозо-1-фосфат. Это соединение подавляет ферментативные реакции углеводного обмена с участием фосфорилированных промежуточных продуктов. За этим следует поражение печени, мозга, общее нарушение развития.

Наиболее обширная и изученная группа моногенных заболеваний – это энзимопатии. Принятие на вооружение гипотезы «один ген – один фермент» привело к расшифровке многих из них. Энзимопатии, при которых расшифрован первичный дефект фермента, подразделяются на болезни накопления липидов, гликогена, гликопротеидов, нарушений аминокислотного, углеводного, пуринового и пиримидинового обмена, нарушений гормоногенеза, сывороточных и эритроцитарных ферментов.

Однако подавляющее число моногенных наследственных болезней составляют болезни с неизвестным первичным биохимическим дефектом. Примером такого заболевания может быть ахондроплазия – наследственная болезнь костной системы. Клиническая картина ее обусловлена аномальным ростом и развитием хрящевой ткани, главным образом в эпифизах трубчатых костей и оснований черепа. Для больных характерны: низкий рост (до 120 см) при сохранении нормальной длины туловища; бугристая мозговая часть черепа; резкое укорочение верхних и нижних конечностей, особенно за счет бедренной и плечевой костей, с их деформацией и утолщением.

**Хромосомные болезни**

Все хромосомные болезни можно разделить на две большие группы: вызванные геномными мутациями, т.е. изменением числа хромосом (полиплоидии, анеуплоидии) при сохранении структуры последних, и обусловленные хромосомными мутациями, т.е. изменением структуры хромосомы (транслокации, делеции, инверсии). Хромосомная болезнь может возникнуть в результате мутаций в гаметах родителей или в результате мутаций в клетках эмбриона на ранних стадиях его развития (особенно на стадии дробления зиготы), приводя к образованию мозаичного организма. В последнем случае часть клеток имеет нормальный кариотип, а другая часть – аномальный.

Многообразие описанных форм хромосомных аномалий у человека – установленный факт. Однако не все они могут рассматриваться как самостоятельные клинические синдромы. К настоящему времени выделяются следующие группы и виды хорошо распознаваемых хромосомных синдромов:

Синдромы моносомий Х-моносомия, или синдром Шерешевского-Тернера.

Синдромы трисомий. 8 +, 9 +, 13+ (синдром Патау), 18 + (синдром Эдвардса), 21 + (синдром Дауна), полисомии по половым хромосомам.

Синдромы, обусловленные делециями. 5р – (синдром «кошачьего крика»), 13q – (кольцевая хромосома 13), 21q – (кольцевая хромосома 21), 22q – (кольцевая хромосома 22).

Эти синдромы имеют четкую клиническую картину. Так, характерная форма головы и лицо больных, клинодактилия, мышечная гипотония в сочетании с разболтанностью суставов имеются в комплексе у всех больных синдромом Дауна, хотя каждый признак в отдельности может отсутствовать в 20-30% случаев. У абсолютного большинства пациентов наблюдается умственная отсталость, обычно в степени имбецильности. Около половины больных имеют пороки сердца и крупных сосудов. При болезни Дауна изменено состояние гуморального и клеточного иммунитета, с чем связана повышенная восприимчивость больных к инфекции.

**Болезни с наследственным предрасположением**

Они отличаются от генных болезней тем, что для своего проявления нуждаются в действии факторов внешней среды и представляют собой наиболее обширную группу наследственной патологии, весьма многообразную по нозологическим формам. Каждая форма характеризуется широким полиморфизмом клинической картины. Все это обусловлено вовлечением многих генов (полигенные системы) и сложным взаимодействием их с факторами среды в процессе развития болезни. В связи с этим данную группу называют иногда мультифакториальными болезнями. Даже для одного и того же заболевания относительное значение наследственности и среды у разных лиц может быть неодинаковым. По генетической природе это две группы болезней.

*Моногенные болезни с наследственным предрасположением* – предрасположение связано с патологической мутацией одного гена. Для своего проявления предрасположение требует обязательного действия внешнесредового фактора, который обычно идентифицируется и по отношению к данной болезни может рассматриваться как специфический.

*Полигенные болезни с наследственным предрасположением* - определяются множественными генами, каждый из которых является скорее нормальным, чем патологическим, идентификация этих генов весьма затруднена; свое патологическое проявление они осуществляют во взаимодействии с комплексом факторов внешней среды.

**Значимость наследственных факторов в патологии человека**

Наследственные болезни представлены практически во всех медицинских специальностях. Это многочисленные болезни внутренних органов, обмена веществ, крови, эндокринной системы, печени, глаз, мочеполовой системы, нервные и психические заболевания и т.д. Так, например, в дерматологии известно около 250 наследственных заболеваний, в офтальмологии – свыше 200, в клинике нервных болезней – около 200.

Приведенные цифры определяют вклад наследственной патологии в такие показатели, как заболеваемость, инвалидность и смертность. Можно с уверенностью сказать, что по мере улучшения состояния здравоохранения относительное число больных с наследственными заболеваниями в целом будет расти даже без повышения частоты их рождения, потому что значительно увеличится продолжительность жизни больных. Такое явление уже наблюдается сейчас при гемофилии, болезни Дауна, фенилкетонурии и ряде других заболеваний.

**Расстройства психического развития**

Одним из проявлений нарушений психического развития ребенка, которое может быть обусловлено генетическими факторами, является неспособность к обучению. Наиболее подробно влияние генетики изучено для одной из форм дислексии, которая связана со специфической неспособностью к чтению, в частности, неспособностью сопоставить написанные и произнесенные слова. Такая форма дислексии может передаваться по наследству, и в настоящий момент ведутся активные поиски гена, отвечающего за возникновение этого нарушения. На сегодняшний день получены доказательства того, что один из участков хромосомы 6 может быть связан с этой формой дислексии. Такое заболевание, как синдром дефицита внимания с гиперактивностью (СДВГ), диагностируемое у 6-10% детей, также обусловлено генетическими изменениями. Проявлениями этого синдрома являются двигательное беспокойство, легкая отвлекаемость, импульсивность поведения ребенка. Аутизм - достаточно редкое, но тяжелое психологическое заболевание - также является генетически наследуемым. Проявляется аутизм достаточно рано - как правило, этот диагноз ребенку ставят в первые 3 года жизни. Частота встречаемости этого заболевания составляет около 0.02%, а основными его симптомами являются нарушение социального развития, отсутствие или недоразвитие речи, необычные реакции на внешнюю среду и ярко выраженная стереотипность в поведении. Развитие этого заболевания обусловлено нарушениями в структуре сразу нескольких генов - от 2-х до 10-ти, которые предположительно расположены на хромосомах 5, 15, 16, 17. Также имеются сведения о том, что причиной аутизма могут стать нарушения в строении генов серотониновой и глютаминовой систем мозга человека.

Многочисленные исследования показали, что генетические факторы играют значительную роль в развитии таких психических заболеваний как шизофрения и маниакально-депрессивный психоз. К такому выводу привели длительные исследования семей, близнецовых пар, а также приемных детей, страдающих этими психическими расстройствами.

Шизофрения представляет собой заболевание, для которого характерны различные психологические отклонения, связанные с нарушением восприятия, мышления, поведения, эмоциональной сферы, движения. Распространенность этой болезни составляет примерно 1-2%.

Заболеваемость шизофренией в большой степени связана с генетическими факторами и передается по наследству. Оценка вероятности наследования шизофрении имеет очень высокий процент - от 68 до 89%.Поиску генов шизофрении посвящены многочисленные исследования, но пока все результаты носят предварительный характер. В частности, были обнаружены специфические участки на хромосомах 1, 6, 8, 13 и 22, где с большой вероятностью могут быть расположены эти гены.

Несколько слов необходимо сказать и о таком эндогенном психическом расстройстве как маниакально-депрессивный психоз. Популяционный риск заболевания маниакально-депрессивным психозом составляет 0,3-1,5%, однако риск его возникновения у родственников больных выше, чем популяционный. Наследуемость этой болезни составляет от 30 до 80%. Вероятность развития заболевания для однояйцевых близнецов достигает 65%, для многояйцевых - 14%. Однако, накопление этого заболевания в семьях встречается достаточно редко. Молекулярно-генетические исследования маниакально-депрессивного психоза позволяют предположить, что соответствующий ему ген находится на хромосоме 18.

Причиной болезни Дауна является дополнительная 21 хромосома.

По мере того, как все большему числу, людей становится известным, что многие заболевания имеют наследственную основу, все большее число супружеских пар, чувствуя свою ответственность перед потомством, все чаще и чаще прибегают к консультации врача-генетика. Однако пока изучена генетическая основа сравнительно небольшого числа заболеваний. Людям, несущим -доминантные или рецессивные гены, врач-генетик нередко может подсказать, что ждет их при рождении ребенка. Иногда можно с уверенностью сказать, что риск невелик, но иногда почти наверняка можно предсказать уродства или наличие тяжелого заболевания у потомства. Врач генетик обычно оценивает вероятность проявления неблагоприятного фактора. Например, родителям, имеющим одного глухого ребенка, можно с вероятностью 1:4 сказать, что их следующий ребенок тоже будет глухим. От решимости родителей уже будет зависеть, захотят ли они подвергать себя и будущего ребенка такому риску.

**Заключение**

Никто не сомневается, что лучше родиться с нормально заросшим нёбом, чем устранять такой дефект путем операции; лучше видеть здоровыми глазами, чем через очки и после удаления катаракты; лучше не зависеть от лекарств, чем существовать только благодаря инсулину. Никого не обрадует картина будущего общества, в котором каждый в детстве должен быть оперирован, носить очки, пользоваться слуховым аппаратом, строго соблюдать диету и принимать лекарства. Однако приспособленность человечества не определяется только возможностями размножения, и становиться на чисто биологическую точку зрения в вопросах планирования семьи и развития общества для человека недопустимо. Прогрессивное общество, несомненно, будет проводить работу по избавлению новых поколений от нежелательных наследственных болезней с учетом того, чтобы усилия, направленные на улучшение благосостояния современников, не подвергали опасности то, что будет передано будущим поколениям. Чувство гуманизма в соединении с научным расчетом, достижения современной генетики, победы генной инженерии позволяют человечеству решать сегодня самые сложные проблемы и с оптимизмом смотреть в будущее.

**Список литературы**

В реферате использованы материалы, взятые с интернет-сайтов:

1) www.mykamasutra-positions.com Наследственность и здоровье.

2) www.genoterra.ru Зрение и наследственность.

3) www.osmeken.webserris.ru Патология наследственности.

4) www.home.lipetsk.ru Почему происходит мутация генов.

5) www.7ya.ru Влияние наследственности на психологическое здоровье детей.