

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ НА ПОПУЛЯЦИОННОМ УРОВНЕ

Таджибаева Дилафруз Рахмонбердиевна

(ассистент Ферганского медицинского
института общественного здоровья)

Нигматова Файзинур Улугбек кизи

(студент Ферганского медицинского
института общественного здоровья)

Аннотация

Данная статья подробно рассматривает и изучает популяционные различия наследования генных заболеваний человека, для четкого представления мутационного процесса, создающего новые аллели. Эта тема актуальна в современном мире тем, что на динамику численности и генных заболеваний популяции большое влияние оказывают миграции, т. е. обмен индивидуумов популяций. Это происходит при переселении их из одного местообитания в другое.

Ключевые слова: генетические заболевания, особенности человеческой популяции, популяционная генетика, антропологические группы.

Genetic diseases at the population level

Tadjibaeva Dilafruz Rahmonberdievna

(Assistant of the Fergana Medical
Institute of Public Health)

Nigmatova Fayzinur Ulugbek kizi

(student of the Fergana Medical
Institute of Public Health)

Annotation

This article examines in detail and studies the population differences in the inheritance of human gene diseases, for a clear representation of the mutation process that creates new alleles. This topic is relevant in the modern world because

migration, i.e. the exchange of individuals of populations, has a great influence on the dynamics of the number and gene diseases of the population. This happens when they move from one habitat to another.

Keywords: genetic diseases, features of the human population, population genetics, anthropological groups.

Популяция человека в генетике – это группа людей, занимающая определенную территорию и свободно вступающая в брак. Крупные популяции человека обычно состоят не из одной, а из нескольких антропологических групп, отличающихся по происхождению и рассеянных на больших территориях. Малые популяции, численность которых колеблется от 1500 до 4000 человек, называются деми (демос – народ). Они характеризуются малым процентом лиц, происходящих из других групп (1-2%), высокой частотой внутри групповых браков (80-90%), небольшим приростом населения (приблизительно 20% за 25 лет).

Популяция человека: 1) относится к численно возрастающей (биологический прогресс), 2) в ней снижено движение отбора, 3) разрушены брачные изоляты и возможны отдаленные процессы гетерозиса, 4) похожесть среды обитания, устранение первичных причин расовых различий, 5) оздоровление среды, допускающая полное фенотипическое выражение признака (увеличение роста, скорость созревания), б) замена одних болезней другими (вместо инфекционных и алиментарных на первое место вышли сердечно - сосудистые и онкологические). Популяция человека характеризуется с генетической и демографической точки зрения. К демографическим характеристикам популяции относятся: размер популяции, смертность, рождаемость, возрастная структура, род занятий, экономическое состояние, географические и климатические условия жизни. В популяции происходит постоянная передача генов из поколения в поколение и существуют механизмы поддерживающие равновесие генных частот - это Закон равновесного состояния или закон Харди-Вайнберга. Он был открыт в 1908 году английским математиком Харди и немецким врачом Вайнбергом.

Вариабельность распространения аллелей в популяциях людей зависит от действия различных факторов. Различают популяционные факторы, влияющие на изменение: - частот аллелей (генных частот) – относительной частоты встречаемости определенного аллеля (доминантного или рецессивного) в популяции; - частот генотипов (генотипических частот) относительной частоты встречаемости определенного генотипа в популяции. На изменение частот аллелей в популяции влияют мутации, миграция, естественный отбор и генетический дрейф.

Различия в генетической и демографической структуре разных популяций обуславливают и различия в особенностях распространения в них наследственных болезней. Частота встречаемости наследственных болезней колеблется у разных этнических групп в разных географических зонах. Например, в странах Западной Европы, Азии и России наиболее распространенными являются заболевания: галактоземия (1:20 000 - 1:40 000); гистидинемия (1:17 000); муковисцидоз – 1:1200 - 1:5000; гиперлипопротеинемия достигает 1:100-1:200; гемофилия – 1:10 000; гипотиреоз – 1:7000; синдром мальабсорбции – 1:3000; адреногенитальный синдром – 1:5000. Встречаемость фенилкетонурии составляет: в Китае 1:18000 новорожденных; в России 1:7900; в Белоруссии, Чехии, Словакии и Польше до 1: 210851; в Японии 1:100 000; в Австрии – 1:12 000; в Финляндии-1:43000.

Наиболее часто встречающимся среди аутосомно-рецессивных изолированных заболеваний глаз является болезнь зрительно-нервного аппарата – 2,4 человек на 10 000 населения. Распространенность аутосомно-доминантных изолированных болезней – 1,6:10000.

На втором месте по частоте встречаемости наблюдаются врожденные катаракты обоих глаз (помутнение хрусталика) в сочетании с микрофтальмом (уменьшение глазного яблока) – 0,7 человек на 10 000 населения; врожденные катаракты в сочетании с микрокорнеа (малый диаметр роговицы – 9,5 мм при рождении, менее 11 мм – у взрослого) обоих глаз – 1 человек на

10 000 населения. При обследовании больных с аутосомно-рецессивным типом наследования, абиотрофия выявлена у 39,2% из 2000 человек; с аутосомно-доминантным – у 12%; сцепленным с X-хромосомой – 2,2% больных. Спорадические случаи составили 46,6%.

На третьем месте находятся врожденные глаукомы (повышенное внутричерепное давление с последующим поражением зрительного нерва). Распространенность глауком колеблется в пределах 1:10000-1:12000. Развитие наследственной глаукомы связано с копиями гена *CYP11B1*, «семейства» цитохромов P450. При наличии или образовании новых изолятов возможно накопление отдельных нозологических форм заболеваний. Например, амавроза Лебера в Гиссарском районе Таджикистана встречается в основном в кишлаках, где живут узбеки из рода «барлос».

Основная группа заболеваний, обусловленных генными мутациями, появляется за счет миграции населения, дрейфа генов. Основой для объединения их в одну группу служат этиологическая генетическая характеристика и соответственно закономерности наследования в семьях и популяциях. Вариабельность распространения аллелей в популяциях людей зависит от действия различных факторов. Различают популяционные факторы, влияющие на изменение частот аллелей в популяции: мутации, миграция, естественный отбор и генетический дрейф.

Список литературы:

1. Научно-практический журнал «Медицинская генетика», Главный редактор: Гинтер Е. К., д.м.н., профессор академик РАН, 2015г. с.10-12
2. journal Mechanisms of unreduced gamete formation in flowering plants D. V. Loginova, O. G. Silkova Pages 741-756.
3. Francis S. Collins. (1999). Medical and Societal Consequences of the Human Genome Project. N Engl J Med. 341, 28-37;