

Роль наследственности в развитии болезни

Подготовила
учитель
физической
культуры
Морозова А.Н.

Наследственные болезни

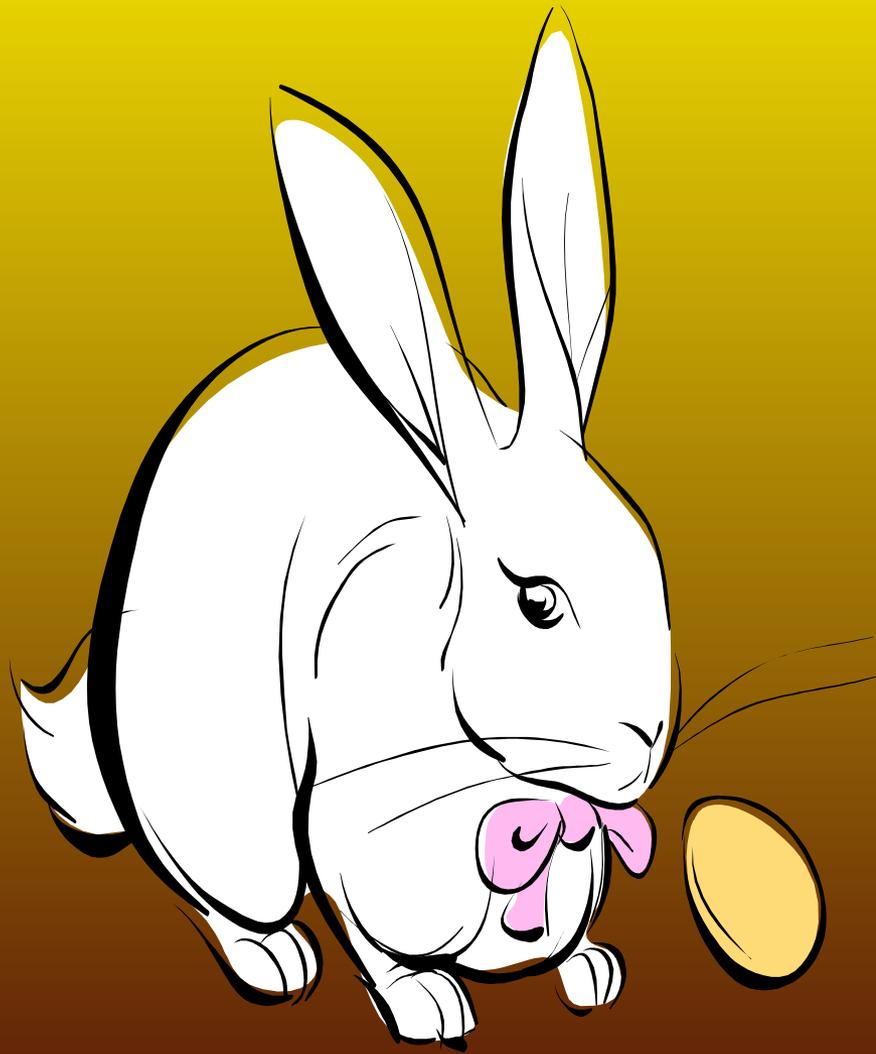


Передачу свойств родителей их потомкам мы называем наследственностью. Потомок схож со своими родителями не только общими родовыми особенностями, но и многими деталями, например цветом волос и глаз, чертами лица, а порой даже характером. Часто можно подметить, что и в отношении состояния здоровья у них много общего с родителями. Значит, микроскопически малые половые клетки содержат большой объем весьма подробной информации, благодаря которой у нового, развивающегося организма возникают наряду с общеродовыми признаками и некоторые особенности, унаследованные ими от родителей.

На сегодняшний день в перечне наследственных болезней, известных науке, содержится почти 3000 названий. Заметная часть их связана с такими недугами, как диабет (сахарная болезнь) и эпилепсия (падучая).

Одной из очень давно известных наследственных болезней является гемофилия (несвертываемость крови), которая проявляется в резком замедлении процесса свертываемости крови из-за отсутствия или недостатка в крови факторов, необходимых для этого. При гемофилии даже небольшая ранка может привести к опасному для жизни кровотечению или кровоизлиянию в суставы или внутренние органы. Эта наследственная болезнь чаще всего передается по женской линии, причем заболевают ею только потомки мужского пола. Среди внешне здоровых потомков больного мужчины и здоровой женщины все дети мужского пола будут совершенно здоровыми, а женского пола — носителями болезни, и некоторая часть мальчиков среди их потомства родятся гемофиликами. При шизофрении (одной из психических болезней), ожирении, подагре, при глухонемоте, мигрени, лейкозах, отосклерозе (снижении слуха), бронхиальной астме и многих других болезнях наследственность играет большую роль.

Наследственность играет заметную роль как фактор, создающий индивидуальную предрасположенность ко многим болезням. Замечено, что многие болезни желудочно-кишечного тракта, гипертония, гипертрофия функции щитовидной железы, так называемые аллергические болезни, вызываемые повышенной чувствительностью организма к тем или иным внешним воздействиям, и даже инфаркт миокарда в отдельных семьях встречаются относительно чаще, чем среди всего населения в целом. Вероятно, определенную роль наследственность играет и при злокачественных опухолях. В последнее время накапливается все больше данных, свидетельствующих о том, что обызвествление сосудов, или атеросклероз, тоже имеет связь с наследственностью.



Это можно продемонстрировать таким примером.

Если кроликам, имеющим повышенное содержание холестерина в крови (избыток этого вещества в крови способствует обызвествлению стенок кровеносных сосудов), впрыснуть в кровь рибонуклеиновую кислоту здоровых кроликов, то содержание у них холестерина снижается до нормального. Значит, рибонуклеиновая кислота здоровых кроликов устраняет какой-то пробел в механизме, управляющем содержанием холестерина у больных кроликов.



Обнаружено, что фактически наследственная информация хранится не во всей половой клетке, а лишь в одном определенном веществе, которое она содержит, — в дезоксирибонуклеиновой кислоте (сокращенно ДНК). Большая часть этого вещества собрана в ядре клетки, меньшее количество содержится в особых клеточных образованиях — митохондриях. Под воздействием дезоксирибонуклеиновой кислоты в клетке возникает другая кислота — рибонуклеиновая (сокращенно РНК), которая уже непосредственно управляет синтезом белков, в том числе энзимов, внутри рибосом, во множестве содержащихся в клетке. При этом любая, даже мельчайшая, составная часть дезоксирибонуклеиновой кислоты — ген — определяет какое-то определенное свойство, например, цвет глаз, строение какого-либо нерва, кровеносного сосуда, особенность какого-либо процесса обмена веществ и т. д. Малейшие отклонения в молекуле ДНК вызывают соответствующие изменения и в строении РНК — и, соответственно, изменения свойств того или иного белка.

Это значит, что если какая-либо часть (ген) содержащейся в половой клетке ДНК по той или иной причине изменится, то это обязательно как-то проявится в организме потомства. Если небольшие вариации в строении молекул ДНК, молекулярный вес которых достигает десятков миллионов, приводят лишь к появлению малозаметных индивидуальных особенностей (например, цвет глаз, большая или меньшая активность ферментов в т. н. пределах нормы), то заметные изменения в каких-то отдельных частях (генах) ДНК могут уже приводить к расстройствам здоровья и болезням. Здесь надо подчеркнуть слово могут, потому что: 1) отнюдь не во всех половых клетках имеются нарушения структуры ДНК, и 2) если половая клетка, заключающая в себе росток болезни, соединится с такой половой клеткой противоположного пола, у которой данный ген здоров, то в большинстве случаев свойства потомства определяются именно здоровым геном.

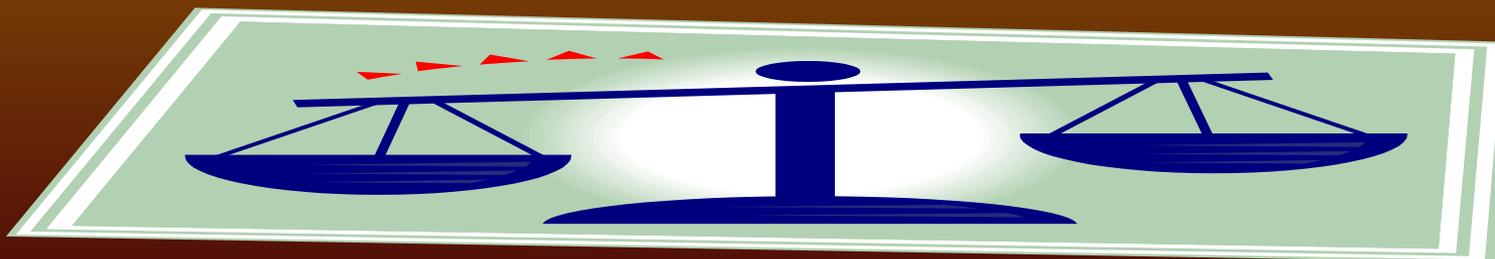


Но при этом ни в коем случае нельзя недооценивать влияние внешних факторов. Так, наследственная предрасположенность к заболеваниям пищеварительного тракта может никогда не проявить себя при правильном и регулярном питании. Однако стоит лишь человеку, имеющему такую предрасположенность, начать употреблять алкоголь, курить, нерегулярно питаться, как у него возникает хроническое воспаление слизистой оболочки желудка или какая-нибудь иная болезнь органов пищеварения.

По мере развития медицинских знаний наследственные болезни все чаще поддаются лечению. Для лечения гемофилии применяются кальций, витамины К и С, переливание крови, делаются уколы специального про-тивогемофильного глобулина и т. д. В последние годы излечимыми стали и некоторые болезни, вызываемые дефектом в каком-либо звене обмена веществ. Одна из таких болезней — фенилкетонурия. Причиной ее является отсутствие в организме фермента, расщепляющего фенилаланин (одну из аминокислот), из-за повреждения соответствующего гена. В результате фенилаланин скапливается в организме, что приводит к тяжелому повреждению центральной нервной системы у новорожденного. Современная медицина позволяет выявить эту недостаточность уже сразу после родов (5-процентный раствор хлорного железа $FeCl_3$ при контакте с мочой больного ребенка приобретает зеленый оттенок). Как только болезнь обнаружена, ребенка нужно быстро перевести на диету, не содержащую фенилаланин, и это предотвращает развитие болезни.



Несмотря на успехи, достигнутые в лечении наследственных болезней, по-прежнему в первую очередь следует думать о том, как избежать их возникновения. Необходимо убедиться в том, что оба супруга не страдают одной и той же наследственной болезнью, поскольку в этом случае вероятность проявления этой болезни у потомков будет гораздо выше. При некоторых тяжелых и очень часто проявляющихся в семье наследственных болезнях лучше вообще не иметь детей. В интересах здоровья потомства не регистрируются браки лиц, из которых одно (или оба) в предусмотренном законом порядке признано слабоумным или душевнобольным, а также между родителями и детьми, братьями и сестрами и сводными братьями и сестрами. Целый ряд особенностей, свойственных наследственным болезням, требует индивидуального исследования и подробного анализа. Большое внимание уделяется сейчас исследованию внешних факторов, способных нарушить структуры половых клеток и тем самым повлечь за собой различные нарушения здоровья у потомства. Так, неопровержимо доказано, что ионизирующее излучение может оказать на наследственность нежелательное воздействие.



Роль среды и наследственности в развитии человека

Рассмотрим в этой связи роль наследственности и среды в развитии некоторых физических признаков человека в процессе его пренатального и постнатального развития.

Пренатальное развитие. Хотя формирование органов и функциональных систем ребенка в процессе эмбриогенеза находится под контролем генотипа, факторы внешней среды играют не последнюю роль. Хотя и плод относительно хорошо защищен от многих вредных воздействий и получает через плаценту все необходимое ему для существования. Тем не менее, особенно на начальных этапах развития многие факторы, влияющие на материнский организм, оказывают влияние на зародыш (ионизирующее излучение, алкоголь, никотин, антибиотики и др.).



В пренатальном периоде развития есть критические периоды, особо чувствительные к внешнему воздействию.

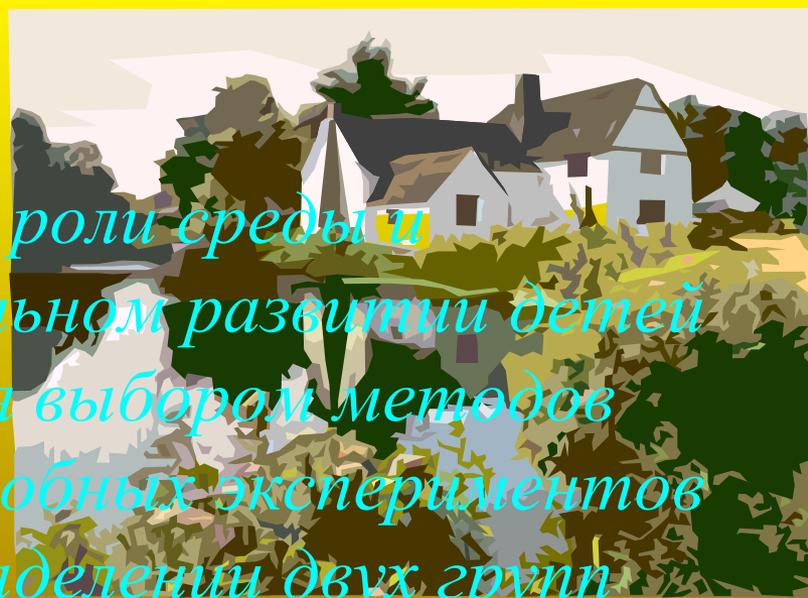
Выделяют два таких периода.

Первый включает начало его.

В это время происходит закладка всех важнейших органов и неблагоприятные воздействия в этот период чаще приводят к гибели зародыша.

В течении второго критического периода (с 4 по 7 неделю) происходит дальнейшее развитие всех органов. В этом случае вредные воздействия могут привести к рождению ребенка с различными физическими дефектами. Важным на наш взгляд является факт, что одинаковые физические врожденные дефекты могут быть связаны и с повреждением генетических структур, и с действием неблагоприятных внешних факторов.

Сложность изучения роли среды и наследственности в неонатальном развитии детей и подростков определяется выбором методов исследования. Проведение подобных экспериментов на растениях состоит в выделении двух групп организмов, идентичных по генотипу, и помещении этих групп в различные условия существования (светлое и темное помещение). В результате подобных опытов можно сделать вывод, что образование зеленого хлорофилла растений зависит не только от наследственности, но и от факторов внешней среды, в частности, света.



Поэтому наблюдения на людях проводят с помощью близнецового метода, используя группы идентичных или гомозиготных близнецов (ИБ), имеющих не только поразительное внешнее сходство, но и почти одинаковые генные "портреты". (Рождение идентичных и неидентичных близнецов (НБ) явление нередкое, в среднем из 100 беременностей одна завершается рождением более чем одного ребенка.)

Для выяснения роли наследственности и среды в физическом развитии и росте ребенка сначала выделяют близнецовые пары, проводят их морфологическое обследование, изучают образ жизни (обычно близнецы, особенно идентичные, имеют сходные интересы и близкие условия воспитания). На основании проведенных анализов устанавливают коэффициент сходства (конкордантность) между близнецами и делают заключение о роли наследственности или среды в развитии тех или иных качеств.

В таблице 1 представлены результаты подобных исследований идентичных и неидентичных близнецов по частоте встречаемости среди них некоторых заболеваний.

Таблица 1.

Типы близнецов	Шизофрения	Маниакально-депрессивный психоз	Эпилепсия	Туберкулез	Корь
ИБ	67,0	73,1	60,8	87,3	97,4
НБ	12,1	15,2	12,3	25,6	95,7

Полученные данные свидетельствуют о значении наследственности в развитии шизофрении, маниакально-депрессивного психоза, эпилепсии и туберкулеза. Однако в ряде случаев заболевание проявляется только у одного из близнецов. Так, для шизофрении это число составляет 37%, маниакально-депрессивного психоза - 23%, эпилепсии - 39,2%, что говорит о важной роли среды в развитии наследственных заболеваний. Наследственные предпосылки заболеваний не всегда проявляются и часто развитие болезни провоцируют социальные условия жизни. Высокая конкордантность ИБ и НБ по проценту заболевания корью обусловлено лишь острым инфекционным характером болезни. С помощью близнецового метода было установлено важное значение среды в развитии многих морфологических свойств организма.

Еще большее значение имеет среда для развития психических способностей человека. Свойства памяти, сила произвольного внимания, мыслительная деятельность, черты характера и многие другие человеческие качества определяются не только природными задатками, но и формой, и способом деятельности ребенка, условиями той социальной среды, в которой он развивается.

Не вызывает сомнения, что мозг новорожденного является незрелым в морфологическом и функциональном отношении. Есть основания полагать, что 80-90% нервных клеток, составляющих высшие нервные структуры головного мозга человека созревают только после его рождения. Естественно возникает вопрос: является ли дальнейшее усложнение психической деятельности ребенка результатом развития жесткой генетической программы развития или в этом процессе важную роль играет обучение и воспитание. Если верно последнее, то формирование высшей нервной деятельности ребенка представляет собой лабильный, то есть высоко подвижный процесс, и, следовательно, возможна его рациональная коррекция со стороны родителей и педагогов. Убедительным примером тому являются наблюдения французских ученых. В конце 30-х годов прошлого столетия французская этнографическая экспедиция обнаружила в джунглях Амазонки племя, находившееся по уровню развития в каменном веке. Поскольку основным продуктом питания у них являлся мед, племя назвали "медовой цивилизацией". Перед отъездом во Францию члены экспедиции взяли с собой маленькую девочку. По приезду в Париж она была отдана на воспитание одинокой женщине. Закончив гимназию первой по списку, эта девочка затем окончила университет и стала доктором этнографии, профессором. Известно ее имя - Мария Ивон.

Факторы среды могут и негативно сказаться на морфофункциональных и психологических характеристиках развивающегося ребенка (пример - одичавшие дети).

Один из древнейших и наиболее документированных случаев одичания мальчика, названного ребенком-волком из Гессе, произошел в XIV веке. Местные жители стали замечать, что в лесах около городка обитает призрачное существо, которое всякий раз, когда людям случалось натолкнуться на него, быстро скрывалось. Реальное доказательство его существования было получено лишь в 1344 году, когда это существо было поймано. Оно оказалось мальчиком, который совсем одичал, передвигался на четвереньках, как волк, и не владел речью. Установили, что ребенок, которому было примерно восемь лет, провел в диком состоянии половину своей жизни. Согласно свидетельству, мальчик жил с волками, которые приняли его в стаю и защищали как собственного волчонка. Ребенок так привык ходить на четвереньках, что к его ногам пришлось привязывать доски, чтобы помочь ему держаться прямо. Членораздельно говорить он не умел, мог лишь ворчать и издавать звуки, свойственные животным, ел только сырую пищу. Данный факт является далеко не единственным, и в нашем случае убедительно показывает, что среда для человека является мощным фактором развития.

Таким образом, многочисленные данные генетики, физиологии, психофизиологии, педагогики позволяют сделать следующее заключение.

Наследственность определяет лишь потенциальные пределы физического и психического развития детей и подростков, степень же развития физических и психических особенностей ребенка зависит от факторов внешней среды. Человек, родившийся даже с самыми благоприятными задатками, но живущий в среде, препятствующей развитию его способностей, превращается в посредственность, поэтому основная нагрузка на развитие интеллектуальных возможностей ребенка приходится на воспитательный процесс и на людей, его осуществляющих: родителей и воспитателей.